

ANOMALÍAS ÓSEAS CONGÉNITAS EN UNA MUESTRA CONTEMPORÁNEA (COLECCIÓN LAMBRE, LA PLATA, ARGENTINA)

CONGENITAL BONE ANOMALIES IN A CONTEMPORARY SAMPLE (LAMBRE COLLECTION, LA PLATA, ARGENTINA)

Marcos PLISCHUK

CONICET - Cátedra de Citología, Histología y Embriología "A", Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de La Plata. La Plata, 1900, Argentina.

RESUMEN

Las patologías congénitas son aquellas que surgen debido a anomalías génicas o a inconvenientes durante el período de desarrollo, y su reconocimiento permite identificar variantes anatómicas en contextos clínicos y forenses. El objetivo de este trabajo es presentar las anomalías óseas congénitas halladas en una muestra esquelética contemporánea de la ciudad de La Plata, Argentina. Asimismo se brinda una explicación acerca de las causas de las malformaciones observadas y se relaciona con la prevalencia de las mismas en sociedades modernas. Se analizaron 100 individuos pertenecientes a la Colección Osteológica Profesor Doctor Rómulo Lambre, alojada en la Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de La Plata, La Plata, Argentina. Los esqueletos pertenecían a individuos adultos de entre 21 y 101 años, 67 masculinos y 33 femeninos, fallecidos entre 1936 y 2001. Fueron hallados cinco individuos con lesiones atribuibles a patologías congénitas: occipitalización del atlas, espina bífida, huesos supernumerarios y coalición tarsal, todos ellos de sexo masculino. La baja prevalencia de patologías congénitas observadas en la muestra es coincidente con las tasas estimadas para poblaciones contemporáneas, con sistemas de asentamiento conformando grandes centros urbanos. La baja endogamia y consanguinidad disminuye la carga de genes recesivos comunes potencialmente generadores de malformaciones.

Palabras clave: osteopatología; desarrollo; malformaciones

ABSTRACT

Congenital pathologies are the result of gene anomalies or inconveniences during the development period, and their recognition allows to identify anatomical variants in universities and in clinical and forensic contexts. The aim of this study is to present the congenital anomalies observed in a contemporary skeletal sample from La Plata, Argentina.. It also provides an explanation about the causes of malformations and their relationship with prevalence in modern societies. The sample analyzed was composed of 100 individuals belonging to the Lambre Collection, housed in the Faculty of Medical Sciences, National University of La Plata, La Plata, Argentina. All the individuals are adults, with ages between 21 and 101 years, 67 males and 33 females, who died between 1936 and 2001. Five male individuals with congenital pathologies were found: occipitalization of the atlas, spina bifida, supernumerary bones and tarsal coalition. The low prevalence of congenital pathologies observed in the sample coincides with the estimated rates for contemporary populations, living in big cities. Low endogamy and consanguinity decrease the burden of common recessive genes, which are potentially the cause of malformations.

Keywords: osteopathology; development; malformations

INTRODUCCIÓN

Los defectos esqueléticos en el desarrollo han sido descritos desde hace más de 200 años. Sin embargo es durante el Siglo XX que surge el interés en las causas subyacentes de los mismos, abandonado las descripciones morfológicas como fin último de la investigación (1). Estas patologías congénitas se deben a anomalías génicas (factores intrínsecos) o a deficiencias adquiridas durante el desarrollo (factores extrín-

secos), siendo las primeras de carácter hereditario y estas últimas producidas por eventos traumáticos intra-uterinos (infecciones maternas, exposición a elementos radioactivos y malnutrición) (1, 2, 3).

Es tal la variedad de estas malformaciones y sus manifestaciones que abarcan desde casos asintomáticos hasta la generación de deficiencias que conllevan a una incompatibilidad con la vida, pudiendo mencionarse entre las que pueden afectar el sistema esquelético a los

defectos del tubo neural, microcefalia, hidrocefalia, paladar hendido, disrafias, variación del número de vértebras y costillas, reducción de extremidades, displasia de cadera, polidactilia, entre muchas otras (1, 4, 5, 6, 7).

La diferenciación entre aquellas variantes anatómicas sin implicancias patológicas y aquellos defectos que acarrear problemas severos durante la vida del individuo no siempre es una tarea sencilla y unívoca. Los defectos congénitos pueden asimismo evidenciarse al momento del nacimiento o años después (3) y no existe un límite exacto entre ambos grupos de anomalías, puesto que las variaciones son parte del proceso evolutivo de una población que torna al período embrionario en una etapa crítica y vulnerable a los cambios, pudiendo afectar de manera diferencial el normal crecimiento y desarrollo postnatal de un individuo (1, 2). El reconocimiento de las anomalías más frecuentes tiene valor en tanto permite identificar variantes anatómicas en diversos contextos, ya sea en el ámbito de formación de nuevos profesionales, durante el proceder clínico, e incluso en casos forenses en donde su correcta descripción puede conducir a la identificación de la víctima. Es trascendente además intentar entender las causas y los mecanismos intervinientes, así como también determinar la frecuencia de las mismas en determinada población (1). A partir de lo expuesto este trabajo tiene como objetivo presentar las anomalías congénitas óseas presentes en una muestra esquelética regional y contemporánea. Asimismo se brinda una explicación acerca de las causas de las malformaciones observadas y se relaciona con la prevalencia de las mismas en sociedades modernas.

MATERIALES Y MÉTODOS

Se analizaron 100 individuos pertenecientes a la Colección Osteológica Profesor Doctor Rómulo Lambre (Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Nacional de La Plata, Argentina). Dicha Colección contiene la información documentada de cada uno de los individuos a partir de datos del Cementerio Municipal La Plata, de donde provienen los restos (8, 9). De los 100 individuos observados 67 corresponden al sexo masculino y 33 al femenino. Todos los individuos son adultos, entre los 21 y los 101 años, con un promedio de edad de 68,6 años. Las fechas de fallecimiento de los individuos abarcan desde el año 1936 hasta el 2001, el 81% de los individuos fueron inhumados entre los años 1990 - 1999.

Se excluyeron del análisis aquellos elementos óseos que presentaban una mala preservación debida a procesos *postmortem*. Posteriormente se proce-

dió al análisis patognómico de la muestra, observando los signos en el tejido óseo que fueron generados en respuesta a una patología (6). La primera etapa para arribar a un diagnóstico etiológico fue un análisis morfológico describiendo cada lesión ósea, macroscópicamente a ojo desnudo y con lupa 10x, registrándolas en forma escrita, esquemática y fotográfica. Por último se realizó un enfoque sistémico para cada esqueleto con el fin de contextualizar y relacionar las distintas expresiones patológicas de un mismo individuo. Para dilucidar los procesos que podrían haber provocado tales lesiones se realizó un análisis fisiopatológico (10), interpretando el fenómeno patológico considerando la morfología de la respuesta del tejido óseo y de los demás tejidos adyacentes en sus posibles relaciones sinérgicas con las distintas enfermedades, sumado a la localización de la misma. En una etapa posterior se realizó el análisis etiológico con el fin de adscribir aquellas lesiones óseas de origen congénito.

Todos los esqueletos utilizados se encuentran debidamente identificados, destinados a osario común o cremación que, de acuerdo a las normas del Cementerio Municipal de La Plata (Ordenanzas Municipales 7638/90 y 9471/02), pertenecen a individuos no reclamados y fueron exhumados por el personal que allí se desempeña. Los estándares referidos al manejo de estos restos fueron sometidos a la evaluación del Comité de Bioética de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad Nacional de La Plata (Exp. 800-6213812/12), a la vez que fueron guiados el "Código Deontológico para el estudio, conservación y gestión de restos humanos de poblaciones del pasado" (11).

RESULTADOS

Se observaron cinco individuos (n=5) con lesiones atribuibles a patologías congénitas, todos ellos de sexo masculino (Tabla 1) y con edades de muerte inferiores a la media muestral. Se relevaron patologías afectando la columna vertebral (occipitalización de atlas y espina bífida) huesos supernumerarios (costillas) y un caso de fusión calcáneo-escafoidea. A continuación se describen detalladamente cada uno de los casos, de acuerdo al tipo de patología.

Caso 1: Occipitalización del atlas. Se trata de un individuo masculino de 61 años con su 1º vértebra cervical fusionada a la base del hueso occipital. La sinostosis comprende al cuerpo, pedículos y carillas vertebrales, quedando el área vertebral posterior sin fusionar (Fig. 1).

Caso	Edad (años)	Sexo	Patología
1	61	Masculino	Occipitalización del atlas
2	43	Masculino	Espina bífida
3	43	Masculino	Espina bífida
4	25	Masculino	Huesos supernumerarios
5	62	Masculino	Coalición tarsal

Tabla 1. Edad de muerte y sexo documentado de los individuos afectados por patologías congénitas.



Figura 1. Caso 1. Occipitalización del atlas.

Caso 2: Espina bífida. En un individuo masculino de 43 años se registró la ausencia de fusión entre las espinas correspondientes a la 2^o, 3^o, 4^o y 5^o vértebra sacra; asimismo la 1^o vértebra sacra mostró una espina con fusión oblicua (Fig. 2).

Caso 3: Espina bífida. Se trata de un individuo masculino de 43 años, con ausencia de fusión en las láminas de las 2^o, 3^o, 4^o y 5^o vértebras sacras.

La espina bífida es descrita como un desarrollo incompleto de los elementos del arco neural en una o más vértebras (2, 12). En los sacros descritos se descartó la presencia de hiato sacro, condición en la que no se observa fusión de láminas sólo en S4 y S5.

Aquellos casos en donde los defectos son menores y no acarrear mayor relevancia clínica se denominan espina bífida oculta (12, 13), puesto que no hay una protrusión de los elementos nerviosos por fuera del canal (3). El organismo tiende a cubrir esos defectos



Figura 2. Caso 2. Espina bífida

con otros tejidos (adiposo, conectivo), los cuales no son visibles en restos esqueléticos, impidiendo en ocasiones llegar a un diagnóstico de espina bífida oculta (12). Sin embargo las lesiones aquí observadas sólo afectan al hueso sacro, lo cual es menos problemático que una lesión similar en la región cervical, dada la estructura de la médula espinal en los distintos segmentos (14). Además, la morfología de los bordes del canal muestra

que los mismos tienden a replegarse hacia dentro del canal, rasgo indicativo de espina bífida oculta. (1, 2).

Caso 4: Huesos supernumerarios. Se halló en un individuo masculino de 25 años una 1^o vértebra torácica supernumeraria, con sus costillas derecha e izquierda (también supernumerarias). Mientras que la vértebra se observa de tamaño y forma normal, las costillas son extremadamente cortas, sin articulación esternal (Fig. 3).



Figura 3. Caso 4. Vértebra y costillas supernumerarias

Caso 5: Defectos en el pie. El individuo de sexo masculino 62 años muestra una barra ósea tarsal que une el calcáneo con el escafoides de forma total y bilateral. La falta de osteofitos y la morfología bien definida de la sinostosis indicaría una malformación surgida durante el desarrollo, descartando como causa una anquilosis degenerativa (Fig. 4).



Figura 4. Caso 5. Coalición calcáneo-escafoidea

DISCUSIÓN

Las diferencias genéticas entre poblaciones humanas producen una disparidad en la prevalencia de defectos congénitos de carácter interpoblacional, y tanto variables geográficas como socio-culturales (matrimonios endogámicos) parecen contribuir en este sentido. Los apareamientos endogámicos y/o consanguíneos aumentan la frecuencia de genes recesivos potencialmente causantes de malformaciones (5). No es extraño entonces que la muestra aquí analizada presente una baja prevalencia de esta clase de patologías (5%), de manera similar a las tasas estimadas en grupos contemporáneos, con grandes sistemas de asentamiento urbanos. Por otra parte, la aparición de estas malformaciones se da de manera más temprana que otras patologías adquiridas (neoplasias, metabólicas, osteoarticulares), lo cual explica que se hayan encontrado en individuos menores a el promedio de edad de la muestra. Con respecto al sexo de los individuos no se vislumbra cuál pudo ser la causa de la ausencia de casos en individuos femeninos, aunque no podemos descartar que responda a sesgos muestrales.

El 80% de las patologías observadas correspondieron a afecciones del esqueleto axial (3 individuos con patologías vertebrales y uno costo-vertebral), y este elevado porcentaje probablemente se deba al desarrollo embrionario de mayor complejidad del cráneo y a la columna vertebral. En lo referente a la occipitalización del atlas, se conoce que durante la segmentación del miótomo y esclerótomo, proceso que origina las vértebras y musculatura asociada (15), la separación del cráneo y la 1^o vértebra cervical es el área de menor estabilidad, quizás a causa de la desaparición del proatlas durante el transcurso evolutivo (16). En nuestro caso inferimos que se produjo un desplazamiento del límite de segmentación hacia caudal entre el último esclerótomo occipital y el 1^o cervical generando así la fusión occipitoatloidea. Su incidencia actual se estima entre 0,14 hasta 1% (4, 17, 18) valor coincidente con lo relevado en nuestro análisis (1%).

Los defectos en la segmentación descrita también parecen haber sido los causantes de la vértebra y las costillas supernumerarias encontradas. Este aumento en el número de vértebras es por lo general compensado por una disminución en las vértebras sacras (2), aunque no fue lo observado en el individuo analizado. Para este tipo de patologías la prevalencia relevada en la bibliografía clínica alcanza entre un 2 y 12% (en el sector presacro) (19).

Los casos de espina bífida son producidos por fa-

llos en el cierre del tubo neural (13). La baja prevalencia estimada en nuestro trabajo (2%) es coincidente con las cifras publicadas para las sociedades urbanas contemporáneas (20). Desde que fue demostrada la importancia del ácido fólico durante este proceso se recomienda su inclusión como suplemento en mujeres que intentan quedar embarazadas, lo que provocó un notable descenso en los casos registrados (menor al 1%) (20).

Los defectos congénitos del esqueleto apendicular no comprometen en general la vida del individuo, sin embargo pueden incidir en el normal desarrollo de las actividades en los casos que afecten la normal locomoción y destreza manual. La sinostosis del tarso fue el único caso de afección de esqueleto apendicular, provocado por defectos en la diferenciación del mesénquima primitivo afectando la morfología periastragalina normal. Dicho proceso ocurre durante la fase mesenquimatosa del desarrollo intrauterino, etapa que ocupa los dos primeros tercios de la vida intrauterina (21).

La clase de fusión estará dada por el tejido interpuesto, pudiendo ser ósea (sinostosis), fibrosa (sindesmosis) o cartilaginosa (sincondrosis). Las fusiones óseas conducen a la aparición de lesiones degenerativas en las articulaciones de todo el tarso, pudiendo llegar a provocar en adultos pies planos valgus artrósicos (22). En estos casos se observa por lo general una afección de osteoartritis en el resto de los huesos del pie, manifestada en forma de alteraciones del contorno articular, *pitting*, osteofitos, labiación y, en casos severos, eburnación (7, 12). La ausencia de estos rasgos. Los pacientes con sinostosis calcáneo escafoides pre-

sentan síntomas de importancia clínica en un 40-60% de los casos, lo que conlleva en general a una intervención quirúrgica. Esta consiste en la resección simple del puente óseo, con la interposición de tejido adiposo de origen glúteo o crural, a fin de evitar la una nueva osteogénesis (23). La ausencia de señales de cirugía en nuestro caso pudo deberse a un diagnóstico tardío y por ende a la decisión de no intervenir en un paciente de edad avanzada (21).

La prevalencia de este tipo de sinostosis se estima cercana al 1% (21, 24), lo cual coincide con la prevalencia observada en nuestro análisis. La manifestación observada, como rasgo aislado, sin que forme parte de un síndrome, es la manera en la que suele presentarse, siendo además la coalición tarsal más común (50%), seguida por la astrágalo calcáneo (40%), astrágalo escafoidea y calcáneo cuboidea. La forma bilateral hallada se corresponde con el 50% de los casos según relevamiento en la bibliografía clínica (25).

Para finalizar queremos destacar la importancia de esta clase de estudios, realizados sobre una amplia muestra, los cuales contribuyen a mejorar la detección e identificación de esta clase de anomalías de manera directa sobre el material esquelético, y generando conocimiento utilizable en diversas disciplinas como medicina, biología y antropología entre otras.

AGRADECIMIENTOS

Al personal del Cementerio Municipal La Plata. El trabajo fue financiado con el aporte de CONICET y de la Universidad Nacional de La Plata (M/189).

REFERENCIAS

1. Barnes E (2012) Developmental disorders in the skeleton. En: Grauer A. (ed.) A companion to paleopathology. Cichester, Wiley-Blackwell.
2. Barnes E (1994) Developmental defects of the axial skeleton in paleopathology. Colorado, University Press of Colorado.
3. Aufderheide A y Rodríguez Martín C (1998) The Cambridge Encyclopedia of Human Paleopathology. Cambridge, Cambridge University Press.
4. Turkel S (1989) Congenital abnormalities in skeletal populations. En: Reconstruction of life from the skeleton, Iscan M y Kennedy K (eds), New York, Alan Liss Inc, pp. 109-127
5. Martínez-Frías M (1998) Análisis del riesgo que para defectos congénitos tienen diferentes grupos étnicos de nuestro país. An Esp Pediatr 48:395-400.
6. Campillo, D. 2001. Introducción a la Paleopatología. Barcelona, Edicions Bellaterra S.L.
7. Waldron T (2009). Palaeopathology. New York, Cambridge University Press.
8. Plischuk M (2012) Detección y diagnóstico de patologías en restos óseos humanos: aproximación epidemiológica a una muestra documentada. Tesis Doctoral. Naturalis. Repositorio Institucional de la Facultad de Ciencias Naturales y Museo, UNLP. Argentina. http://naturalis.fcny.unlp.edu.ar/repositorio/_documentos/tesis/tesis_1189.pdf [Consulta: 7-2-2018]
9. Salceda S, Desántolo B, García Mancuso R, Plischuk M, Inda AM (2011) The 'Prof. Dr. Rómulo Lambre' Collection: an argentinian sample of modern skeletons. HOMO 63: 275-81.
10. Thillaud P (1992) El diagnóstico retrospectivo en paleopatología. Munibe (Antropología-Arkeología) Suplemento 8:81-88
11. Aranda C, Barrientos, G, Del Papa, M. (2014) Código deontológico para el estudio, conservación y gestión de restos humanos de poblaciones del y pasado. Rev Arg Antrop Biol. 16(2):111-113
12. Ortner D (2003) Identification of pathological conditions in human skeletal remains. Nueva York, Academic Press.

13. Silva-Pinto V, Arriaza B, Standen V (2010) Evaluación de la frecuencia de espina bífida oculta y su posible relación con el arsénico ambiental en una muestra prehispánica de la Quebrada de Camarones, norte de Chile. *Rev Med Chile* 138:461-469.
14. Liem K, Walker W, Grande L (2001) *Functional anatomy of the vertebrates*. Belmont, Thomson/ Brooks Cole.
15. Kardong K (2007) *Vertebrados, Anatomía Comparada, Función, Evolución*. España, McGraw-Hill Interamericana.
16. Goldfeld M, Loberant N, Herskovits (1994) Manifestations of persistent pro atlas: radiographic and computed tomographic appearance. *Europ Radiol* 4(1):71-74.
17. Guebert G, Yochum T, Rowe L (1987) Congenital anomalies and normal skeleton variants. En: *Essentials of skeletal radiology*, Yochum T y Rowe L (eds), Baltimore, Williams & Wilkins, pp. 197-306
18. Saini V, Singh R, Bandopadhyay M, Tripathi S, Shamal S (2009) Occipitalization of the atlas: its occurrence and embryological basis. *Int J Anat Var* 2:65-68.
19. Allbrook D (1955) The East African vertebral column. A study in racial variability. *Am J Phys Anthropol* 13(3):489-513.
20. David L (2004) Fortificación de harina de trigo en América Latina y región del Caribe. *Rev Chil Nutr* 31(3):336-347.
21. Barroso-Díaz J, Villas-Tomé C, Beguiristáin-Gúrpide J (2007) Coalición tarsal como causa de pie plano valgo rígido en edad pediátrica. *Gac Med Bilbao* 104(2):78-83.
22. Espinar Salom E (1996) Coaliciones tarsiales. *Rev Cubana Ortop Traumatol* 10(2):138-144.
23. Ebri J (2002) El pie infantil: crecimiento y desarrollo. Deformidades más frecuentes: pie doloroso. *Pediatr Integral* 6(5): 431-452.
24. Jerosch J, Lindner N, Finnen D. (1997) Results of the surgical treatment of calcaneo-navicular coalition. *Arch Orthop Traum Su* 116: 379-384.
25. Bohne WH (2001) Tarsal coalition. *Curr Opin Pediatr*. 13(1):29-35.