



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES  
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.  
ratser.andalucia@hotmail.com**

## **FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA**

### **DISPLASIA EPIFISARIA MÚLTIPLE**

**DESCRIPCIÓN:** La displasia epifisaria múltiple (DEM), es una alteración simétrica del desarrollo de los centros de osificación, caracterizada clínicamente por talla baja, acortamiento moderado de los miembros y braquidactilia. Suele manifestarse entre los 5 y los 10 años, aunque puede quedar “muda” hasta la edad adulta.

**SÍNTOMAS:** Talla baja moderada, manos pequeñas, dedos gruesos y cortos, dolor recurrente en las articulaciones de carga, claudicación leve o marcha oscilante, genu valgo, abultamiento y limitación articular (moderados), artrosis precoces, aparición tardía, escaso desarrollo e irregulares epifisaria, epífisis pequeñas y redondas (forma dominante) o aplanadas (forma recesiva), huesos tubulares de las manos acortados, falanges con epífisis en cono, cuellos femorales cortos y toscos, cotilos irregulares, cuerpos vertebrales ovalados (niñez) e irregulares (adulto) Síntomas iniciales: Trastornos funcionales en forma de dolores referidos a las leves articulaciones de carga, claudicación leve, marcha oscilante, limitación moderada de la movilidad articular o bien de déficit de crecimiento. En los estadios iniciales, los síntomas son episódicos, fluctuantes, tendencia natural del proceso hacia la autolimitación, durante el crecimiento es frecuente que los trastornos funcionales regresen después de una fase de exarcebación, para volver a presentarse en la edad adulta. Frecuentemente hay un grado de talla baja con miembros levemente acortados. Las manos funcionalmente son normales, pequeñas con dedos cortos y gruesos. La talla adulta, oscila 1.50 cm aprox. No es excesivamente llamativa ni invariablemente baja, en casos esporádicos puede pasar inadvertida con facilidad. Los casos familiares son reconocibles por la talla baja, sobre todo al ser comparados con sus parientes, ya que la distribución e intensidad de las manifestaciones son una característica familiar. Limitación de los movimientos de cadera, hombros, codos, rodillas, debida a la deformidad epifisaria que ocasionó osteoartrosis prematuras con incapacidad grave en el adulto. Genu valgo o varo, luxación rotuliana y subluxación de las cabezas radiales. Las facies es normal, no existen anomalías viscerales ni déficit mental. La alteración **radiográfica** característica consiste en un escaso desarrollo e irregularidad de los núcleos epifisarios. Las epífisis de caderas, rodillas, tobillos, aquellas que soportan más peso, suelen afectarse más intensamente las cabezas femorales son pequeñas y redondas en la forma dominante o aplanadas en la forma recesiva. Existen dos tipos: Fairbank, caracterizado por epífisis pequeñas, retraso e irregularidad de la osificación carpal y afectación marcada de los huesos de la mano y Ribbing, caracterizado por epífisis aplanados y afectación moderada de los huesos de la mano. La única diferencia radiográfica durante la etapa de crecimiento, es la morfología de los núcleos epifisarios, sobre todo de la cabeza..

#### **ASOCIACIÓN DE AFECTADOS:**

**ADAC- ASOCIACIÓN ANDALUZAS DE DEFICIENCIAS DE CRECIMIENTO Y DESARROLLO. Presidenta: Susana Díaz Rubiales.**

**C/ Enrique Marco Dorta, 6 41018 Sevilla. TF: 954989889/ FAX954989790/ Línea de Atención: 902 195 246 [a.d.a.c@telefonica.net](mailto:a.d.a.c@telefonica.net) [www.adac-es.net](http://www.adac-es.net)**