

# SÍNDROMES MUSCULOESQUELÉTICOS

## SÍNDROME DE ACONDROPLASIA REGIONAL INCOMPLETA CON DISPLASIA MUSCULAR ABDOMINAL

### Sindromografía

#### Clínica

Hay acondroplasia regional de las costillas y del *ilium* asociado a debilidad de los músculos abdominales.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** *Survey* óseo que pone de manifiesto las anomalías.

### Sindromogénesis y etiología

Se trasmite por herencia autosómica dominante con penetración incompleta.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Shapira, E.; E. Fischel; S. Moses *et al.*: "Syndrome of incomplete regional achondroplasia (ilumand ribs) with abdominal muscle dysplasia". *Arch. Dis. Child.*, 40:694-697, 1965.

## SÍNDROME DE ADINAMIA PERIÓDICA HEREDITARIA

### Sinonimia

S. de parálisis periódica hipercaliémica de Eulenburg. S. de paramiotonía congénita. S. de adinamia episódica hereditaria.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta en ambos sexos y es más severo en varones. Se instala en los primeros diez años de vida.

Se caracteriza por ataques durante los cuales el paciente refiere debilidad muscular, generalmente, localizada en un solo grupo de músculos. Puede afectar los músculos de la cara. Existen parestesias y calambres de una hora o más de duración, hiporreflexia y miotonía localizada en la lengua o en los labios y párpados.

Los ataques se presentan por el día. El paciente está libre de síntomas entre los ataques. Hay factores precipitantes como el ejercicio, el frío y el hambre.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Potasio sérico elevado durante las crisis. La administración de 1 cc potasio induce la crisis.

### Sindromogénesis y etiología

Es una afección hereditaria autosómica dominante. El mecanismo patogénico parece ser la reducción del potencial de la membrana muscular debido a una alteración del gen de la proteína (subunidad alfa), que forma los canales de sodio del músculo esquelético. La localización del gen se ha asignado al cromosoma 17q23.1-q25.3.

### Bibliografía

Eulenberg, A.: "Ueber eine familiare, durch 6 Generationen Verfolgbare. Form Kongenitaler Paramyotonic". *Neurol. Centralbl.*, 5:265-272, 1886.

Fontaine, J. *et al.*: "Hyperkalemic periodic paralysis and the adult muscle sodium channel alpha-subunit gene". *Science*, 250:1000-1002, 1990.

George, A.L. *et al.*: "Assignment of a human skeletal muscle sodium channel alpha-subunit gene (SCN4A) to 17q23.1-q 25.3". *Genomics*, 9:555-556, 1991.

Streeten, D.H.P.: Periodic paralysis. In: Stanbury, J.B., Wyngaarden, J.B., Frederickson, D.S. (Eds.): *The Metabolic Basis of Inherited Disease*. New York, McGraw-Hill, 1966.

## SÍNDROME DE AORTITIS CON ESPONDILITIS REUMATOIDEA

### Sindromografía

#### Clínica

Hay manifestaciones de insuficiencia aórtica en pacientes con espondilitis reumatoidea.

#### Exámenes paraclínicos

**Ecocardiografía.** Para demostrar las lesiones valvulares.

**Sangre.** Las investigaciones propias de la artritis reumatoidea.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Sokoloff, L.: The pathology of rheumatoid arthritis and allied disorders. In Hollander, J.L.(Ed.): *Arthritis and allied conditions*. Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

## SÍNDROME DEL APÉNDICE XIFOIDES

### Sinonimia

S. de hipersensibilidad xifoidea. S. de xifoidalgia.

## Sindromografía

### Clínica

Hay dolor profundo en el pecho, sordo, de diferente intensidad, de moderado a angustioso, ocasionalmente irradiado al epigastrio, espalda, hombros, brazo o precordio.

Ocurre durante la noche e interfiere con el dormir. De instalación no súbita, dura minutos a días. Recurre por semanas o meses, raramente por años. Desencadenado por girar la cabeza, caminar, levantarse, detener la marcha.

**Examen físico.** La palpación del apéndice xifoides reproduce el típico dolor y sus manifestaciones asociadas.

### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** Normal

**Radiología de estómago y duodeno.** Normal.

**Colecistografía.** Normal.

## Sindromogénesis y etiología

Puede aparecer asociado a coronariopatía, enfermedades gastrointestinales o solamente de la vesícula.

En aquellos casos en que el apéndice xifoides se ha extirpado se informa periostitis y pericondritis.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Junghanns, H.: "Der Schwertfortsatzschmerz (Xyphoideodine)". Zentralbl. f. Chir., 67:628-629, 1940.

Lipkin, M.; L.A. Fulton and E.A. Wolfson: "The syndrome of the hypersensitive xiphoid". New Engl. J. Med., 253:591-597, 1955

## SÍNDROME DE ARTICULACIONES CONDRÓCOSTALES

### Sinonimia

S. de neuralgia intercostal.

## Sindromografía

### Clínica

Dolor referido a la pared costal o abdominal. Se pueden presentar cambios circulatorios en las áreas dolorosas.

## Sindromogénesis y etiología

Se origina como resultado de lesiones degenerativas, trauma o enfermedad de las articulaciones costovertebrales con irritación de raíces nerviosas o ganglios simpáticos.

Con frecuencia se afectan el oncenno y duodécimo nervios dorsales.

## Bibliografía

Goldthwaite, J.E.: "The rib joints". N. Engl. J. Med., 223:568-573, 1940.

## SÍNDROME DE ARTROGRIPOSIS

### Sinonimia

S. de artrogriposis congénita múltiple. S. de miodistrofia fetal deformante. S. de Stern Gueverin. S. de artromiodisplasia. S. de Otto. S. de Rossi. S. de Rocher -Shetton.

## Sindromografía

### Clínica

Afecta ambos sexos por igual limitación de movimientos de todas las articulaciones, excepto la mandibular y algunas espinales. Parálisis ocasional de diferentes músculos. Se reduce la gesticulación facial y le confiere una facies de tristeza y melancolía.

**Examen físico.** Deformidades de las articulaciones con aumento de volumen de las mismas. Hipoplasia muscular y engrosamiento de la piel vecina (encartonada), alternando con zonas atróficas.

Brazos rotados hacia dentro, codos cilíndricos. Dedos y muñecas flexionadas. Piernas rotadas hacia fuera, cadera dislocada. Rodillas extendidas. Sinostosis prematura del cráneo y defectos del paladar. Ocasional ausencia del sacro.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Atrofia ósea. Se comprueban las alteraciones referidas al examen físico. También hay: braquicefalia, hipoplasia de la mandíbula, osteoporosis y fusión carpometacarpal después de los 10 años de edad.

**Biopsia de músculo.** Cambios degenerativos de músculos con fibrosis e infiltración grasa. Degeneración de neuronas motoras en la médula espinal.

## Sindromogénesis y etiología

Hay cuatro categorías patogénicas de artrogriposis:

1. Miopatías.
2. Neuropatías.
3. Enfermedades del tejido conectivo.
4. Defecto exógeno: limitaciones del espacio intrauterino o presiones extrauterinas.

Se distinguen tres variedades ligadas al cromosoma X causadas por mutaciones diferentes y defecto básico diferente:

1. Forma letal con contracturas severas, hipotonía, micrognatia y muerte debida a insuficiencia respiratoria (pérdida progresiva de las células del cuerno anterior).
2. Asociada con ptosis, micropene, criptorquidia, hernia inguinal e inteligencia normal (miopatía intrauterina no progresiva).
3. Artrogriposis que mejora con la edad, con inteligencia normal y sin otras alteraciones (defecto del tejido conectivo de los tendones).

## Bibliografía

Beghin, J.: "Les Aspects Radiologiques de L'arthrogrypose", J. Beige Radiology. 48:383, 1965.

Epstein, B.S.: "Radiographic identification of arthrogryposis multiplex congenita in utero". Radiology, 77:108, 1961.

Hall, J.G. et al.: "Three distinct types of X-linked arthrogryposis seen in families". Clin. Genet., 21:81-97, 1982.

Hennekan, R.C.M. et al.: "A family with severe X-linked arthrogryposis". Eur. J. Pediat., 150:656-660, 1991.

Jacobson, H.G. et al.: "Arthrogryposis multiplex congenita". Radiology, 65: 8, 1955.

Orlin, H. et al.: "Carpal coalition in arthrogryposis multiplex congenita". Br. J. Radiol., 40: 220, 1967.

Pare, A.: Monstre et prodiges. In: Oewres completes revues et collationnees par J.F. Malgaigne, Paris, J.B. Bailliers, 111, 1573, p.25.

Poznanski, A.K. et al.: "Radiographic manifestations of the arthrogryposis syndrome". Radiology, 95: 353, 1970.

Turpin, R.; J.Cruveiller *et al.*: "L'arthrogrypose multiple congenitale: maladie ou syndrome (etude de 9 observations)". Ann. Pediatr. (Paris), 13:2-19, 1966.  
Turpin, R. *et al.*: "L'arthrogrypose multiple congenitale: maladie ou syndrome". Ann. Pediatr. (Paris) 13: 2, 1966

## SÍNDROME DE ARTROFTALMOPATÍA

### Sinonimia

S. de artroftalmopatía hereditaria. S. de artroftalmopatía progresiva.

### Sindromografía

#### Clínica

El síndrome de artroftalmopatía se instala en la niñez. Aparece miopía progresiva que conduce a la ceguera. Reducción progresiva de la audición. Cambios degenerativos en varias articulaciones que pueden llegar a ser severos.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Grandes irregularidades de los cuerpos vertebrales del tórax. Escoliosis ocasional.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica dominante. La etiología es desconocida.

### Bibliografía

David, B.: "Über einen dominanten Erbgang bei enier polytopen enchondralen Dysostose Typ". Pfaundler-Hurler. Ztschr. Orthop., 84:657-660, 1954.  
Stickler, G.B. and D.G. Pugh: "Hereditary progressive arthrophthalmopathy H. Additional observations on vertebral abnormalities, a hearing defect, and a report of a similar case". Mayo Clin. Proc., 42:495-500, 1967.

## SÍNDROME DE BECKER

### Sinonimia

S. de distrofia muscular benigna de Duchenne. S. de Duchenne tipo tardío.

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome los síntomas son iguales a los del síndrome de distrofia muscular de Duchenne, pero de instalación tardía y de progresión más lenta.

El síndrome de Becker se inicia entre los 4-5 años. Comienza por el cinturón pélvico y muslos (iliacos, psoas, glúteos y cuádriceps). Ascende progresivamente, alcanzando entre los 5 y 10 años el cinturón escapular y brazos (pectorales, dorsal ancho, trapecio, deltoides, bíceps y finalmente esternocleidomastoideo, extensores de la columna y abdominales). Hay hipertrofia precoz de las pantorrillas. Inteligencia conservada. Hipogonitismo en ocasiones.

#### Exámenes paraclínicos

**Creatinfosfoquinasa.** Elevada en sangre.

**Electromiograma.** Muestra un patrón típico.

**Biopsia de músculo.** Hay menos lesiones y más regeneración.

## Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia recesiva ligada al sexo (cromosoma X). Hay una alteración de la estructura de la distrofia a diferencia de la distrofia muscular de Duchenne en la que la distrofia está ausente. El gen se encuentra en Xp21.

### Bibliografía

Becker, P.E.: "Neue Ergebnisse der Genetik der Muskeldystrophien". Acta Gen., 7:303-310, 1957.  
Becker, P.E. und Kiewer, F.: "Eine Nevek. Chromosomale. Muskeldystrophie". Arch. Psychiat. Nervenkr. 93:472, 1955.  
Becker, P.E.: Genética humana. Madrid, Toray, 1968, t. 3, p.471.  
Beggs, A.H. and L.M. Kunkel: "Improved diagnosis of Duchenne-Becker muscular dystrophy". J. Clin. Invest., 83:613-619, 1990.  
Cestan, R. et N. I. Leone.: Nouv. Iconogr. Salpetriere, 15:38, 1902.  
Emery, A. and R. Skinner: "Clinical Studies in Benign. (Becker's Type X-linked muscular Dystrophy)". Clin. Genetics, 10:189, 1976.

## SÍNDROME DE BERTOLOTTI

### Sinonimia

S. de sacralización-escoliosis-ciática.

### Sindromografía

#### Clínica

En el síndrome de Bertolotti hay adormecimiento, hipersensibilidad o dolor a lo largo del ciático, dolor en la parte baja de la espalda, rigidez matutina, escoliosis.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Sacralización de la quinta vértebra lumbar (LV).

### Sindromogénesis y etiología

Se produce por una sacralización de la vértebra LV.

### Bibliografía

Bertolotti, M.: "Contributo alla conoscenza dei vizi di differenzazione regionale del rachide con speciale riguardo all'assimilazione sacrale della V lombare". Radiol. Med., 4:113-144, 1917.  
Bertolotti, M.: "Le syndromes lombo-ischialgiques d'origine vertebrale". Rev. Neurol., 29:1112-1125, 1922.

## SÍNDROME DE BLOUNT-BARBER

### Sinonimia

S. de tibia vara. S. de la osteocondrosis deformante de la tibia. S. de osteocondrosis medial o lateral. S. de Erlacher-Blount.

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome hay dos formas: infantil y del adolescente.

La forma infantil se presenta entre el primero y segundo año de edad, generalmente en niños con sobrepeso y gradual incremento del arqueamiento de las piernas sin aparente causa. Casi siempre bilateral.

En la forma del adolescente se observan los mismos síntomas que en la forma infantil y aparecen entre los 6 a los 12 años. Generalmente unilateral.

**Examen físico.** Hay acortamiento de 1-2 cm de la pierna o piernas afectadas. Agrandamiento del cóndilo medial. Rotación interna de la tibia.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Irregularidad de los contornos de la línea epifisaria tibial proximal, áreas de rarefacción en las metafisis.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Hay un fallo en el crecimiento del cartílago epifisario con retardo de la osificación de la porción lateral o medial de la epífisis proximal de la tibia.

Se ha planteado que el síndrome de Blount puede ser similar a la condrodysplasia *punctata* y que los cambios en la tibia pueden ser indistinguibles después que la calcificación *punctata* desaparece.

La etiología es genética, planteándose en la forma infantil herencia autosómica recesiva y herencia multifactorial.

#### **Bibliografía**

- Blount, W.P.: "Tibia vara, osteochondrosis deformans tibiae". J. Bone Joint Surg., 19:1-29, 1937.  
Ikegawa, S. *et al.*: "Chondrodysplasia punctata mimicking Blount's disease: a case report". Acta Orthop. Scand., 61:580-581, 1990.

#### **SÍNDROME DE CAFFEY**

##### **Sinonimia**

S. de hiperostosis cortical infantil. S. de hiperostosis cortical subperióstica. S. de hiperplasia cortical infantil. S. de Caffey-Smith. S. de De Toni-Silverman-Caffey. S. de Roske-De Toni--Caffey.

##### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Este síndrome es más frecuente en mujeres. Se instala en la temprana infancia (por debajo de 5 meses), aunque ocasionalmente se detectan lesiones óseas observadas mediante ultrasonido o radiográficamente, antes del nacimiento. La instalación de las lesiones es súbita y están acompañadas de irritabilidad, fiebre, conjuntivitis, aumento de volumen de los huesos, malestar y limitación de los movimientos de las partes afectadas.

Hay aumento de volumen de la mandíbula y cara, ocasionalmente el aumento de volumen comienza en los miembros y solamente después de afectada la cara y otras partes del cuerpo.

No hay cambios de coloración, edema o incremento de la temperatura en la piel vecina a los huesos afectados. No hay adenopatías.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Engrosamiento cortical del hueso.

**Sangre.** Anemia moderada, neutrofilia, eritrosedimentación acelerada.

**Orina.** Normal.

##### **Sindromogénesis y etiología**

Se trasmite por herencia autosómica dominante.

La etiología es genética. Se ha sugerido que una oclusión vascular secundaria a trombocitosis pudiera estar involucrada en la patogénesis.

#### **Bibliografía**

- Caffey, J. and W.A. Silverman: "Infantile cortical hyperostosis; preliminary report on a new syndrome". Amer. J. Roentgen., 54:1-16, 1945.  
Caffey, J.: "Infantile cortical hyperostosis: a review of the clinical and radiographic features". Proc. Roy. Soc. Med., 50:347-354, 1956.  
Pickering, D. and B. Cuddigan: "Infantile cortical hyperostosis associated with thrombocythaemia". Lancet, II:464-465, 1969.

#### **SÍNDROME DE CALCINOSIS CIRCUNSCRITA**

##### **Sinonimia**

S. de Profichet.

##### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Este síndrome es reportado con mayor frecuencia en mujeres adultas. Primariamente hay depósitos calcáreos en los miembros, simétricos y que afectan más comúnmente el tejido periarticular.

##### **Exámenes paraclínicos**

Deben practicarse los mismos de la calcinosis universal.

##### **Sindromogénesis y etiología**

Muchos autores no están de acuerdo con que esta forma clínica sea una entidad y consideran que forma parte del síndrome de calcinosis universal.

La etiología es desconocida.

##### **Bibliografía**

- Leistyna, J.A. and A.H. Hassan: "Interstitial calcinosis; report of a case and a review of the literature". Amer. J. Dis. Child., 107:96-101, 1964.  
Reines, S.: "Petrificatio cutis circumscribita". Arch. Derm. Syph (Wein), 88:267-289, 1907.

#### **SÍNDROME DE CALCINOSIS UNIVERSAL**

##### **Sinonimia**

S. de fibrodysplasia osificante progresiva de Teuts-Chiander. S. de calcinosis difusa. S. de tendofascitis calcárea. S. de "Pierre de la Peau".

##### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Este síndrome afecta ambos sexos, pero es más común en hembras. Se instala durante las primeras dos décadas de vida con variaciones según la extensión del depósito anormal del calcio en la piel, tejido subcutáneo, músculos, nervios, tendones, órganos. Se recoge una historia vaga de fiebre no específica. Existen debilidad, dolor y rigidez de las articulaciones.

**Examen físico.** Se constata placas irregulares en la piel y tejidos profundos, más frecuentes de localización periarticular, y sólo afectando directamente las articulaciones.

Al comienzo no hay dolor y la piel adyacente es normal. Posteriormente hay dolor, y finalmente necrosis

y ulceración de la piel con secreción de material blanquecino y superinfección.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Depósitos de calcio de varios tamaños y formas, como densas líneas alrededor de músculos, tendones y nervios.

**Sangre.** Normal.

**Orina.** Normal.

#### Sindromogénesis y etiología

Posiblemente se debe a trastornos de los polisacáridos.

Este síndrome se ha reportado asociado con enfermedades del colágeno: esclerodermia, dermatomiositis, lupus eritematoso, artritis reumatoidea, miositis osificante.

Un tercio de los casos es secundario a la esclerodermia o dermatomiositis.

La etiología es desconocida.

#### Bibliografía

- Hilbish, T.F. *et al.*: "Roentgen findings in abnormal deposition of calcium in tissues". *Am. J. Roentgenol*, 87:1128, 1962.
- Leistyna, J.A. and A.H. Hassan: "Interstitial calcinosis, report of a case and a review of the literature". *Amer. J. Dis. Child.*, 107:96-101, 1964.
- Massim, J.R. *et al.*: "Treatment of calcinosis universal with aluminum hydroxide". *Arch. Dis. Child*, 45: 118, 1970.
- Moretti, E.: "Sur la calcinose generalisee". *J. Radiol. Electrol. Med. Nucl.*, 45:433, 1964.
- Teissier, L.J.: *Du diabète phosphatique. These pour le Doctorat du Médecine* (Paris: Bailliere, 1876), p. 439.

### SÍNDROME DE CAMERA

#### Sinonimia

S. de osteopatía neurálgica.

#### Sindromografía

##### Clínica

Este síndrome se presenta en pacientes de mediana edad. Se caracteriza por dolor que puede afectar prácticamente cualquier hueso, el dolor es intermitente y con incremento progresivo o de instalación súbita sin causa aparente o después de un trauma. Difícil de precisar su localización debido al carácter difuso del dolor o su ocasional irradiación. Se exacerba por las noches. Hay pérdida de peso. No existe respuesta a cualquier tratamiento médico, ortopédico o físico.

**Examen físico.** Hay puntos dolorosos no mayores de 1 cm sobre el hueso afectado, los cuales pueden ser detectados con la punta del dedo y mejor localizados con una aguja.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Negativo.

#### Sindromogénesis y etiología

Hay una fibrosis localizada del hueso e hiperemia.

#### Bibliografía

- Bertola, L. and A. Pedrocca: "Oste opatie nevralgiformi lombosciatalgiche a localizzazioni vertebrali e paraver-tebrali (Sindrome del Camera)". *Minerva Ortop.*, 4:215-218, 1953.

### SÍNDROME DE CAPLAN

#### Sinonimia

S. de artritis reumatoidea y neumoconiosis. S. de silicoartritis. S. de Collinet-Caplan.

#### Sindromografía

##### Clínica

Se presenta en pacientes, generalmente, expuestos a polvos fibrogénicos. Hay dolor migratorio de articulaciones, edema y otros síntomas de la artritis reumatoidea que precede o sigue a la patología pulmonar (tos, disnea moderada, hemoptisis).

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Eritrosedimentación acelerada. Prueba del látex y de Waller Rose positivas.

**Radiología.** Alteraciones típicas de las articulaciones. Tórax: muestra nódulos de 0,5-5 cm, frecuentemente periféricos, algunos con cavitación. Fibrosis pulmonar.

#### Sindromogénesis y etiología

Se trata de pacientes con artritis reumatoidea expuestos a polvos fibrogénicos. (Ejemplo: mineros, trabajadores de canteras.)

#### Bibliografía

- Benedek, T.G.: "Rheumatoid-Pneumoconiosis". *Am. J. Méd.*, 55: 515, 1973.
- Caplan, J.A.: "Certain unusual radiological appearances in the chest of coal-miners suffering from rheumatoid arthritis" *Thorax*, 8: 29, 1953.
- Caplan, A.; R.B. Payne and J.L. Withey: "A broader concept of Caplan's syndrome related to rheumatoid factors". *Thorax*, 17:205-212, 1962.
- Christiaens, L. *et al.*: "Le Syndrome de Caplan-Collinet (a propos de 6 observations)". *Arch. Mal. Prof.*, 15:546, 1954.
- Edling, N.P. *et al.*: "Rheumatoid Pneumoconiosis (Caplan's disease). A report of three cases encountered in Sweden". *Act. Radiol. (Diag.) (Stockh)*, 8:168, 1969.
- Mattson, S.B.: "Caplan's syndrome in association with asbestosis". *Scand. J. Resp. Dis.*, 52:153, 1971.
- Ramírez, R.J.; V. López-Majano and G. Schultze: "Caplan's syndrome, a clinicopathologic study". *Amer. J. Med.*, 27:643-652, 1964.

### SÍNDROME DE CLUTTON

#### Sinonimia

S. de articulaciones de Clutton.

#### Sindromografía

##### Clínica

Este síndrome se presenta generalmente de forma insidiosa entre los 6-16 años de edad. Las alteraciones son simétricas y se caracterizan por edema crónico de las articulaciones (85 % en las rodillas) ocasionalmente recurrente. En pocos casos es de carácter agudo o subagudo.

Hay enrojecimiento, dolor, limitación de movimientos, fiebre y manifestaciones sistémicas, con afectación poliarticular.

#### Exámenes paraclínicos

**Serología.** Líquido sinovial rico en linfocitos.

**Radiología.** Negativo.

## Sindromogénesis y etiología

Se trata de una sífilis congénita que produce una hidrartrosis crónica. No hay daño dentro de las articulaciones.

## Bibliografía

- Clutton, H.H.: "Symmetrical synovitis of the knee in hereditary syphilis". *Lancet*, 1:391-393, 1886.  
Hollander, J.L.: *Arthritis and allied conditions*, Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

## SÍNDROME DEL CODO DE LOS MINEROS DEL CARBÓN

### Sinonimia

S. del codo de los estudiantes. S. de bursitis olecraneana.

### Sindromografía

#### Clínica

Los pacientes refieren dolor en el codo y al examen físico se constata molestias, aumento de volumen del codo y limitación de movimientos.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Calcificaciones intraarticulares.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se produce por repetidos golpes (martillo neumático) o fricciones. Está asociado a enfermedades del codo, gota, artritis o enfermedades de causa desconocida.

## SÍNDROME DEL CODO DE TENISTA

### Sinonimia

S. de bursitis radiohumeral.

### Sindromografía

#### Clínica

Dolor en el codo, limitación funcional, sensibilidad a la presión del área radiohumeral de la articulación del codo.

#### Exámenes paraclínicos

No muestran alteraciones.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología está asociada frecuentemente a la práctica del tenis. Hay fatiga de los extensores del brazo.

## Bibliografía

- Hollander, J.L.: *Arthritis and allied conditions*. ed. 7, Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

## SÍNDROME COMPARTIMENTAL

El síndrome compartimental se produce cuando se acumula líquido a alta presión dentro de un espacio cerrado por fascias (compartimiento muscular), disminuyendo la perfusión capilar por debajo del nivel necesario para la viabilidad de los tejidos.

Las causas principales del síndrome compartimental son tres: aumento de la acumulación de líquido, disminución del volumen (constricción del compartimiento) y limitación de la expansión del volumen secundaria a una compresión externa.

Aunque el síndrome compartimental se desarrolla con mayor frecuencia en los cuatro compartimientos de la pierna, también puede ocurrir en el antebrazo, mano, brazo, hombro, pie, muslo, glúteos y espalda. Estos son poco diagnosticados y por eso nos vemos obligados a realizar una pequeña introducción para su mejor comprensión, refiriéndonos a la pierna donde son más frecuentes.

La fascia del muslo, *fascia lata*, se continúa en la pierna donde se denomina fascia de la pierna o crural.

Extensiones profundas de esta fascia forman los tabiques: intermuscular anterior, intermuscular posterior e intermuscular transverso. Estos tabiques y la membrana interósea (tibia-peroné), conforman los denominados compartimientos de la pierna. Ellos son: compartimiento anterior, compartimiento lateral, compartimiento posterior profundo y compartimiento posterior superficial.

Cada compartimiento aloja determinados músculos, ramas arteriales y venosas y nervios:

1. Compartimiento anterior: músculos extensores, tibial anterior, extensor del dedo gordo, extensor largo de los dedos y tercer peroneo, que extienden los dedos y flexionan dorsalmente el pie; arterias y venas tibiales anteriores y nervio peroneo profundo.
2. Compartimiento lateral: músculos peroneos y nervio peroneo superficial.
3. Compartimiento posterior profundo: músculos flexores profundos, flexor largo de los dedos, tibial posterior, flexor largo del dedo gordo, poplíteo, arterias y venas tibiales posteriores, arteria peronea y nervio tibial.
4. Compartimiento posterior superficial: músculos flexores superficiales, sóleo, gemelos (gastrocnemios), arterias, venas y nervios.

Puede comprenderse mejor ahora porque se producen diferentes síndromes en forma aguda o crónica en cualquiera de los compartimientos, en este caso de las piernas.

## SÍNDROME COMPARTIMENTAL AGUDO

### Sindromografía

#### Clínica

El síntoma más importante en un síndrome compartimental inminente, es un dolor desproporcionado en relación a la lesión inicial. Sin embargo, el dolor puede estar ausente si también existe algún trastorno del sistema nervioso central o periférico.

Para recordar los síntomas iniciales es útil emplear la regla de las *seis P* del síndrome compartimental:

1. Presión (*Pressure*). Es el hallazgo más precoz en un compartimiento tumefacto y tenso a la palpación.
2. Dolor a la extensión (*Pain*). El movimiento pasivo de los dedos puede provocar dolor en los músculos isquémicos involucrados. Debe tenerse en cuenta el aspecto subjetivo del paciente.
3. Paresia (*Paresis*). La debilidad muscular puede ser consecuencia de la afectación primaria del nervio, de la isquemia muscular o de la defensa al dolor.
4. Parestesia (*Paresthesia*). El hallazgo físico más fiable en un paciente consciente y cooperador es el déficit sensitivo. Inicialmente la detección sensitiva se manifiesta como

parestesia, pero si el tratamiento se retrasa, puede progresar hacia hiperestesia y anestesia. La exploración cuidadosa de la sensibilidad ayuda a determinar cuáles son los compartimientos involucrados.

5 y 6. Pulsos presentes (*Pulse*) y color rosado (*Pink*). Si no existe una lesión, o una enfermedad arterial severa los pulsos periféricos son palpables y la repleción capilar está generalmente conservada.

#### **Exámenes paraclínicos**

##### **Técnica de la aguja.**

##### **Técnica del catéter con mecha.**

##### **Técnica del catéter con hendidura.**

Los tres permiten medir la presión intracompartimental que puede ser necesaria en tres grupos de pacientes:

1. Pacientes que no cooperan, no confiables, intoxicados por alcohol o drogas y en niños.
2. Pacientes que no responden por tener traumas craneales o sobredosis de drogas.
3. Pacientes con lesiones neurovasculares asociadas, o neuropraxia por déficit nervioso asociado.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Las causas más frecuentes de este síndrome son: fracturas, lesión vascular con hemorragia intracompartimental, tumefacción muscular por sobre esfuerzo, infiltración exógena de líquido y otras.

#### **Bibliografía**

- Blick, S.S.; R.J. Brumback *et al.*: "Compartment syndrome in open tibial fractures". *J. Bone Joint Surg.*, 68:1348-1353, 1986.
- Matsem, F.A.: *Compartment Syndromes*. Gune & Stratton. New York, 1980.
- Mubarack, S.J.; C.A. Owen *et al.*: "Acute compartment syndromes: diagnosis and treatment with the aid of the wick catheter". *J. Bone Joint Surg.*, 60A: 1091-1095, 1978.

#### **SÍNDROME DEL COMPARTIMIENTO TIBIAL ANTERIOR**

##### **Sinonimia**

S. de necrosis isquémica de los músculos peroneales. S. del compartimiento peroneal.

##### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Este síndrome puede aparecer en uno o ambos miembros, se instala después de un prolongado y continuo ejercicio. El paciente refiere cansancio de las piernas, después aparece edema y severo dolor, que no desaparece con la elevación de estas ni el calor de las mismas.

Hay pérdida de la dorsiflexión e inversión. Cualquier movimiento produce dolor.

Se siente una consistencia firme a la palpación de la porción anterolateral de la pierna, así como ausencia de los pulsos pedio y tibial posterior.

Se constata anestesia en una zona triangular en el dorso del pie, en la base del primero y segundo dedos.

En los casos crónicos el dolor, recurrente, aparece después de cualquier esfuerzo y solo se alivia con la descompresión quirúrgica del compartimiento anterior, mediante la fasciotomía.

En casos agudos debe realizarse esta intervención de urgencia para evitar cambios musculares irreversibles.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Para excluir traumatismo.

##### **Sindromogénesis y etiología**

Se produce por una disminución del flujo sanguíneo a los músculos después del ejercicio severo y es ocasionado por la tumefacción isquémica del músculo dentro de su apretado compartimiento fascial.

##### **Bibliografía**

- Lunceford, E.M., Jr.: "The peroneal compartment syndrome". *Southern Med. J.*, 58:621-623, 1965.
- Reszel, P.A.; J.M. Janes and J.A. Spittel, Jr.: "Ischemic necrosis of the peroneal musculature: A lateral compartment syndrome; report of a case". *Proc. Staff Meet. Mayo Clinic*, 38:130-136, 1963.
- Slocum, D.B.: "The shin splint syndrome". *Amer. J. Surg.*, 114:875-881, 1967.

#### **SÍNDROME DE CONDRODISPLASIA METAFISARIA (JANSEN)**

##### **Sinonimia**

S. de disostosis metafisaria de Jansen. S. de disostosis congénita metafisaria.

##### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Los síntomas se instalan en la infancia. Hay marcado enanismo y retraso físico, hipertelorismo y exoftalmía, además contracturas y deformidades de las articulaciones, en particular de la flexión de caderas y rodillas, así como edema gradual de las articulaciones y retardo mental.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Hay subdesarrollo de la base del cráneo, platibasia y braquicefalia, mineralización irregular de la mandíbula y de las últimas costillas, clavícula y escápula, enanismo y deformidades esqueléticas en el adulto.

##### **Sindromogénesis y etiología**

La etiología es genética. Hay muchos casos esporádicos que probablemente se transmiten en forma autosómica dominante.

#### **SÍNDROME DE CONRADI**

##### **Sinonimia**

S. de condrodistrofia calcificante congénita. S. de displasia puntiforme epifisaria. S. de Hünemann. S. de epífisis punteada. S. de condrodiplosia *puntata* tipo Conradi-Hünemann.

##### **Sindromografía**

##### **Clínica**

Este síndrome se inicia en el período prenatal y es sólo identificable por radiología o ultrasonido.

Durante la infancia se presentan trastornos visuales, crecimiento retardado, cataratas congénitas, contracturas, acortamiento de los huesos largos proximales, metáfisis engrosadas, enanismo, macrocefalia o microcefalia, sindactilia, deficiencia mental, raíz nasal en silla de montar, micrognatia, cifosis o escoliosis, disqueratosis o hiperqueratosis ictiosiforme, dermatosis seborreica.

Existe una forma denominada condrod displasia *puntata* tipo rizomélica, que es muy grave en la cual se presenta rizomelia, retraso psicomotor. Hay enanismo, cifoscoliosis, miembros cortos asimétricos y contracturas, facies con hipoplasia de malares, *epicantus*, alopecia general y externa de cejas, así como del cuero cabelludo en algunas áreas.

Esta variedad se transmite por herencia autosómica recesiva.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Presencia de múltiples depósitos cálcicos puntiformes en las epífisis, carpo y tarso, columna, esternón, costillas posteriores. Durante la infancia existen anomalías esqueléticas.

**Estudio cromosómico.** Normal.

**Orina.** Moderada aminoaciduria, no específica.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Afecta huesos y estructuras ectodérmicas. Presenta degeneración mucoide en manchas, espacios quísticos en las epífisis y calcificaciones. Igualmente en los cristalinos.

Existen varios síndromes con alteraciones óseas similares: la condrod displasia *punctata* recesiva y dominante ligada al cromosoma X, autosómica recesiva debida a defectos peroxisomales, ingestión materna de anticoagulantes cumarínicos durante el embarazo y la forma autosómica dominante o síndrome de Conradi, en esta última el defecto básico no ha sido precisado.

#### **Bibliografía**

- Comings, D.E.; C. Papazian and H.R. Schoene: "Conradi disease: chondrodystrophia calcificans congenita: congenital stippled epiphyses". *J. Pediat.*, 72: 63, 1968.
- Conradi, F.: "Vorzeitiges Auftreten Von Knochen und eigenartigen verkalkungen Bei chondrodystrophia foetalis hypoplastica. Histologische". *Und Roentgenuntersuchungen. Jahrb. Kinderheilk.* 80: 86, 1914.
- Gwinn, J.L. *et al.*: "Conradi disease: (chondrodystrophia calcificans congenita)". *Am. J. Dis. Child.*, 121: 503, 1971.
- Josephson Bonyoriati, M.D.: "Chondrodystrophia calcificans congenita. Report of a case. Review of the literature". *Pediatrics*, 28: 425, 1961.
- Wardinsky, T.D. *et al.*: "Rhizomelic chondrodysplasia punctata and survival beyond one year: a review of the literature and five cases reports". *Clin. Genet.*, 38:84-93, 1990.

#### **SÍNDROME DE CONTRACTURA DE DUPUYTREN**

##### **Sinonimia**

S. de contracción de la fascia palmar.

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Este síndrome es más frecuente en hombres. Tiene alta incidencia familiar y gradual incremento con la edad, sobre todo después de los 40 años. Puede ser unilateral o bilateral.

Afecta, frecuentemente, la mano derecha. Los dedos se afectan en el orden siguiente: pequeño, mediano e índice. Hay dolor en la palma de las manos y pérdida progresiva de la función de las mismas debido a la imposibilidad de extender los dedos.

##### **Sindromogénesis y etiología**

Se transmite por herencia. Ha sido observado en varias generaciones de una misma familia y está asociado con muchas patologías como epilepsia, tuberculosis pulmonar, alcoholismo crónico.

La etiología es genética. El defecto básico no ha sido precisado aún.

##### **Bibliografía**

- Dupuytren, G.: "Permanent retraction of the fingers, produced by an affection of the palmar fascia". *Lancet*, 2:222, 1833-1834.
- Hollander, J.L.: *Arthritis and allied conditions*. Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.
- Young, I.D. and R.W. Fortt: "Familial fibromatosis". *Clin. Genet.*, 20:211-216, 1981.

#### **SÍNDROME DEL CORSÉ DE YESO**

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Este síndrome se caracteriza por prolongado estado de náuseas y vómitos repetidos. Se presenta en pacientes que por indicación del ortopédico usan un corsé de yeso en el cuerpo.

##### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Alcalosis hipocaliémica, hipovolemia.

##### **Sindromogénesis y etiología**

Se considera que es debido a una compresión mecánica de la cuarta porción del duodeno por la arteria mesentérica superior, que da como resultado una dilatación gástrica y duodenal.

##### **Bibliografía**

- Dorph, M.H.: "The cast syndrome: Review of literature and report of a case". *N. Engl. J. Med.*, 243:440-442, 1950.
- Nelson, J.P.; D.O. Ferris and J.C. Ivins: "The cast syndrome, case report". *Postgrad. Med.*, 42:457-461, 1967.

#### **SÍNDROME DE LA COSTILLA CERVICAL**

##### **Sinonimia**

S. de la primera costilla supernumeraria.

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Casi siempre este síndrome hace su aparición en la edad adulta, después de un trauma del hombro por estiramiento o esfuerzo del brazo o en el embarazo. Es generalmente unilateral aunque las costillas supernumerarias pueden ser bilaterales y más frecuentemente en mujeres. Hay dolor en el borde cubital que se incrementa con los movimientos, debilidad de las manos, brazo, hombros, entumecimiento y pérdida de la sensibilidad.



**Examen físico.** Se constata: cianosis, edema, frialdad, espasmos vasomotores, atrofia muscular, pulso débil del lado afectado, ocasionalmente es palpable una masa ósea en la fosa supraclavicular de ese lado.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Muestra la costilla supernumeraria cervical, debe diferenciarse del disco cervical.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se produce por la costilla cervical supernumeraria, la cual irrita el plexo braquial comprimiéndolo entre la costilla y el músculo escaleno anterior.

Por el carácter familiar se ha planteado la etiología genética con herencia autosómica dominante.

### **Bibliografía**

- Holst, S.: "Cervical rib and associated vascular complications". J. Oslo City Hosp., 13:173-182, 1963.  
Lishman, W.A. and W.R. Russell: "The brachial neuropathies". Lancet, 2:941-946, 1961.  
Murphy, T.: "Brachial neuritis caused by pressure of first rib". Aust. Med. J., 15:582-585, 1910.  
Schapera, J.: "Autosomal dominant inheritance of cervical ribs". Clin. Genet., 31:386-388, 1987.  
Smyth, C.J.: "Rheumatism and arthritis". Ann. Int. Med., 59 suppl. 4, 74-75, 1963.  
Willshire, J.: "Supernumerary first rib". Lancet, 2:633, 1860.

## **SÍNDROME DE COXITIS TRANSITORIA**

### **Sinonimia**

S. de *observation hip*. S. de epifisitis aguda transitoria. S. de sinovitis transitoria. S. de coxitis fugaz.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

Se presenta en los niños, hay cojera acompañada o no de dolor referido a rodilla, muslo, ingle.

Hay ligera limitación de los movimientos pasivos.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Normal.

**Sangre.** Eritrosedimentación normal.

**Biopsia de ganglio.** Ligera hiperplasia.

### **Sindromogénesis y etiología**

Este síndrome está inducido por traumatismos menores, infecciones focales, alergia. Más frecuentemente es idiopático. Suele producirse por osteoartritis o sinovitis.

### **Bibliografía**

- Hunder, G.G. and P.J. Kelly: "Roentgenologic transient osteoporosis of the hip; a clinical syndrome". Ann. Int. Med., 68:539-552, 1968.  
Lovett, R.W. and J.L. Morse: "A transient or ephimeral form of hip disease with report of cases". Boston Med. & Surg. J., 127:161-163, 1892.

## **SÍNDROME DE CROUZON**

### **Sinonimia**

S. de disostosis craneofacial. S. de craneostenosis. S. de occicefalia de Virchow. S. de occicefalia-acrocefalia. S. de cabeza de loro.

## **Sindromografía**

### **Clínica**

Este síndrome se presenta con mayor frecuencia en varones más a menudo en el curso del primer año de nacido.

Los pacientes refieren cefalea, moderada pérdida de la audición y pérdida progresiva de la visión.

**Examen físico.** Cráneo: braquicefalia, escafocefalia o trigonocefalia. Frente ancha, plana y con prominencias frontales. A veces torricefalia.

Facies: hipoplasia del macizo facial medio, labio superior corto y protrusión del inferior, hendidura palbebral oblicua, rebordes orbitarios inferiores borrados, exoftalmos, estrabismo divergente, papiledema, hipertelorismo, orejas de implantación baja, orificio del conducto estrecho.

Bóveda palatina ojival, anodoncia parcial.

A veces moderado retardo mental por hipertensión endocraneana. Puede haber convulsiones.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Radiología.** Craneosinostosis coronaria y sagital. Base craneana corta, en pendiente. Silla turca ensanchada. Fosa cerebelosa profunda. Senos maxilares pequeños.

**Líquido cefalorraquídeo.** Incremento de la presión.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se produce un cierre prematuro de las suturas craneales y secundariamente lesión cerebral por hipertensión endocraneana.

La etiología es genética: la tercera parte de los casos son esporádicos, por mutación fresca. La mayoría se trasmite por herencia autosómica dominante con expresividad variable y penetrancia reducida.

Hay una forma recesiva.

### **Bibliografía**

- Crouzon, O.: "Dysostose cranéofaciale héréditaire". Bull. Mem. Soc. Med. Hóp (Paris) 33:545, 1912.  
Dodge, H.W. Jr.; N.W. Wood and R.L.J. Kenedy: "Craniofacial dysostosis; Crouzon Disease". Pediatrics 23: 98, 1959.  
Dube, B.K.; K.C. Singhal; B. Kishore *et al.*: "Crouzon's syndrome". Indian Pract., 20:402-408, 1967.  
Flippen, J.H. Jr.: "Craniofacial dysostosis of Crouzon". Pediatric, 5: 90, 1950.  
Rubinstein, J.H.: En Gellis-Kagaw. Current Pediatric Therapy. 7 ed. Saunder, Filadelfia, 1976.p. 409.

## **SÍNDROME DE CYRIAX**

### **Sinonimia**

S. de Colleg-Davies. S. de la costilla deslizante.

### **Sindromografía**

#### **Clínica**

El paciente refiere dolor en el pecho que puede ser sordo y recurrente o muy agudo y asociado con síntomas de choque. Se puede presentar después de un estornudo, una inspiración profunda o un movimiento de los brazos.

La compresión del cartílago de la costilla afectada reproduce los síntomas.

### **Sindromogénesis y etiología**

La afectación de la membrana sinovial intercondral de las tres costillas falsas (8va., 9na. y 10ma.), da lugar a que el extremo

anterior de la costilla quede bajo el cartílago y comprima el nervio intercostal y las fibras simpáticas.

La etiología puede ser traumática o idiopática.

## Bibliografía

Camishion, R.C. and F. Goldstein: "Partial noncalculous cystic duct obstruction (cystic duct syndrome)". *Surg. Clin. N. Amer.*, 47:1107-1114, 1967.

Schieden, V.: "Über die 'Stauungsgallenblase'" *Zentralbl. Chir.*, 41:1257, 1920.

## SÍNDROME DE DESARREGLO INTERNO DE LA ARTICULACIÓN DE LA RODILLA

### Sindromografía

#### Clínica

Dolor a los movimientos de la rodilla, malestar localizado, atrofia de músculos del muslo, edema articular.

#### Exámenes paraclínicos

##### Radiología.

##### Punción articular y estudio del líquido.

##### Biopsia de la membrana sinovial.

### Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome que puede ser producido por diferentes causas:

- Quistes del menisco.
- Calcificaciones.
- Fractura del plato tibial.
- Fractura de la rótula.
- Derrame traumático sinovial.
- Condromalacia de la rótula.

## Bibliografía

Wilson, P.D.: In Hollander, J.L., ed.: *Arthritis and allied conditions*. ed. 7, Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

## SÍNDROME DE DISOSTOSIS CRANEODIAFISARIA

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome afecta ambos sexos, desde la infancia, después pasa a la forma sintomática dentro de los primeros años. Se acompaña de obstrucción nasal, anorexia, vómitos, ceguera, sordera y retardo mental.

**Examen físico.** Se puede apreciar además distorsión facial, costillas ensanchadas, clavículas engrosadas en su parte media.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Calcio, fósforo y fosfatasa alcalina normales.

##### Radiología de huesos.

### Sindromogénesis y etiología

De etiología genética, se considera que se trasmite por herencia autosómica recesiva. También se propone herencia autosómica dominante.

El defecto básico se desconoce.

## Bibliografía

Gorlin, R.J. and H. Sedano: "Craniometaphyseal dysostosis and craniodiaphyseal dysostosis". *Mod. Med.*, 36:154-155, 1968.

Halliday, J.: "A rare case of bone dystrophy". *Br. J. Surg.*, 37:52-63, 1949.

## SÍNDROME DE DISOSTOSIS PERIFÉRICA

### Sinonimia

S. de acrodisplasia epifisometafisal (acrodisostosis).

### Sindromografía

#### Clínica

Hay acortamiento en anchura de las manos y pies. Ligero a moderado retraso en el crecimiento.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Se observan los metacarpos de forma cónica. Cierre prematuro del cartílago de crecimiento que produce la deformación de los dedos de manos y pies.

### Sindromogénesis y etiología

De etiología genética y herencia autosómica dominante.

El defecto básico se desconoce.

## Bibliografía

Brailsford, J.F.: *The radiology of bones and joints*. London-Churchill, 1948.

Cooper, R.R. *et al.*: "Metaphyseal dysostosis: description of an ultrastructural defect in the epiphyseal plate chondrocytes". *J. Bone Joint. Surg.* 55:485, 1973.

Gledion, A.: *Acrodysplasia*, in Kaufmann, H.J.: *Progress in pediatric radiology*. v. 4, Basel-Karger, 1973.

Graces, L. *et al.*: "Peripheral dysostosis: investigation of metabolic and endocrine functions". *J. Pediatric*, 74: 730, 1969.

Hernández, R.M.; A. Miranda and S. Kofman-Alfaro: "Acrodysostosis in two generations: an autosomal dominant syndrome". *Clin. Genet.* 39:376-382, 1991.

Singleton, E.B. *et al.*: "Peripheral dysostosis". *Am. J. Roentgenol.*, 84:499, 1960.

## SÍNDROME DE DISPLASIA CADERA-HOMBRO

### Sinonimia

S. de displasia de Becken-Schuitter.

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome se presentan de forma variable, no constante: microftalmía, coloboma de la retina, opacidades de la córnea.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Hipoplasia de la escápula, del iliaco, de la clavícula y lordosis de la columna lumbosacra. Fallo en el desarrollo de costillas.

### Sindromogénesis y etiología

Probablemente se transmita por herencia autosómica dominante, y es posible que se trate de una nueva mutación.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Kosenow, W.; J. Mederce and A. Sinios: "Becken-Schweiter displasie". Fortsch. Röntgenstr., 113-139, 1970.

## SÍNDROME DE DISPLASIA EPIFISARIA MÚLTIPLE

### Sinonimia

S. de displasia poliepifisaria. S. de distrofia osteocondral poliepifisaria. Poliosteocondritis. S. de Fairbank.

### Sindromografía

#### Clínica

Las manifestaciones clínicas se presentan a menudo en la etapa tardía de la niñez o en la adolescencia, entonces es posible hacer el diagnóstico. Hay cojera, dolor y rigidez en las caderas, rodillas y tobillos y limitación de los movimientos de las articulaciones.

Con frecuencia existen *coxa vara* y *genus valgum* o *varo*. Los pacientes presentan una estatura por debajo de los 152 cm.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Retraso en la aparición de los centros de osificación secundarios de los huesos largos y de los centros de los huesos planos de las manos y de las muñecas.

Las epífisis de los huesos largos pueden ser pequeñas, irregulares y en algunos casos aplanadas, estas lesiones son más pronunciadas en los miembros inferiores.

Por lo general no se afectan el cráneo, esternón, costillas y clavículas.

### Sindromogénesis y etiología

Existe una condrodistrofia de las epífisis cartilaginosas. Hay múltiples centros de osificación desarrollándose en diferentes períodos.

Este síndrome se transmite por herencia autosómica dominante.

La etiología es genética.

## Bibliografía

Barrington-Ward, L.E.: "Double coxa vara with other deformities occurring in brother and sister". Lancet 1: 157, 1912.

Caffey, J.: "Achondroplasia of pelvis and lumbosacral spine". Am. J. Roentgenol., 80:449-457, 1958.

Fairbank, H.A.T.: "Generalized disease of skeleton". Proc. R. Soc. Méd. 28:1611, 1935.

Jacobs, P.: Multiple epiphyseal dysplasia in Kaufmann. H.J. Progress in Pediatric Radiology, vol. 4 Basel-Karger 1973, p. 309.

Murphy, M.C. *et al.*: "Multiple epiphyseal dysplasia". J. Bone Joint Surg. 55A:814, 1973.

Shapira, E.; E. Fischel; S. Moses *et al.*: "Syndrome of incomplete regional achondroplasia (ilium and ribs) with abdominal muscle dysplasia". Arch. Dis. Child., 40:694-697, 1965.

## SÍNDROME DE DISPLASIA EPIFISAL HEMIMÉLICA

### Sinonimia

S. de osteocondroma de la epífisis. Enfermedad de Trevor. Enfermedad de Fairbank.

## Sindromografía

#### Clínica

Hay edema duro unilateral y asimétrico de la rodilla o tobillo con o sin dolor, o restricción de la motilidad. *Varo* o *valgus* de acuerdo con el sitio afectado.

Otras localizaciones: epífisis de la cabeza femoral, huesos largos y de la muñeca.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Sobrecrecimiento de un lado de la epífisis, con un contorno irregular y osificación distal del fémur, de la tibia y el talón; también la porción proximal de la tibia.

### Sindromogénesis y etiología

Es más frecuente en el sexo masculino. No parece tener un patrón de herencia mendeliana.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Donaldson, J.S. *et al.*: "Osteochondroma of the distal femoral epiphysis". J. Pediatr. 43, 212, 1953.

Fairbank, T.J.: "Dysplasia epiphysealis hemimelica". J. Bone Joint Surgery. 38B:237, 1956.

Mouchet, A. *et al.*: "La Tarsomegalie". J. Radiol. Electrol. 10:289, 1926.

Osman, M.Z. *et al.*: "Dysplasia apiphysealis hemimélica". Semin. Roentgenol., 8:174, 1973.

## SÍNDROME DE DISPLASIA ESPONDILOEPIFISAL DE KOZLOWSKI

### Sinonimia

S. de disostosis espondilometafisal.

### Sindromografía

#### Clínica

Las alteraciones se observan en la etapa preescolar. Hay un enanismo moderado, más marcado en el tronco. Cuello corto. Escoliosis o cifoscoliosis. Acortamiento de manos y pies. Normal apariencia craneofacial. Limitación de los movimientos articulares con trastornos de la marcha.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Ensanchamiento, esclerosis e irregularidades en las metafisis de huesos largos. Acortamiento de los huesos iliacos. Retardo en la maduración del esqueleto. Cifosis y cifoscoliosis.

### Sindromogénesis y etiología

Hay algunos casos de transmisión hereditaria de carácter dominante. Se ha sugerido que el defecto genético afecta al colágeno (COL 2A1).

La etiología es genética.

## Bibliografía

Kozlowski, K; P. Maroteaux and J. Spranger: "La dysostose spondylo-metaphysaire". Presse Méd. 75: 2769, 1967.

Kozlowski, K.: Spondylo-metaphyseal dysplasia in Kaufmann, H. J. Progress in Pediatric Radiology, vol. 4 Basel- Karger, 1973, p. 299.

Piffareti, P.G., *et al.*: "La dysostose spondylo-metaphysaire de Kozlowski, Maroteaux et Spranger". Ann. Radiol. (Paris) 13:405, 1970.

Riggs, W. Jr. *et al.*: "Spondylometaphyseal dysplasia: Report of affected mother and son". Radiology, 101: 375, 1971.

Tiller, G.E., *et al.*: "Tandem duplication within a type II collagen gene (COL 2A1) exon in an individual with spondylo-epiphyseal dysplasia". Proc. Nat. Acad. Sci., 87:3889-3893, 1990.

## SÍNDROME DE DISPLASIA ÓSEA-DESPRENDIMIENTO RETINIANO-SORDERA

### Sindromografía

#### Clínica

Desprendimiento bilateral de la retina durante el primer año de vida y ceguera. Pérdida de la audición entre los 6-12 años. Se incrementa la pérdida de la audición para la alta frecuencia.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Pérdida de las trabéculas de las metafisis y epífisis de huesos largos, que produce un acortamiento de los mismos en *coxa vara*. Deformidad de la cabeza femoral, cifoscoliosis. Aplastamientos vertebrales y distorsión de pelvis.

**Exámenes de laboratorio.** Todos negativos.

### Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome de etiología genética que se trasmite por herencia ligada al cromosoma X, y en el cual las manifestaciones clínicas son ligeras en las mujeres heterocigóticas.

### Bibliografía

Roaf, R.; J.B. Longmore and R.M. Forrester: "A childhood syndrome of bone dysplasia, retinal detachment, and deafness". Develop. Med. Child. Neurol., 9:464-473, 1967.

## SÍNDROME DE DISPLASIA PSEUDOACONDROPLÁSICA

### Sinonimia

S. de displasia espondiloepifisal tipo pseudoacondroplásico.

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome los pacientes presentan enanismo de miembros cortos, generalmente, detectado en el segundo a cuarto años de vida. Marcado acortamiento de manos y pies. Apariencia normal de la cara.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Huesos craneofaciales normales. Acortamiento de huesos largos. Fragmentación e irregularidades de las epífisis en desarrollo. Cuerpos vertebrales biconcavos. *Coxa vara*. Las costillas tienen apariencia de espátula.

### Bibliografía

Cooper, R. R. *et al.*: "Pseudoachondroplastic dwarfism. J. Bone. Joint Surg. 55:475, 1973.

Ford, N. *et al.*: "Spondylo-epiphyseal dysplasia". Am. J. Roentgenol. 86:462, 1961.

Lindseth, R.E. *et al.*: "Spondylo-epiphyseal dysplasia". Am. J. Dis. Child, 113-721, 1967.

Maroteau, P. and M. Lamy: "Les formes pseudo-achondroplastique des dysplasies spondylo-epiphysaires". Presse Méd. 67: 383, 1959.

Silverman, F.N.: "Pseudoachondroplastic dysplasia". Semin. Roentgenol., 8: 172, 1973.

## SÍNDROME DE Distrofia Muscular DE LIMB-GIROLE

### Sinonimia

S. de distrofia muscular juvenil de Erb. S. de distrofia muscular de Moebius Leyden.

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas se instalan a cualquier edad pero generalmente a los 20 años. Hay toma de los músculos proximales de los brazos en el tipo ERB, más raramente en la región lumbosacra (tipo Leyden-Moebius).

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Enzimas: transaminasa G.O., aldolasa y creatinofosfoquinasa muestran una elevación variable: en el estadio inicial hay elevación importante. Más tarde es normal o hay ligera elevación.

**Electroencefalograma.** Normal.

### Sindromogénesis y etiología

Puede ser transmitida por herencia autosómica recesiva y autosómica dominante. Se ha planteado que en estos casos también hay alteraciones de la proteindistrofina.

### Bibliografía

Arikawa, E. *et al.*: "The frequency of patients with dystrophim abnormalities in a limb-girdle patient population". Neurology, 41:1491-1496, 1991.

## SÍNDROME DE Distrofia Simpática REFLEJA

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa con mayor frecuencia en pacientes mayores de 50 años. Semanas o meses después de un factor desencadenante como un traumatismo local, un infarto cardiaco, lesiones de nervios periféricos o accidente cerebrovascular, aparecen los primeros síntomas a la palpación en los miembros que pueden ser: dolor e hinchazón de tipo ardoroso, espontáneo, acompañado de signos y síntomas de inestabilidad vasomotora y cambios atróficos en piel.

El miembro está caliente, edematoso e hipersensible, particularmente en la región periarticular. Después la piel se vuelve brillante y fría y aparecen contracturas en flexión de la mano o pie.

El hombro del lado afectado a menudo se torna doloroso con limitación de movimientos (síndrome de hombro-mano).

Puede afectar rótula y cadera.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Hay desmineralización de huesos. La radiografía de la parte distal afectada muestra osteopenia en forma de un "moteado" (atrofia de Sudeck).

**Gammagrafía ósea con radionúclidos.** Muestra mayor captación en el hueso periarticular del lado afectado.

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se presenta en pacientes mayores y está precedido de algún factor desencadenante asociado ya referido.

Hay afectación de nervios simpáticos.

## Bibliografía

Kosin, F. *et al.*: "Tite reflex sympathetic dystrophy syndrome (RSDS)". *Am. J. Med.*, 70: 23, 1982.

## SÍNDROME DE DISTROFIA MUSCULAR TIPO DE LANGE I

### Sinonimia

S. de enanismo tipo Amsterdam. S. tipo Amstelo-damensis. S. tipo de Lange. S. Brachman-De Lange.

### Sindromografía

#### Clínica

**Examen físico.** En los pacientes afectados por este síndrome se constata hirsutismo de cara, espalda y frente. Hay braquicefalia o microcefalia, cejas largas, exotropía generalmente alterna, implantación baja de las orejas, nariz pequeña, boca con dientes separados, manos de simio, dedos pequeños, curvos, algo rudimentarios o ausentes con diferencias entre las dos manos. Los pies con sindactilia parcial o total. Hay retardo mental. Vocabulario limitado o no habla, camina con ayuda o solo. Peso y desarrollo marcadamente afectados.

#### Exámenes paraclínicos

**Estudio del patrón cromosómico.**

**Sangre.** Normal.

**Orina y líquido cefalorraquídeo.** Normales.

**Balance nitrogenado y Metabolismo basal.** Generalmente normales.

### Sindromogénesis y etiología

Es un grupo de anomalías congénitas sin base genética. En algunos casos han sido reportadas anomalías cromosómicas. La etiología es desconocida.

## Bibliografía

De Lange, C.: "Sur un type nouveau de dégénération (typus Amstelodamensis)". *Arch. Med. Infant.*, 36:713-719, 1933.  
Falek, A.; R. Schmidt; G.A. Jervis: "Familial De Lange syndrome with chromosome abnormalities". *Pediatrics*, 37:92-101, 1966.  
Hart, Z.H.; R.I. Jaslow and M.R. Gómez: "The de Lange syndrome". *Am. J. Dis. Child.*, 109:325-332, 1965.

## SÍNDROME DE DOLOR EN LA PARED ABDOMINAL ANTERIOR

### Sindromografía

#### Clínica

Existen dos subtipos de acuerdo con la localización del dolor: cuadrante inferior derecho o izquierdo y región alta del cuadrante superior.

El dolor es continuo, algunas veces en relación con el movimiento y no está relacionado con la ingestión de alimentos, ni con la defecación.

**Examen físico.** Con el paciente acostado en decúbito supino, se comprime firmemente con un solo dedo o el pulgar, el área dolorosa y se le pide al paciente que eleve ambas piernas unas pocas pulgadas. Si el dolor se incrementa debido a la contracción muscular debe ser un dolor originado en la pared. Si disminuye debe ser visceral.

### Sindromogénesis y etiología

Puede estar asociado a otros trastornos, pero es independiente de los trastornos gastrointestinales.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Long, C.: "Myofacial pain syndromes". *Henry Ford Hosp. Med. Bull.*, 4:102-106, 1956.

## SÍNDROME DE DOLOR EN LA REGIÓN TIBIAL ANTERIOR

### Sinonimia

S. de Maroch.

### Sindromografía

#### Clínica

Dolor de los músculos de la región tibial anterior aun en reposo. Son frecuentes adormecimiento y parestesias en el pie. Hay pérdida de la sensibilidad en los pies y piernas, enrojecimiento, edemas y sensibilidad en la región tibial anterior. La parálisis puede ser un síntoma tardío.

**Examen físico.** La induración y tumefacción del compartimiento anterior son los signos más tempranos. Hay disminución del relleno capilar de los dedos y palidez del pie. Tardíamente pueden aparecer ausencia de pulsaciones y déficit neurológico.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia muscular.** Pueden apreciarse diversos grados de necrosis.

**Medida de la presión en el compartimiento.** Generalmente elevada.

### Sindromogénesis y etiología

Etiología: daño de los músculos o compresión de la arteria tibial y de linfáticos. ¿Lesión del nervio tibial anterior?, ¿espasmo, trombosis o embolia de la arteria tibial anterior?, acumulación de líquido en el compartimiento tibial anterior.

Actualmente se considera entre los síndromes compartimentales originados por aumento de la presión en el interior de un compartimiento cerrado del miembro. Se afecta con mayor frecuencia el compartimiento anterior de la pierna.

## Bibliografía

Bhild, C.G., III: "Noninfective gangrene following fractures of lower leg". *Ann. Surg.*, 116:721-728, 1942.  
Paton, D.F.: "The pathogenesis of anterior tibial syndrome". *J. Bone Joint Surg.*, 50B:383-385, 1968.

## SÍNDROME DEL DORSAL ANCHO

### Sindromografía

#### Clínica

El paciente refiere dolor en la parte baja de la espalda y miembros inferiores. Ocasionalmente asociado a dolor de la parte superior de la espalda, hombros, miembros superiores, cuello y pecho.

La inyección con anestesia local de la fascia dorsolumbar suprime el dolor (esto tiene un valor diagnóstico).

### Sindromogénesis y etiología

Hay irritación de las fibras sensitivas de la aponeurosis del músculo dorsal ancho debido a fibrosis de la grasa subfascial, así como adhesión del tejido a la fascia y defecto de esta última.

### Bibliografía

- Copeman, W.S.C. and W.L. Ackerman: "Edema or herniations of fat lobules as a cause of lumbar and gluteal 'fibrositis'". Arch. Int. Med., 79:22-35, 1947.
- Dittrich, R.J.: "The latissimus dorsi syndrome". Ohio Med. J., 51:973-975, 1955.

## SÍNDROME DE DUPLAY

### Sinonimia

S. de capsulitis adhesiva del hombro. S. de periartrosis escapulo-humeral. S. de fibrosis periarticular del hombro. S. de bursitis adhesiva. S. de fibrositis periarticular.

### Sindromografía

#### Clínica

Es más frecuente en mujeres por encima de los 40 años, raramente antes de la menopausia. Se presenta en hombres de edad avanzada y en trabajadores sedentarios. Existe un gradual incremento del dolor en el hombro durante la abducción y rotación interna. El dolor irradia al brazo y antebrazo, ocasionalmente a la escápula.

**Examen físico.** Fijación escapulo-humeral. Brazo en aducción. Dolor a la palpación en diversas áreas del hombro.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Negativa.

Dos o tres meses después de instalado el síndrome hay desmineralización del húmero.

### Sindromogénesis y etiología

Etiología: el 85 % es idiopático. Un 15 % postraumático.

Frecuentemente observado después de un período de inactividad y de espasmo muscular, en la ansiedad y la depresión. Este síndrome está asociado a enfermedades viscerales.

### Bibliografía

- Duplay, E.S.: "De La peri-arthritis scapulo-humeralis et des raideurs de l'épaule qui en sont la conséquence". Arch. Gen. Med., 6,20:513-542, 1872.

Hollander, J.L.: Arthritis and allied conditions. Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

## SÍNDROME DE ENGELMANN

### Sinonimia

S. de displasia diafisal progresiva. S. de Camurati-Engelmann. S. de osteopatía hiperostótica múltiple infantil.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos. Las manifestaciones son más frecuentes en los primeros 6 años de vida, más raramente en niños mayores y adolescencia temprana. Hay retraso para la marcha, dificultades para aumentar de peso, anorexia, debilidad en las piernas.

**Examen físico.** Poco desarrollo, piernas alargadas, atrofia de músculos, alargamiento fusiforme bilateral simétrico de la diáfisis de los huesos largos, *genus varo*, *genus valgo*, *coxa valga*.

Afecta con menos frecuencia los huesos cortos, costillas y pelvis. No afecta huesos de la cara.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Calcio, fósforo y fosfatasa alcalina normales.

**Radiología.** Engrosamiento de la cortical, agrandamiento osteosclerótico fusiforme de la diáfisis de los huesos. Epífisis normal.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica dominante.

La etiología es genética, pero el defecto básico se desconoce.

### Bibliografía

- Camurati, M.: "Di un raro caso di osteite simmetrica ereditaria degli arti inferiori". Chir. Org. Movim., 6:662-665, 1922.
- Engelmann, G.: "Ein von osteopathia hyperostotica (sclerotisans), multiplex infantilis". Fortschr. Geb. Rontgstr., 39:1101-1106, 1929.
- Joseph, R.; J. Lefevbre; E. Guy, *et al.*: "Dysplasia cranio-diaphysaire progressive". Ann. de Rad., 1:477-490, 1958.
- Sparkes, R.S. and C.B. Graham: "Camurati-Engelmann disease. Genetics and clinical manifestations with a review of the literature". Am. J. Med. Genet., 9:73-85, 1972.

## SÍNDROME ESCAPULOCOSTAL

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta en pacientes de mediana edad, es de instalación insidiosa y va acompañado de dolor profundo en el hombro, con diferentes irradiaciones: cuello, región occipital, pecho o combinaciones de estas.

**Examen físico.** Los signos de dolor a la palpación aparecen desde el punto de referencia o por debajo del ángulo superior medial de la escápula hasta la pared torácica posterior.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiografías de hombro y columna cervical.**

## Sindromogénesis y etiología

La etiología puede ser de origen traumático o producida por artritis, bursitis o miositis.

## Bibliografía

Michele, A.A.: "Scapulocostal syndrome its mechanism and diagnosis". *New York J. Med.*, 55:2485-2493, 1955.  
Hollander, J.L.: *Arthritis and allied conditions*. ed. 7, Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

## SÍNDROME DE ESPONDILITIS OSIFICANTE LIGAMENTOSA I

### Sinonimia

S. de calcificación ligamentosa fisiológica vertebral.

### Sindromografía

#### Clínica

Se observa en pacientes mayores de 50 años con moderados o ausentes síntomas en la espalda, pero con disminución de la movilidad de la columna vertebral. No se recogen evidencias sugestivas de artritis reumatoidea.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiografía de huesos.** Se aprecian uno o múltiples espacios intervertebrales afectados. La región torácica es la que con mayor frecuencia presenta las calcificaciones de los ligamentos que adoptan una apariencia tortuosa. Sin embargo, las vértebras normales muestran densidad normal, así como normalidad en las apófisis y articulaciones vertebrales y costovertebrales.

**Eritrosedimentación.** Normal.

### Sindromogénesis y etiología

En este síndrome existen cambios degenerativos seguidos de calcificación de los ligamentos vertebrales longitudinales, que conducen a limitaciones de la motilidad.

## Bibliografía

Oppenheimer, A.: "Calcification and ossification of vertebral ligaments (spondylitis ossificans ligamentosa) roentgen study of pathogenesis and clinical significance". *Radiology*, 38:160-173, 1942.  
Smith, C.F.; D.G. Pugh and H.E. Polley: "Physiologic vertebral ligamentous calcification: an aging process". *Am. J. Roentgenol.*, 74:1049-1058, 1955.

## SÍNDROME DE EXOSTOSIS MÚLTIPLE

### Sinonimia

S. de Ehrenfried. S. de aclasis diafisal. S. de exostosis cartilaginosa múltiple.

### Sindromografía

#### Clínica

Hay deformidad de los miembros, incluyendo las manos (metacarpos cortos) y baja estatura. Afecta igualmente costillas y escápulas, nunca el cráneo. Hay compresiones de nervios y médula espinal como complicación.

Se aprecian tumores duros prominentes en rodillas, escápulas, arcos costales, hombros, muñecas, tobillos. Hay acortamiento de los miembros involucrados, abombamiento de los brazos y piernas, puede haber discrepancia de longitud de los miembros. Acortamiento de la talla, en el adulto masculino 169 cm y en la mujer 159 cm. Aunque estos tumores pueden estar presentes al nacimiento, no se aprecian, generalmente, hasta más tarde, permaneciendo un crecimiento lento hasta la adolescencia y deteniéndose en el adulto. Hay una incidencia de sarcoma del 2-10 % en el adulto.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología** (*survey* óseo). Se aprecian exostosis cartilaginosa diafisal yuxtaepifisal en huesos largos, fundamentalmente, cúbito, radio, húmero, tibia y peroné, involucrando articulaciones, pelvis, escápulas y costillas.

**Sangre.** Normal.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a un sobrecrecimiento diafisal-yuxtaepifisal cubierto por cartílago hialino.

Se transmite por herencia autosómica dominante. El 20 al 50 % de los pacientes desarrollan cambios malignos, aunque recientemente se ha estimado que la malignidad sólo ocurre en el 0,5 al 2 % de los casos.

La etiología es genética pero el defecto básico se desconoce.

## Bibliografía

Ehrenfried, A.: "Multiple cartilaginous exostoses hereditary deforming chondrodysplasia. A brief report on a little known disease". *J.A.M.A.*, 64:1606-1642, 1915.  
Hennekem, R.C.M.: "Hereditary multiple exostoses". *J. Med. Genet.*, 28:262-266, 1991.  
Jaffe, H.L.: "Hereditary multiple exostosis". *Arch. Pathol.*, 36:335-357, 1943.  
Solomon, L.: "Hereditary multiple exostosis". *Am. J. Hum. Genet.*, 16:351-353, 1964.

## SÍNDROME DE FIBROGÉNESIS IMPERFECTA ÓSEA

### Sindromografía

#### Clínica

El paciente refiere dolor óseo progresivo que se instala en la edad adulta. Hay debilidad, atrofia muscular, contracturas.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Hay pseudofractura de costillas, adelgazamiento cortical, cambios degenerativos sobreañadidos de articulaciones.

**Sangre.** Fosfatasa alcalina sérica aumentada.

## Bibliografía

Baker, S.L. and H.M. Turnbull: "Two cases of hitherto undescribed disease characterized by a gross defect in the collagen of the bone matrix". *J. Pathol. Bacteriol.* 62:132, 1950.  
Baker, S.L. *et al.*: "Fibrogenesis imperfecta ossium". *J. Bone Joint Surgery.* 48-B, 804, 1966.  
Frame, B.; C.Y. Fost; W. Pack; W. Reynolds and R.J. Argen: "Fibrogenesis imperfecta ossium: a collagen defect causing osteomalacia". *N. Engl. J. Med.* 285:769, 1971.

## SÍNDROME FRONTODIGITAL

### Sindromografía

#### Clínica

Hay ensanchamiento del dedo gordo y/o dedos en la mayoría de los casos. Sindactilia y/o polidactilia en algunos.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Falta la craneosinostosis. Hay ensanchamiento de las falanges distales de los dedos gordos y alteraciones de los otros dedos.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica dominante con expresión variable.

La etiología es genética pero el defecto básico se desconoce.

### Bibliografía

Marlham, R.E. and D.W. Smith: "Frontodigital syndrome. A dominantly inherited disorder with normal intelligence". J. Pediatr. 77:129, 1970.

## SÍNDROME DEL GOLPE DE RODILLA

### Sinonimia

S. de *housemaid*. S. de los mineros del carbón. S. de bursitis prepatelar.

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome existen tres formas clínicas:

1. Forma aguda: hay dolor local, edema y sensibilidad local.
2. Forma crónica: hay una distensión crónica de una de las bursas prepatelares, generalmente la que está por encima del tubérculo o tuberosidad tibial.
3. Forma infectada: se debe a una infección secundaria de una bursitis preexistente, con todos los signos de infección. Las causas más frecuentes son una herida localizada sobre la región patelar o una abrasión.

#### Exámenes paraclínicos

##### Radiografía de rodillas.

### Sindromogénesis y etiología

Las causas, ya señaladas, son: traumatismos, trabajo no acostumbrado sobre la rodilla, un largo período arrodillado, infección directa o indirecta de la bursa.

### Bibliografía

Smillie, L.S.: Injuries of the knee joint. ed. 4, Baltimore, Williams & Wilkins, 1962.

## SÍNDROME DE HALLERMANN-STREIFF

### Sinonimia

S. de discefalia mandíbulo-oculofacial. S. de discefalia. S. de Ullrich. S. de Fremerey-Dohna.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos por igual. Se caracteriza por alopecia localizada, nariz prominente, microcornea, cataratas congénitas con ruptura espontánea y absorción, ocasionalmente glaucoma. Hay enanismo armónico, atrofia de piel. Retardo del desarrollo psicomotor.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Revela las características en la mandíbula. Hay hipoplasia de rama, desplazamiento anterior de la articulación temporomaxilar. El cóndilo puede estar completamente ausente. El cráneo es braquicefálico. Retraso en el cierre de las fontanelas, cara pequeña, órbitas pequeñas.

### Sindromogénesis y etiología

Posiblemente se transmite por herencia autosómica recesiva, aunque parece ser que todos los casos reportados son esporádicos.

Se ha planteado infección viral en el embarazo o alteraciones producidas por sustancias teratogénicas. Se sugiere la etiología genética.

### Bibliografía

Cohen, M.M. Jr.: "Hallermann-Streiff syndrome: a review". Am. J. Med. Genet., 41:488-499, 1991.  
Hallermann, W.: "Vogelgesicht und Cataracta congenita". Klin. Monatsbl. Augenh., 113:315-318, 1948.  
Kulrander, G.J.; N.W. Lavy and J. A. Campbell: "Roentgen differentiation of the oculodentadigital syndrome and the Hallermann-Streiff syndrome in infancy". Radiology, 86:77-86, 1966.  
Streiff, E.B.: "Dysmorphie mandibulo faciale (tete d'oiseau) et alterations oculaires". Ophthalmologica, 120:79-83, 1950.

## SÍNDROME DE HENCH-ROSENBERG

### Sinonimia

S. de reumatismo palindrómico. S. de Hench.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por súbito ataque de dolor de moderado a severo, seguido a las pocas horas por aumento de volumen de las articulaciones. Los ataques ocurren a cualquier hora en el día, pero más a menudo en la tarde y regresan completamente en uno o dos días.

**Examen físico.** Se constata afectación de los dedos de las manos, rodillas, cadera, hombros, tobillos, articulación temporomaxilar, esternoclavicular y menos frecuentemente de la columna cervical.

Ocasionalmente hay inflamaciones periarticulares o del tejido blando. Aparición súbita en algunos pacientes de nódulos que desaparecen en una semana.



### *Exámenes paraclínicos*

**Sangre.** Moderada linfocitosis y elevación de la eritrosedimentación durante el ataque. Todas las pruebas para la artritis reumatoidea son negativas. Ocasional incremento de lípidos y ácidos grasos.

### **Bibliografía**

Hench, P.S. and E.F. Rosenberg: "Palindromic rheumatism; new off recurring disease of joints (arthritis, peri-arthritis, para-arthritis) apparently producing no articular residues-report of 34 cases; its relation to angioneural arthrosis, allergic rheumatism and rheumatoid arthritis". Arch. Int. Med., 73:293-321, 1944.

Lamond-Havres, R.W.: Palindromic rheumatism. In Hollander, J.L.: Arthritis and allied conditions. ed. 7, Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

## **SÍNDROME DE LA HIPERTROFIA DE MASETEROS**

### **Sinonimia**

S. de hipertrofia benigna maseterina.

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Hay una hipertrofia unilateral o bilateral de los músculos maseteros acompañada de edema doloroso por debajo y por delante de la oreja con o sin dolor de la misma o artralgia temporomaxilar. Rechinamiento de los dientes durante el sueño. Los pacientes, por lo general, tienen una personalidad tensa.

### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología.** Hay distorsión mandibular cuando la hipertrofia es unilateral. Maloclusión dental.

### **Sindromogénesis y etiología**

Afección adquirida producida por diferentes mecanismos: maloclusión primaria o secundaria, desplazamiento de la mandíbula por movimientos durante la lectura, tensión y rechinamiento de dientes.

### **Bibliografía**

Barton, R.T.: "Benign masseteric hypertrophy; a syndrome of importance in the differential diagnosis of parotid tumors". J.A.M.A., 164:1646-1647, 1957.

Gurney, G.E.: "Chronic bilateral benign hypertrophy of masseter muscles". Am. J. Surg., 73:137-139, 1947.

## **SÍNDROME DE HOFFA**

### **Sinonimia**

S. de hipertrofia del cojín graso infrapatelar.

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Existe, por lo general, una historia larga de dolor en el compartimiento de la rodilla, relacionada con el ejercicio.

**Examen físico.** Hay edema debido a la presencia de aumento del cojín graso, derrame moderado. A la extensión forzada se produce dolor y sensibilidad local a la presión profunda.

### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología de la rodilla.** Permite descartar lesión ósea y en muchos casos se puede observar aumento de partes blandas e intraarticular.

### **Sindromogénesis y etiología**

Hay una hipertrofia del cojín graso que causa alteraciones de la bolsa sinovial entre los cóndilos durante la extensión del pie.

### **Bibliografía**

Hoffa, A.: "The influence of adipose tissue with regard to the pathology of knee joint". J.A.M.A., 43:795-796, 1904.

## **SÍNDROME DE JAFFE**

### **Sinonimia**

S. de sinovitis villonodular pigmentada. S. tumoral de la membrana sinovial benigna polimorfocelular. S. tumoral de células gigantes de la vaina tendinosa.

### **Sindromografía**

#### *Clínica*

Hay dolor en una o varias articulaciones grandes, con limitación funcional de la articulación. La rodilla se afecta con mayor frecuencia.

**Examen físico.** Hay moderada limitación de los movimientos de las articulaciones afectadas por el dolor.

### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología de las articulaciones.**

**Biopsia de la membrana sinovial.**

**Sangre.** Pruebas para descartar artritis reumatoidea. Eritrosedimentación.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se ha sugerido que su presencia es secundaria a neoplasias y traumas.

La etiología es desconocida.

### **Bibliografía**

Chung, S.M.K. and J.M. Jones: "Diffuse pigmented villonodular synovitis of hip joint". J. Bone Surg., 47A:293-303, 1965.

Jaffe, H.L.; L. Lichtenstein and C.J. Sutro: "Pigmented villonodular synovitis, and bursitis, tenosynovitis. A discussion of the synovial and bursal equivalents of the tenosynovial lesion commonly denoted as xanthoma, xanthogranuloma, giant-cell tumor, or myeloplaxoma of the tendon, sheath, with some consideration of their tendon sheath lesion itself". Arch. Path., 31:731-765, 1941.

## **SÍNDROME DE JAFFE-LICHTENSTEIN**

### **Sinonimia**

S. de displasia fibrosa monostótica.

## Sindromografía

### Clínica

En niños sanos, aparece aumento de volumen, malestar y dolor en un hueso largo, hueso de la cara o cráneo.

No aparecen otras manifestaciones del esqueleto.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Hay zonas quísticas en la corteza de los huesos.

**Sangre.** Se observa, ocasionalmente, una ligera elevación del calcio y de la fosfatasa alcalina.

## Sindromogénesis y etiología

Puede ser una anomalía congénita o posiblemente un trastorno del proceso normal reparativo después de un trauma.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Jaffe, H.L. and L.Lichtenstein: "Non-osteogenic fibroma of bone". Am. J. Path., 18:205-215, 1942.  
Ross, D.W. and C.C. Vitale: "Monostotic fibrous dysplasia of the metacarpal". J. Bone Joint Surg., 37A:196-200, 1955.

## SÍNDROME DE JANSEN

### Sinonimia

S. de displasia metafisaria tipo Jansen.

## Sindromografía

### Clínica

Este síndrome se manifiesta en ambos sexos. Se evidencia un enanismo desde la niñez con afectación de la metafisis de todos los huesos lesionados con marcado ensanchamiento. Las diáfisis están acortadas.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Se observan las anormalidades ya descritas. Los cóndilos aparecen irregulares. Las vértebras cuneiformes, con contornos irregulares.

## Sindromogénesis y etiología

No se ha determinado si es o no genética.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Burkhart, J.M; E.C. Burke and P.J. Kelly: "Birth defects". Mayo Clinic Proc., 40:481-489, 1965.  
Jansen, M.: "Über atypische Condrodystrophie (Achondroplasie) und über eine noch nicht beschriebene angeborene Wachstumsstörung des Knochensystems: Metaphysare Dysostosis". Zeitschr. f. Orthop. Chir., 61:253-286, 1934.

## SÍNDROME DE KASHIN-BECK

### Sinonimia

Enfermedad de Urov. Enfermedad de Tokut-Ze.

## Sindromografía

### Clínica

Es un ejemplo de patología regional. Se presenta en la niñez. Es endémica en Corea, China, Siberia. De instalación asintomática o dolorosa. Hay debilidad muscular, calambres, parestesias, fatigabilidad.

De los 6 meses al año, se presenta rigidez articular. Existe una clasificación en grados de acuerdo con la toma articular y las manifestaciones clínicas:

Primer grado: forma moderada, en estadio inicial.

Segundo grado: incrementada toma de las articulaciones, del dolor y de los síntomas generales.

Tercer grado: artritis deformante crónica y manifestaciones generales.

Hay pérdida de peso, toma de la columna vertebral y gastritis crónica. También hay deformidades de la muñeca y articulaciones interfalángicas, crepitación. No hay inflamación o derrame. Es de localización simétrica y progresión lenta de la osteoartritis a otras articulaciones. Hay atrofia muscular adyacente a la toma articular.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Muestra proceso distrófico del crecimiento tubular de los huesos y acortamiento de los miembros.

**Sangre.** Normal. En el tercer grado hay anemia y linfocitosis. Calcio y fósforo normales.

## Sindromogénesis y etiología

De origen tóxico secundario a la ingestión de granos de cereales infectados con el hongo *Esporotrichiela fusarium*.

## Bibliografía

- Beck, E.B.: "To the problem of disforming endemic osteoarthritis in the Baikal area". Russian Physician, 5:74-75, 1906.  
Kashin, N.I.: The description of the endemic and other disease, prevailing in the Urov-river area. The records of physicomedical scientific society attached to the Moscow Univ., Jan. 3, 1859.  
Nesterov, A.I.: "The clinical course of Kashin-Beck disease". Arthr. Rheumat., 7:29-40, 1964.

## SÍNDROME DE KILOH-NEVIN

### Sinonimia

S. del nervio interóseo anterior.

## Sindromografía

### Clínica

De instalación espontánea o después de un traumatismo.

Existe parálisis aislada del flexor largo del pulgar y del flexor profundo de los dedos. No hay compromiso sensitivo.

## Sindromogénesis y etiología

En la etiología se considera que puede ser idiopática o asociada a fracturas o daño de los huesos del antebrazo

## Bibliografía

- Farber, J.S. and R.S. Bryan: "The anterior interosseous nerve syndrome". J. Bone Joint Surg., 50:521-523, 1969.  
Kiloh, L.G.; S. Nevin: "Isolated neuritis of anterior interosseous nerve". Br. Med. J., 1:850-851, 1952.

Parsonage, M.J. and J.W.A. Turner: "Neurologic amyopathy. The shoulder-girdle syndrome". *Lancet*, 1:973-978, 1948.

## SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL

### Sinonimia

S. de tortícolis óseo congénito. S. de sinostosis congénita de las vértebras cervicotorácicas. S. de fusión congénita de las vértebras cervicales.

### Sindromografía

#### Clínica

La fusión de una o más vértebras cervicales consiste en una malformación congénita que en ocasiones cursa de forma asintomática. Cuando la fusión es múltiple acortan la columna cervical y dan un aspecto característico de cuello corto con cabeza baja asentada en los hombros con limitación de los movimientos y línea de implantación del pelo baja con frecuencia a nivel de la primera vértebra torácica. Se asocia frecuentemente a otras anormalidades como falta de descenso escapular (deformidad de Sprengel), platibasia, impresión basilar, deformidad de Arnold-Chiari, etcétera.

Se han observado los "movimientos en espejo" (en que los movimientos voluntarios de un miembro superior se acompañan de movimientos similares en el miembro opuesto).

Hay disnea y disfagia. Este síndrome está asociado ocasionalmente a trastornos neurológicos debidos a una displasia congénita de la médula.

**Examen físico.** Hay acortamiento del cuello. Platibasia y movimientos limitados del cuello. Se asocia ocasionalmente a un tortícolis. Hay asimetría facial, escoliosis y cifosis.

Puede subdividirse en tres tipos:

Tipo 1. Anomalías extensas con elementos de diferentes vértebras integrando un simple bloque.

Tipo 2. Falta de completa segmentación de uno o dos espacios intervertebrales cervicales.

Tipo 3. Incluye el tipo 1 y 2, coexistiendo anormalidades de la columna dorsal baja y lumbar.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Demuestra acortamiento y fusión vertebral, así como también las malformaciones asociadas.

### Sindromogénesis y etiología

Actualmente se reconocen cuatro tipos de fusión vertebral:

Tipo I. Fusión masiva de vértebras cervicales y torácicas superiores en bloque.

Tipo II. Fusión de sólo una o dos vértebras (posible hemivértebras, fusión atlantoccipital y otras anomalías).

Tipo III. Fusión cervical, torácicas inferiores y lumbares.

Tipo IV. Fusión cervical y de otras vértebras y agenesia del sacro.

En el tipo II, el subtipo con fusión C2-C3 tiene herencia autosómica dominante y el subtipo C5-C6 muestra un patrón autosómico recesivo.

Esta heterogeneidad clínica puede basarse en una heterogeneidad genética, sin embargo en sentido general se considera como una entidad de etiología genética con herencia

autosómica dominante con penetrancia reducida y expresividad variable.

### Bibliografía

Daas-Rothschild, A. *et al.*: "Klippel-Feil anomaly with sacral agenesis: an additional subtype, type IV". *J. Craniofac. Genet. Div. Biol.*, 8:297-301, 1988.

Gardner, W.J.: "Diastematomyelia and the Klippel-Feil syndrome". *Cleveland Clin. Quat.*, 31:19-44, 1964.

Gunderson, C.H.; R.H. Greenspan; G.H. Glaser *et al.*: "The Klippel-Feil syndrome: genetic and clinical reevaluation of cervical fusion". *Medicine*, 46:491-512, 1967.

## SÍNDROME DE KNIEST

### Sinonimia

S. de displasia ósea-deterioro retiniano-sordera.

### Sindromografía

#### Clínica

Hay enanismo no proporcionado, cara redonda, ojos prominentes, paladar hendido, miopía, deterioro de la retina, cataratas, ceguera, progresiva sordera de conducción, limitación de la motilidad articular, dolor de las grandes articulaciones, cifoscoliosis, lordosis, cuello corto, marcha anormal.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Acortamiento de los huesos largos. Pérdida del patrón trabecular normal. Apariencia de cristal de los huesos.

### Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome de etiología genética que se transmite con un patrón autosómico dominante.

El cartílago presenta, al examen con el microscopio electrónico, anormalidades en la organización de las fibras colágenas. Estas son mucho más gruesas que lo normal y de forma irregular, sin el característico patrón en bandas.

Se ha sugerido la pérdida del protopéptido C que se requiere para la formación normal de las fibras del colágeno tipo II.

### Bibliografía

Poole, A.R., *et al.*: "Kniest dysplasia is characterized by an apparent abnormal processing of the C-propeptide of type II cartilage collagen resulting in imperfect fibroid assembly". *J. Clin. Invest.*, 81:579-589, 1988.

## SÍNDROME DE KOCKER-DEBRÉ-SEMELAINNE

### Sinonimia

S. de Debré-Semelaigne. S. de cretinismo. S. de hipertrofia muscular.

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta en niños y adultos. Hay manifestaciones típicas de cretinismo asociadas con una sensación de rigidez y malestar en los grandes músculos, algunos movimientos son dolo-

rosos. Hay lentitud en la contracción muscular. La marcha es tosca y lenta. La temperatura fría contribuye al enlentecimiento de los movimientos (paramiotonía). Presentan disartria secundaria al agrandamiento de la lengua. Hay hipertrofia muscular.

#### **Exámenes paraclínicos**

**Electromiograma.** Patológico.

**Orina.** No hay creatinuria.

**Sangre.** Colesterol elevado.

**Captación de yodo.** Disminuida así como otras funciones tiroideas.

#### **Sindromogénesis y etiología**

Se ha reportado incidencia familiar.

La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

Debré, R.; G. Semelaigne: "Syndrome of diffuse muscular hypertrophy in infants causing athletic appearance. Its connection with congenital myxedema". *Amer. J. Dis. Child.*, 50:1351-1361, 1935.

Hoffman, J.: "Weiterer Beitrag zur Lehre von der Tetanie". *Deutsch. Ztschr. Nerven.*, 9:278-290, 1896.

Kocker, T.: "Zur Verhütung des Cretinismus und cretinoider Zustände nach neuen Forschungen". *Deutsch. Z. Chir.*, 34:556-626, 1892.

#### **SÍNDROME DE LANDOUZY-DÉJERINE**

##### **Sinonimia**

S. de distrofia fascioscapulohumeral. S. de distrofia escapulohumeral.

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Se instala entre los 12-14 años, hasta los 30-40 años.

Se afectan por igual ambos sexos. Los primeros síntomas son: debilidad para el movimiento de los músculos de los hombros. Las mujeres lo presentan en el momento de peinarse. Dificultad para cerrar los ojos y soplar. Más tardíamente se afectan los músculos de la pelvis y piernas. Hay escapulas aladas.

###### **Exámenes paraclínicos**

**Electromiograma.** Patológico.

**Orina.** Hay ligera creatinuria.

**Sangre.** Creatinina disminuida.

##### **Sindromogénesis y etiología**

La etiología es genética y se transmite por herencia autosómica dominante ligada al cromosoma 4 en q35 y se estima que presenta una penetrancia del 95 % a la edad de 20 años.

Análisis bioquímicos detectaron reducción del transporte de electrones en la actividad a través del complejo II-IV.

No hay evidencias de heterogeneidad genética.

##### **Bibliografía**

Landouzy, L. and Déjerine, J.: "De la myopathie atrophique progressive; myopathie héréditaire, sans neuropathie, debutant d'ordinaire dans l'enfance par la face". Paris, F. Alcan., 1885.

Lunt, P.W. and P.S. Harper: "Genetic counselling in fascioscapulohumeral muscular dystrophy". *J. Med. Genet.*, 28:655-664, 1991.

Mathews, K.D., *et al.*: "Characterization of the fascioscapulohumeral dystrophy locus on 4q35 (Abstract)". *Am. J. Med. Genet.* 49(suppl.) 350-350, 1991.

Shy, G.M.: Neuromuscular disorders. In: Beeson, P.M., McDermott, W., ed.: Cecil Loeb Textbook of Medicine, ed. 12, Philadelphia, Saunders, 1967.

Slipetz, D.M.; J.R. Aprille; P.R. Goodyer and R. Rozen: "Deficiency of complex III of the mitochondrial respiratory chain in a patient with fascioscapulohumeral disease". *Am. J. Med. Genet.*, 48:502-510, 1991.

#### **SÍNDROME DE LEGG-CALVÉ-PERTHES**

##### **Sinonimia**

S. de osteocondrosis de la epífisis capital femoral. S. de *coxa plana*. S. de Calvé-Perthes. S. de Legg-Perthes.

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Los síntomas son de instalación súbita o progresivos, y aparecen entre los 6-12 años, con dolor moderado en la cadera, limitación de movimientos y cojera de las piernas que evoluciona progresivamente y el dolor se hace más intenso.

**Examen físico.** Malestar y espasmo muscular de la cadera. Eventual atrofia de músculos y acortamiento de las piernas.

###### **Exámenes paraclínicos**

**Sangre.** Eritrosedimentación ligeramente acelerada.

**Radiología.** Inicialmente hay reabsorción ósea y después esclerosis. Fragmentación de epífisis. Articulaciones irregulares.

##### **Sindromogénesis y etiología**

Hay una isquemia idiopática de los centros de osificación. Puede ser traumática.

La etiología es desconocida.

##### **Bibliografía**

Legg, A.T.: "The cause of atrophy in joint disease". *Am. J. Orthop. Surg.*, 6:84-90, 1908-1909.

#### **SÍNDROME DE LERI**

##### **Sinonimia**

S. de pleonosteosis.

##### **Sindromografía**

###### **Clínica**

Afecta ambos sexos. Se instala en la primera infancia. Por lo general el desarrollo mental es normal. Se han reportado algunos casos con inteligencia alterada. Hay limitación de movimientos de articulaciones y columna. Aparece el síndrome del túnel del carpo. Puede aparecer el síndrome de metatarsalgia de Morton.

**Examen físico.** Hay facies mongoloide (inconstante), ensanchamiento y deformidad de los dedos índice y pulgar, manos cortas y engrosadas, contractura en flexión de articulaciones interfalángicas, semiflexión y rotación interna de miembros superiores, semiflexión y rotación externa de miembros inferiores.

### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología.** Se comprueban las alteraciones óseas que originan las deformidades señaladas.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se transmite por herencia autosómica dominante.

La etiología es genética, pero el defecto básico se desconoce.

### **Bibliografía**

Leri, A.: "Une Dystrophie osseuse généralisée et héréditaire la plonostose familiale". Press. Méd., 30:13-16, 1922.

### **SÍNDROME DE LEWIS-BESANT**

#### **Sinonimia**

S. de distrofia muscular congénita localizada.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Han sido reportados casos en niñas, así como niños muertos en temprana edad con un cuadro de insuficiencia respiratoria.

#### **Sindromogénesis y etiología**

La etiología es desconocida.

#### **Bibliografía**

Lewis, A.J. and D.F. Besant: "Muscular dystrophy in infancy". J. Pediatr., 60:376-384, 1962.

Zellweger, H.; A. Afifi; W.F. McCormick and W. Mergner: "Benign congenital muscular dystrophy". Clin. Ped., 6:655-663, 1967.

### **SÍNDROME DE MAFFUCCI**

#### **Sinonimia**

S. de discondroplasia con hemangioma. S. de condrodistrofia con hamartoma. S. vascular. S. de Kast.

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Los pacientes son asintomáticos al nacimiento. Durante la niñez aparecen deformidades de los huesos y articulaciones. Afecta ambos sexos. No hay historia de dolor. Hay hipotensión ortostática en posición sentada o de pie. Se presentan fracturas a los traumatismos mínimos.

**Examen físico.** Antes de la pubertad aparecen nódulos en los dedos de los pies, posteriormente se producen tumores en los huesos cilíndricos, de distribución simétrica. En el tejido subcutáneo y tejido blando aparecen hemangiomas. No hay compromiso visceral.

### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología.** *Survey óseo.*

**Arteriografía y venografía.**

**Biopsia de piel y huesos.**

### **Sindromogénesis y etiología**

Hay una combinación de hemangiomatosis y encondromatosis y no parece ser hereditaria.

La etiología es desconocida.

### **Bibliografía**

Elmore, S.M. and W.C. Cantrell: "Maffucci's syndrome". J. Bone Joint Surg., 48A:1607-1613, 1966.

Maffucci, A.: "Di un caso di encondroma ed angoima multiplo. Contribuzione alla genesi embrionale del tumori". Movimento Medico-Chirurgico, 3:399-412, 1881.

### **SÍNDROME DEL MANGUITO MUSCULOTENDINOSO DEL HOMBRO**

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Por lo general, hay historia previa de trauma en el hombro. El paciente refiere sentir un estallido, acompañado de dolor súbito, frecuentemente seguido de un período asintomático y posteriormente recurrente que trae como consecuencia la imposibilidad de elevar el brazo o de iniciar la abducción.

Pueden existir síntomas crónicos, dados por enrojecimiento del hombro, impotencia funcional para la motilidad y malestar por las noches al volverse de ese lado.

**Examen físico.** Pueden observarse cambios localizados de la coloración de la piel, adolorimiento del hombro y crepitación.

### *Exámenes paraclínicos*

**Exámenes radiográficos.** Son negativos.

### **Sindromogénesis y etiología**

Se produce un desgarro del manguito musculoesquelético del hombro con lesiones del tejido blando periarticular ocasionado por traumas.

#### **Bibliografía**

Hollander, J.L.: Arthritis and allied conditions. 7 ed., Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

### **SÍNDROME DEL MANUBRIO ESTERNAL**

#### **Sindromografía**

##### *Clínica*

Se puede presentar en pacientes con artritis reumatoidea o sin cambios en las articulaciones.

El paciente refiere dolor por encima o a cada lado del manubrio esternal. El dolor se produce o agrava por el esfuerzo de caminar, subir escaleras, toser, etcétera.

**Examen físico.** Sensibilidad y ocasionalmente edema de la articulación del manubrio esternal que se alivia con la infiltración de procaína.

### *Exámenes paraclínicos*

**Radiología.** Ocasionalmente hay ligeros cambios de la articulación del manubrio. Generalmente no hay cambios.

**Electrocardiograma.** Normal.

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se presenta como parte del síndrome de la artritis reumatoidea o en forma aislada.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Fisher, C.M. and W. Light: "Manubriosternal arthralgia". N. Engl. J. Med., 256:799-801, 1957.

Sodestrom, N.: "Manubrial pain and angina pectoris". Svensk. Lakartidn., 48:1845-1847, 1951.

## SÍNDROME DE MARIE-BANBERGER

### Sinonimia

S. de Banberger. S. de Hagner. S. de osteoartropatía hipertrófica secundaria. S. de osteoartropatía pulmonar hipertrófica.

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por la presencia de hueso perióstico de neoformación, aumento de volumen de articulaciones con agrandamiento de las epífisis de los huesos largos, hipocratismo digital y artritis. Deformidad de las uñas que presentan cianosis. Hay sensación de calor en la punta de los dedos. Sudación de manos y pies. Artralgia. Las falanges distales están ensanchadas y en clava.

El hipocratismo digital puede aparecer en las formas primaria o secundaria. El primario aparece en la forma familiar y el secundario se acompaña a menudo de bronquitis crónica, enfermedades difusas pulmonares y endocarditis bacteriana.

La osteoartropatía familiar conocida como paquidermoperiostosis se caracteriza por engrosamiento de la piel de la cara, cuero cabelludo y miembros.

#### Exámenes paraclínicos

**Estudio del líquido sinovial.** Existen menos de 500 células/mm<sup>3</sup> con predominio de mononucleares.

**Radiología.** Muestra engrosamiento perióstico con formación de hueso nuevo. Falanges distales con cambios hipertróficos y osteólisis en etapas avanzadas.

**Estudio con radionúclidos con captación lineal pericortical.**

## Sindromogénesis y etiología

En adultos el síndrome por lo general es secundario a alguna neoplasia pulmonar, mas raramente se presenta en enfermedades crónica de pulmón o hígado (cirrosis), cardíacas, gastrointestinales, infecciosas crónicas o neoplásicas.

Puede ocurrir de forma idiopática y familiar.

Se desconoce la causa; la corrección del síndrome por vagotomía sugiere que hay estimulación vagal.

Se ha propuesto también que puede estar relacionado con vasodilatadores circulantes, inmunocomplejos circulantes y hormonas.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Von Banberger, E.: "Ueber Knochenveränderungen bei chronischen Lungen und Herzkrankheiten". Zschr. Klin. Med., 18:193-217, 1891.

Fischer, D.S.; D.H. Singer and S.M. Feldman: "Clubbing, a review with emphasis on hereditary acropachy". Medicine, 43:459-479, 1964.

Marie, P.: "De l'osteoarthropathie hypertrophique pneumique". Rev. de Méd., 10:1-36, 1890.

## SÍNDROME DE MARFAN

### Sinonimia

S. de distrofia mesodérmica congénita. S. de dolicoctenomelia. S. de aracnodactilia.

### Sindromografía

Este síndrome se debe a una alteración del tejido conectivo y se caracteriza por una gran variabilidad clínica. Afecta a tres sistemas fundamentales: esquelético, ocular y cardiovascular; sin embargo, la inteligencia no está afectada.

El diagnóstico se realiza sobre las manifestaciones más evidentes: subluxación del cristalino, dilatación de la aorta ascendente, aneurisma disecante y ectasia ductal. Los criterios diagnósticos, según un comité internacional de consultantes del año 1986, son:

1. Si hay un familiar de primer grado afectado por el síndrome, el paciente en estudio debe tener: a) involucrado al menos dos sistemas; b) presentar una manifestación mayor (este requisito será edad dependiente y según las peculiaridades del fenotipo familiar).
2. Si no hay familiar de primer grado afectado inequívocamente por el síndrome, el paciente en estudio deberá tener: a) involucrado el sistema esquelético; b) involucrado al menos dos de los otros sistemas; c) al menos una manifestación mayor.

#### Clínica

El cuerpo de estos pacientes es delgado y alargado, el cráneo dolicocefalo, las orejas prominentes. Presentan paladar ojival, brazos y piernas alargadas, manos con dedos largos y delgados, cifoscoliosis, pecho excavado, pie plano y dedos en martillo. El panículo adiposo está disminuido. Hay hiperextensibilidad y dislocación de articulaciones, hipotonía muscular. Las alteraciones oculares son: miopía, estrabismo, miosis, nistagmo, subluxación de los cristalinos, coloboma. Existen alteraciones cardiovasculares como son: deformidades valvulares, defecto septal, aneurisma de la aorta y de las arterias pulmonares. También existen defectos pulmonares y renales.

#### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Test de nitroprusiato para descartar homocistinuria.

**Examen ocular con lámpara de hendidura y dilatación completa.** Para detectar subluxaciones pequeñas.

**Ecocardiografía.** Medir especialmente raíz aórtica.

**Tomografía axial computadorizada.** Para el diagnóstico del saco dural a nivel de L5, que aparece en los dos tercios de los pacientes afectados.

**Exámenes radiológicos (survey óseo).** Senos perinasales grandes, dolicocefalia, huesos de la cara alargados, huesos largos excesivamente largos y finos, vértebras altas, etcétera.

**Sangre.** Disminución de las mucoproteínas.

**Otros exámenes: cariotipo, electroforesis de hemoglobina.** Para descartar otras causas de talla alta.

## Sindromogénesis y etiología

Es un síndrome de etiología genética y se transmite por herencia autosómica dominante. El gen se ha localizado en el cromosoma 15 alrededor de q21 y se debe a mutaciones del gen de la fibrilina (FBN1), una glicoproteína de las microfibrillas extracelulares, que se encuentran asociadas con la elastina. Esta alteración explica el defecto básico del síndrome.

## Bibliografía

- Eldridge, R.: "The metacarpal index: a useful aid in the diagnosis of the Marfan syndrome". Arch. Int. Med., 113:248-254, 1964.
- Grahame, R. and R.E. Pyeritz: "The Marfan syndrome: joint and skin manifestations are prevalent and correlated". Br. J. Rheumatol., 34:126-213, 1995.
- Marfan, A.B.: "Un cas de déformation congénitale des quatre membres, plus prononcée aux extrémités, caractérisé par un allongement des os avec un certain degré d'amincissement". Bull. Soc. Méd. Hôp. de Paris, 13:220-226, 1896.
- Pyeritz, R.E.: The Marfan syndrome. In Royce, P.M. and B. Steinman.: Connective tissue and its heritable disorders. Wiley-Liss, 1933, pp 437-468.

## SÍNDROME DE MIELOPATÍA DIABÉTICA

### Sinonimia

S. de amiotrofia diabética.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos en enfermos diabéticos en la quinta a séptima décadas. Se presentan dolores en las piernas: severos, asimétricos, ocasionalmente unilateral, y de localización preferente en cadera y muslo.

**Examen físico.** Emaciación asimétrica de los músculos, fasciculaciones y ausencia de la reflectividad tendinosa. Hay pérdida de la sensibilidad y úlceras. Parestesia normal en tobillos. Presencia de signo de Babinski.

#### Exámenes paraclínicos

**Punción lumbar.** Aumento de proteínas.

**Electromiografía.** Desnervación parcial de los músculos de las piernas. No hay fibrilación.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome es principalmente motor en contraste con la pseudotabes diabética que es sensitivo.

La etiología es la diabetes mellitus.

## Bibliografía

- Bruns, L.: "Ueber neuritische Lahmungen beim Diabetes Mellitus". Berl. Klin. Wschr., 27:509-515, 1890.
- Garland, H. and D. Taverner: "Diabetic myelopathy". Br. Med. J., 1:1405-1408, 1953.
- Grinker, R.R. and A.L. Saks: Neurology, ed. 6, Springfield, Thomas, 1966.

## SÍNDROME DE MIOGLOBINURIA PAROXÍSTICA IDIOPÁTICA

### Sinonimia

S. de mioglobinuria primitiva. S. de Meyer-Betz.

## Sindromografía

### Clínica

Predomina en el sexo masculino (4:1). Se instala a cualquier edad. En el 50 % de los casos aparece después del ejercicio, en el resto no se conoce la causa.

El paciente refiere súbitamente dolor fuerte y calambres musculares con aparición posterior de debilidad y parálisis, acompañados de tumefacciones musculares.

Generalmente afectan las musculaturas de las piernas y muslos, raramente los brazos, fonación, deglución o respiración. Estas crisis pueden durar unas horas. El estado general se afecta y puede llegar a trastornos de la conciencia. Una a tres horas después de la crisis, se aprecia la eliminación de orinas claras, pero de color rosado sanguíneo o carmelita que da una reacción positiva a la bencidina. La intensidad del color de la orina aumenta en las siguientes horas y después se atenúa.

Durante los accesos graves puede aparecer fiebre, hemorragias cutáneas y mucosas, cefalea intensa, astenia, vómitos, palidez y dolor abdominal. En algunas ocasiones durante el paroxismo de la crisis se presenta una insuficiencia renal aguda, con oliguria, isostenuria, edema que puede llevar al choque renal mioglobinúrico. La mortalidad por insuficiencia renal es alrededor del 20 %.

**Examen físico.** Puede haber atrofia muscular después de repetidos ataques. Previamente los músculos aparecen edematosos, dolorosos y de consistencia leñosa.

### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Después de unas horas de presentado el ataque, las orinas son al inicio de color rosado y después rojo-carmelitosas. Oliguria y anuria en algunos casos. Hay presencia de mioglobina, cilindrorria, eritrocituria y leucocituria.

Reacción positiva a la bencidina.

**Biopsia de músculo.** Realizada después del ataque, muestra necrosis de coagulación y fibras necróticas decoloradas alternando con fibras normales.

**Sangre.** Aumento de las enzimas musculares en el suero.

### Sindromogénesis y etiología

Las alteraciones se localizan en las células musculares que presentan una acentuada sensibilidad a los traumas o a productos metabólicos desconocidos. Histológicamente existen signos de degeneración en las células musculares.

Se han reportado casos en familias.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Meyer-Betz, F.: "Beobachtung an einem eigenartigen, mit Muskellähmung verbundenen Fall von Hämoglobinurie". Arch. Klin. Med. 101:86-127, 1911.
- Rainey, R.L.; P.W. Estes; C.L. Neely, et al.: "Myoglobinuria following diabetic acidosis". Arch. Intern. Med., 111:564-571, 1963.

## SÍNDROME DE MIOPATÍA HIPERTRÓFICA

### Sinonimia

S. de hipertrofia *musculorum vera*. S. de hipertrofia muscular verdadera.

## Sindromografía

### Clínica

Predomina en varones. Se inicia habitualmente en la infancia, adolescencia o vida adulta temprana, comienzo vago con sensación dolorosa en los músculos afectados.

**Examen físico.** Crecimiento lento de los músculos de los miembros que están afectados más frecuentemente que el tronco. Sin embargo, cualquier músculo del cuerpo puede estar afectado incluso la lengua. Diferentes músculos pueden estar involucrados a la vez o sucesivamente. El vigor de los músculos afectados, generalmente, aumenta. Aparece fenómeno miotónico en 50 % de los casos. Reflejos normales. Puede observarse con frecuencia hiperhidrosis de los miembros o el sitio afectado. No hay toma visceral ni esquelética.

### Exámenes paraclínicos

**Electromiograma.** Normal.

## Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Adams, R.D.; D. Denny-Brown and C. M. Pearson: Diseases of the muscle. New York, Harper Row, 1962.  
Friedreich, N.: "Ueber congenitale halbseitige Kophypertrophie". Virchow's Arc. Path. Anat., 28:474-481, 1863.

## SÍNDROME DE MIOPATÍA MEGACONIAL

### Sinonimia

S. de miopatía mitocondrial o por almacenamiento de lípidos.

## Sindromografía

### Clínica

Miopatía congénita de evolución lenta que aparece en la infancia, pero se ha observado en edades más avanzadas inclusive hacia la mitad de la vida adulta. Se caracteriza por hipotonía y debilidad de los músculos proximales con dificultad para caminar y para ascender escaleras. Reflejos tendinosos disminuidos o ausentes, no miotonía ni fasciculación, no pérdida de la sensibilidad ni de la coordinación.

### Exámenes paraclínicos

**Biopsia muscular.** Presencia de mitocondrias gigantes (100 veces mayor que lo normal) anormales de "fibras rasgadas con rojos" llamadas así por su aspecto con la tinción de la muestra muscular.

## Sindromogénesis y etiología

Alteraciones de las enzimas esenciales para el metabolismo lipídico contenido en las mitocondrias que da lugar a un acúmulo anormal de cuerpos lipídicos en las fibras musculares.

El estudio del ADN mitocondrial (ADNmt) de personas afectadas ha evidenciado en las poblaciones de ADNmt muscular que hay unas normales y otras con delección de un segmento de ADNmt de 7 kilobases. Esta observación demuestra que la etiología de este síndrome se debe a un defecto del genoma mitocondrial, con transmisión materna, estando la severidad del síndrome en correspondencia con el defecto del ADNmt y su correlación metabólica y con la distribución aleatoria de las mitocondrias normales y anormales en las gametogénesis maternas.

## Bibliografía

Holt, I.J. *et al.*: "Deletions of muscle mitochondrial DNA in patients with mitochondrial myopathies". Nature, 331:717-719, 1988.  
Shy, G.M.; N.K. Gonatas and M. Pérez: "Two childhood myopathies with abnormal mitochondria: I megaconial myopathy, II pleoconial myopathy". Brain, 89:133-158, 1966.

## SÍNDROME DE MIOPATÍA DE NEMALINE

### Sinonimia

S. miopático de Rod.

## Sindromografía

Se describen dos tipos: de instalación temprana y de instalación tardía.

### 1. INSTALACIÓN TEMPRANA

#### Clínica

Se instala al nacer. Hay desarrollo motor retardado, debilidad proximal de los miembros, reducción del volumen muscular, hipotonía muscular, arreflexia o reflejos normales en algunos casos. Malformaciones asociadas: paladar ojival, pie cavo, cifosis o escoliosis.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de músculo.** Están afectadas del 20-40 % de las fibras, las que contienen una cantidad variable de formaciones filamentosas. Los núcleos de las células lesionadas son vesiculosos y con nucléolo prominente.

**Sangre.** Índice de creatinina. Aumentado

**Transaminasa glutámica oxalacética.** Normal.

**Aminoácidos.** Excreción normal

**Electromiograma.** Disminución de la duración de los potenciales.

### Sindromogénesis y etiología

De etiología genética, se ha sugerido la existencia de herencia autosómica recesiva y dominante.

La deficiencia de fibras tipo 2 pudiera explicar la base de la incapacidad de los pacientes para realizar actividad motora gruesa.

### 2. INSTALACIÓN TARDÍA

#### Clínica

Se afectan ambos sexos. Se instala en la cuarta a sexta décadas en sujetos previamente sanos y sin anomalías del desarrollo. La instalación es gradual en las partes distales de las piernas o de la pelvis progresando hacia la parte proximal y después distal de todos los miembros afectando también los flexores del cuello.

**Examen físico.** Hay hipotonía muscular. Reflejos generalmente disminuidos o normales.

### Sindromogénesis y etiología

A diferencia del tipo anterior no se han reportado casos en familias.

La etiología es desconocida.



## Bibliografía

- Shy, G.M.; W.K. Engel, *et al.*: "Nemaline myopathy, a new congenital myopathy". *Brain*, 86:793-810, 1963.
- Wallgren-Pettersson, C., *et al.*: "Genetics of congenital nemaline myopathy: a study of 10 families". *J. Med. Genet.*, 27:480-487, 1990.

## SÍNDROME DE MORTON (T)

### Sinonimia

S. del primer metatarsiano corto. S. de la tríada de Morton. S. de metatarsalgia. S. de neuroma digital. S. de neuroma intermetatarsal.

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en la mujer. Es unilateral o muchas veces bilateral. Se caracteriza por dolor recurrente de tipo quemante entre los espacios metatarsianos tercero y cuarto que se irradia a las partes adyacentes del pie. Las molestias pueden persistir aun en reposo e impedir el sueño. Hay una excesiva fatiga del pie.

También existe dolor en el arco longitudinal con irradiación a la pantorrilla. El dolor comienza después de la marcha o después de determinadas posiciones de pie. Se alivia con el reposo.

**Examen físico.** El pie es de apariencia anormal. Un examen cuidadoso revela que el metatarso puede estar ligeramente desplazado hacia arriba y hacia la línea media y tiene una movilidad anormal; además está cubierto por una piel blanda y lisa, mientras que las cabezas de los metatarsianos segundo y tercero, son prominentes y un callo duro puede localizarse debajo de las mismas.

La presión ejercida entre los espacios tercero y cuarto de las cabezas de los metatarsianos, reproduce el dolor.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Revela acortamiento del primer metatarsiano y cambios secundarios.

### Sindromogénesis y etiología

Hay malformaciones congénitas del primer metatarsiano. Los síntomas agudos son secundarios a una sinovitis de la segunda y tercera articulaciones metatarsianas y del cuneiforme. Los síntomas crónicos se deben a una osteoartritis hipertrófica.

La afección se produce por la compresión del nervio digital por la cabeza del metatarsiano. También puede producirse por neurofibromas o angioneurofibromas del nervio medio plantar.

### Bibliografía

- Bingham, R.: "Painful feet; congenital insufficiency of first metatarsal segment as cause among soldiers recently inducted into the army". *J.A.M.A.*, 124:283-286, 1944.
- Morton, T.: "Metatarsus ataviscus. The identification of a distinct type of foot disorder". *J. Bone Joint Surg.*, 9:531-544, 1927.
- Morton, T.: "Foot disorders in general practice". *J.A.M.A.*, 109:1112-1119, 1937.

## SÍNDROME DEL MÚSCULO RECTO

### Sinonimia

S. del hematoma del músculo recto.

## Sindromografía

### Clínica

Se presenta en pacientes de edad media, más frecuente en mujeres. Aparece dolor súbito, severo, en ambos lados de la línea media abdominal, siempre por debajo del nivel del ombligo, aumento moderado de la temperatura, postración, vómitos, choque. En otros casos se desarrolla lentamente una masa sin síntomas agudos en la región paramedia abdominal.

**Examen físico.** Se constata una masa dolorosa en el sitio afectado, que permanece siempre fija, a veces equimótica y que no desaparece con la maniobra de contracción voluntaria del abdomen, taquicardia. Si el paciente se sienta la masa es menos dolorosa. Pueden existir contracciones tónicas localizadas y ausencia de rigidez o contractura abdominal generalizada.

### Exámenes paraclínicos

**Punción del tumor.** Aspiración.

**Pruebas de laboratorio.** Negativas

**Laparoscopia.** Permite demostrar que se trata de un tumor de la pared con integridad de la cavidad abdominal.

**Exploración quirúrgica.** No se justifica, el tratamiento debe ser conservador.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una contracción muscular súbita en el curso de un esfuerzo de tos, estornudo, vómitos, movimientos bruscos con los músculos abdominales.

Con frecuencia se asocia con infecciones, embarazo, intoxicaciones, que condicionan debilidad de la pared abdominal, degeneración de los vasos de la pared y/o discrasia sanguínea.

### Bibliografía

- Hippocrates (quoted by Payne). Payne, R.L.: "Spontaneous rupture of the superior and inferior epigastric arteries within the rectus abdominal sheath". *Ann. Surg.*, 108:757-768, 1938.
- Merendino, K.A. and T.W. Jones: "The deep epigastric artery: rectus muscle syndrome". *Amer. J. Surg.*, 103:159-169, 1962.

## SÍNDROME DE NAFFZIGER

### Sinonimia

S. de Adson. S. de Coote. S. de Haven.

### Sindromografía

#### Clínica

En este síndrome el ejercicio desencadena los síntomas y el descanso los reduce. Hay dolor desde el cuello hasta la mano o por encima del deltoides con extensión al brazo, mayormente al codo. Se acompaña de parestesia y debilidad del brazo afectado, ocasionalmente hiperestesia en áreas dolorosas. Con frecuencia hay alteraciones vasomotoras.

**Examen físico.** La maniobra de Adson induce los síntomas. Hay disminución o ausencia de reflejos en el brazo afectado y un punto doloroso en el músculo escaleno.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Debe realizarse en las regiones del cuello y hombro en diferentes proyecciones.

## Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Naffziger fue considerado en el pasado como consecuencia de la irritabilidad espástica e hipertrofia del escaleno que comprime la rama neurovascular. Hoy se rechaza este mecanismo y se plantea que la mejoría de los síntomas después de una tenotomía es producida por la liberación de un mecanismo pasivo y el descanso posoperatorio, más bien que la correlación con un mecanismo patogenético.

## Bibliografía

Jackson, R.: The syndrome of the cervical nerve root compression. In Hollander, J.L.: Arthritis and allied conditions. ed 7, Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.  
Naffziger, H.C. and W.T. Grant: "Neuritis of the brachial plexus mechanical in origin. The Scalenus syndrome". Surg. Gynec. Obstet., 67:722-730, 1938.

## SÍNDROME DE NEURITIS DE LOS NERVIOS DEL PLEXO ROTULIANO

### Sinonimia

S. de neuralgia prerrotuliana traumática.

### Sindromografía

#### Clínica

Hay síntomas de choque eléctrico cuando zonas detonadoras bien definidas unilaterales o bilaterales son ligeramente estimuladas. La sensación aparece, desaparece y recurre sin razón aparente.

### Sindromogénesis y etiología

Puede ser provocado por un pequeño y olvidado trauma. Un accidente anatómico fuera de la rama infrarrotuliana del safeno u otro nervio del plexo prerrotuliano, vulnerable a un trauma mecánico o isquemia producida por el movimiento.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Wartenberg, R.: "Digitalgia paresthetica and gonyalgia paresthetica". Neurology, 4:106-115, 1954.

## SÍNDROME DE NIELSEN I

### Sinonimia

S. de agotamiento neuromuscular. S. de agotamiento neuromuscular generalizado.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se desarrolla de forma subaguda después de un gran esfuerzo durante un período de euforia. El grado de exceso de trabajo es variable y depende de la edad y otros factores. Se presenta sensación de agotamiento profundo de todo el cuerpo, más severo para los músculos sometidos a los esfuerzos. Hay dolor, temblor y atrofia de los músculos afectados.

#### Exámenes paraclínicos

Líquido cefalorraquídeo. Normal.

## Electromiografía y estudios de la función tiroidea.

Deben ser realizados para descartar enfermedades conocidas.

## Sindromogénesis y etiología

Hay trastornos metabólicos debidos al gran esfuerzo. La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Nielsen, J.M.: "Subacute generalized neuromuscular exhaustion syndrome". Bull. Los Angeles Neurol. Soc., 5:128-130, 1940.  
Nielsen, J.M.: "Subacute generalized neuromuscular exhaustion syndrome; report of 3 cases". Calif. Med., 66:338-340, 1947.

## SÍNDROME DE OLLIER

### Sinonimia

S. de acondrosia. S. de acondrosia múltiple.

### Sindromografía

#### Clínica

Los pacientes presentan diversos trastornos de las manos, pies, fémur, fíbula y pelvis, generalmente unilateral. Ocasionalmente sufren de fracturas patológicas.

**Examen físico.** Hay deformidad de los huesos mencionados.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología del esqueleto.** Muestra zonas radiotransparentes.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Ollier, M.: "Sur une nouvelle affection: la dyschondroplasia". Rev. de Chir. Paris, 21:396-398, 1900.

## SÍNDROME DE OPPENHEIM

### Sinonimia

S. de amiotonía congénita. S. de mioatónia congénita.

### Sindromografía

Este síndrome ha sido subdividido en diferentes síndromes, ya que representa un grupo heterogéneo:

1. Distrofia muscular tipo de Lange.
2. Distrofia muscular de Batten-Turner.
3. Síndrome de hipotonía congénita benigna.

Describiremos este último como un grupo de hipotonías congénitas no progresivas de origen muscular, generalmente, benignas. Sus formas son: central core, miopatía nemalina, miopatía mega y/o pleoconial, miotubular.

#### Clínica

En la fase prenatal la madre siente pocos movimientos fetales, en la neonatal hay hipotonía generalizada, posturas raras, piernas en "libro abierto" cuando el recién nacido está boca arriba.

Facies: mandíbula colgante. Existe dificultad para la alimentación.

Tórax plano, con dificultades respiratorias si hay participación del diafragma en la miopatía. Los reflejos tendinosos son lentos y débiles. La inteligencia es normal, pero hay retardo motor.

#### Exámenes paraclínicos

**Electromiograma.** Para excluir atroñas neurales.

**Biopsia de músculo.** Permite reconocer las diferentes formas. Muchas fibras musculares presentan en su centro degeneración con falta de fosforilasa. Mitocondrias grandes. Los núcleos están agrupados concéntricamente. Las fibras musculares dañadas pierden la fuerza.

**Sangre.** La determinación de las enzimas aldolasa, transaminasa y creatinfosfoquinasa es normal.

#### Sindromogénesis y etiología

El término amiotonía congénita se reserva para condiciones en las cuales la anomalía primaria reside en los músculos y es esencialmente no progresiva.

Las formas central core y nemalina son esporádicas o se transmiten por herencia autosómica dominante.

#### Bibliografía

Becker, P.E.: Myopathien en human genetic. t 3, p. 411, 1964.  
Byers, P.E. and B.C.H. Banker: "Infantile muscular atrophy." Arch. Neurol., 5:140, 1961.

Oppenheim, H.: "Über allgemeine und localisierte Atonie der muskulatur (myatonía) im frühen Kindersalter". Mschr. Psychiat. Neurol., 8:232-233, 1900.

Zellweger, H.: The floppy infant. Londres, W. Heineman, 1969.

### SÍNDROME DE OSTEODISPLASIA AURICULAR

#### Sindromografía

##### Clínica

Afecta ambos sexos. Existe ligera limitación de los movimientos del codo, producidos por una displasia que va desde una moderada displasia a una dislocación tanto anterior como posterior (a menudo asimétrica bilateral). Displasia de la cadera ocasionalmente bilateral que se presenta solamente en las mujeres de la familia afectada. Apariencia masculina del torso, hombros anchos, base del cuello ancha, clavículas horizontales, prominencia de la escápula, acortamiento de metacarpos en algunos pacientes. Uñas, dientes y pelo normales. Hay displasia de la oreja: alargamiento del lóbulo acompañado de un pequeño lóbulo posterior.

Estatura por debajo de 50 percentiles en altura.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de huesos.** Comprueba las alteraciones señaladas en la clínica.

#### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se transmite por herencia autosómica dominante.

La etiología es genética.

#### Bibliografía

Beals, R.K.: "Auriculo-osteodysplasia, a syndrome of multiple osseous-dysplasia, ear anomaly, and short stature". J. Bone Joint Surg., 49A:1541-1550, 1967.

### SÍNDROME DE OSTEÓLISIS MIGRATORIA DE LOS MIEMBROS INFERIORES

#### Sindromografía

##### Clínica

Aparece después de un moderado traumatismo o de forma espontánea. Se caracteriza por dolor migratorio del tejido blando.

**Examen físico.** Se constata edema de las piernas, eritema, piel seca, venas superficiales dilatadas.

Pueden aparecer episodios segmentarios en otras áreas de la pierna opuesta sin causa inicial.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Osteólisis regional y migratriz.

#### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

#### Bibliografía

Duncan, H.; B. Frame; H.M. Frost, *et al.*: "Migratory osteolysis of lower extremities". Ann. Intern. Med., 66:1165-1173, 1967.  
Hunder, G.G. and P.J. Kelly: "Roentgenologic transient osteoporosis of the hip, a clinical syndrome?". Ann. Intern. Med., 68:539-552, 1968.

### SÍNDROME DE OSTEOMIELITIS DE LA COLUMNA VERTEBRAL E INFECCIÓN DEL TRACTUS URINARIO

#### Sindromografía

##### Clínica

Aparece en hombres en la quinta y séptima décadas. Sigue a una infección del tractus urinario. Hay dolor lumbar y signos meníngeos.

#### Exámenes paraclínicos

**Hemocultivo, urocultivo y cultivo de las lesiones osteolíticas.** Demuestran una infección a diferentes gérmenes.

**Radiología de la columna.** Localiza la lesión y muestra su extensión.

#### Sindromogénesis y etiología

Los gérmenes que se encuentran con más frecuencia son: *Escherichia coli*, *Proteus*, *Pseudomona*.

#### Bibliografía

Carson, H.W.: "Acute osteomyelitis of the spine". Brit. J. Surg., 18:400-408, 1931.

Sierra, M.A.; F.J. Luparello and J.R. Lewin: "Vertebral osteomyelitis and urinary tract infection". Arch. Intern. Med., 108:128-131, 1961.

### SÍNDROME DE PAGET

#### Sinonimia

S. de osteítis deformante. S. de Pozzi

## Sindromografía

### Clínica

Este síndrome es más frecuente en hombres pero más severo en mujeres. La instalación es insidiosa. Comienza después de los 40 años y frecuentemente es asintomático. Pueden presentarse episodios de cefalea. Dolor constante en una rodilla. Sordera.

**Examen físico.** Se constata ensanchamiento de la bóveda craneal. Deformidades óseas, acortamiento de la estatura, cifosis.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Reabsorción ósea, cambios fibróticos, desorganización de trabéculas, deformidades óseas.

**Sangre.** Hiperfosfatemia, aumento de la fosfatasa alcalina, hipercalcemia.

**Orina.** Hiper calciuria.

## Sindromogénesis y etiología

Se ha planteado que la enfermedad de Paget es una infección por virus lento.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Harvey, L. *et al.*: "Ultrastructural features of the osteoclast from Paget's disease of bone in relation to a viral aetiology". *J. Clin. Pth.*, 35:771-779, 1982.

Howell, D.: *Metabolic bone diseases*. In Hollander, J.L.: *Arthritis and allied conditions*, ed. 7, Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

Paget, J.: "On a form of chronic inflammation of bones (osteitis deformans)". *Med. Chir. Trans (London)*, 60:37-63, 1877.

## SÍNDROME DE LA PARED ANTERIOR DEL PECHO

### Sinonimia

S. de Prinzmetal. S. de Massumi.

## Sindromografía

### Clínica

Existe dolor en la región anterior del tórax asociado a molestias cuando se hace presión con los dedos, que no se alivia con el reposo, la ingestión de alimentos o la nitroglicerina.

Se describen cinco tipos de acuerdo con su localización:

1. Síndrome del pectoral mayor (más frecuente del lado izquierdo). El dolor se localiza en la mitad superior del pecho en segunda y tercera regiones costales. En ocasiones el dolor puede irradiarse al brazo. Puede existir en asociación con enfermedad cardíaca.
2. Síndrome inframamario (más frecuente en mujeres, localizado en el lado izquierdo). El dolor se presenta debajo de la mama, en la línea medioclavicular del sexto o séptimo espacio intercostal. Puede coexistir con patología gastrointestinal. Responde a antiespasmódicos y antiácidos.
3. Síndrome costal marginal. Se presenta en ambos lados del pecho. El dolor se localiza en el margen de la octava, novena y décima costillas y en su sitio de unión. Responde a tratamiento específico.
4. Síndrome de la unión costochondral. Hay dolor en la porción superior del pecho en la unión costochondral.
5. Síndrome del proceso xifoideo. Ya ha sido descrito, el dolor se localiza exactamente sobre el xifoide.

## Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Long, C.: "Myofascial pain syndromes". *Henry Ford Hosp. Med. Bull.*, 4:102-106, 1956.

Prinzmetal, M. and R. Massumi: "The anterior chest wall syndrome—chest pain resembling pain of cardiac origin". *J.A.M.A.*, 159:177-184, 1955.

## SÍNDROME DE LA PIERNA DEL TENISTA

### Sinonimia

S. de la ruptura de los músculos de la pantorrilla.

## Sindromografía

### Clínica

Se instala bruscamente con un estallido audible en la pierna durante un fuerte ejercicio, acompañado de dolor intenso en la pantorrilla que puede extenderse al espacio poplíteo y que se incrementa por la dorsiflexión del pie.

## Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a una contracción muscular súbita con ruptura de uno de los músculos de la pantorrilla durante un ejercicio violento.

## Bibliografía

Hollander, J.L.: *Arthritis and allied conditions*. ed. 7, Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

## SÍNDROME DE LA PIERNA LARGA

## Sindromografía

### Clínica

Alrededor de un 15 % de la población tiene una diferencia de longitud de una pierna de 1 cm o más de diferencia con respecto a la otra. Generalmente los pacientes son asintomáticos o pueden tener los mismos síntomas que aquellos que tienen una gran diferencia.

Los pacientes refieren dolor en la nalga, caderas y a veces en la parte baja de la espalda, rodillas u ocasionalmente en las pantorrillas.

**Examen físico.** Se constata una diferencia en la longitud de las piernas con incremento de una de ellas.

### Exámenes paraclínicos

**Estudio radiológico.** Permite comprobar las alteraciones producidas por la diferencia de longitud, a nivel de las caderas y columna vertebral.

## Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida

## Bibliografía

Gofton, J.P. and G.E. Trueman: "Unilateral idiopathic osteoarthritis of the hip". *Can. Med. Ass.*, 97:1129-1132, 1967.

## SÍNDROME PIRIFORME

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta en pacientes con historia de trauma de la región sacroiliaca o glútea (muchas veces olvidado).

El paciente refiere dolor en la articulación sacroiliaca, en la gran escotadura ciática y en el músculo piriforme, irradiado a la pierna, que ocasiona dificultad para caminar.

Hay exacerbación aguda del dolor crónico, después del levantamiento de pesos.

**Examen físico.** Se palpa una masa alargada sobre el músculo piriforme durante el ataque de dolor. Signo de Laségue positivo. Atrofia glútea de acuerdo con la cronicidad del proceso.

#### Exámenes paraclínicos

**Estudios radiológicos.** Permiten excluir otros procesos, lumbosacro y de la articulación de la cadera.

### Sindromogénesis y etiología

Hay lesión del músculo piriforme que afecta el nervio ciático, en aquellos casos donde existe relación entre este músculo y el nervio ciático.

### Bibliografía

Robinson, D.R.: "Pyriformis syndrome in relation to sciatic pain". Amer. J. Surg., 73:355-358, 1947.

Yoemans, W.: "The relation of arthritis of the sacroiliac joint to sciatica". Lancet, 2:1119-1122, 1928.

## SÍNDROME DE POLICONDRITIS RECIDIVANTE

### Sinonimia

S. de condromalacia. S. de pericondritis atrófica crónica. S. de pericondritis difusa. S. de policondropatía. S. de Von Meyenburg.

### Sindromografía

#### Clínica

El 80-90 % de los pacientes sufren ataques en orejas y nariz, y refieren dolor espontáneo o a la palpación e hinchazón de la porción cartilaginosa de la oreja. Los episodios repetidos pueden hacer que las orejas sean laxas y colgantes.

Los ataques se acompañan de episodios recurrentes de malestar y fiebre baja, a veces poliartritis dolorosa. Se caracteriza por episodios de inflamación seguidos de destrucción del cartílago nasal, que ocasiona deformidad de la nariz.

Con frecuencia se presenta disnea y *distress* respiratorio por el estrechamiento de la tráquea y bronquios secundarios a cuadros de insuficiencia respiratoria e infecciones pulmonares recurrentes.

Puede haber interferencia de la audición, obstrucción de la trompa de Eustaquio con otitis media secundaria y sordera.

Hay vértigo, ataxia, náuseas y vómitos.

Son frecuentes las conjuntivitis, episcleritis, iritis. Ulceraciones en la boca y genitales. Episodios de poliartritis no deformante en grandes y pequeñas articulaciones.

Pueden haber aneurismas y trombosis, así como glomerulonefritis focal proliferativa.

**Examen físico.** Nariz en silla de montar. Sibilantes en ambos campos pulmonares. El 30 % de los pacientes presentan escleritis, conjuntivitis, iritis.

Todas las uniones cartilaginosas pueden estar afectadas (sínfisis del pubis, manubrio esternal, vertebral).

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Eritrosedimentación acelerada durante los ataques. Anemia normocítica normocrómica, factor reumatoideo positivo y anticuerpos antinucleares en algunos casos, a veces inmunocomplejos circulantes.

**Tests de artritis reumatoidea.** Negativos.

**Orina.** Excreción aumentada de mucopolisacáridos.

**Biopsia de cartílagos.** Se observan cambios inflamatorios seguidos de la destrucción de los cartílagos.

**Radiología.** *Survey* óseo. Calcificaciones en cartílagos de nariz, laringe y tráquea.

**Broncografía.** Puede comprobar estenosis traqueal.

### Sindromogénesis y etiología

Es un trastorno inflamatorio de origen desconocido que afecta estructuras cartilaginosas, aparato cardiovascular, ojos y oídos.

Hay pérdida de glucosaminoglicanos de cartílagos.

En el borde de la destrucción se observan linfocitos y plasmocitos. Invasión de cartílagos por tejido de granulación.

En la lesión hística intervienen mecanismos de inmunidad celular y humoral.

Los pacientes presentan destrucción de cartílagos. El *distress* respiratorio se produce por el estrechamiento de la tráquea y bronquios.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Hernan, J.H.: "Polychondritis, in textbook of Rheumatology" W.N. Kelley *et al.*, Philadelphia, Saunders, 1985. pp. 1458-1467.

Hewe, R.: "Relapsing polychondritis". Brit. Med. J., 4:661-662, 1967.

Jaksch-Wartenhorst, R.: "Polychondropathia". Wien. Arch. Inn. Med., 6:93-100, 1923.

## SÍNDROME DE POLIMIALGIA REUMÁTICA

### Sinonimia

S. de anartritis reumatoide. S. de Forestier-Certonciny.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta a las personas más jóvenes. La instalación puede ser aguda o insidiosa. Hay dolor y rigidez de los hombros y de las caderas, que ocasionalmente es severa e incapacitante. Existen anorexia, pérdida de peso y fiebre. Se asocia frecuentemente al síndrome de Horton.

**Examen físico.** Se constata rigidez muscular. Hay ausencia de deformidad articular.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Eritrosedimentación acelerada. Células L.E. y factor reumatoideo negativo.

**Biopsia de piel, mucosa y músculo.** Negativos.

## Sindromogénesis y etiología

En general, forma parte de los síndromes colágenos y granulomatosos, sin que pueda independizarse fácilmente de otros similares; especialmente se considera muy ligado o coexistente con la arteritis a células gigantes conocida antes como arteritis temporal o síndrome de Horton y responde al mismo tratamiento.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Barber, H.S.: "Myalgic syndrome with constitutional effects; polymyalgia rheumatica". *Ann. Rheumat. Dis.*, 16:230-237, 1957.
- Bell, W.R. and H.F. Klinefelter: "Polymyalgia rheumatica". *Johns Hopkins Med. J.*, 121:175-187, 1967.
- Bruce, W.: *College of G.P. Research Newsletter*, 9:157, *Brit. Med. J.*, 2:811, 1888.

## SÍNDROMES DE POLIMIOSITIS IDIOPÁTICA

### Sinonimia

S. de polimiositis.

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas comunes para todos los grupos son: debilidad muscular simétrica (afecta más frecuentemente los músculos proximales). En el grupo 1 se afectan los músculos de los hombros con mialgias que ocasionan incremento de la consistencia muscular. Se asocia frecuentemente al fenómeno de Raynaud y a la disfagia.

**Examen físico.** Pérdida del reflejo aquileo en los pacientes severamente afectados.

Se describen cuatro grupos:

#### Grupo 1

- Agudo, más frecuente en jóvenes (1-20 años).
- Subagudo. Afecta la niñez.  
Crónico I. Temprano en edad adulta.  
Crónico II. Adultos de más edad. Etapa tardía (distrofia muscular).

#### Grupo 2

Es dominante la polimiositis. La enfermedad del tejido conectivo asociada tiene un papel menor.

#### Grupo 3

La poliomiomiositis es menor. La participación del tejido conectivo asociada tiene un papel mayor.

#### Grupo 4

La polimiositis se asocia al carcinoma.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia muscular.** Presenta las lesiones típicas de las polimiositis: degeneración aguda o subaguda de las fibras musculares con alteraciones inflamatorias variables.

**Electromiograma.** Cuando es típico muestra los tres elementos siguientes: potenciales de unidad motora polifásicos de escasa amplitud, trazado de frecuencia elevada pseudomiotónica y fibrilación espontánea con ondas agudas positivas (tipo en diente de sierra) en el músculo en reposo.

**Sangre.** Células L.E., factor reumatoideo. Eritrosedimentación normal o elevada. Aumento, no constante, de la

aldolasa, TGO, LDH y CPK (creatinfosfoquinasa). Mioglobina sérica elevada en 75 % de los pacientes.

## Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

- Adams, R.D.; D. Denny-Brown and C.M. Pearson: *Diseases of the Muscle*. Harper & Row, New York, 1962.
- Stevens, M.B.: *Polymiositis (Dermatomyositis)*. In A.S. Cohen (Ed.), *Rheumatology and Immunology*. Grune & Stratton, New York, 1979.
- Wagner, E.: "Fall einer seltenen Muskelkrankheit". *Arch. Heilkunde*, 4:282-283, 1863.

## SÍNDROME POSTURAL

### Sindromografía

#### Clínica

Existen dos tipos: funcional y estructural.

El tipo funcional prevalece en niños y se manifiesta solamente por fatiga y ligero dolor de espalda. El tipo estructural se presenta en todas las edades y el dolor de espalda es más intenso.

**Examen físico.** Se constata incremento de la lordosis cervical, motilidad disminuida en la columna dorsal. Está exagerada la curva de la lordosis lumbar. Los músculos abdominales son flácidos, la pelvis inclinada hacia delante y acortamiento de los flexores de la cadera. Hay incremento del ángulo lumbosacro.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Procesos espinosos y facetas en contacto unas con otras. Cambios secundarios degenerativos de los huesos.

## Sindromogénesis y etiología

El embarazo y la obesidad frecuentemente son factores determinantes o precipitantes.

## Bibliografía

- Kerr, W.J. and J.B. Lagen: "The postural syndrome related to obesity leading to postural emphysema and cardiorespiratory failure". *Ann. Intern. Med.*, 10:569-595, 1936.
- Kuhns, J.G.: *Posture and its relationship to orthopedic disabilities*. Ann. Arbor, Edward Bros, 1942.

## SÍNDROME DE PSEUDOACONDROPLASIA

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome afecta ambos sexos. Los pacientes presentan baja estatura durante la adolescencia. Al examen físico pueden encontrarse otras manifestaciones como son: osteoartritis de caderas y también ocasionalmente, de rodillas y hombros.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** En niños: hay fragmentación de los centros de osificación epifisarios. En adultos: cambios de la columna vertebral. Osteoartritis.

## Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica dominante.  
Hay fragmentación de centros de osificación epifisaria.  
La etiología es desconocida.

## SÍNDROME DE PSEUDOGOTA

### Sinonimia

Enfermedad por depósito de pirofosfato de calcio e hidroxapatita. S. de condrocalcinosis. S. de condrocalsinovitis.

### Sindromografía

#### Clínica

En un 25 % pueden aparecer ataques agudos (pseudogota) que se instalan rápidamente y alcanzan su máxima intensidad en 12-36 horas.

Más frecuente en mujeres mayores de 40 años. Los síntomas van desde artralgiyas leves hasta artritis aguda semejante a los ataques de gota (que se mantienen desde un día hasta ocho semanas). Las articulaciones más frecuentemente afectadas son: rodillas, manos y pies; el 20 % tiene poliartralgiyas.

Se caracteriza por: articulaciones eritematosas, con aumento de volumen y muy dolorosas. Generalmente se limita a una sola articulación. El sitio más frecuente es la rodilla, aunque pueden afectarse tobillos, muñecas, codos, caderas y columna cervical y lumbar. Puede atacar al igual que en la gota la articulación metatarsofalángica del dedo grueso. Estos síntomas pueden ceder en una o dos semanas.

En un porcentaje menor de pacientes aparece la enfermedad pseudorreumatoide, caracterizada por ataques en múltiples articulaciones, de semanas o meses de duración.

Hay rigidez matinal y fatiga.

Otro grupo (50 %) adopta la forma crónica, con múltiples articulaciones tomadas: rodillas, muñecas, caderas, hombros, codos y tobillos, simétricas en su localización.

Pueden surgir lesiones destructivas en una o varias articulaciones y simular una artropatía neuropática.

**Examen físico.** Inflamación de grado variable de las articulaciones afectadas.

#### Exámenes paraclínicos

**Estudio del líquido articular.** Existe gran número de polimorfonucleares. Presencia de cristales de pirofosfato de calcio, que pueden ser visualizados mediante la luz polarizada.

**Radiología.** Hay calcificaciones en el cartílago hialino de la articulación, con el aspecto de líneas finas densas en rodillas, codos, muñecas. Calcificaciones en tendones, con frecuencia el tendón de Aquiles y el supraespinoso.

**Aspiración de líquido sinovial.** Aparecen intracelularmente y extracelularmente cristales de calcio.

**Artroscopia y Biopsia.**

**Sangre.** Hiperuricemia, hiperglucemia o prueba de tolerancia a la glucosa alterada. Eritrosedimentación habitualmente acelerada. Calcio y fósforo séricos casi siempre normales. Fosfatasa alcalina normal.

## Sindromogénesis y etiología

El depósito de cristales de pirofosfato dihidratado de calcio en las articulaciones se conoce como enfermedad por

depósito de pirofosfato y se caracteriza por una artropatía inflamatoria aguda y crónica. La forma aguda se denomina pseudogota.

Defecto metabólico con precipitación de cristales de pirofosfato de calcio en líquido sinovial, cartílago y estructuras periarticulares.

## Bibliografía

McCarthy, D.J.; N.N. Kohn and J.S. Faires: "Significance of calcium phosphate crystals in synovial fluid of arthritic patients: the 'pseudogout syndrome'. Clinical aspects". *Ann. Int. Med.*, 56:711-737, 1962.

McCarthy, D.J.: "Pseudogout and pyrophosphate metabolism". In *Advances in Internal Medicine*. G. H. Stolleman, Year book. 1980.

Moskowitz, R.W. and D. Katz: "Chondrocalcinosis and chondrocalsynovitis (pseudogout syndrome)". *Amer. J. Med.*, 43:322-334, 1967.

## SÍNDROME DE LOS QUISTES DE BAKER

### Sinonimia

S. de los quistes poplíteos.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se presenta a cualquier edad. El paciente refiere dolores moderados y rigidez de la rodilla, generalmente unilateral.

**Examen físico.** Hay edema del espacio poplíteo que se puede extender hacia el tendón de Aquiles.

#### Exámenes paraclínicos

**Transiluminación.** Revela la presencia de quistes.

## Sindromogénesis y etiología

Puede ser producido por cualquier causa que incremente la tensión del líquido sinovial. Hay herniación posterior de la cápsula de la rodilla, agrandamiento de la bolsa semimembranosa y escape del líquido sinovial de la rodilla hacia una de las bursas.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Baker, W.M.: "Baker's cyst; formation of abnormal synovial cysts in connection with joints". *Med. Classics*, 5:805-820, 1941.

Hollander, J.L.: *Arthritis and allied conditions*. Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

## SÍNDROME DE RABDOMIÓLISIS DE ESFUERZO

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome puede presentarse en todas las edades, pero ocurre más frecuentemente en hombres jóvenes, enrolados en el servicio militar o en círculos de atletas. Los episodios se presentan después de la ejecución de una calistenia estresante sin previa preparación. Los pacientes refieren severa mialgia de los músculos estresados que dura de unos pocos días a un mes, con recuperación en uno o varios meses. El paciente refiere emitir orinas de color carmelita oscuro entre 24 y 38 horas después del ejercicio. Casi siempre va precedido de malestar y oliguria.

### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Mioglobinuria y proteinuria.

**Sangre.** TGO, CPK, aldolasa y deshidrogenasa láctica están aumentadas.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a una rabdomiólisis después del ejercicio fuerte.

### Bibliografía

De Lange, C.D.: "Myoglobulin and myoglobinuria". Acta Med. Scand., 124:213-226, 1946.

Smith, R.F.: "Exertional rhabdomyolysis in naval officer candidates". Arch. Intern. Med., 121:313-319, 1968.

## SÍNDROME DE RECKLINGHAUSEN II

### Sinonimia

S. de osteítis fibrosa generalizada. S. de hiperparatiroidismo primario. S. de osteítis fibrosa quística. S. de Engel-Recklinghausen.

### Sindromografía

#### Clínica

Manifestaciones de nefritis. Síntomas de hiperparatiroidismo primario o secundario. Artralgias. Aparición de fracturas. Se presentan huesos largos incurvados y deformidades de la columna y del tórax. Disminución progresiva de la motilidad acompañada de hipotonía muscular. Pueden presentarse fracturas espontáneas. En su evolución son frecuentes la nefrolitiasis y la nefrocalcinosis.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología de huesos.** Formación de quistes en zonas con rarefacción ósea. La médula ósea está reemplazada por tejido fibroso.

**Ecografía.** Hay litiasis renal.

**Sangre.** El calcio y la fosfatasa alcalina del suero están aumentados. El fósforo está disminuido.

**Orina.** El calcio está disminuido. El fósforo, aumentado.

**Estudio de función renal y paratiroides.**

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se presenta en la nefritis crónica, y en el hiperparatiroidismo primario y con incremento de la actividad osteoblástica y osteoclástica.

### Bibliografía

Engel, G.: "Ueber einen Fall cystoider Entartung des gesamten Skeletts. Giessen, 1864.

Trueta, J.: Studies of the development and decay of the human frame. Philadelphia, Saunders, 1968.

Von Recklinghausen, F.: "Untersuchungen über Rachitis und Osteomalacie". Jena, G. Fisher, 1910.

## SÍNDROME DE LA RODILLA DÉBIL

### Sindromografía

#### Clínica

Malestar en la rodilla cuando el paciente está de pie. La articulación de la rodilla está relajada y hay atrofia del cuádriceps crural.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Desmineralización difusa de los huesos que forman la rodilla.

### Sindromogénesis y etiología

Es ocasionado por un daño previo de la rodilla o de los músculos blandos a lo que se asocia la atrofia ya señalada del cuádriceps.

## SÍNDROME DE SCHEUTHAUER-MARIE-SAINTON

### Sinonimia

S. de Scheuthauer. S. de anosteoplasia de Hulkerant. S. de disostosis cleidocraneal. S. de disostosis mutacional. S. de displasia osteodental. S. de Marie-Sainton.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por su historia familiar, así como también por casos independientes. Los pacientes presentan diversos grados de aplasia de las clavículas que conducen a una movilidad rara de los hombros. Se acompaña de síntomas neurológicos y vasculares producidos por la compresión del resto de clavícula que existe.

Ya en el recién nacido se aprecia un *distress* respiratorio a consecuencia de la deformidad torácica. Fontanelas grandes y anchas, suturas con retraso en el cierre de las mismas. Nariz en silla de montar, retraso en la dentición, dientes supernumerarios, estrechamiento del pecho, marcha anormal. Huesos faciales pequeños, celdas aéreas mastoideas ausentes o pequeñas. Puede presentarse hipertelorismo, cifosis, escoliosis, lordosis y espina bífida.

Las fracturas patológicas son frecuentes. Con frecuencia hay epilepsia, esquizofrenia y retardo mental.

### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Un *survey* óseo permite apreciar las alteraciones señaladas.

Se resumen las siguientes alteraciones: cráneo braquicefálico con incremento del diámetro biparietal, suturas anchas, la fontanela anterior abierta hasta la edad adulta, Sincondrosis occipital posterior que persiste hasta los 4-5 años de edad, hipoplasia del esfenoidal, prog-natismo, costillas cortas, aplasia de clavículas, escápulas pequeñas, *coxa vara* o *coxa valgus*, deformidad de la cabeza femoral, alteraciones del hueso iliaco y otras alteraciones.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es genética y se trasmite por herencia autosómica dominante con marcadas variaciones en la expresión genética. Se ha descrito un tipo que se acompaña de micrognatia, que presenta herencia autosómica recesiva.

### Bibliografía

Chitayat, D.; K.A Hodgkinson: "Intra familial variability in cleidocranial dysplasia : a three generation family". Am. J. Med. Genet., 42:298-303, 1992.

Fauré, C. *et al.*: Cleidocranial dysplasia, in Kaufman, H.J. Progress in Pediatric Radiology. vol 4, Basel-Karger, 1973, p. 201.

Foriano, M.: "Cleidocranial dysostosis". Am. J. Med. 33:792, 1962.

Koischwitz, D. *et al.*: "Dysplasia cleidocraniatis". Fortschr. Röntgenstr., 119:438, 1973.

Marie, P.; P. Sainton: "Observation D'hydrocephalie Hereditaire (Père et Fils) Parvice de Development du crâne et ou cerveau". Bull. Mem. Soc. Méd. Hóp. Paris 14:706. 1897.



Marie, P.; P. Sainton: "Sur la dysostose cléido-crânienne héréditaire". Bull. Mém. Soc. Méd. Hôp. Par., 15:436, 1898.  
Scheuthauer, G.: "Kombiantion rudimentärer Schlüssel beine mit Anomalien des Schädels beim erwachsen Menschen". All. Weir. Med. Ztg., 16, 293, 1929.

## SÍNDROME DE SCHMID

### Sindromografía

#### Clínica

De instalación temprana en la niñez, afecta ambos sexos.

**Examen físico.** Crecimiento retrasado, piernas arqueadas, diáfisis cortas, imposibilidad de extender completamente los dedos, tronco normal o corto.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Displasia metafisaria más marcada en los miembros inferiores, particularmente en tobillos y rodillas. *Coxa vara*.

### Sindromogénesis y etiología

Aparecen cicatrices en las metafisis de huesos. Acortamiento de huesos.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Miller, S.M. *et al.*: "Roentgen observations in familiar metaphyseal dysostosis". Radiology, 83: 665, 1964.  
Rosenbloom, A. *et al.*: "Tite natural history of metaphyseal dysostosis". J. Pediatr., 66:857, 1965.  
Schmid, F.: "Beitrag zur Dysostosis enchondratis metaphysaria". Monatsschr. Kinderth., 97:393-397, 1949.  
Tay Bi, H.; A.D. Mitchell and G. D. Friedman: "Metaphyseal disostosis and the associated syndrome of pancreatic insufficiency and blood disorders". Radiology: 93: 563, 1969.

## SÍNDROME DE SECRETAN

### Sindromografía

#### Clínica

Después de un trauma se aprecia al examen físico restricción de la flexión de los dedos de la mano excepto el dedo grueso, o edema de la región dorsal de los metacarpios y base de los dedos.

Si hay trauma en el pie, hay edema postraumático del dorso de los dedos.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

Grobmyer, A.J.; J.M. Bruner and L.R. Dragstedt: "Closed lymphangioplasty in Secretan's disease". Arch. Surg., 97:81-83, 1968.  
Secretan, H.: "Oedeme dur et hyperplasie traumatique du metacarpe dorsal". Rev. Med. Suisse Rom., 21:409-416, 1901.

## SÍNDROME DE SHY-MAGGE

### Sinonimia

S. del núcleo central. S. de central core.

## Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos. Se instala durante el primer año de la vida. Hay debilidad proximal de los músculos. Retraso en el desarrollo de la marcha. Algunos pacientes se tardan 5 años para comenzar a caminar. El desarrollo mentales normal.

**Examen físico.** Hipotonía simétrica de los músculos proximales con predominio en los miembros inferiores, en relación con los superiores. No hay fasciculaciones o miotonía. Los reflejos tendinosos están normales o disminuidos.

#### Exámenes paraclínicos

**Biopsia de músculo.** Alteración de las miofibrillas estriadas con desorganización de la estriación normal. Atrofia de fibras musculares tipo I, núcleo central y zona central pálidas, con gránulos de coloración variables.

**Estudios bioquímicos del metabolismo del músculo.**

**Índice de creatinina.** Aumentado.

**Transaminasa glutámica oxalacética.** Normal.

**Electromiografía.** Duración decreciente del potencial de acción.

### Sindromogénesis y etiología

Se transmite por herencia autosómica dominante y es un ejemplo de heterogeneidad genética.

La etiología es genética.

### Bibliografía

Shy, G.M. and K.R. Magee: "A new congenital non-progressing myopathy". Brain, 79:610-621, 1956.  
Stanbury, J.B.; J.B. Wyngaarden and D.S. Frederickson: The metabolic basis of inherited disease. ed. 2, New York, McGraw-Hill, 1966.

## SÍNDROME DE SPRENGEL

### Sinonimia

S. de elevación congénita del hombro. S. de deformidad de Sprengel.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome se caracteriza por presentar una escápula (raramente las dos) con acortamiento vertical y más ancha en su diámetro transversal que la otra. La escápula se retrae durante el movimiento, excepto cuando se fija a la columna dorsal o las costillas. En el lado afectado el hombro se eleva debido a la malformación del hombro. Frecuentemente existe escoliosis que puede estar asociada a tortícolis.

La abducción del hombro por encima de 90 grados es imposible.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de tórax y hombros.** Es de utilidad para establecer exactamente el diagnóstico.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es genética y se transmite por herencia autosómica dominante.

## Bibliografía

- Adams, R.D.; D. Denny-Brown and C. M. Pearson: Diseases of the muscle. ed. 2, Harper & Row, New York, 1962.
- Sprengel, G.M.: "Die angeborene Verschiebung des Schulterblattes nach oben". Arch. f. klin. Chir. Berl., 42:545-549, 1891.
- Wilson, M.G.; V.G. Miksity and N.W. Shinno: "Dominant inheritance of Sprengel's deformity". J. Pediat., 79:818-821, 1971.

## SÍNDROME DE STANESCU

### Sinonimia

Disostosis craneofacial con hiperplasia diafisal. Osteosclerosis tipo Stanescu.

### Sindromografía

#### Clínica

Los pacientes presentan cráneo pequeño, con depresión de las suturas frontoparietales y occipitoparietales, pobre desarrollo de la mandíbula y exoftalmos, miembros cortos, así como baja talla. Algunos casos presentan también defectos de la columna vertebral y tórax con cifoscoliosis y excavatum.

#### Exámenes paraclínicos

Radiología. Huesos del cráneo finos. Huesos largos cortos masivamente engrosados. El aumento de la corteza ósea ocurre durante o después de la pubertad y se incrementa con la edad.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología es genética y se sugiere una herencia autosómica dominante, el defecto básico no se conoce.

## Bibliografía

- Dipierri, J.E and J.D. Guzmán: "A second family with autosomal dominant osteoclerosis-type Stanescu". Am. J. Med. Genet., 18:13-18, 1984.
- Maximilian, C. *et al.*: "Syndrome de dysostose cranio-faciale avec hyperplasie dyaphysaire". J. Genet. Hum., 29:129-139, 1981.

## SÍNDROME DE STEINBROCKER

### Sinonimia

S. de hombro-mano. Distrofia simpática refleja.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos. Ligero predominio en mujeres. Se instala en pacientes por encima de los 50 años de edad. Gradual rigidez, malestar, debilidad de hombro y mano. Dolor severo y súbito y rigidez. Edema e hiperestesia de mano. Tiene 3 estadios:

Estadio I. De 3-6 meses de duración. Completo compromiso de mano y hombro.

Estadio II. De 3-6 meses de duración, parcial o total resolución de edema y vasospasmo o vasodilatación. Cambios tróficos tempranos y contractura. Atrofia muscular.

Estadio III. De duración variable. Atrofia y cambios distróficos. Contractura de dedos. Hombro congelado.

## Exámenes paraclínicos

### Radiología de tórax, área cervical y hombro.

**Immunología.** Se debe excluir la artritis reumatoidea.

## Sindromogénesis y etiología

Se considera una distrofia refleja secundaria a lesiones internas: posinfarto cardiaco, hernia discal, postrauma, poshemiplejía, herpes zoster. También se ha visto en tumores y sin causa aparente (idiopático).

Se producen cambios no específicos como pueden verse en otros tipos de capsulitis y periartritis.

## Bibliografía

- Hollander, J.L.: Arthritis and allied conditions. ed. 7, Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.
- Steinbrocker, O.: "Painful homolateral disability of the shoulder and hand, with swelling and atrophy of the hand". Ann. Rheum. Dis., 6:80-84, 1947.

## SÍNDROME DE STILL

### Sinonimia

S. de artritis reumatoidea juvenil aguda. S. de Still-Chauffard.

### Sindromografía

#### Clínica

Más frecuente en mujeres. Se instala antes de la pubertad pero nunca antes de los 6 meses de edad.

**Examen físico.** Fiebre alta, rash eritematoso. Cuadros de neumonitis, pericarditis, iridociclitis, adenopatías, esplenomegalia, artritis monoarticular o poliarticular.

#### Exámenes paraclínicos

**Sangre.** Leucocitosis. Anemia moderada. Eritrosedimentación acelerada. Células L.E.: negativo. Pruebas para la artritis reumatoidea positivas en un 20 %.

**Radiología.** Desmineralización. Reducción del espacio articular.

### Sindromogénesis y etiología

El síndrome de Still está relacionado con las colagenosis y enfermedades autoinmunes.

Se produce una sinovitis no específica, con tejido de granulación y erosión de cartílagos. Hiperplasia de ganglios.

La etiología es desconocida

## Bibliografía

- Calabro, J.J.: Juvenile rheumatoid arthritis. In Hollander, J.L.: Arthritis and allied conditions, ed. 7, Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.
- Cornil, V.: "Mémoire sur les coïncidences pathologiques du rhumatisme articulaire chroniques". Compt. rend. Soc. de Biol., 4.s. 1(pt. 2):3-25, 1864-1865.
- Still, G.F.: "On a form of chronic joint disease in children". Proc. Roy. M. & Chir. Soc. Lond., 9:10-15, 1896-1897.

## SÍNDROME DE SUDECK

### Sinonimia

S. de osteoporosis postraumática. S. de distrofia simpática postraumática. S. de Sudeck-Kienbock. S. de Sudeck-Leriche. S. de Kienböck. S. de atrofia de Sudeck.

### Sindromografía

#### Clínica

Prevalencia en viejos y en mujeres. Cambios típicos en los huesos, sin embargo no siempre asociados a traumas. Hay dolor, edema, rigidez, atrofia de partes blandas, hiperhidrosis.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Patrones típicos de osteoporosis localizada. Bandas radiotransparentes metafisarias, subperiósticas y subarticulares.

### Sindromogénesis y etiología

Se han considerado diversos factores: traumatismos, infección, inmovilización, quemaduras, después de un infarto cardiaco. La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Allen, E.V.; N.W. Barker and E.A. Hines, Jr.: Peripheral vascular diseases. ed. 3, Philadelphia, Saunders, 1962.
- Arnstein, A.R.: "Regional osteoporosis". Orthop. Clin. North Am., 3: 585, 1972.
- Guntheroth, W.G. *et al.*: "Postraumatic sympathetic dystrophy. Dissociation of pain and vasomotor changes". Am. J. Dis. Child., 121:511, 1971.
- Kienböck, R.: "Über akute Knochenatrophie bei entzündungsprozessen an den Extremitäten (fälschlich sogenannte. Inaktivitätsatrophie des Knochens) und ihre Diagnose nach dem Röntgenbilde". Wien. Med. Wschr. 51:1346-1348, 1901.
- Sudeck, P.: "Ueber die acute enzundliche Knochenatrophie". Arch. Klin. Chir., 62:147-156, 1900.
- Sudeck, P.: "Ueber die acute enzundliche Knochenatrophie". Verhandl. d. deutsch. Gesellsch. f. Chir., 29 (pt. 2):673-682, 1900.

## SÍNDROME DE TENDINITIS CALCÁREA

### Sinonimia

S. del supraspinoso. S. de la bursitis subdeltoidea.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome aparece en trabajadores sedentarios, prevalece en hombres. Se manifiesta entre los 35-60 años de edad, y es más frecuente en el hombro derecho, en relación 2:1.

Se caracteriza por dolor, sensibilidad y limitación de movimientos del hombro, de diferente intensidad. En los ataques agudos puede aparecer fiebre.

**Examen físico.** El brazo voluntariamente está fijo en aducción, con impedimento para la abducción y rotación externa.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Depósitos de calcio en la zona del tendón afectado.

**Sangre.** Leucocitosis y eritrosedimentación acelerada solamente en los ataques agudos.

### Sindromogénesis y etiología

Hay inflamación de uno o más de los tendones rotatorios con depósitos de calcio alrededor del tendón.

La etiología es desconocida (¿postrauma?).

### Bibliografía

Hollander, J.L.: Arthritis and allied conditions. Philadelphia, Lea & Febiger, 1966.

## SÍNDROME DE TENOSINOVITIS BICIPITAL

### Sindromografía

#### Clínica

Es más frecuente en mujeres, los síntomas se instalan de forma gradual o súbita, especialmente durante la noche. Aparece dolor de grados diversos con limitación a la rotación interna y a la abducción. Sensibilidad del área anterior de la cabeza humeral.

**Examen físico.** Dolor a la maniobra de rotación y a la palpación del tendón afectado.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Es difícil precisar la inflamación, pero permite descartar otras afecciones.

### Sindromogénesis y etiología

Se sugieren traumas, cambio de temperatura, humedad, idiopático. Cualquiera de estos factores pueden producir cambios inflamatorios de la sinovial del tendón bicipital.

### Bibliografía

Pasteur, F.: "Les aigiés de lépaule et la physiothérapie la ténobursite bicipitale". J. Radiol. Electrol., 16:419-426, 1932.

## SÍNDROME DE TIETZE

### Sinonimia

S. de la unión costocondral. S. de condropatía tuberosa.

### Sindromografía

#### Clínica

Dolor en uno o más cartílagos costales, incrementado por el movimiento y la tos, que se irradia al cuello, hombro y brazo.

**Examen físico.** Edema de los cartílagos costales superiores. Sensibilidad y ligera hiperhemia de la piel.

La segunda articulación resulta la más frecuentemente afectada.

#### Exámenes paraclínicos

**Electrocardiograma.** Para excluir patología cardio-vascular.

**Radiología de tórax.** A veces se aprecia inflamación en las zonas afectadas.

## Sindromogénesis y etiología

Los síntomas son ocasionados por una inflamación no supratativa de los cartilagos costales y pericondritis concomitante.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Kayser, H.L.: "Tietze's syndrome: a review of literature". Amer. J. Med., 21:982-989, 1956.

Tietze, A.: "Ueber eine eigenartige Haufung von Fallen mit Dystrophie der Rippenknorpel". Berl. Klin. Wschr., 58:829-831, 1921.

## SÍNDROME DE TORTÍCOLIS ADQUIRIDO

### Sindromografía

#### Clínica

Contracción dolorosa del músculo esternocleidomastoideo acompañada de inclinación y desviación de la cabeza.

### Sindromogénesis y etiología

La etiología se atribuye a: infecciones, neoplasias, de tipo traumática o psicógena.

### Bibliografía

Adams, R.D.; D. Denny-Brown and C.M. Pearson: Diseases of the muscle. ed. 2, Harper-Row, New York, 1962.

Lidge, R.T.; R.C.Bechtolt and C.N. Lambert: "Congenital muscular torticollis; etiology and pathology". J. Bone Joint Surg., 39A:1165-1182, 1957.

Taylor, F.: "Induration of sternomastoid muscle". Trans. Path. Soc. London, 26:224-227, 1875.

## SÍNDROME DE TORTÍCOLIS ESPASMÓDICO

### Sinonimia

S. del cuello torcido.

### Sindromografía

#### Clínica

Afecta ambos sexos. La cabeza es rápidamente tironeada y aparece torcida hacia un lado. Al inicio hay ligeros movimientos que gradualmente ganan en intensidad. Los estados emocionales y el *stress* acentúan los síntomas. Con el tiempo los músculos pueden estar permanentemente contracturados y la cabeza desviada a un lado.

**Examen físico.** Hay hipertrofia y contracción de los músculos, especialmente el esternocleidomastoideo, los músculos de la región posterior y lateral del cuello y la parte superior del trapecio.

### Sindromogénesis y etiología

Puede tratarse de la secuela de una encefalitis crónica, de una distonía localizada, o formar parte del síndrome de distonía lenticular.

La etiología es desconocida.

## Bibliografía

Poppen, J.L. and A. Martínez-Niochet: "Spasmodic torticollis". Clin. North America, 31:883-890, 1951.

## SÍNDROME DEL TRIÁNGULO DE MULTIFIDUS

### Sindromografía

#### Clínica

Se caracteriza por ataques agudos y localizados de dolor, aislados o más frecuentemente recurrentes, seguido de un malestar localizado debajo de la espina iliaca posterosuperior. Más a menudo es desencadenado por el ejercicio.

**Examen físico.** Hay un punto de sensibilidad que se incrementa a la presión y reproduce la típica irradiación.

#### Exámenes paraclínicos

##### Radiología de la columna.

### Sindromogénesis y etiología

Existe un daño ligamentoso profundo o miofascial, exacerbado por un trauma o inflamación que se localiza en el triángulo del músculo multifidus.

### Bibliografía

Bauwens, P. and A.B. Coyer: "The 'multifidus triangle' syndrome as a cause of recurrent low-back pain". Br. Med. J., 2:1306-1307, 1955.

Livingston, W.K.: "Back disabilities due to strain of multifidus muscle; cases treated by novocain injection". West J. Surg., 49:259-265, 1941.

## SÍNDROME DEL TÚNEL CARIPIANO

### Sinonimia

S. de compresión del nervio mediano en el túnel carpiano.  
S. de tenovaginitis estenosante del túnel carpiano.

### Sindromografía

#### Clínica

Predomina en la mujer y es común durante el embarazo y la menopausia. La paciente refiere parestesias en la distribución del nervio mediano; cara palmar del pulgar, índice, dedo medio y mitad radial del anular, debilidad de las manos. Dolor espontáneo del antebrazo o del hombro y cuello, estos últimos con menor frecuencia. Puede ser episódico o constante y se exagera con la actividad manual.

Hay dolor quemante de los dedos índice, medio y anular que aparece muchas veces de noche y despierta al paciente.

Cuando los síntomas son recientes, el trastorno sensorial en la distribución del nervio mediano puede no ser aparente. A veces existe debilidad del dedo pulgar.

**Examen físico.** Anestesia del pulgar y los dedos señalados anteriormente con atrofia de la eminencia tenar, especialmente del abductor corto del pulgar; sensibilidad en los tendones flexores. El dolor se incrementa flexionando la muñeca o con la flexión palmar.

A la percusión de la cara palmar de la muñeca aparece el signo del túnel o flexión completa de esta zona por más de un minuto (maniobra de Phalen). Se reproducen los síntomas de parestesia o dolor en los dedos.

### Exámenes paraclínicos

**Electromiografía.** Retardo de la conducción sensorial y motora. La conducción sensorial distal en el nervio mediano puede aparecer antes del retardo motor. Estudio de la conducción del nervio mediano que muestra latencia tardía a través de la muñeca.

**Radiografía de columna cervical.** Necesaria para descartar hernia discal a ese nivel.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome se debe a la compresión del nervio mediano entre el ligamento palmar del carpo y las estructuras en el interior del carpo.

La causa más común es la sinovitis no específica que afecta el flexor sinovial en el túnel carpiano y comprime el nervio. Puede observarse en fracturas recientes mal consolidadas, tumores, anomalías congénitas.

También puede ser una característica de enfermedades sistémicas como artritis reumatoidea, amiloidosis, acromegalia, mixedema, diabetes, gota.

Se consideran diversas causas: tenosinovitis de los tendones flexores de los dedos, edema menstrual o del embarazo.

Se desencadena por ejercicios que requieren flexión, pronación y supinación de muñeca (coser, manejar un auto, operar computadoras), así como por traumatismo.

### Bibliografía

- Marie, P. and C. Fois: "Atrophie isolée de l'éminence thénar d'origine névritique, rôle du ligament annulaire antérieur du carpe dans la pathogénie de la lésion". *Rev. Neurol.*, 26:647-649, 1913.
- Tobin, S.M.: "Carpal tunnel syndrome in pregnancy". *Amer. J. Obstet. Gynecol.*, 97:493-498, 1967.

## SÍNDROME DEL TÚNEL DEL TARSO

### Sindromografía

#### Clínica

Se presenta dolor quemante intermitente, parestesias, cianosis con entumecimiento y frialdad de los dedos, después de prolongadas estancias de pie o caminatas largas; algunas veces estos síntomas se hacen más intensos. Se afectan también los dedos y las regiones plantares. Muchas veces el dolor se calma con masajes y al retirarse los zapatos.

**Examen físico.** Se aprecian áreas de hipostesias y pérdida de la discriminación de la sensibilidad en dos puntos (signo del túnel positivo). En estadios avanzados existe hipertrofia de los abductores del pie.

### Exámenes paraclínicos

**Electromiografía.** Es el examen más preciso.

### Sindromogénesis y etiología

Este síndrome puede ser producido por: fibrosis postraumática, hipertrofia de los músculos abductores del dedo grueso, tenosinovitis, o atrapamiento espontáneo. Cualquiera de estas causas puede dar como resultado una compresión crónica desde las bandas faciales del nervio tibial posterior a la profundidad a lo largo del borde medial del pie.

### Bibliografía

- Edwards, W.G.; C.R. Lincoln; F.H. III, *et al.*: "The tarsal tunnel syndrome, diagnosis and treatment". *J.A.M.A.*, 207:716-720, 1969.

Keck, C.: "The tarsal tunnel syndrome". *J. Bone Joint Surg.*, 44A:180-182, 1962.

Pollock, I.J. and L.Davis: *Peripheral nerve injuries*. New York, Hoeber, 1933, pp. 32, 484-493.

## SÍNDROME UÑA-RÓTULA

### Sinonimia

S. de ósteo-ónico-displasia hereditaria. S. de Fong. S. de Touraine II. S. de Chatelain. S. de cuernos iliacos congénitos. S. de onicosteodisplasia. S. onicopatelar. S. de ónico-osteodisplasia hereditaria. S. de cuernos iliacos congénitos. S. uña-rótula-codo. S. de Fong.

### Sindromografía

#### Clínica

Generalmente no se descubre hasta la segunda o tercera década. Se afectan ambos sexos. Casi siempre es asintomático, en algunos casos los pacientes señalan debilidad y dificultad para subir escaleras o luxación de la rótula.

**Examen físico.** Se constatan diversas anomalías de las uñas (100 % de los casos): hipoplasia, estrías longitudinales, afinamiento.

Los cambios más frecuentes son: hipoplasia, empañamiento y desdoblamiento de las uñas.

Codos: imposibilidad para la completa extensión, pronación o supinación. La flexión es normal. Prominencia del epicóndilo medial (90 %).

Rodillas: rótula generalmente más pequeña que la normal o ausente. Frecuente dislocación y prominencia del cóndilo medial femoral con disminución del tamaño del cóndilo lateral (90 % de los pacientes).

La rótula puede aparecer fraccionada en 3 partes, en forma poligonal o estar ausente; en ocasiones ocurre dislocación lateral de la rótula.

Pelvis: cuernos iliacos palpables, bilaterales y simétricos (70 %).

Ojos: anomalías de la pigmentación del iris (45 %).

Ocasionalmente puede haber anomalías de las escápulas, lordosis lumbar, clinodactilia y cambios artríticos de las articulaciones.

Estos pacientes presentan una nefropatía con una frecuencia del 30 % de los casos que puede adoptar el cuadro de un síndrome nefrótico o de una glomerulonefritis, con proteinuria aislada y hematuria. No es frecuente la insuficiencia renal progresiva.

Generalmente se asocia a otras anomalías óseas: deformidad del esternón, espina bífida oculta, anomalías del hombro y otras; así como retardo mental, cataratas, etcétera.

### Exámenes paraclínicos

**Orina.** Proteinuria en el 40 % de los pacientes. Incremento de mucoproteínas.

**Radiología ósea.** Prominencia del epicóndilo medio del húmero, displasia con o sin luxación de la rodilla. Hipoplasia del cóndilo lateral del fémur; hipoplasia o ausencia de la rótula. Cuernos en el hueso ilíaco, constituye un signo patognomónico.

**Biopsia renal.** Vistas con el microscopio corriente, las lesiones son inespecíficas, pero con el microscopio electrónico se observa una lesión característica en forma de "mordida de polilla" en la membrana basal glomerular, junto con fibrillas colágenas intramembranas.

El pronóstico suele ser favorable si no existe lesión renal, si la hay la muerte sobreviene en el 8 % de los pacientes.

## Sindromogénesis y etiología

Es de etiología genética y se trasmite por herencia autosómica dominante con expresión variable, ligado posiblemente con el loci que determina el grupo ABO.

La etiología es genética.

## Bibliografía

- Little, E.M.: "Congenital absence or delayed development of patella". *Lancet*, 2:781-784, 1897.
- Palacios, E.: "Hereditary osteo-onychodysplasia: the nail patella syndrome". *Amer. J. Roentg.*, 101:842-850, 1967.
- Simil, S. *et al.*: "Hereditary onycho-osteodysplasia (the nail-patella syndrome) with nephrosis-like renal disease in a newborn boy". *Pediatrics*, 46:61, 1970.
- Turner, J.W.: "Hereditary arthrodysplasia associated with hereditary dystrophy of nails". *J.A.M.A.*, 100:882-884, 1933.

## SÍNDROME DE VANBUCHEM

### Sinonimia

S. de hiperostosis cortical generalizada. S. de hiperostosis endosteal. S. de hiperfosfatemia tarda.

### Sindromografía

#### Clínica

Este síndrome predomina en hombres. Se instala durante la pubertad. Generalmente es asintomático por un largo período de tiempo, excepto cuando se asocia a deficiencia mental.

Se caracteriza por osteosclerosis de cráneo (base, bóveda), maxilar inferior, clavículas y costillas.

La progresión de la enfermedad puede conducir, por compresión, a una parálisis facial, atrofia óptica y sordera de conducción o hipoacusia de percepción. Los pacientes no presentan limitación en su actividad física.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Si se realiza un *survey* óseo, se encuentran lesiones en: cráneo, mandíbula, clavícula, costillas y la cortical de las diáfisis de los huesos largos. Los huesos planos se observan compactos y con ausencia del diploe.

**Sangre.** Fosfatasa alcalina elevada.

### Sindromogénesis y etiología

El defecto básico no se conoce. El código MIN se corresponde con herencia autosómica recesiva sin asterisco.

### Bibliografía

- Turner, H.V. and D.H. Kelly, Jr.: "Osteodysplasia with mental deficiency". *J. Iowa Med. Soc.*, 58:260-268, 1968.
- Van Buchem, F.S.P.; H. N. Hadders; R. Ubbens: "Uncommon familial systemic disease of skeleton: hyperostosis corticalis generalisata familiaris". *Acta Radiol.*, 44:109-120, 1955.

## SÍNDROME DE VOLKMANN

### Sinonimia

S. de contracción muscular postraumática. S. de contractura isquémica. S. de miositis fibrosa.

## Sindromografía

#### Clínica

Dolor quemante, debilidad o parestesia en mano y antebrazo.

**Examen físico.** Cianosis, edema, frialdad de las manos.

Dedos: contractura en flexión.

Pulso radial débil o ausente. Atrofia de la piel de antebrazo y mano.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Arteriografía donde se demuestra la disminución del riego sanguíneo.

### Sindromogénesis y etiología

Se debe a la oclusión espástica u orgánica de arterias o venas del brazo ocasionada por fractura o por compresión extrínseca. Hay necrosis y degeneración de las fibras musculares y degeneración isquémica de las fibras nerviosas.

### Bibliografía

- Boyes, J.H. (ed.): *Bunnell's surgery of the hand*. ed. 4. Philadelphia, Lippincott, 1964.
- Volkman, R.: "Die ischaemischen Muskellahmungen und Kontracturen". *Zentralbl. Chir.*, 8:801-803, 1881.

## SÍNDROME DE VON BECHTEREV-STRUMPELL

### Sinonimia

S. de espondilosis deformante. S. de espondilitis reumatoidea. S. de Bechterev. S. de Pierre Marie.

### Sindromografía

#### Clínica

Predominio en hombres. De instalación insidiosa en la segunda o tercera década. Se caracteriza por dolor lumbar. Flexibilidad limitada de la columna, dolor en el tórax, cifosis, escoliosis, rigidez dorsal después de un período de inactividad.

**Examen físico.** Pérdida de la lordosis lumbar, reducción de la motilidad de la columna, eventual afectación de otras articulaciones, cifosis y escoliosis.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología de la columna.**

**Sangre.** *Test* para la artritis reumatoidea.

### Sindromogénesis y etiología

Fibrosis de cápsulas y ligamentos intervertebrales que lleva a la anquilosis, de curso crónico y que produce una completa rigidez de la columna en 10-15 años (caña de bambú). Puede tener afectación pulmonar.

La etiología es desconocida.

### Bibliografía

- Bechterev, V.M.: "Oderevenelast' pozvonochikas iskrivleniemego, kak osobia forma zabolovaniia". *Vrach. s. Peterburg*, 13:899-903, 1892.
- Epstein, B.S.: *The Spine*. Philadelphia, Lea & Febiger, 1962.
- Marie, P.: "Les rheumatismes deformants". *Trib. Méd.*, 27:27-30, 1895.

Strumpell, A.: "Bemerkung uber die chronische Ankylosierende Entzündung der Wirbelsäule und der Hüftgelenke". Deutsche Ztschr. Nervenhe., 11:338-342, 1897.

## SÍNDROME DE WHIPLASH

### Sindromografía

#### Clínica

Los síntomas se instalan 1-2 días después de una brusca extensión del cuello, más a menudo secundario a un trauma cervical por una colisión trasera dentro de un automóvil. Hay dolor en el cuello que se irradia a ambos hombros y brazos.

Disfagia, visión borrosa, zumbido de oídos, vértigos.

#### Exámenes paraclínicos

**Radiología.** Lo más frecuente es la ausencia de lesiones. Se puede presentar al inicio una pérdida de la lordosis cervical y más tardíamente una deformidad en forma de S asociada con alteraciones vertebrales en la columna cervical.

En los pacientes que presentan disfagia al inicio, puede apreciarse edema y/o hematoma retrofaríngeo.

### Bibliografía

- Coburn, D.F.: "Vertebral artery involvement in cervical trauma". Clin. Orthop. 24:61, 1962  
MacNab, I.: "The Whiplash syndrome". Orthop. Clin. North. Am. 2:389, 1971.

## SÍNDROMES MUSCULOESQUELÉTICOS AFINES

### Síndromes condroectodérmicos

- Ellis-Van Creveld.  
Varias formas de displasia osteoauricular:
- Displasia osteoauricular verdadera.
  - Oto-vertebral.
  - Oto-palato-digital.
  - Óculo-oto-vertebral.
  - Ullrich-Feichtiger.
  - Cráneo-aurículo-radial.  
Turner-Kieser.  
McKusick.  
Burke.  
Lamy-Maroteaux.  
Robinow-Silverman-Smith.  
Pillay-Orth.  
Trico-rino-falángico.  
Trico-falángico.  
Langer-Giedion.  
Displasia cráneo-ectodérmica.  
Maroteaux-Malamut.  
Ósteo-cutánea.

### Síndromes con displasia metafisaria

- Albers-Schönberg.  
Disostosis cleidocraneal.  
Exostosis múltiple.  
Hipofosfatasa.  
Hipoplasia cartílago-pelo.  
Jansen.  
Picnodisostosis.  
Pyle.  
Schmidt.

Spahr.  
Uña  
Uña-rótula.

## Síndromes con displasia ósea hereditaria

### Displasia epifisaria

Blount-Barber.  
Conradi.  
Displasia epifisaria múltiple.  
Displasia espóndilo-epifisaria.

### Displasia fisaria

Acondroplasia.  
Displasia ósea-desprendimiento retiniano-sordera.  
Disostosis metafisaria.  
Klippel-Trenaunay-Weber.  
Maffucci.  
Marfan.  
Ollier.

### Displasia metafisaria

Albers-Schönberg.  
Disostosis cleidocraneal.  
Exostosis múltiple.  
Hipofosfatasa.  
Picnodisostosis.  
Pyle.  
Uña-rótula.

### Displasia diafisaria

Ellis-Van Creveld.  
Engelmann.  
Osteoporosis idiopática.  
Van Buchem.  
Van der Hoeve.

## Síndromes con dolor intrínseco en el hombro

Hombro frío.  
Tendinitis calcárea.  
Tenosinovitis bicipital.  
Sicuff musculotendinosos del hombro.

## Síndromes con hiper movilidad de las articulaciones

Cretinismo.  
Down.  
Ehler-Danlos.  
Marfan.  
Rasgo genético, o estado caquéctico.  
Van der Hoeve.

### Displasia metafisaria

Albers-Schönberg.  
Disostosis cleidocraneal.  
Exostosis múltiple.  
Hipofosfatasa.  
Picnodisostosis.  
Pyle.  
Uña-rótula.

### ***Displasia diafisaria***

Ellis-Van Creveld.  
Engelmann.  
Osteoporosis idiopática.  
Van Buchem.  
Van der Hoeve.

### **Síndromes con miopatía distónica**

#### ***Con miastenia***

Erb-Goldflam (miastenia grave pseudoparalítica).  
Miastenia transitoria del recién nacido.  
Lambert-Eaton.  
Miastenia sintomática en el curso de autoinmunitopatías.  
Miastenia sintomática en la enfermedad de Basedow.  
Miastenia sintomática con lupus eritematoso y queratosis palmoplantar.  
McArdle.  
Denny-Brown.

#### ***Con parálisis periódica***

Westphal.  
Gamstorp.  
Parálisis periódica normocaliémica (Poskanzer y Kerr).  
Parálisis periódica paramiotónica (Becker).  
Adinamia episódica miotónica.  
Achor-Smith.  
Bartter.  
Albright-Hadorn.  
Lightwood-Albright.

#### ***Con miotonía***

Thomsen (miotonia congénita).  
Eulemburg (paramiotonia congénita).  
Gamstorp-Wohlfahrt.  
Neuromiotonia.  
Schwartz-Jampel.  
Hombre rígido.  
Curschann-Batten-Steinert (distrofia miotónica).  
Rieger.  
Iridodentaria (Weyers).

#### ***Con mioatonia***

Oppenheim.  
Prader-Wili.  
Camurati-Engelmann.  
Hipotonía esencial congénita benigna (Walton).  
Minor-Oppenheim.

### **Síndromes por miopatía mitocondrial**

Ernster-Luft.  
Miopatía megaconial.  
Parálisis periódica normocaliémica (con ansias de sal).

### **Síndromes miopáticos**

#### ***Síndromes por defectos congénitos de los músculos esqueléticos.***

Acondroplasia regional incompleta (con displasia músculo abdominal).  
Artrogriposis.

Defectos congénitos de los músculos pectorales.  
Deficiencia de músculos abdominales.  
Möbius.  
Sprengel.  
Tortícolis.

### ***Síndromes con distrofia muscular***

Becker.  
Distrofia miotónica.  
Distrofia muscular Batten-Turner.  
Distrofia muscular de Duchenne.  
Distrofia muscular (*Limb-girdle*).  
Distrofia muscular tipo Leyden-Möbius.  
Hipotonía benigna congénita.  
Distrofia muscular tipo De Lange.  
Distrofia oftalmopléjica progresiva.  
Duchenne en mujeres.  
Niño flácido (*Floppy infant*).  
Landouzy-Dèjerine.  
Lewis-Besaut.  
Miopatía distal de Gower.  
Miopatía hipertrófica.  
Oculofaríngea.  
Oppenheim.

### **Síndromes neuromiopáticos**

Amiostático.  
Aran-Duchenne.  
Ataxia hereditaria congénita-catarata-enanismo-deficiencia mental.  
Charcot-Marie-Tooth.  
Coreiforme.  
Dèjerine-Klumpke.  
Dèjerine-Sottas.  
Forerster.  
Hipotonía congénita benigna.  
Hombre rígido.  
Kugelberg-Welander.  
Lenoble-Aubineau.  
Parálisis bulbar progresiva.  
Roussy-Cornill.  
Roussy-Levy.  
Tic.  
Werdnig-Hoffmann.

### **Síndromes miosíticos**

Fibrosis-miositis del psoas.  
Fibrositis.  
*Latissimus dorsi*.  
Pared anterior abdominal.  
Pared anterior del tórax.  
Petges-Clejat.  
Polimialgia reumática.  
Polimiositis.  
Piriforme.  
Recto derecho.  
Triángulo de multífidos.

### **Síndromes miopáticos traumáticos**

Bywater.  
*Exertional rhabdomyolysis*.  
Músculo recto.  
Nielsen.  
*Overuse* (sobreuso).



*Shin splint.*  
Tibial anterior.  
Watenberg.  
Wolkmann.

### Síndromes miopáticos: tóxico, metabólico, endocrino

Adinamia periódica hereditaria.  
Amiloidosis.  
Almacenamiento de glucógeno.  
Calcinosis universal.  
Haff.  
Hoffman.  
Kocker-Debré-Sémélaigne.  
Miopatía en hiperparatiroidismo.  
Neuropatía en uremia crónica.  
Parálisis hipocaliémica periódica.  
Parálisis periódica normocalcémica con ansia de sal (miopatía pleoconial).  
Parálisis periódica normocalcémica sin ansia de sal.  
Parálisis tirotóxica periódica.

### Síndromes por osteocondrodisplasia

Nievergelt.  
Langer.  
Ulnofibular.  
Reeves (*bumerang*).  
Wegmann (enanismo mesomiélico con luxación de la cabeza del radio y de la tibia).  
Enanismo mesomiélico con hipoplasia del radio y de la tibia.  
Campomelia.  
Léry-Weill.  
Deformidad de Madelung.  
Pillay-Orth.  
Weismann-Netter.  
Robinow-Silverman-Smith.

### Síndromes con osteólisis

Osteólisis esencial.  
Osteólisis familiar.  
Grupo de la acro-osteólisis.  
Osteólisis postraumática.  
Osteólisis secundarias o concomitantes:

- Tabes dorsal.
- Lepra.
- Psoriasis.
- Esclerodermia progresiva.
- Alteraciones de la irrigación arterial.
- Diabetes mellitus con neuropatía.
- Poscongelamiento.
- Poschoque eléctrico.
- Posintoxicación.
- Neoplasia ósea.

### Síndromes con osteólisis generalizada

#### I. Primarias

Albers-Schöönberger:  
a) Osteosclerosis precoz hereditaria recesiva maligna con fragilidad ósea.  
b) Osteosclerosis tardía hereditaria dominante benigna.  
Picnodisostosis.  
Disosteosclerosis.

Esclerosteosis.  
Pyle.  
Displasia craneometafisaria.

#### II. Secundarias

Osteosclerosis en la intoxicación de: plomo, estroncio o fósforo.  
Osteosclerosis como epifenómeno de la fluorosis (Spira).  
Osteosclerosis en hipercalcemias.  
Osteosclerosis en la acidosis renal tubular.

#### III. Reactivas

Osteomielosclerosis.

### Síndromes con polimiositis

#### I. Primaria

Polimiositis crónica primaria con distrofia muscular secundaria.  
Polimiositis y polimialgia reumática.  
Dermatopolimiositis (Wagner-Unverricht).  
Dermatomiositis con poiquilodermia (Petges-Clejat).  
Polimiositis aguda con mioglobulinuria (Gunther II).  
Miositis focal en Libman-Sacks (lupus eritematoso visceral).  
Polimiositis en esclerodermia (esclerodermatomiositis).  
Miositis focal en Kussmaul-Maier (periarteritis nudosa).  
Miositis focal en Besnier-Boeck-Schaumann (sarcoidosis).  
Miositis ocular:

- Miositis ocular exoftálmica aguda.
- Miositis ocular crónica oligosintomática.
- Neuromiositis ocular.

#### II. Secundaria

Miositis toxiinfecciosa (toxoplasmosis, virus Cocksackie, miositis aguda epidémica).  
Miositis parasitaria: triquinosis, protozoos (mal de Chagas).  
Miositis concomitante en enfermedades metabólicas y enzimopatías (hiperuricemia, diabetes mellitus, lipotesaurosis, Teutschländer Erb-Goldflam y otros).  
Miositis concomitante con intoxicaciones (narcosis, envenenamiento con monóxido de carbono y curare).  
Miositis concomitante con neoplasias (neuromiopatía metacarcinomatosa: Denny-Brown) con paraneoplasias.  
Miositis en la psoriasis vulgar (miopatía psoriásica).

### Síndromes por sobreuso (*OVERUSE*)

Áreas musculotendinosas.  
*Shin splints.*  
Tibial anterior.  
*Forearm sphincts.*  
*Hamstring's origin.*  
Codo del tenista.  
Codo del golfista.  
Codo del pelotero.  
Codo del javalinista.

Articulaciones  
Exostosis talotibial.  
Condromalacia de la rótula.  
Torcedura del pie (esguince).  
Tobillo del futbolista.  
Huesos.  
*Stress fracture, march fracture (synonymous).*  
Músculos  
Buekseb.  
*Exertional rhabdomyolysis.*  
Tendones  
Tendinitis aquiliana.  
Tendinitis (rotuliana).

Tendinitis del abductor.  
Tendinitis trocanteria.  
Tendinitis subcromialo.  
*Tendon Sheats.*  
Tenosinovitis.

#### **Síndromes del tejido conjuntivo asociados con carcinomas**

Artritis reumatoidea.  
Dermatomiositis.  
Disacromelias.  
Fibrositis.  
Lupus eritematoso.  
Polimiositis.