

DISPLASIA ESPONDILOEPIMETAFISARIA TIPO STRUDWICK (SEMD-STRUDWICK) HISTORIA NATURAL

INTRODUCCIÓN:

El siguiente resumen sobre las expectativas médicas en la Displasia Espondiloepimetafisaria tipo Strudwick (SEMD Strudwick) no es exhaustivo ni cuenta con referencias completas en el presente documento. Se basa en información recabada por la Fundación Colagenopatías tipo II Chile a partir de diferentes sitios web confiables, así como en la experiencia compartida por pacientes que viven con esta condición. Su objetivo es ofrecer una guía sobre los tipos de problemas que pueden presentarse en niños con SEMD Strudwick, especialmente para apoyar a médicos clínicos que atienden a un paciente recientemente diagnosticado. Para consultas específicas o análisis más detallados, se recomienda contactar a la Fundación Colagenopatías tipo II Chile a través de sus canales oficiales.

La displasia espondiloepimetafisaria tipo Strudwick (SEMD Strudwick type) es un trastorno óseo raro, de herencia autosómica dominante, causado por mutaciones en el gen COL2A1, localizado en el cromosoma 12q13.11-q13.2. Forma parte del grupo de colagenopatías tipo II.

Se caracteriza por enanismo de tronco corto, manos y pies de tamaño normal, pectus carinatum (tórax en quilla) y anomalías esqueléticas generalizadas. Es un cuadro clínico y radiológico que en la infancia temprana puede parecerse a la displasia espondiloepifisaria congénita.

Su frecuencia es muy baja, con menos de 50 casos descritos en la literatura.

PROBLEMAS MÉDICOS Y PREOCUPACIONES A ANTICIPAR

CRECIMIENTO

- **EXPECTATIVAS:** Enanismo de tronco corto con extremidades rizomélicas (particularmente fémures proximales). Una baja estatura marcada es típica; la estatura final del adulto generalmente está entre 110 y 140 cm.
- **MONITOREO:** Seguimiento rutinario del crecimiento, aunque no existen curvas específicas.
- **INTERVENCIÓN:** No hay terapias efectivas conocidas. La hormona de crecimiento no modifica el pronóstico.

DESARROLLO

- EXPECTATIVAS: La inteligencia es normal. Puede existir retraso motor grueso asociado a la talla baja.
- MONITOREO: Evaluación rutinaria del desarrollo.
- INTERVENCIÓN: Ninguna específica.

COMPLICACIONES NEUROLÓGICAS

- EXPECTATIVAS: La hipoplasia del odontoides puede causar inestabilidad atlanto-axial, con riesgo de compresión medular. En la adultez puede haber compresión medular secundaria a escoliosis o cifosis.
- MONITOREO: Radiografías cervicales en flexión/extensión y controles neurológicos periódicos.
- INTERVENCIÓN: Si existe inestabilidad, considerar fusión cervical temprana.

RESPIRATORIO

- EXPECTATIVAS: El tórax en quilla (pectus carinatum) y la cifoescoliosis pueden reducir la capacidad respiratoria.
- MONITOREO: Evaluación neumológica periódica.
- INTERVENCIÓN: Manejo de infecciones respiratorias y, en casos graves, soporte ventilatorio.

LIMITACIÓN ARTICULAR Y EXTREMIDADES

- EXPECTATIVAS: Genu valgo, pie zambo o pie plano, contracturas progresivas.
- MONITOREO: Evaluaciones ortopédicas seriadas.
- INTERVENCIÓN: Fisioterapia, órtesis, y cirugía correctiva si hay dolor o limitación severa.

COLUMNA

- EXPECTATIVAS: Platispondilia, escoliosis y cifosis progresivas.
- MONITOREO: Radiografías de control cada 6-12 meses.
- INTERVENCIÓN: Uso de corsé en infancia, cirugía correctiva en casos graves.

CADERAS

- EXPECTATIVAS: Coxa vara y retraso en la osificación epifisaria. Alta frecuencia de dislocación de caderas.
- MONITOREO: Radiografías tempranas y controles periódicos.
- INTERVENCIÓN: Osteotomías de realineación o cirugía de estabilización de caderas.

ARTRITIS PREMATURA

- EXPECTATIVAS: Degeneración precoz de caderas y rodillas.
- MONITOREO: Control clínico regular.
- INTERVENCIÓN: Restricción de actividades de impacto, eventual reemplazo articular en adultez.

PIES

- EXPECTATIVAS: Puede haber pie zambo o pie plano.
- MONITOREO: Evaluación ortopédica en la infancia.
- INTERVENCIÓN: Responde a tratamientos ortopédicos habituales.

PALADAR HENDIDO

- EXPECTATIVAS: Frecuente en esta condición.
- MONITOREO: Evaluar riesgo de otitis media recurrente.
- INTERVENCIÓN: Cirugía correctiva en la edad adecuada.

PÉRDIDA AUDITIVA

- EXPECTATIVAS: Riesgo por infecciones de oído medio y por alteraciones estructurales.
- MONITOREO: Audiometrías periódicas.
- INTERVENCIÓN: Colocación de tubos de ventilación y audífonos si es necesario.

PROBLEMAS OCULARES

- EXPECTATIVAS: Miopía moderada a severa, con riesgo de desprendimiento de retina.
- MONITOREO: Evaluación oftalmológica desde el primer año de vida y controles periódicos.
- INTERVENCIÓN: Cirugía temprana ante desprendimiento de retina.

MANEJO ANESTÉSICO

- **EXPECTATIVAS:** Dificultad para intubación por malformaciones faciales y riesgo de inestabilidad cervical.
- **MONITOREO/INTERVENCIÓN:** Precauciones especiales en la intubación y asegurar tubos adecuados al tamaño del paciente.

ADAPTACIÓN

- **EXPECTATIVAS:** Necesidades de apoyo físico y psicológico en la niñez y adolescencia debido a la talla baja y limitaciones ortopédicas.
- **MONITOREO:** Evaluar en cada etapa escolar.
- **INTERVENCIÓN:** Adaptaciones escolares, taburetes, dispositivos de alcance, apoyo psicosocial.

GENÉTICA Y BIOLOGÍA MOLECULAR

La displasia espondiloepimetafisaria tipo Strudwick es un trastorno autosómico dominante causado por mutaciones en el gen COL2A1.

Al igual que otras collagenopatías tipo II (como el síndrome de Stickler o la displasia espondiloepifisaria congénita), este trastorno surge por alteraciones en la síntesis del colágeno tipo II, una proteína esencial en el desarrollo óseo, las articulaciones, el cartílago, las vías respiratorias y el ojo.

Un adulto afectado tiene un 50% de probabilidad de transmitir la mutación a cada hijo. En algunos casos aparece como una mutación de novo, sin antecedentes familiares previos.

INFORMACIÓN ADICIONAL Y EVIDENCIA EN LITERATURA

A continuación se resumen hallazgos relevantes de la bibliografía y recursos confiables que amplían la descripción clínica, genética y el manejo:

- Mutaciones en COL2A1: Variantes puntuales, especialmente sustituciones de glicina en el dominio helicoidal triple, están frecuentemente asociadas con fenotipos más severos (Strudwick, Kniest, SEDC y otros).
- Estudios de caso y series han identificado mutaciones específicas (por ejemplo, cambios en exones alrededor del dominio triple helicoidal) que se correlacionan con características clínicas como pectus carinatum, miopía, desprendimiento de retina y artrosis prematura.
- Diagnóstico: la secuenciación dirigida del gen COL2A1 o paneles de displasias esqueléticas permiten confirmar el diagnóstico y diferenciarlo de otras collagenopatías tipo II.

REFERENCIAS

- Bonafe, L., Cormier-Daire, V., Hall, C., Lachman, R., Mortier, G., Mundlos, S., Nishimura, G., Sangiorgi, L., Savarirayan, R., Sillence, D., Spranger, J., Superti-Furga, A., Warman, M. L., & Unger, S. (2015). Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2015 revision. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 167(12), 2869–2892. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.37365>
- Krakow, D., & Rimoin, D. L. (2010). The skeletal dysplasias. *Genetics in Medicine*, 12(6), 327–341. <https://doi.org/10.1097/GIM.0b013e3181daae9b>
- Maroteaux, P., & Stanescu, V. (1983). Spondylo-epi-metaphyseal dysplasia (Strudwick type). *Annales de Génétique*, 26(1), 5–9.
- Mortier, G. R., Cohn, D. H., Cormier-Daire, V., Hall, C., Krakow, D., Mundlos, S., Nishimura, G., Robertson, S., Sangiorgi, L., Savarirayan, R., Sillence, D., Superti-Furga, A., Warman, M. L., & Unger, S. (2019). Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2019 revision. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 179(12), 2393–2419. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61366>
- Nishimura, G., Haga, N., Kitoh, H., Tanaka, Y., Sonoda, T., Kitamura, M., & Ikegawa, S. (2005). The phenotypic spectrum of COL2A1 mutations. *Human Mutation*, 26(1), 36–43. <https://doi.org/10.1002/humu.20269>
- Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). (n.d.). *Spondyloepimetaphyseal dysplasia, Strudwick type; SEMDSTR* (OMIM #184250). Retrieved September 21, 2025, from <https://www.omim.org/entry/184250>
- Spranger, J., Winterpacht, A., & Zabel, B. (1994). The type II collagenopathies: A spectrum of chondrodysplasias. *European Journal of Pediatrics*, 153(2), 56–65. <https://doi.org/10.1007/BF01957093>
- Superti-Furga, A., & Unger, S. (2007). Nosology and classification of genetic skeletal disorders: 2006 revision. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 143A(1), 1–18. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.31450>