

# Original

## Factores predictivos de desarrollo de malformaciones raquídeas en el síndrome de Down

Lluís Rosselló<sup>1</sup>, Francesc Pallisó<sup>1</sup>, Esther Siscart<sup>2</sup>, Tere Boronat<sup>2</sup>, Emma Puerto<sup>3</sup>, Rafel Llovet<sup>3</sup>.

<sup>1</sup>Servicio de Reumatología y Aparato Locomotor del Hospital de Santa María de Lleida.

<sup>2</sup>Servicio de Medicina y Rehabilitación del Centro ACUDAM de Mollerussa (Lleida).

<sup>3</sup>Servicio de Medicina y Rehabilitación del Centro ASPROS de Sudanell (Lleida).

### Correspondencia:

Dr Lluís Rosselló-Aubach

Servei de Reumatologia. Hospital de Santa María de Lleida.

Rovira Roure, 44

25198 Lleida (España).

E-mail: lrosello@gss.scs.es

Artículo recibido: 03.07.07

### Resumen

**Introducción:** Son muchos los estudios publicados sobre patología raquídea en personas con síndrome de Down (SD), pero la mayoría se centran en las anomalías atloaxoideas de columna cervical. En cambio, no hay mucha información referente a otras malformaciones como la escoliosis, la cifosis o la lordosis, tal vez porque parece una patología poco frecuente y de poca repercusión física o vital. El objetivo de nuestro estudio era determinar la prevalencia de estas malformaciones raquídeas en un grupo de personas con SD y buscar los factores predictivos que puedan orientar sobre su desarrollo.

**Pacientes y métodos:** Se estudió a un total de 60 personas con SD, 26 mujeres (43,33%) y 34 hombres (56,67%), con una media de edad de  $39,8 \pm 10,19$  años, una media de peso de  $65,4 \pm 13,55$  kg y una media de altura de  $1,51 \pm 0,4$  m. En todas ellas estudiamos las distintas alteraciones de la estética raquídea siguiendo un protocolo establecido de estudio en los tres planos del espacio. Estudiamos sus datos antropométricos y también valoramos la presencia de otras alteraciones que, por su frecuencia, creímos que podrían guardar relación con las malformaciones raquídeas estudiadas: patologías tiroidea, cardiaca y visual y otros tipos de alteraciones del aparato locomotor, como inestabilidad atloaxoidea, hiperlaxitud ligamentosa y deformidad de extremidades inferiores.

**Resultados:** Un total de 49 personas (81,67%) tenían alguna malformación raquídea, 21 (35%) tenían esco-

liosis, 19 (31,67%), cifosis y 30 (50%), hiperlordosis lumbar. Quince personas (25%) tenían a la vez dos o más de estas malformaciones. Entre los factores predictivos no se halló ninguna relación con el sexo y la talla, pero sí con la edad: la prevalencia de lordosis lumbar era mayor en las personas de menos edad ( $p < 0,01$ ), mientras que en las de más edad predominaba la cifosis dorsal ( $p < 0,001$ ). Cruzando las malformaciones raquídeas con otros trastornos, vimos que quienes tenían algún tipo de patología visual corrían más riesgo de sufrir escoliosis ( $p < 0,0009$ ), al igual que los que padecían otros tipos de malformaciones esqueléticas ( $p < 0,02$ ).

**Conclusiones:** La prevalencia de malformaciones raquídeas en el grupo de personas con SD estudiado es muy alta. Con la edad van cambiando las curvaturas: entre los más jóvenes predomina la hiperlordosis lumbar y entre los mayores, la cifosis dorsal. Los que tienen trastornos visuales y otras malformaciones esqueléticas corren más riesgo de sufrir escoliosis. Es opinión de los autores que en este grupo de la población es muy importante prevenir o reducir la aparición de desviaciones raquídeas.

**Palabras clave:** Factores de riesgo. Malformaciones raquídeas. Síndrome de Down.

**Predictive factors for the development of vertebral deformities in Down's syndrome**

## Abstract

**Background:** There are many studies on spine pathology in people with Down Syndrome (DS), the majority of these focusing on atlantoaxial anomalies of the cervical column. There is, in contrast, much less information about other malformations such as scoliosis, kyphosis and lordosis, perhaps due to the fact that they are much less frequent pathologies with few physical and life-threatening repercussions. The aim of our study was to determine the prevalence of these spine-related malformations in a group of patients with DS and to look for factors that might predict the course of their development.

**Patients and methods:** We studied a total of 60 people with DS, 26 women (43.33%) and 34 men (56.67%) with an average age of  $39.8 \pm 10.19$  years, weight average of  $65.4 \pm 13.55$  kg, and height average of  $1.51 \pm 0.4$  metres. In all cases, we studied the different alterations of the spine followed by well-established three-dimensional study protocol. We studied anthropometric data for these patients and also evaluated the other alterations which, due to their frequency, were thought that could be potentially related to other spine-induced malformations: thyroïdal pathologies, heart and sight related problems and alterations affecting the locomotive apparatus such as atlantoaxial instability, hyperlaxitud of the ligaments and deformation of the lower limbs.

**Results:** Forty-nine (81.67%) of the patients had some spine-related malformations, 21 (35%) had malformations related with scoliosis, 19 (31.67%) with kyphosis, 30 (50%) with lumbar hyperlordosis, and 15 (25%) suffered from 2 or more of these malformations. Sex and height did not seem to be a predictive factors, but age seemed related to lumbar lordosis, with this condition being more prevalent in younger patients ( $p < 0.01$ ), while dorsal kyphosis was more prevalent in older patients ( $p < 0.001$ ). On crossing spine-related malformations with other disorders, we noted that patients who suffered some form of visual pathology had a higher risk of suffering from scoliosis ( $p < 0.0009$ ) and also other types of skeletal malformation ( $p < 0.02$ ).

**Conclusions:** The number of patients with spine-related malformations was very high in the DS study group. With time, the curvatures change: in young people bone curvature predominantly affects the lumbar hyperlordosis, while in older patients it affects the dorsal kyphosis. Patients with visual disorders and other malformations of the skeleton have a greater risk of suffering scoliosis. We think that in this population group it is very important to prevent or to reduce the column deviations.

**Key words:** Down's syndrome. Risk factors. Vertebral deformities.

## Introducción

El síndrome de Down (SD), resultado de la trisomía del cromosoma 21, es una de las anomalías genéticas más frecuentes. Las personas con este síndrome padecen diversas afecciones médicas asociadas. La patología ortopédica es frecuente, y se ha descrito una relación entre el SD y la hiperlaxitud articular y ligamentosa, la inestabilidad atloaxoidea y las alteraciones en la morfología del pie, entre otras (1-3). Sin embargo, hay pocos estudios que hagan referencia a otras malformaciones raquídeas como la escoliosis, la cifosis o la hiperlordosis lumbar (4,5), tal vez porque se atribuye poca repercusión física o vital a estas alteraciones. La aparición de estas desviaciones del raquis hace pensar en la posible existencia de alguna causa que las favorece, como la edad, el peso, la propia hiperlaxitud o la asociación con otras patologías descritas como favorecedoras de la escoliosis idiopática del adulto, como las patologías tiroidea, visual o cardiaca o las malformaciones de las extremidades inferiores, en especial del pie (6-8).

El objetivo de nuestro estudio era determinar la prevalencia de estas malformaciones raquídeas en un grupo de personas con SD y buscar los posibles factores predictivos que orienten sobre su desarrollo.

## Material y métodos

Se estudió a 60 personas con SD, todas empleadas en dos centros especiales de trabajo. En todos los casos, en el momento de la primera exploración tenían más de 20 años. Se descartaron del estudio las que tenían retraso mental grave.

### Examen general:

Se anotó la edad, la talla y el peso. Valoramos la presencia de distintas afecciones que podrían estar asociadas con alteraciones de la estética, como las patologías visual o cardiaca, el hipotiroidismo y otras malformaciones esqueléticas como la inestabilidad atloaxoidea, la hiperlaxitud ligamentosa o malformaciones de extremidades inferiores como pies planos, cavos o valgus.

### Examen clínico específico:

- 1.- Para el estudio de las distintas malformaciones del raquis se siguió un protocolo descrito recientemente por C. Marty (9) de definiciones, examen clínico y diagnóstico. Los estudios se realizaron observando los tres planos del espacio.

En el plano frontal, se utilizó una plomada para medir a partir de la apófisis de C7 hacia abajo y una regla que permitía medir la distancia entre esta plomada y las curvaturas. Se anotaron las asimetrías de los flancos y la diferencia de altura de los hombros (Fig. 1).



**Figura 1.** Goniómetro, martillo, plomada.

En el plano sagital, también se utilizó una plomada y un goniómetro. Se anotaron las distintas formas: normal, inversión de curvaturas, hipercifosis dorsal o lumbar y dorso plano.

En el plano horizontal, los pacientes fueron examinados de pie y sentados. Se anotó la presencia de gibosidades que permitían diferenciar la verdadera escoliosis de la actitud escoliótica.

2.- Examen de las cinturas y de coxofemorales: se anotaron las alteraciones de la movilidad de caderas y de los isquiotibiales y se comprobó si había retracción de los músculos pectorales. Examen de pies y anotación de las distintas malformaciones de la bóveda plantar.

3.- Examen neurológico: se estudió musculatura, reflejos y sensibilidad y pares craneales, y se tuvo en cuenta el hecho de tomar medicación como posible responsable de alteraciones de la estática.

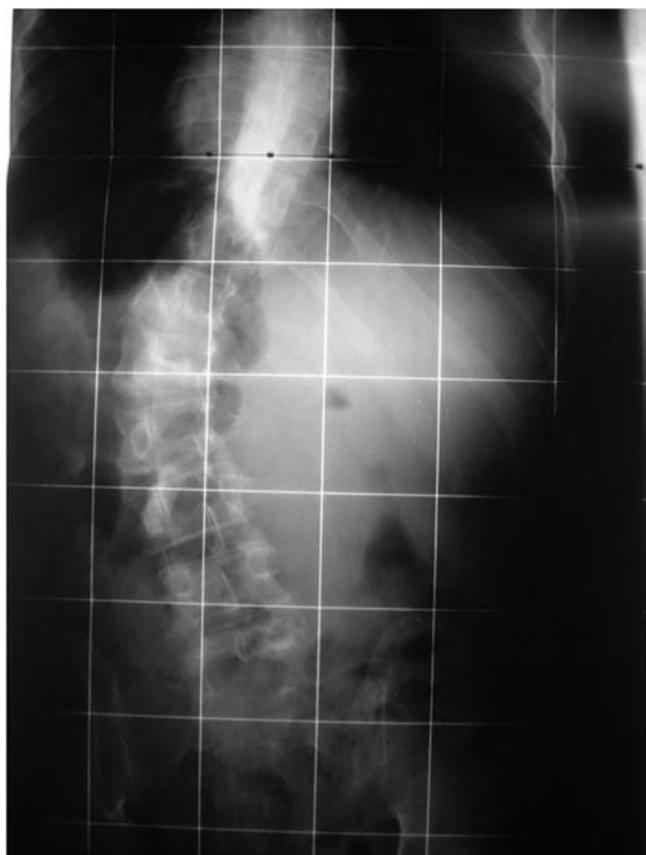
4.- Para conocer la relación con otras patologías como la visual, la cardiaca o la tiroidea, se revisó la historia clínica guardada en los archivos médicos de cada taller.

#### **Examen radiológico:**

Se solicitaron radiografías de frente y de perfil y escoliogramas en los casos dudosos, a fines tanto diagnósticos como de seguimiento. Mostramos dos casos: uno de escoliosis (Fig. 2) y otro de dorso plano e hiperlordosis (Fig. 3).

#### *Análisis estadístico:*

Se trata de un estudio observacional y prospectivo, en una población de riesgo, la de personas con SD. Estudiamos la asociación entre diferentes factores de riesgo y la aparición de malformaciones raquídeas. Todas las variables son dicotómicas salvo la edad, la talla y el peso. Las variables cuantitativas se expresan con media aritmética y desviación estándar y las demás, en frecuencias relativas o porcentajes. Para comparar las variables cuantitativas recurrimos a la prueba *t* de Stu-



**Figura 2.** Escoliosis dorsolumbar.



**Figura 3.** Dorso plano e hiperlordosis.

dent y al análisis de la varianza (ANOVA) y para las cualitativas, a la prueba de chi-cuadrado. La prueba se consideraba estadísticamente significativa cuando  $p < 0,05$ , para un intervalo de confianza del 95%. El estudio estadístico se hizo con SPSS 12.0 y G-Stat 2.1

## Resultados

Se estudiaron 60 personas con SD, 34 hombres (56,67%) y 26 mujeres (43,33%), con unas medias de edad de  $39,8 \pm 10,19$  años, una media de peso de  $65,4 \pm 13,55$  kg y una media de altura de  $1,51 \pm 0,4$  m.

Un total de 49 personas (81,67%) tenían alguna malformación raquídea, 21 (35%) tenían escoliosis, 19 (31,67%), cifosis y 30 (50%), hiperlordosis lumbar. Quince personas (25%) compartían 2 o más de estas malformaciones.

En la Tabla I se muestran las diferencias entre las variables en relación con el sexo.

No hemos observado diferencias significativas entre los diferentes parámetros estudiados y la variable sexo.

Al cruzar la relación entre malformaciones raquídeas en conjunto y las diferentes variables, no se halló relación estadística en ninguna de ellas. En cambio, por separado observamos que las personas que tienen algún tipo de alteración visual corren más riesgo de sufrir escoliosis ( $p < 0,0009$ ), al igual que las que presentan otros tipos de malformaciones esqueléticas distintas a las raquídeas ( $p < 0,02$ ).

Entre los más jóvenes hay mayor prevalencia de lordosis ( $p < 0,01$ ) y entre los más mayores, de cifosis ( $p < 0,01$ ).

En cuanto a los demás parámetros estudiados (variables peso, talla, hiperlaxitud ligamentosa, presencia de alteraciones tiroideas o cardíacas), no se pudo relacionar ninguno con las malformaciones raquídeas por separado.

**Tabla I.**  
Relación entre los diferentes parámetros estudiados y el sexo.

Parámetros	Hombres	Mujeres	P
Edad (%)	41,08 (9,2)	38,1 (11,3)	Ns
Peso (x) kg.	65,38 (10,9)	64,26 (16,5)	Ns
Talla (x) m.	1,55 (0,07)	1,44 (0,08)	Ns
Malf. raquídeas (%)	79,41	84,62	Ns
Escoliosis (%)	41,18	26,92	Ns
Cifosis (%)	29,41	34,62	Ns
Lordosis (%)	47,06	53,85	Ns
Hiperlaxitud (%)	23,53	34,62	Ns
Alt. tiroideas (%)	20,59	11,54	Ns
Alt. visuales (%)	47,06	57,69	Ns
Alt. cardíacas (%)	29,41	34,62	Ns
Otras malform. (%)	58,82	78,92	Ns

Datos expresados en media y en desviación estándar. Ns: no significativo.

## Discusión

La estética raquídea es un campo muy poco conocido y estudiado, y en la mayoría de las ocasiones quien se encarga de descubrirla son los pediatras o los ortopedistas infantiles. Sin embargo, los problemas que pueden implicar las malformaciones de esta estética del raquis pueden arrastrarse durante toda la vida de los afectados. Así, podemos encontrar, según su grado de afectación, dolor vertebral o raquialgia con complicaciones radiculares o medulares por compresión, insuficiencia respiratoria o simplemente alteraciones estéticas o psicológicas secundarias (10). Además, muchas veces estas alteraciones de la estética del raquis se dan en personas que ya sufren otras malformaciones congénitas, musculares u óseas que pueden comportar suma-ción de problemas. Así, en algunas enfermedades genéticas como el síndrome de Marfan podemos encontrar las distintas desviaciones del raquis (11), como también ocurre en el síndrome de Prader-Willi (12) o en la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth (13), entre otras muchas que no citamos.

Los factores que inducen al desarrollo de las distintas desviaciones del raquis aún no se han identificado, y las hipótesis son innumerables y a menudo contradictorias. En un artículo muy reciente (14), JL Tassin realiza una investigación etiopatogénica y habla de factores genéticos —muchas veces muy evidentes, puesto que encuentra casos en la misma familia—, pero se desconoce el tipo de transmisión. También habla de factores relacionados con retraso de maduración del equilibrio o anomalías en la constitución bioquímica de los discos intervertebrales, entre otras teorías más inverosímiles.

El SD también es un síndrome genético producido por la presencia de un tercer cromosoma 21, lo que comporta una expresión fenotípica muy variada con mayor prevalencia de problemas endocrinos, visuales, cardíacos u ortopédicos. Entre estos últimos, destaca la frecuencia elevada de hipotonía, hiperlaxitud articular e inestabilidad atlantoaxial con subluxación secundaria (1-4). Sin embargo, otras malformaciones raquídeas han sido muy poco estudiadas, lo que nos animó a hacer el estudio que presentamos y en el que observamos que el 81,67% del grupo estudiado tenían alguna malformación raquídea, siendo más frecuente, sobre todo entre los más jóvenes, la hiperlordosis lumbar y el dorso plano (50%), que sin embargo derivaba con los años en cifosis dorsal. También observamos que entre las personas con algún tipo de alteración visual que condicionaba pérdida de visión había más prevalencia de escoliosis, en tanto que las que sufrían algún tipo de malformación esquelética, como pies planos, cavos o valgos asociaban a ella malformaciones raquídeas. Aunque no estudiamos la repercusión clínica que tienen estas malformaciones —básicamente por la dificultad que suponía el interrogatorio a muchas de estas personas—, pensamos que, tal como hemos comentado antes, estamos ante una suma de problemas que se añaden a los derivados del SD.

En el momento del estudio, todos los sujetos estu-

diados practicaban natación o recibían fisioterapia en sus distintas modalidades, en la mayoría de los casos en grupo y en los casos más problemáticos, con tratamiento personalizado.

## Conclusiones

1.- La prevalencia de malformaciones raquídeas en el grupo de personas con SD estudiado es muy alta y, lamentablemente, poco conocida.

2.- Con la edad van cambiando las curvaturas: entre los más jóvenes predomina la hiperlordosis lumbar y entre los mayores, la cifosis dorsal. Las personas que tienen trastornos visuales y otras malformaciones esqueléticas corren más riesgo de sufrir escoliosis.

3.- Sus consecuencias sobre el pronóstico funcional y vital, así como sobre la calidad de vida impulsan a desarrollar programas terapéuticos y de investigación destinados a prevenir o reducir la aparición de desviaciones raquídeas que pueden complicar la evolución del SD.

## Bibliografía

- Livingstone B, Hirst P. Orthopaedic disorders in school children with Down's syndrome with special reference to the incidence of joint laxity. *Clin Orthop Relat Res* 1986; 207: 74-6.
- Elliott S, Morton RE, Whitelaw RA. Atlantoaxial instability and abnormalities of the odontoid in Down's syndrome. *Arch Dis Child* 1988; 63: 1484-9.
- Morton RE, Khan MA, Murray-Laeslie C, Elliott S. Atlantoaxial instability in Down's syndrome: a five year follow up study. *Arch Dis Child* 1995; 72:
- Caird MS, Wills BP, Dormans JP. Down syndrome in children: the role of the orthopaedic surgeon. *J Am Acad Orthop Surg* 2006; 14: 610-9.
- Milbrandt TA, Johnston CE. Down syndrome and scoliosis: a review of a 50-years experience at one institution. *Spine* 2005; 15: 2051-5.
- Weinstein SL, Dolan LA, Spratt KF, Peterson KK, Spoonamore MJ, Ponsetti IL. Health and function of patients with untreated idiopathic scoliosis. A 50-year natural history. *JAMA* 2003; 289: 559-67.
- Murray DW, Bulstrode CJ. The development of adolescent idiopathic scoliosis. *Eur Spine* 1996; 5: 251-7.
- Grivas TB, Savvidou OD, Vasiliadis E, Psarakis S, Koufopoulos G. Prevalence of scoliosis in women with visual deficiency. *Stud Health Technol Inform* 2006; 123: 52-6.
- Marty C. How to examine a spinal static disorder?. *Joint Bone Spine* 2004; 71: 137-44.
- McMaster MJ, Singh H. Natural history of congenital kyphosis and kyphoscoliosis. An study of one hundred and twelve patients. *J Bone Joint Surg Am* 1999; 81: 1367-83.
- Herzka A, Sponseller PD, Pyeritz RE. Atlantoaxial rotatory subluxation in patients with Marfan syndrome. A report of three cases. *Spine* 2000; 25: 524-6.
- Yamada K, Mivamoto K, Hosoe H, Mizutani M, Shimizu K. Scoliosis associated with Prader-Willi syndrome. *Spine* 2007; 7: 345-8.
- Azzedine H, Ravisé N, Verny C, Gabréels-Festen A, Lammens M, Grid D et al. Spine deformities in Charcot-Marie-tooth 4C caused by SH3TC2 gene mutations. *Neurology* 2006; 67: 602-6.
- Tassin JL. Anatomy and pathogenesis in idiopathic scoliosis. *Joint Bone Spine* 2004; 71: 129-36.

<b>FUNDACIÓ CATALANA SÍNDROME DE DOWN</b> C/ Comte Borrell, 201 - 08029 BARCELONA	
Deseo recibir cuatrimestralmente y de forma gratuita la revista <b>SD-DS. REVISTA MÉDICA INTERNACIONAL SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN</b> . Remítanla, por favor, a la siguiente dirección:	
<input type="checkbox"/> CATALÁN <input type="checkbox"/> ESPAÑOL	
Nombre: ..... Domicilio: ..... C. Postal: ..... Población: .....	
<input type="checkbox"/> Deseo, para colaborar con la FCSD, a partir del próximo número, recibir la revista por correo electrónico.	
E-mail: .....	
Profesión: Especialidad:	Firma: Fecha:

Nota: Fotocopiar esta parte y enviarla por fax (932 157 699) o por correo ordinario a la FCSD. Gracias.

«**Política de confidencialidad:** En cumplimiento de aquello que dispone la Ley Orgánica de Protección de Datos 15/1999, de 13 de diciembre, le informamos que sus datos están incluidos en un fichero automatizado titularidad de la Fundació Catalana Síndrome de Down. Sus datos serán tratados, garantizando siempre la confidencialidad de los mismos con la única y exclusiva finalidad de enviarle información sobre las actividades que realiza la Fundación, con finalidad divulgativa e informativa, y le garantizamos que en ningún caso se produce una cesión a terceros de los mismos. Usted puede ejercer los derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición de sus datos, enviándonos comunicación por escrito a la Fundació Catalana Síndrome de Down, C/ Comte Borrell, 201-203, Entl. 08029 Barcelona.»