

Caso clínico

Pseudocondroplasia: desafío diagnóstico y abordaje multidisciplinario en una paciente con escoliosis congénita y talla baja

Joffre Andrés Calvopiña Rea ¹, Carlos Alberto Reyes ², Stefany Baquero ²

¹Universidad de las Américas, Quito, Ecuador

²Hospital de Especialidades Eugenio Espejo, Quito, Ecuador

Cómo citar: Calvopiña Rea JA, Reyes CA, Baquero S. Pseudocondroplasia: desafío diagnóstico y abordaje multidisciplinario en una paciente con escoliosis congénita y talla baja. Rev Colomb Endocrinol Diabet Metab. 2025;12(4):e960. <https://doi.org/10.53853/encr.12.4.960>

Recibido: 13/Mayo/2025

Aceptado: 06/Noviembre/2025

Publicado: 29/Diciembre/2025

Resumen

Introducción: la pseudocondroplasia (PSACH) es una displasia esquelética rara, de herencia autosómica dominante, causada por mutaciones en el gen *COMP*. Se caracteriza por talla baja desproporcionada, deformidades óseas progresivas y laxitud articular, sin afectación del desarrollo cognitivo ni del eje somatotrópico. Su diagnóstico oportuno es crucial para evitar tratamientos endocrinos innecesarios.

Objetivo: describir el caso clínico de una paciente con PSACH asociada a escoliosis congénita y talla baja, destacando el rol del endocrinólogo en el diagnóstico diferencial y la necesidad de un abordaje multidisciplinario.

Presentación del caso: paciente femenina de 20 años, con antecedentes de escoliosis congénita, talla baja severa (111,5 cm; -8,89 DE) y deformidades óseas progresivas. Presentaba macrocefalia relativa, acortamiento rizomélico y rasgos faciales característicos. El estudio genético confirmó la variante patogénica c.1159T>G (p.Cys387Gly) en heterocigosis en *COMP*. La densitometría ósea evidenció osteopenia severa en columna y fémur. Se descartaron alteraciones del eje GH-IGF1 y se recomendó optimizar la ingesta de calcio y vitamina D, además de seguimiento ortopédico y metabólico.


Discusión: el diagnóstico diferencial de la talla baja debe considerar displasias óseas, especialmente cuando hay desproporción segmentaria. La PSACH puede confundirse con patologías endocrinas, lo que resalta la importancia del endocrinólogo en evitar diagnósticos erróneos. La osteopenia precoz es una complicación relevante.

Conclusiones: el diagnóstico temprano y el abordaje multidisciplinario son claves para mejorar el pronóstico funcional y la calidad de vida en pacientes con PSACH.

Palabras clave: pseudocondroplasia, displasia ósea, caso clínico, talla baja desproporcionada, escoliosis congénita, osteopenia, mutación genética, manejo multidisciplinario, diagnóstico precoz, proteínas de la matriz extracelular.

Destacados

- Diagnóstico confirmado por genética molecular: la variante patogénica c.1159T>G (p.Cys387Gly) en el gen *COMP* permitió establecer el diagnóstico definitivo de pseudocondroplasia (PSACH).
- Presentación clínica típica, pero con hallazgos poco reportados: la paciente presentó el fenotipo clásico de PSACH, caracterizado por talla baja y deformidades esqueléticas, asociado a una osteopenia severa, hallazgo descrito con poca frecuencia en esta displasia.
- Importancia del manejo multidisciplinario: se requiere de un abordaje integral que incluya Endocrinología, Genética, Ortopedia y Rehabilitación, para tratar tanto las alteraciones óseas como el impacto funcional y psicosocial.
- Relevancia del diagnóstico precoz: la identificación genética permite orientar el consejo familiar y valorar la posibilidad de inclusión en terapias innovadoras en investigación.

 **Correspondencia:** Joffre Andrés Calvopiña Rea, Hospital de Especialidades de las Fuerzas Armadas, avenida Gran Colombia y Yaguachi, Quito, Ecuador. Correo-e: andrescalvopinarea@gmail.com

Pseudocondroplasia: diagnostic analysis and multidisciplinary approach to a patient with congenital and tall basal escoliosis, clinic case

Abstract

Background: Pseudoachondroplasia (PSACH) is a rare skeletal dysplasia with autosomal dominant inheritance, caused by mutations in the *COMP* gene. It is characterized by disproportionate short stature, progressive skeletal deformities, and joint laxity, without cognitive impairment or growth hormone axis involvement. Early diagnosis is essential to avoid unnecessary endocrine evaluations and treatments.

Purpose: To describe the clinical case of a patient with PSACH associated with congenital scoliosis and short stature, emphasizing the importance of differential diagnosis from the endocrinology perspective and the need for timely multidisciplinary management.

Case presentation: We present a 20-year-old female with congenital scoliosis and severe short stature (111.5 cm; -8.89 SD), with progressive limb deformities. Physical examination revealed rhizomelic shortening, relative macrocephaly, and distinctive facial features. Whole-exome sequencing confirmed a heterozygous pathogenic variant c.1159T>G (p.Cys387Gly) in the *COMP* gene. Bone densitometry showed severe osteopenia in the spine and femur, with normal results in the forearm. The GH-IGF1 axis was normal. Lifestyle modifications and adequate calcium and vitamin D intake were recommended, along with orthopedic and metabolic follow-up.

Discussion: Disproportionate short stature warrants differential diagnosis beyond endocrine causes. PSACH can mimic endocrine disorders, highlighting the key role of the endocrinologist in avoiding misdiagnosis. Early detection of complications such as osteopenia is essential to guide long-term care.

Conclusions: Timely diagnosis and a multidisciplinary approach are crucial to improving functional outcomes and quality of life in patients with PSACH.

Keywords: Pseudoachondroplasia, bone dysplasia, case report, disproportionate short stature, congenital scoliosis, osteopenia, genetic mutation, multidisciplinary management, early diagnosis, extracellular matrix proteins.

Highlights

- Diagnosis confirmed by molecular genetics: The pathogenic variant c.1159T>G (p.Cys387Gly) in the *COMP* gene allowed for a definitive diagnosis of pseudoachondroplasia (PSACH).
- Typical clinical presentation but with under-reported findings: The patient displays the classic PSACH phenotype, with short stature and skeletal deformities, along with severe osteopenia, a finding rarely reported in this dysplasia.
- Importance of multidisciplinary management: A comprehensive approach involving endocrinology, genetics, orthopedics, and rehabilitation is required to address both bone alterations and the functional and psychosocial impact.
- Relevance of early diagnosis: Genetic identification allows for guiding family counseling and assessing the possibility of inclusion in innovative investigational therapies.

Introducción

Definición y generalidades

“La pseudocondroplasia (PSACH; OMIM #177170) es una displasia ósea rara de herencia autosómica dominante, descrita por Maroteaux y Lamy en 1959, con una prevalencia aproximada de 1 por cada 30000 nacidos vivos” (Jacob *et al.*, 2022.) (1). Aunque se considera subdiagnosticada por su superposición clínica con otras displasias óseas, clínicamente se caracteriza por una marcha de base ancha tipo “de pato” que aparece cuando el niño comienza a caminar, junto con un retraso progresivo del crecimiento lineal evidente entre los dos y cuatro años de edad. A diferencia de otras

displasias esqueléticas, los pacientes presentan una longitud corporal normal al nacer, rasgos faciales normales y desarrollo intelectual conservado (2–3).

Etiología y bases genéticas

La PSACH está causada por variantes patogénicas heterocigotas en *COMP* (*cartilage oligomeric matrix protein*; OMIM 600310), una glicoproteína pentamérica de la matriz extracelular que participa en el ensamblaje del colágeno y la organización de fibrillas. Las variantes *missense* alteran dominios funcionales críticos (por ejemplo, repeticiones tipo TSP, *thrombospondin type repeats*), producen mal plegamiento proteico y estrés del retículo endoplásmico, con disfunción del crecimiento endocondral (4–5).

Manifestaciones clínicas

El crecimiento suele ser normal en el periodo neonatal y la talla baja desproporcionada se vuelve evidente hacia los 2-4 años. Los hallazgos incluyen acortamiento de miembros (predominio rizomélico), braquidactilia, hiperlaxitud articular, genu varo/valgo y dolor mecánico progresivo; las anomalías vertebrales pueden atenuarse con la edad, pero la osteoartritis es temprana y severa. No se asocia con déficit de hormona de crecimiento ni compromiso cognitivo (6-7).

Diagnóstico diferencial

El diagnóstico diferencial de la talla baja desproporcionada con afectación esquelética incluye múltiples displasias óseas y síndromes dismórficos:

- **La osteogénesis imperfecta** se caracteriza por fragilidad ósea recurrente, escleróticas azules y, en algunos casos, dentinogénesis imperfecta; a diferencia de la PSACH, suele presentar fracturas múltiples desde la infancia temprana y no muestra el patrón radiológico típico de displasia epifisaria.
- **El síndrome de Morquio** (mucopolisacáridos tipo IV) comparte con la PSACH las deformidades óseas y la displasia vertebral, pero se asocia a opacidad corneal, hepatomegalia y excreción urinaria elevada de queratán y condroitín sulfato, hallazgos ausentes en la paciente del presente caso (1).
- **La disostosis múltiple** incluye un espectro de malformaciones esqueléticas generalizadas y anomalías craneofaciales, con patrón radiológico y genético distinto.
- **La hipocondroplasia**, causada por mutaciones en FGFR3, produce talla baja y acortamiento de miembros, menos severo que en la PSACH y sin afectación articular marcada.
- **El raquitismo** presenta deformidades óseas similares, pero se diferencia por alteraciones bioquímicas del metabolismo fosfocálcico y respuesta favorable a tratamiento etiológico. La integración de los

hallazgos clínicos, radiológicos y genéticos es esencial para distinguir estas entidades y establecer un diagnóstico definitivo (8-11).

Diagnóstico confirmatorio

El diagnóstico definitivo requiere de una correlación clínico-radiológica y confirmación molecular. En esta paciente se realizó exoma completo (NGS o secuenciación de nueva generación) con captura por hibridación (panel exoma Twist V 2.0), secuenciación de lecturas cortas PacBio Onso (SBB™), alineamiento a GRCh38, profundidad $\geq 100\times$ y clasificación de variantes según ACMG/AMP. Se identificó una variante heterocigota en *COMP* clasificada como probablemente patogénica por criterios PM1/PM2/PM5/PP2/PP3/PP5 (8-9).

Opciones de tratamiento y perspectivas terapéuticas

El manejo actual es predominantemente quirúrgico, orientado a la corrección de deformidades y a mejorar el dolor y la función (osteotomías, realineaciones y reemplazos articulares tempranos en casos seleccionados). El abordaje debe ser multidisciplinario (Ortopedia, Rehabilitación, Dolor, Genética y Endocrinología) y se investigan estrategias farmacológicas dirigidas al estrés del retículo endoplásmico (por ejemplo, moduladores como resveratrol o curcumina), aún experimentales y no recomendadas fuera de protocolos de investigación (12).

Presentación del caso

Se trata de una paciente femenina de 20 años, oriunda de Quito, Ecuador, con antecedente de deformidad escoliótica congénita y talla baja. La historia familiar revela antecedentes de posible endogamia y baja talla en ambos padres. El desarrollo psicomotor y del crecimiento fue regular, aunque se evidenció deformidad en los pies desde los dos años de edad.

Hallazgos clínicos

En el examen físico, la antropometría mostró: peso de 32 kg (-3,06 desviación estándar (DE)), talla de 111,5 cm (-8,89 DE) e IMC de

25,97 kg/m² (1,63 DE). Otros hallazgos incluyeron brazada de 93 cm, segmento superior de 63 cm, segmento inferior de 48 cm, relación brazo/talla (B/T) de 0,83 y relación segmento superior/inferior (SS/SI) de 1,31. El perímetro cefálico fue de 61 cm (percentil >99, +4,02 DE). Clínicamente, se observó talla baja desproporcionada, acortamiento rizomélico de los miembros, macrocefalia relativa y rasgos faciales característicos (figuras 1-9).

Estudios complementarios

Se realiza perfil bioquímico (tabla 1) y el análisis de exoma completo (NGS) identificó en heterocigosis la variante c.1159T>G (p.Cys387Gly) en el gen *COMP*, confirmando el diagnóstico de pseudoacndroplasia (PSACH) (tabla 2).

Las radiografías de miembros superiores evidenciaron acortamiento de carpos y metacarpos.

Manejo interdisciplinario

Se solicitó valoración por Endocrinología, Reumatología y Traumatología para un abordaje integral. El equipo de Endocrinología diagnosticó osteopenia severa en fémur y columna lumbar mediante densitometría ósea (*T-score*), con resultados normales en el antebrazo izquierdo. Se recomendó optimizar el estilo de vida mediante una adecuada ingesta de calcio y vitamina D, así como realizar un monitoreo continuo de la escoliosis para valorar la necesidad de intervención quirúrgica y prevenir la progresión hacia osteoporosis u otras complicaciones.



Figura 1. Vista anterior de la paciente en bipedestación con los brazos extendidos

Nota. Se observa talla baja desproporcionada, extremidades inferiores cortas y ensanchadas, braquidactilia y ligera laxitud articular, características clínicas típicas de la pseudoacndroplasia.

Fuente: elaboración propia.



Figura 2. Vista anterior de la paciente en bipedestación con los brazos en posición de reposo

Nota. Nótese la braquidactilia de manos y pies, la desproporción entre el tronco y las extremidades y el ensanchamiento articular, hallazgos consistentes con pseudoacndroplasia.

Fuente: elaboración propia.

Estudio radiológico complementario



Figura 3. Radiografía lateral de columna torácica que evidencia platisspondilia

Fuente: elaboración propia.



Figura 4. Radiografía anteroposterior de hombro derecho que evidencia irregularidad y ensanchamiento metafisario de la epífisis proximal del húmero, hallazgo característico de pseudocondroplasia

Fuente: elaboración propia.



Figura 5. Radiografía lateral de codo y antebrazo izquierdo que muestra irregularidad epifisaria y displasia metafisaria en húmero distal, radio y cúbito, hallazgos característicos de pseudocondroplasia

Fuente: elaboración propia.



Figura 6. Radiografía posteroanterior de mano izquierda que evidencia acortamiento de metacarpianos y falanges, con epífisis irregulares y ensanchadas, consistentes con pseudocondroplasia

Fuente: elaboración propia.



Figura 7. Radiografía anteroposterior de pelvis que evidencia displasia acetabular bilateral con aplanamiento y ensanchamiento de las cabezas femorales, irregularidad metafisaria y acortamiento femoral, hallazgos característicos de la pseudocondroplasia

Fuente: elaboración propia.

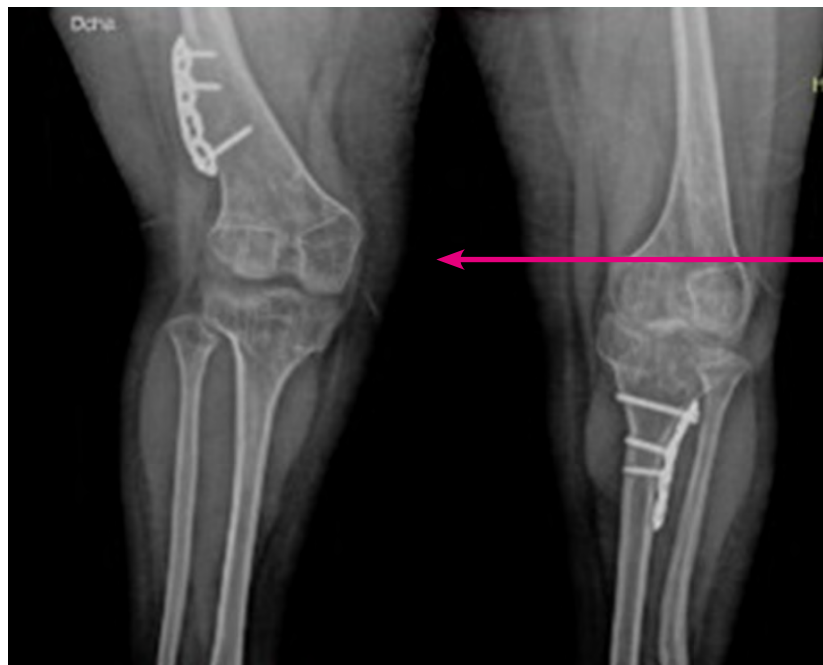


Figura 8. Radiografía anteroposterior de extremidades inferiores que muestra acortamiento de los huesos largos, deformidad en valgo de rodillas y ensanchamiento metafisario, ilustrando las alteraciones características del eje mecánico y la morfología ósea en la pseudocondroplasia

Fuente: elaboración propia.

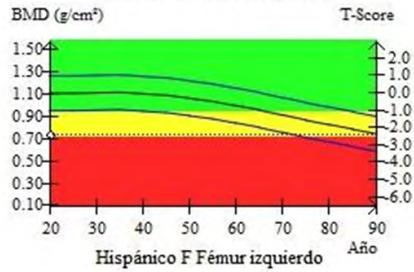
Fecha examen : 18/02/2025 14:35:27 Altura : 110 cm Peso : 30 kg
 Edad de menopausia : IMC: 24.79 kg/m² Salud [18.5 - 24.9]
 *Efectiva/dosis entrada : 2.5µSv/39µG Zona : Fémur izquierdo Columna

Fémur izquierdo



Imagen no destinada para uso diagnóst

Entero : 0.732 (g/cm²)



Datos de densitometría

ROI	BMD(g/cm ²)	BMC(g)	Área(cm ²)	T-score	Z-score
Cuello	0.810	2.13	2.63	-1.0 (87%)	-1.0 (87%)
G.T	0.434	0.93	2.14	-3.1 (56%)	-3.1 (56%)
InterTro	0.766	9.67	12.63	-2.6 (63%)	-2.5 (64%)
Cadera Entera	0.732	12.74	17.41	-2.4 (66%)	-2.4 (66%)
Ward	0.899	0.65	0.72	NC	NC

Columna

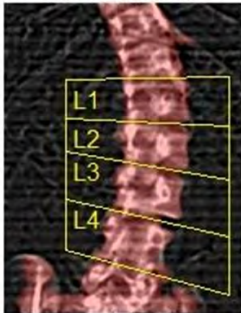
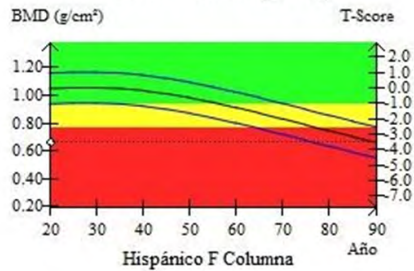


Imagen no destinada para uso diagnó

Entero : 0.670 (g/cm²)



Datos de densitometría

ROI	BMD(g/cm ²)	BMC(g)	Área(cm ²)	T-score	Z-score
L1	0.581	6.82	11.73	-3.7 (59%)	-3.7 (59%)
L2	0.694	7.88	11.35	-3.4 (65%)	-3.4 (65%)
L3	0.722	9.43	13.06	-3.2 (67%)	-3.2 (67%)
L4	0.676	8.93	13.21	-3.4 (64%)	-3.4 (64%)
Entero	0.670	33.05	49.35	-3.4 (64%)	-3.4 (64%)

Figura 9. Densitometría ósea

Fuente: elaboración propia (informe médico de densitometría ósea del paciente).

Interpretación de la figura 9

Fémur izquierdo: con valores *T-score* que indican: osteopenia severa

Columna lumbar: con valores *T-score* que indican: osteoporosis severa

Antebrazo izquierdo: con valores *T-score* que indican: normalidad.

Tabla 1. Perfil bioquímico

Biometría hemática	Perfil metabólico	Perfil tiroideo	Perfil fosfocalcio
Glóbulos blancos 6000	Glucosa 78 mg/dl Urea 13 mg/dl Creatinina 0,37 mg/dl	Tsh 2,39 Ui/ml	Fosfatasa alcalina 80,4 U/l
Hemoglobina 12,6	Colesterol total 116 mg/dl	Ft4 1,07 Ui/ml	Calcio 8,8 mg/dl Fósforo 4,1 mg /dl
Hematocrito 38%	Hdl 37 mg/dl Lld 63 mg/dl	Igf1 210 ng/ml	Magnesio 1,86 mg/dl
Plaquetas 180 000	Tgo 38 ul Tgp 39 ul	Gh 2,6 ng /ml	25 hidroxivitamina d 18,9 ng/ml

Fuente: elaboración propia

Estudio genético

Tabla 2 . Estudio genético

Posición	Cambio de nucleótido	Cambio en la proteína	Efecto	Geno-tipo	VAF (%)	Genoma de referencia	RS	Clasificación ACMG
<i>COMP NM_000095.3</i>								
chr19:18786627	c.1159T>G	p.(Cys387Gly)	Missense variant	Het	70	GRCh38	-	4

Fuente: elaboración propia.

Detalles de la variante: la variante c.1159T>G detectada en heterocigosis en el gen *COMP* (OMIM: 600310) corresponde a un cambio de timina por guanina en la posición 1159 del transcrito de referencia (NM_000095.3), lo cual provoca un cambio de cisteína por glicina de la posición 387 de la proteína p.(Cys387Gly).

Interpretación biológica y clínica

La variante c.1159T>G detectada en heterocigosis en el gen *COMP* se clasifica como probablemente patogénica debido a:

PM1. Patógeno moderado: la variante no sinónima, no truncada, se encuentra en un punto

caliente mutacional o en un dominio funcional, crítico y bien establecido.

Punto de acceso exónico: se encontraron 18 variantes reportadas patógenas o probablemente patógenas en una región de 89 pb que rodea esta variante en el exón 11 dentro de la región 18786540–18786629, sin ninguna variante benigna sin sentido. PP2.

Soporte patógeno: variante sin sentido en un gen con una baja tasa de mutaciones sin sentido, benignas y para el cual la mutación sin sentido es un mecanismo común de una enfermedad.

PVS1: la variante es un cambio sin sentido en un gen donde la pérdida de función es un mecanismo establecido de enfermedad.

Soporte adicional: el gen presenta un alto número de variantes patogénicas sin sentido reportadas (n=155) en comparación con variantes benignas (n=23), lo que refuerza que este tipo de mutación es consistente con un mecanismo patogénico.

PM2: la variante no se encuentra reportada o presenta frecuencia extremadamente baja en bases de datos poblacionales, cumpliendo el criterio PM2.

Patógeno moderado: frecuencia extremadamente baja en las bases de datos de población de gnomAD. La frecuencia de alelos es extremadamente baja en todas las bases de datos. El umbral de frecuencia de PM2 recomendado para el gen fue de 0,05%. Las frecuencias alélicas fueron: frecuencia máxima de subpoblaciones no fundadoras de gnomAD: 0,0%; frecuencia máxima de subpoblaciones fundadoras de gnomAD: 0,0%.

PP3. Patógeno moderado: para una variante de región de empalme o de sentido erróneo, las herramientas de predicción computacional respaldan unánimemente un efecto nocivo sobre el gen.

PM5. Soporte patógeno: cambio de diferentes aminoácidos como variante patogénica conocida, variante sin sentido. Se encontró el mismo codón con un cambio de aminoácido diferente en: base de datos UniProt, variante(s): chr19:18786627:A>G.

PP5. Soporte patógeno: una fuente confiable informó recientemente que la variante resultó patógena, pero el laboratorio no disponía de evidencia para realizar una evaluación independiente (UniProt VAR_007625).

Análisis del caso

La paciente femenina de 20 años, oriunda de Quito, Ecuador, presentó un fenotipo clínico característico de PSACH, con talla baja desproporcionada, acortamiento rizomérico de las extremidades, macrocefalia relativa y rasgos faciales distintivos. La antropometría reveló una talla severamente reducida (–8,89 DE), un índice SS/SI alterado (1,31), así como un perímetro cefálico aumentado (>99 percentil), datos consistentes con las características descritas en esta displasia esquelética.

El diagnóstico molecular se confirmó mediante secuenciación de exoma completo, que identificó la variante patogénica c.1159T>G (p.Cys387Gly) en heterocigosis en el gen *COMP*, el cual codifica una proteína fundamental para la matriz extracelular del cartílago. Esta mutación ha sido previamente descrita como causal de PSACH, alterando la conformación proteica y provocando retención intracelular con disfunción condrocitaria.

En cuanto al estudio radiológico, se evidenció acortamiento de carpos y metacarpos, hallazgo que, junto con la deformidad escoliótica desde el nacimiento, reforzó el diagnóstico clínico. Además, la densitometría ósea mostró una marcada osteopenia en fémur y columna lumbar, con valores conservados en el antebrazo, lo que sugiere una afectación ósea regional posiblemente relacionada con factores mecánicos y posturales propios de la displasia.

El abordaje multidisciplinario permitió establecer estrategias de manejo adecuadas, incluyendo la optimización del estilo de vida, la suplementación nutricional, el seguimiento ortopédico de la escoliosis y un apoyo psicosocial, todos los componentes fundamentales en el tratamiento integral de esta entidad.

Discusión

La pseudocondroplasia es una displasia esquelética rara, de herencia autosómica dominante, causada por mutaciones en el gen *COMP*, el cual codifica una proteína estructural clave en el cartílago de crecimiento. La variante c.1159T>G (p.Cys387Gly) identificada en este caso ha sido previamente reportada como patogénica, afectando

directamente la función de la proteína y generando alteraciones en la arquitectura del cartílago, con detención del crecimiento y deformidades esqueléticas.

Cabe resaltar que estudios previos han demostrado que las concentraciones séricas plasmáticas de *COMP* se encuentran significativamente reducidas en pacientes con pseudocondroplasia, lo que refleja la alteración en la síntesis y secreción de esta proteína cartilaginosa. Aunque dicho análisis no fue realizado en la paciente del presente caso, constituye un biomarcador complementario útil en el contexto de investigación clínica y puede correlacionarse con la severidad del fenotipo esquelético.

La paciente analizada mostró un cuadro clínico completo de PSACH, con inicio desde la infancia temprana, afectación de miembros superiores e inferiores, macrocefalia relativa y deformidades progresivas de columna y pies. A diferencia de otras displasias esqueléticas, la PSACH se caracteriza por una inteligencia preservada y una apariencia facial generalmente normal, aunque algunos pacientes pueden presentar rasgos craneofaciales sutiles.

El hallazgo de osteopenia severa en este caso destacó un aspecto poco documentado en la literatura, pero relevante en el seguimiento clínico. Aunque el PSACH no se ha asociado clásicamente con alteraciones primarias del metabolismo óseo, el desacondicionamiento físico, el dolor crónico y la carga mecánica anormal pueden contribuir a la pérdida de densidad mineral ósea, especialmente en los sitios de carga como el fémur y la columna.

El manejo clínico requiere de un enfoque integral, que combinara evaluación endocrinológica, ortopédica, reumatológica y rehabilitación funcional. La intervención temprana con medidas preventivas frente a complicaciones articulares y óseas, así como la atención al bienestar psicosocial, es esencial para mejorar la calidad de vida. Finalmente, el diagnóstico genético temprano permite confirmar el cuadro clínico, orientar el consejo genético familiar y facilitar el acceso a estudios terapéuticos en desarrollo, como los oligonucleótidos antisentido o las terapias dirigidas a la corrección proteica.

Conclusiones

La confirmación genética de una variante patogénica c.1159T>G (p.Cys387Gly) en el gen *COMP*, mediante estudio de exoma completo (NGS), permitió establecer de forma definitiva el diagnóstico de PSACH en la paciente de este caso clínico. Esta identificación resultó crucial, no solo para su manejo clínico, sino también para el asesoramiento genético familiar.

La paciente presentó características típicas de PSACH, como talla baja desproporcionada, escoliosis y rasgos faciales característicos, recordando que el fenotipo es variable, lo que subraya la importancia de un enfoque diagnóstico y terapéutico individualizado.

El manejo integral requiere de un abordaje multidisciplinario que incluya especialistas en Genética Médica, Endocrinología, Reumatología y Traumatología, para abordar adecuadamente el crecimiento, la salud ósea, el dolor articular y las deformidades ortopédicas, especialmente la escoliosis.

La monitorización activa de la salud ósea y la prevención de complicaciones endocrinas, como la osteoporosis, son fundamentales para mejorar la calidad de vida de estos pacientes. Se recomienda una adecuada ingesta de calcio y vitamina D, junto con modificaciones en el estilo de vida, que promuevan la actividad física moderada, evitando ejercicios de alto impacto que podrían acelerar el daño articular.

Por último, la comprensión de la función de la proteína *COMP* en la formación de la matriz extracelular y su papel en displasias esqueléticas como PSACH y EDM1 (displasia epifisaria múltiple tipo 1) resalta la necesidad de una vigilancia clínica continua y personalizada, dada la heterogeneidad fenotípica y genética de estas entidades.

Agradecimientos

Los autores agradecen al Hospital de Especialidades Eugenio Espejo de Quito y al paciente que aceptó ser parte del estudio.

Contribuciones de los autores

Joffre Calvopiña: conceptualización, análisis formal, investigación, metodología y escritura del borrador original; Carlos Reyes: conceptualización, análisis genético, metodología y escritura del borrador original; Stefany Baquero: análisis de caso, discusión, conclusiones y escritura del borrador original.

Declaración de fuentes de financiación

El estudio es autofinanciado. Los autores declaran que no han recibido de algún patrocinador recursos monetarios, relacionado con la investigación.

Conflictos de interés

Los autores declaran no tener conflictos de interés. Todos los autores están de acuerdo con su publicación.

Implicaciones éticas

Este manuscrito presenta el análisis de un caso clínico individual, por lo que se han seguido estrictamente los principios éticos establecidos en la Declaración de Helsinki. Se obtuvo el consentimiento informado por escrito de la paciente para la publicación de los datos clínicos e imágenes que pudieran permitir su identificación. Se ha garantizado la confidencialidad y el anonimato de la paciente en todo momento.

Declaración de uso de inteligencia artificial (IA)

Los autores declaran que no hicieron uso de IA en la escritura o elaboración de este caso clínico.

Declaración de datos

Los autores declaran que este caso clínico no tiene datos disponibles complementarios, en acceso abierto, aparte de lo ya presentado.

Referencias

- [1] Jacob P, Bhavani GSL, Shah H, Galada C, Nampoothiri S, Kamath N, *et al.* Pseudoachondroplasia: phenotype and genotype in 11 Indian patients. *Am J Med Genet A.* 2022;188(3):751–9. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.62566>
- [2] Matsumoto H, Hori T, Mori M, Sasai H, Ohnishi H. Pseudoachondroplasia: similar radiographic findings to mucopolysaccharidosis. *Pediatr Int.* 2024;66(1):e15799. <https://doi.org/10.1111/ped.15799>
- [3] Casas-Alba D, Fernández López A, Gean Molins E, Suero Toledano P, Martínez-Monseny A. Pseudoachondroplasia: descripción de un caso de novo y otro familiar. *An Pediatr.* 2018;89(1):60–1. <http://doi.org/10.1016/j.anpedi.2017.06.003>
- [4] Briggs MD, Wright MJ. *COMP*-Related Pseudoachondroplasia. En: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, editores. *GeneReviews*®, Estados Unidos: Universidad de Washington; 1993–2025. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1487/>
- [5] Weiner DS, Guirguis J, Makowski M, Testa S, Shauver L, Morgan D. Orthopaedic manifestations of pseudoachondroplasia. *J Child Orthop.* 2019;13(4):409–16. <https://doi.org/10.1302/1863-2548.13.190066>
- [6] Toral López J, González Huerta LM. Recurrent Mutation (p.Arg718Pro) in the *COMP* Gene with Clinical Heterogeneity of Pseudoachondroplasia. *Mol Syndromol.* 2023;14(4):341–6. <https://doi.org/10.1159/000528980>
- [7] Jones KL, Crandall Jones M, del Campo M. Osteochondrodysplasias. En: Jones KL, Crandall Jones M, del Campo M, editores. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation.* 8.ª ed. Philadelphia: Elsevier; 2021. p. 432–517.
- [8] Mortier GR, Cohn DH, Cormier-Daire V, Hall C, Krakow D, Mundlos S, *et al.* Nosology and classification of genetic skeletal

- disorders: 2019 revision. *Am J Med Genet A*. 2019;179(12):2393–419. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61366>
- [9] Emery A, Albokhari D, Hoover–Fong JE. Disorders affecting cartilage matrix proteins. In: Stevenson RE, Hall JG, Goodman RM, editors. *Emery and Rimoin’s Principles and Practice of Medical Genetics and Genomics*. Elsevier; 2023. pp. 4340–4344.
- [10] Albokhari D, Hoover–Fong JE. Pseudoachondroplasia and multiple epiphyseal dysplasia. In: Stevenson RE, Hall JG, Goodman RM, editors. *Emery and Rimoin’s Principles and Practice of Medical Genetics and Genomics*. Elsevier; 2023. pp. 4340–4344.e1
- [11] Posey KL, Hecht JT. Novel therapeutic interventions for pseudoachondroplasia. *Bone*. 2017;102:60–8. <https://doi.org/10.1016/j.bone.2017.03.045>
- [12] Posey KL. Curcumin and resveratrol: nutraceuticals with so much potential for pseudoachondroplasia and other ER–stress conditions. *Biomolecules*. 2024;14(2):154. <https://doi.org/10.3390/biom14020154>