

# **GUÍA SOBRE LA ACONDROPLASIA DIRIJIDA A LA FAMILIA Y PROFESIONALES DE LA SALUD**

## ***LA ACONDROPLASIA, ALGO MÁS QUE UNA CUESTIÓN DE ALTURA***

Ana Teresa Santana Ortega 1, José J. Castro Hernández 2 y Alexis Fuentes Luis 3

1. Asociación Familiar de Afectados por Acondroplasia, C/ Bravo Murillo, 34-1D, 35219 Ojos de Garza, Telde, Gran Canaria (Tel. 928 575316).
2. Departamento de Biología, Universidad de Las Palmas de Gran Canaria, Edf. Ciencias Básicas, Campus de Tafira, 35017 Las Palmas de Gran Canaria. jcastro@pesca.gi.ulpgc.es
3. Asociación PEGRAL (Pequeños Grandes Luchadores), C/ Travesía Madrinita 7, Santo Domingo 38440. La Guancha. Tenerife. (Tel. 616 713 350) / [www.pegral.com](http://www.pegral.com).

Diciembre de 2003

A Alejandro para que, como su homónimo, llegue a ser Magno.

## **PREÁMBULO**

Con este documento no pretendemos aportar nada nuevo a lo ya conocido sobre la acondroplasia, ya que no somos profesionales de la medicina y nuestro campo de investigación no se relaciona con este tipo de displasia osteocartilaginosa. Sin embargo, si es el primer trabajo que intenta aglutinar en una única obra la más o menos extensa información existente, intentando darle a la misma una visión multidisciplinar. En este sentido nos hemos valido de la bibliografía existente, de carácter enciclopédico, artículos de investigación médica, documentos publicados en internet, notas de prensa y de informes médicos realizados por especialistas en aspectos concretos que no han sido publicados o con una difusión pública muy limitada. Un ejemplo de este último caso puede ser el trabajo del Dr. Miguel Ángel González Viejo, titulado “Retrasos motores en displasias óseas. Estimulación precoz” disponible en la Asociación Crecer.

El objetivo de este documento es servir de guía no solo para las personas afectadas por acondroplasia y sus familias, sino también para que sirva de primer paso a la visión del tratamiento de este tipo de osteocondrodismplasias como una labor de profesionales de diversos campos de la medicina agrupados en un equipo multidisciplinar. Ha surgido como una necesidad de rellenar la falta de información a los familiares de personas afectadas, como una forma de aliviar nuestra desesperación ante el problema de nuestro hijo y, en nuestro caso personal, la más absoluta de la desinformación sufrida después de su nacimiento. Muchos médicos deberían darse cuenta de que no basta solamente con averiguar y dar el nombre de la enfermedad que padece el paciente, y con eso el trabajo está terminado. En muchos caso, es a partir de aquí, cuando el problema adquiere una

dimensión mayor, la humana y también colectiva dentro de la familia, y no hay peor forma de hacer que algo no parezca bueno, o suene a incurable, que no informar de la verdadera envergadura de cada problema. Nuestro deseo es el de haber sido los últimos en sufrirlo, ojalá se cumpla pronto, y que este documento sirva para ello. También, queremos dejar patente que la acondroplasia, o enanismo osteocondrodistrófico, es algo más que una cuestión de altura, ya que existen un sinnúmero de problemas asociados a esta patología que pueden ser más importantes y causar más limitaciones que la causa por la baja estatura. Muchos de estos problemas pueden ser evitados con un poco de información a los padres, como por ejemplo sobre pautas de conducta y posturales que se deben corregir en los niños, y el establecimiento de un programa de seguimiento médico adecuado en las primeras fases del desarrollo.

Nuestro más sincero agradecimiento al Dr. Rafael González Jorge, al Dr. Miguel Ángel González Viejo, al Dr. Juan Carlos Gómez Castilla, al Dr. José María Cuyás, a Dña. Carmen Alonso (ALPE), a la Dra. Myriam Golembó (ProChon Biotech, Israel), a D. Alexis Fuentes y al Dr. Benito Robaina. Han facilitado muchos pasos y aliviado la mayor parte de la carga.

## LA ACONDROPLASIA

### INDICE

- 0. Introducción. 4
- 1. Características genéticas. 6
- 2. Características anatómicas. 7
- 3. Características cognitivas. 8
- 4. Características clínicas. 8
  - 4.1. El cráneo. 8
- 5. Patología asociada a la acondroplasia. 9
- 6. Guía para el ginecólogo. 10
- 7. Guía para el pediatra. 12
- 8. Guía para el neurólogo. 15
- 9. Guía para el traumatólogo. 18
  - 9.1. Alargamiento de extremidades. 18
  - 9.2. Métodos de alargamiento y características. 20
  - 9.3. Procedimiento quirúrgico (método Vilarrubias). 21
- 10. Guía para el médico rehabilitador. 26
- 11. Guía para el otorrinolaringólogo. 28
- 12. Guía para el médico endocrino. 28
- 13. Guía para el ortopeda. 29
- 14. Guía para el psicólogo y psiquiatra. 29
- 15. Tratamiento farmacológico. 30

### INTRODUCCIÓN

Hay muchas razones por las que algunas personas nunca alcanzan la altura que se considera como “normal” entre la población adulta de cada tipología étnica. Entre otros motivos, muchos deben su baja estatura a la “carga genética” heredada de sus antepasados, mientras que en otros el principal motivo está en la existencia de enfermedades, muchas de ellas ocasionadas por anomalías genéticas, que afectan al crecimiento tanto de forma global como en alguna parte específica del cuerpo. Básicamente las personas con problemas de

baja estatura se pueden agrupar dentro de dos categorías: aquellas que presentan una proporcionalidad entre el tronco, cabeza y extremidades (baja talla constitucional de origen familiar, deficiencia de hormonas de crecimiento, hipotiroidismo, diabetes mellitus, síndrome de malabsorción, malnutrición, artritis crónica juvenil, disgenesia gonadal, etc.) y otras que presentan cierta desproporcionalidad en los miembros y el tronco (acondroplasia, pseudoacondroplasia, etc.). Mientras que los primeros (baja talla proporcional) son atendidos por pediatras, endocrinos, etc., los segundos (baja talla desproporcionada), además de una supervisión estricta de su desarrollo y un tratamiento adecuado de las posibles enfermedades infantiles, necesitan ser vigilados y tratados de las complicaciones que pueden aparecer en su aparato locomotor (huesos, articulaciones, músculos, sistema nervioso, etc.) y que pueden condicionar, en algunos casos, su calidad de vida en el futuro.

La acondroplasia es la causa más común de enanismo y ocurre en todas las razas y en ambos sexos. Es quizás uno de los defectos de nacimiento más conocidos desde la antigüedad (el enano Seneb desempeñaba altas funciones honoríficas y era jefe del guardarropa real del faraón; Reino Antiguo, IV o V dinastía; 2670-2195 a.C.). Los descubrimientos de esqueletos con edades comprendidas entre los 7000 y 3000 años de antigüedad en Inglaterra y Estados Unidos, y que aparentemente correspondían a personas acondroplásicas, hacen que la presencia de esta anomalía genética se remonte al menos al Neolítico. Sin embargo, no fue descrita hasta 1878, por el médico francés Jules J. Parrot (Excideuil 1829 – París 1883), y en 1900 el también médico francés Pierre Marie (París 1853 – Cannes 1940) completó su descripción.

La palabra acondroplasia proviene del griego y significa “sin formación cartilaginosa”, aunque las personas que padecen de esta anomalía genética sí poseen cartílago (esta denominación errónea ha requerido de un proceso de sistematización para que el resto de las displasias óseas no sean todas denominadas acondroplasias). Normalmente, los tejidos cartilagosos se convierten en huesos durante el desarrollo fetal y la niñez, salvo en algunos lugares como la nariz y los oídos. En las personas acondroplásicas sucede un proceso anómalo durante el crecimiento, especialmente en los huesos más largos. Las células cartilagosas de las placas de crecimiento de estos huesos se convierten en tejido óseo de forma demasiado lenta, lo que da lugar a huesos cortos y como consecuencia baja estatura, en contraposición de los huesos formados a partir de osificaciones membranosas (parte del cráneo, huesos faciales) o por crecimiento apófiseo (ilium) que son normales. Los restantes mecanismos de crecimiento, tales como columnización, hipertrofia, degeneración, calcificación y osificación, tienen lugar normalmente aunque la cantidad formada es significativamente menor. De esta manera la acondroplasia es el resultado de una pérdida cuantitativa más que la formación de tejido anormal, ya que la osificación subperióstica membranosa de los huesos tubulares es normal, al igual que el diámetro de los mismos.

Las personas que padecen esta anomalía presentan miembros superiores e inferiores muy cortos mientras que el tronco muestra dimensiones consideradas como normales. La cabeza es relativamente grande en comparación con el cuerpo.

Desde el punto de vista histológico, la epífisis ósea y los cartílagos de crecimiento presentan una apariencia normal, aunque la zona de crecimiento es algo más pequeña de lo habitual, siendo aún menor en los individuos homocigóticos, lo que sugiere un efecto dosificador de los genes. El defecto óseo esencial es el bloqueo de la producción de cartílago en las epífisis de crecimiento (extremos fértiles por los que crece el hueso) que afecta, fundamentalmente, a las piezas óseas que incrementan su longitud de forma rápida (húmero y fémur, sobre todo). Al igual que en otras displasias óseas, la acondroplasia puede

originar problemas ortopédicos, alteraciones extra-esqueléticas, conflictos de autoestima y discapacidad.

## **1. CARACTERÍSTICAS GENÉTICAS.**

La acondroplasia se produce a causa de un gen anormal que se encuentra en el cuarto par de cromosomas. El gen afectado codifica al receptor 3 del factor de crecimiento de fibroblastos (FGF; Fibroblast Growth Factor; los fibroblastos son elementos celulares precursores de fibras). La secuencia de ADN de este gen ha revelado que en los individuos acondroplásicos existe una mutación que cambia un aminoácido guanina por otro adenina (en el 98% de los casos) o citocina (en el 2%), en el nucleótido 1138. Ambas mutaciones resultan en la sustitución de una arginina por una glicina en la posición 380 de la proteína, lo cual corresponde a la región transmembranal (RTM) del Receptor 3 del FGF. También se ha observado una rara mutación que da lugar a una sustitución de la glicina 375 por una cisteína.

La consecuencia de esta mutación es la inhibición de la diferenciación de los condrocitos y la formación de hueso. Esto da lugar a una formación anormal de la parte interna (endocondral) del hueso, ya que la osificación del perióstio (capa que recubre al hueso) y la zona intramembranosa son normales. Se afecta la formación del cartílago intersticial por lo que los núcleos de crecimiento (fisis) dejan de proliferar.

La acondroplasia es un desorden autosomal dominante, pero entre el 75 y 90% de los casos son debidos a nuevas mutaciones de un gen dominante. La tasa de mutación es relativamente elevada y se estima estar entre  $1.72$  y  $5.57 \times 10^{-5}$  por gameto y generación. Se considera que la incidencia de esta anomalía oscila entre un caso cada 10.000 o 100.000 habitantes. En España su frecuencia es de un caso cada 40.000 habitantes, aunque esta proporción no se mantiene en las diferentes regiones del País. En familias formadas por progenitores de talla normal, con un hijo acondroplásico, la posibilidad de tener otro hijo con la misma anomalía es la misma que en el resto de la población. La posibilidad de tener un hijo acondroplásico es del 50% si uno de los padres es ya acondroplásico y el otro no; en cambio si ambos padres padecen esta anomalía genética, la probabilidad de tener un hijo afectado es del 75%. En general, las personas no afectadas no presentan riesgo elevado de tener descendientes afectados, pero algunos padres con aspecto normal han tenido dos e incluso tres descendientes con enanismo acondroplásico típico. La explicación radica en una mutación en la línea germinal, es decir, un evento temprano en la vida embrionaria del padre, o de la madre, de aspecto normal cuando sólo existen unos pocos precursores de células germinales. La célula que posee la mutación puede contribuir con numerosas células a la gónada en desarrollo. En estos casos la probabilidad de tener otro hijo afectado puede ser del 50 %.

## **2. CARACTERÍSTICAS ANATÓMICAS.**

Estos niños presentan un desarrollo muy lento de los huesos debido a que el crecimiento endocondral es anormal, por lo que sus extremidades son cortas, con predominio de la porción proximal (parte más cercana al tronco, brazos y muslos). Los segmentos óseos que crecen menos son el fémur, el húmero y la tibia. Sin embargo el torso es relativamente normal. Los huesos son cortos y anchos y las superficies articulares normales. El antebrazo es más largo que el brazo. Presentan la frente y la mandíbula prominentes, puente nasal deprimido en su parte superior (entre ojos), cráneo ancho y cara pequeña, hipoplasia maxilar con dientes apretados y a veces los dientes superiores e inferiores no están

correctamente alineados (maloclusión). Los miembros superiores, además del acortamiento del brazo, presentan una imposibilidad para la extensión completa del codo y una mano pequeña característica (en tridente) con dedos rechonchos y una separación típica entre el medio y anular. Los miembros inferiores se disponen habitualmente en rotación externa. Es común la laxitud ligamentosa especialmente en las rodillas.

En algunos caso existe un retraso en el desarrollo motor (hipotonía muscular transitoria), laxitud ligamentosa (hiperlaxitud articular), obesidad y dificultad al hablar como consecuencia de una lengua suculenta.

Por lo general, la espalda superior de las personas acondroplásicas es relativamente derecha y la columna lumbar presenta una curvatura marcada hacia adelante (lordosis). La falta de tonicidad muscular puede conducir al desarrollo de una joroba (cifosis) durante la infancia (que generalmente desaparece cuando el niño comienza a caminar) y los conductos vertebrales pequeños pueden provocar la compresión de la medula espinal durante la adolescencia. Las pantorrillas pueden arquearse y por lo general los pies son cortos, anchos y planos.

El aspecto del abdomen suele ser discretamente abombado debido a la configuración característica del raquis y de las caderas. Es habitual que presenten una curva del raquis lumbar muy pronunciada (hiperlordosis), que en ocasiones obliga a provocar otra curva en sentido contrario (cifosis) en el raquis dorsal bajo.

La talla al nacimiento no difiere mucho de los niños normales (42-52 cm) y la talla final raramente supera los 144 cm (122-144 cm para el varón y 117-137 para la mujer) (Figura 1 a y b).

### **3. CARACTERÍSTICAS COGNITIVAS.**

Las personas que sufre este tipo de alteración por lo general presentan una función intelectual normal y en ocasiones más elevada que el resto de la población. Durante los primeros meses de desarrollo del niño, un programa adecuado de estimulación precoz ayuda a alcanzar un desarrollo psicomotor normal y compensar la deficiencia motriz debida a la hipotonía muscular. Por ello, es muy importante que el niño asista, desde muy temprano (desde el primer año de vida), a un programa de terapia ocupacional, ya que este permitirá que alcance un mejor desarrollo psíquico y social, que compensarán en gran parte sus pequeñas limitaciones motoras.

### **4. CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS.**

Las características clínicas que presentan estos niños son normalmente reconocibles al nacer: talla pequeña o reducción global de la altura debido a un acortamiento de los miembros, tronco normal, cráneo aumentado de tamaño con región frontal prominente y depresión del puente de la nariz y manos anchas y cortas. Los niños menores de un año presentan aumento de la cifosis torácico dorsal, la cual se acentúa al comenzar la deambulación. En niños mayores se evidencian alteraciones en el eje de las piernas presentando genu varo (separación excesiva de las rodillas) y ocasionalmente deformidad en valgo (separación excesiva de los tobillos). Algunos niños pueden presentar hidrocefalia. Hay una evidente desproporción entre las extremidades inferiores y superiores y el resto del cuerpo.

En la radiología se evidencian signos típicos: huesos largos cortos y gruesos, ensanchamiento de las metáfisis (unión del cuerpo del hueso con la cabeza). Los cuerpos vertebrales son pequeños con pedículos afinados. Disminución de la distancia interpedicular en la columna lumbar, que define el espacio para la médula espinal. Las manos son cortas y anchas, con aspecto de tridente a causa de un aumento del tercer espacio interdigital. Los huesos de los dedos de las manos (metacarpianos) son cortos y romos. La pelvis también es corta, alas ilíacas cuadradas y el acetábulo (componente pélvico de la articulación de la cadera) puede estar horizontalizado lo que determina la estabilidad de esta articulación (el niño acondroplásico no tiene luxación congénita de la cadera, frecuente en otros tipos de osteocondrodisplasias). Son comunes las contracturas en flexión de la cadera y el genu varo. La caja torácica es pequeña y aplanada en su diámetro anteroposterior.

#### 4.1. El cráneo.

El cráneo es una de las características anatómicas más significativas de las personas que padecen de acondroplasia, especialmente debido a su tamaño (ligeramente superior al medio) y la forma (frente y mandíbula prominentes, puente nasal deprimido en su parte superior, cráneo ancho y cara pequeña).

En el momento del nacimiento la mayoría de los huesos craneales están osificados, pero pueden moverse relativamente unos respecto a los otros. Esta movilidad es especialmente importante en el momento del nacimiento, permitiendo que la cabeza se deforme durante su paso por el canal del parto. Esta habilidad de los huesos para moverse es permitida por suturas (membranas fibrosas que existen entre los huesos planos del neurocráneo), y que permiten el crecimiento de los bordes de los huesos. En el nacimiento, determinadas suturas se expanden creando espacios conocidos como fontanelas. Existen seis fontanelas en los bordes de los huesos parietales: la anterior, también conocida como “punto blando del bebé”, la cual se cierra alrededor de los 2 años de edad; 2 esfenoidales (anterolaterales); 2 mastoidales (posterolaterales); y la posterior. Estas cinco últimas se cierran entre los 6 meses y los 2 años después del nacimiento (en niños acondroplásicos el cierre de las fontanelas puede ser algo más tardío). Clínicamente, la palpación de estas áreas permiten la evaluación de signos de desarrollo normal, tales como la hidratación, presión intracraneal y crecimiento óseo. Incluso después de que estas aberturas entre hueso neurocraneales son reemplazadas por hueso, las suturas fibrosas permiten que ocurran crecimientos adicionales. En un desarrollo normal, los huesos que se encuentran en cada sutura craneal se fusionan a diferentes velocidades lo que permite la expansión normal del cerebro y de los tejidos blandos durante la infancia.

La fusión prematura de cualquiera de las suturas que unen a los huesos craneales (craneosinostosis) crea problemas en el desarrollo. La craneosinostosis puede ser de dos tipos, craneosinostosis aislada, la cual implicar a una o más suturas, o craneosinostosis sindrómica, que implica la sinostosis del cráneo combinada con otras anomalías faciales y corporales. Además de las suturas craneales hay varias suturas faciales que también son puntos de crecimiento y expansión del cráneo. El crecimiento a lo largo de estas suturas faciales ocurre simultáneamente con la expansión de las suturas craneales, ocasionando un desplazamiento global de las estructuras faciales. En la acondroplasia, la mayoría de los huesos craneales se desarrollan por el mecanismo de osificación membranar, a diferencia de los huesos largos que lo hacen a través del mecanismo de osificación endocondral, pasando primero por cartílago que posteriormente es osificado. Sin embargo, algunos huesos en la base del cráneo, en la zona baso-occipital, siguen el patrón de osificación endocondral y,

por lo tanto, son también afectados por el anormal funcionamiento del receptor 3 del factor de crecimiento de fibroblastos. Las sincondrosis "interesfenoidal y esfeno-occipital" crecen poco y maduran de forma temprana durante la infancia, lo cual causa un desequilibrio entre el crecimiento de estos huesos y los del resto del cráneo que lleva a la deformación craneal que se observa en la acondroplasia.

## **5. PATOLOGÍA ASOCIADA A LA ACONDROPLASIA.**

Aunque la acondroplasia es una alteración puramente esquelética, hay ciertas alteraciones que se presentan con mayor frecuencia en estos niños. Los niños afectados con acondroplasia presentan de forma frecuente retraso motor que se recupera espontáneamente, otitis media serosa, rinitis serosa y doblamiento de las rodillas. En la infancia puede ocurrir una sintomática obstrucción de las vías respiratorias superiores, desarrollo de cifosis toracolumbar, hidrocefalia, compresión del cordón medular, maloclusión dentaria con mordida anterior abierta y obesidad. Algunos casos desarrollan un raquitismo resistente.

En ausencia de complicaciones, la persona acondroplásica no presenta discapacidad significativa. No obstante, debido a posibles desviaciones del desarrollo que se pueden experimentar en los niños, es recomendable confiar su cuidado a profesionales sanitarios que conozcan la historia natural de la enfermedad y siempre bajo un enfoque interdisciplinar donde el protagonista sea el niño y la familia.

Los niños acondroplásicos muestran un desarrollo muscular adecuado que les permite realizar la mayoría de las actividades de su edad. Sin embargo, la presencia de alteraciones en la alineación de los miembros inferiores (ej. genu varo) puede ocasionar ciertas dificultades funcionales al reducir la base de sustentación del niño y empeorar el equilibrio, dando lugar a una marcha más penosa y con un mayor gasto energético. En adultos, entre 20 y 40 años, la discapacidad habitual es la originada como consecuencia de la presencia de estenosis de canal (pesadez al andar, dolor en la parte baja de la espalda y flojera en las piernas, y parálisis permanente en casos muy avanzados). La presencia de anomalías neurológicas pueden dar lugar a diferentes grados de discapacidad relacionados con la conducta (hidrocefalia), comunicación (sordera), cuidado personal (estenosis de canal lumbar), locomoción (estenosis de agujero magno y de canal lumbar) y destreza (hidrocefalia).

Las personas acondroplásicas tienen una esperanza de vida normal.

## **6. GUÍA PARA EL GINECÓLOGO.**

Los ginecólogos pueden ser requeridos para asesorar a una familia cuyo feto haya sido diagnosticado con acondroplasia o se sospeche de su posibilidad. Este tipo de asesoramiento debe ir acompañado del provisto por un genetista y/o un obstetra. La diagnosis de la acondroplasia en el feto se realiza de forma más frecuente cuando uno de los padres padece de este tipo de displasia. Sin embargo, en la mayoría de las situaciones en la que los padres presentan una estatura normal, la diagnosis sólo puede ser sospechada en base a la observación de miembros desproporcionalmente cortos en el feto a través de ecografías ultrasónicas realizadas durante el tercer trimestre de gestación. Sólo un tercio de los casos de fetos con acondroplasia son diagnosticados en la fase prenatal, lo que se debe a que miembros desproporcionadamente cortos se pueden observar en un amplio y heterogéneo grupo de síndromes. En la mayoría de los casos, el diagnóstico específico no

se puede realizar con exactitud excepto por examen radiológico en la fase final del embarazo o más frecuentemente en el momento del nacimiento.

El número de mutaciones que causan la acondroplasia es muy limitado y la metodología de análisis genético es simple, requiriendo sólo un PCR (reacción en cadena de la polimerasa) y fragmento de digestión. La tecnología molecular puede ser aplicada a la diagnosis prenatal de un feto en el que se sospeche que pueda padecer de acondroplasia. La diagnosis prenatal de acondroplasia homocigótica en familias de riesgo o con padres heterocigóticos para los alelos 1138A o 1138C puede ser realizada a través de amniocentesis o muestras de córion.

En aquellos casos infrecuentes en que el diagnóstico se ha establecido de forma inequívoca, ya sea por la naturaleza familiar o por examen radiológico prenatal, el ginecólogo puede discutir con los futuros padres los siguientes aspectos:

a) Explicar el mecanismo de ocurrencia o recurrencia de la acondroplasia. Al menos entre el 75 y 90% de los casos se dan en padres con estatura media considerada como normal y que la acondroplasia ocurre debido a una mutación esporádica de un gen. Debe ser explicada la posibilidad de mosaico en la línea germinal (en la cual algunas células germinales derivan de una línea germinal normal y otras proceden de una línea germinal con una mutación), y clarificar que los riesgos de recurrencia son inferiores al 1%.

b) Explicar a los padres los estudios posteriores a los que se deben someter con objeto de confirmar el diagnóstico en el recién nacido. En caso de aborto o muerte del feto en el momento del nacimiento, es importante la confirmación de la diagnosis para asesorar a los miembros de la familia sobre su posible recurrencia.

c) Asesorar sobre los tratamientos actuales disponibles así como las posibles intervenciones quirúrgicas. La información debe incluir aspectos tales como la eficacia, complicaciones, efectos colaterales, costes y otras consecuencias de estos tratamientos. Informar sobre las posibles mejoras futuras en los tratamientos e intervenciones.

d) Explorar las opciones disponibles en la familia para la cría y cuidado del niño usando un acercamiento no dirigido. Cuando ambos padres sean acondroplásicos, se debe informar de la posibilidad de doble heterocigosis o de la homocigosis, así como de sus riesgos. Los niños con acondroplasia homocigótica suelen nacer muertos o mueren poco después del nacimiento. La acondroplasia homocigótica puede ser normalmente diagnosticada prenatalmente.

e) Si la madre es acondroplásica, es aconsejable el parto con cesárea debido a la estrechez de su pelvis y para evitar el riesgo de producir derrames intracraneales en el feto durante el parto. Este procedimiento quirúrgico normalmente conlleva el uso de anestesia general debido a la estenosis espinal de la madre y por tanto existen riesgos asociados con la conducción de la anestesia (espinal/epidural). La madre afectada por acondroplasia debe desarrollar ejercicios de control de la respiración durante el tercer trimestre del embarazo, así como debe realizarse estudios de función pulmonar. Un embarazo con riesgo de homocigosis debe tener un seguimiento con medidas ultrasónicas a las 14, 16, 18, 22 y 32 semanas de gestación, con objeto de distinguir la homocigosis o heterocigosis de los patrones normales de crecimiento en el feto. Es posible hacer un estudio de ADN.

f) Después del nacimiento es importante confirmar el diagnóstico a través de estudios radiológicos (en el pasado aproximadamente el 20% de los pacientes con acondroplasia no



han sido detectados, debido a que los exámenes físico no indicaban sospechas y, por tanto, no se realizó un estudio radiológico). Tomar medidas morfométricas, incluyendo envergadura de la mano, circunferencia frontal occipital (perímetro craneal), longitud del cuerpo, y proporciones de los segmentos superior e inferior del cuerpo. Contraste estas medidas sobre curvas de crecimiento especialmente diseñadas para la acondroplasia (Figuras 1 a,b; 2 a,b; 3 a,b y 4 a,b). Revise el fenotipo con los padres y discuta los hallazgos específicos con ambos padres si es posible.

g) Tras el parto, y siempre que no sea desaconsejable por la existencia de algún problema en el estado de salud del niño, el seguimiento del mismo debe ser el desarrollado de forma rutinaria con cualquier recién nacido. Se debe evitar el apartar al niño de la madre en los primeros momentos y sobre todo dejar al recién nacido ingresado durante período prolongados para verificar la acondroplasia o realizar los estudios indicados en el apartado f. Esto resulta innecesario y solo conduce a un mayor sufrimiento psicológico de la familia.

## **7. GUÍA PARA EL PEDIATRA.**

El tratamiento ha de ser conservador y las evaluaciones del estado del niño han de ser iguales que para el resto de los niños, ya que presentan las mismas alteraciones. El crecimiento y desarrollo debe ser evaluado comparándolo exclusivamente con el correspondiente a niños con acondroplasia (ver tablas adjuntas).

El perímetro craneal debe ser medido mensualmente durante el primer año (Figuras 3 a y b). En caso de que se observe que el tamaño de la fontanela es anormalmente grande, que el perímetro craneal aumenta desproporcionadamente (consultar tablas de crecimiento específicas para acondroplasia), o si se desarrollan síntomas de hidrocefalia se debe hacer un estudio ultrasónico del cráneo.

Pueden surgir las siguientes complicaciones durante los primeros meses de vida:

- a) Entre los pacientes afectados puede ocurrir una mortandad infantil no esperada (menor al 3%), normalmente asociado a casos de acondroplasia muy severa.
- b) Obstrucción severa de las vías respiratorias superiores en menos del 5% de los afectados, por lo que se deben considerar realizar estudios del sueño si aparecen signos de compromiso respiratorio durante el descanso o mientras duermen, especialmente si se dan indicios de retraso.
- c) Restricción pulmonar, con o sin enfermedades de aireación reactiva, ocurren en menos del 5% de los niños acondroplásicos menores de 3 años. Considérese la oximetría en pulsos o la evaluación de la capacidad pulmonar si hay signos de problemas respiratorios.
- d) El desarrollo de la cifosis toracolumbar está asociada con la sedestación sin soporte antes de que esté bien desarrollada la musculatura del tronco. Se aconseja aplicar un programa de rehabilitación desde muy temprana edad que ayudará a reducir la hipotonía muscular y evitará este tipo de problemas.
- e) Todos los niños acondroplásicos presentan un foramen magnum (agujero occipital) relativamente pequeño, pero pocos se vuelven sintomáticos de compresión de la médula espinal en la unión cervicomedular (unión entre el cráneo y la columna cervical). Esta complicación se considera la causa de la hipotonía, aunque estudios recientes indican que no existe correlación entre ambas. También se considera la causa de las apneas de sueño y muerte súbita en niños. Puede manifestar signos y síntomas de alta mielopatía cervical, apnea central o ambas. Raramente se recomienda la

descompresión del foramen magnum. Este problema es raro y parece que se caracteriza por alteraciones respiratorias, hipotonía no corregida y reflejos de estiramiento muscular exaltados.

- f) La hidrocefalia se puede desarrollar durante los dos primeros años de vida, de modo que el seguimiento del perímetro craneal debe ser realizado con mucho cuidado durante este período. Si se sospecha un problema de este tipo, derivar al niño a un neurólogo pediatra o a un neurocirujano pediatra. Los síntomas de la hidrocefalia son un crecimiento excesivo del cráneo, dolor de cabeza, somnolencia, vómitos y rigidez de las piernas. Raramente se asocia la hidrocefalia con un estrechamiento del foramen magnum.
- g) Las complicaciones comunes de la médula espinal raramente ocurren en la infancia pero se manifiestan en individuos adultos con entumecimiento, hormigueo y sensación de pesadez después de un paseo prolongado, debilidad y reflejos de estiramiento muscular exaltados, dolor en la parte baja de la espalda y flojera en las piernas, con posibilidad de caída. En casos muy avanzados la parálisis es permanente y se pierde el control de la vejiga urinaria. Es más frecuente en caso de angulación anormal de la columna (cifosis toracolumbar) la aparición de dolor lumbar con o sin extensión a los miembros inferiores, debilidad de ciertos músculos y problemas de control de la micción y defecación. Los niños con cifosis toracolumbar severa presentan un alto riesgo de sufrir estos problemas. Por esta razón no se aconseja la sedestación sin soporte antes de que la musculatura del tronco este bien desarrollada y fortalecida. Revise los reflejos profundos de los tendones anualmente en busca de asimetrías o aumento de los reflejos que sugieran estenosis espinal.

Haga un seguimiento del desarrollo motor. Es de esperar un retraso en el desarrollo motor pero no en aspectos sociales o cognitivos.

Es necesario controlar la aparición de reducción torácica o una gran curvatura lumbar (angulación posterior o cifosis), asociadas con debilidad en el tronco. Recomiende a los padres evitar transportar al niño con acondroplasia en posición curvada. Algunos tipos de sillas de transporte, carritos para niños, así como otros utensilios de juego, tiende a aumentar el riesgo de aparición de gibosidad. Se debe evitar siempre la sedestación sin soporte. Los padres deben ser instruidos en el modo de proporcionar soporte a la espalda del niño durante el primer año de vida. Desaconseje el uso de andadores, mochilas o saltadores. Cualquier cifosis presente debe desaparecer en el momento en que el niño comience a soportar peso al iniciar el andar. Haga énfasis en la importancia de adoptar posturas correctas a lo largo de la vida, con objeto de evitar la lordosis lumbar, “metiendo las nalgas hacia adentro”.

Es frecuente la rotación externa de las caderas, la cual normalmente desaparece de forma espontánea cuando el niño comience a llevar peso. Este problema no requiere vigorizantes. El andar puede retrasarse hasta los dos años de edad. Adelántese al posible arqueamiento de las piernas como consecuencia del sobrecrecimiento fibular a nivel de rodillas y tobillos. Si el arqueamiento imposibilita el caminar, consulte a un pediatra ortopédico. Controle las caderas del niño en previsión de aparición de contracturas de flexión y de rotación externa. Haga hincapié en la importancia de que cuando el niño permanezca sentado sus pies no estén colgando, por lo que es adecuado incorporar un peldaño a las sillas que él use de forma frecuente (en casa o colegio). Es posible que se requiera la colocación de un cojín en el espaldar para alcanzar una óptima postura durante la sedestación.

Controle la aparición de otitis media de carácter seroso. Haga una revisión del posible riesgo de aparición entre los 6 y 12 meses. Indique que es necesario un examen de los oídos después de cualquier infección de las vías respiratorias (resfriados, gripes, etc.).

Recomiende la realización de un estudio del sueño si observa signos de compromiso respiratorio o si se presenta un retraso en el desarrollo cognitivo. Los niños con acondroplasia frecuentemente sudan y roncan en asociación con el sueño. Si se sospecha una obstrucción de las vías respiratorias superiores (aumento de la retractación, ahogamiento, respiración intermitente, apnea, signos de compensación profunda) es necesario realizar una evaluación de la función respiratoria y un examen neurológico que incluya potenciales evocados, estudios del sueño e imágenes de resonancia magnética. Téngase en cuenta que las apneas del sueño en los niños pueden causar pérdidas en la capacidad intelectual que, en su mayor parte, es irreversible si no es tratada adecuadamente.

Derive al paciente a un neurólogo pediatra o a un pediatra neurocirujano en caso de que observe asimetría en los reflejos, hipotonía extrema, temprana prioridad en manos o crecimiento excesivo de la cabeza.

La evaluación del habla debe ser realizada no más allá de los dos años de edad. Si el habla presenta un retraso anormal se debe intentar excluir la posibilidad de que sea debida a una pérdida de audición de conducción por la presencia de otitis media crónica.

Controle el peso y los hábitos alimentarios para evitar obesidad, lo cual se puede convertir en un problema en la infancia y adolescencia. Los niños pueden necesitar ser sometidos a dieta y comer aproximadamente la mitad de los que comería un niño de talla media. La obesidad agrava la morbilidad asociada con la estenosis lumbar y contribuye a la aparición de problemas no específicos en las articulaciones, además de contribuir a la aparición de problemas cardiovasculares que pueden ocasionar una muerte temprana de la persona. Utilice las curvas talla-peso específicas para personas acondroplásicas (Figura 5 a y b)

Explore la posibilidad de uso de vigorizantes dentales en el futuro y la posible necesidad de abrazaderas dentales después de los cinco años de edad.

Aconseje evitar el desarrollo de deportes de fortaleza física, tales como la gimnasia, natación de competición, acrobacias y deportes de colisión. Es importante concienciar al niño para que no realice ejercicios de salto, con objeto de evitar un innecesario estrés en las articulaciones, especialmente en las uniones de la espina dorsal. Hay un alto riesgo de sufrir lesiones de espalda y cuello debido a la existencia de estenosis espinal. Desarrolle un programa con actividades tales como la natación o el uso de bicicletas.

## **8. GUÍA PARA EL NEURÓLOGO.**

Durante el primer año de vida se deben realizar estudios ultrasónicos del cerebro a los 2, 4 y 6 meses de vida, con objeto de determinar la talla ventricular especialmente si el tamaño de la fontanela es anormalmente grande, si el perímetro craneal aumenta desproporcionadamente o si se desarrollan síntomas de hidrocefalia. Si es apropiado, considere realizar estudios adicionales de neuroimagen entre los 6 y 12 meses de edad.

Considere la posibilidad de obtener una imagen por resonancia magnética o por termografía computerizada de la región del foramen magnum, en el caso de niños que muestran signos de compresión medular. La imagen por resonancia magnética debe incluir

la base del cráneo, así como los ventrículos y la médula espinal. La existencia de hipotonía muscular severa se asocia frecuentemente a una reducción del tamaño del foramen magnum, sin embargo estudios reciente descarta dicha correlación (Reynolds et al., 2001).

Evite la intervención neuroquirúrgica en una hidrocefalia latente, a no ser que haya un aumento rápido en el tamaño de la cabeza o aumente la presión intracraneal. Los niños con acondroplasia corren el riesgo de sufrir secuelas letales por las anomalías de la unión craneocervical. Los mejores indicadores de la necesidad de descompresión suboccipital en la unión cervicomedular incluye la hiperflexia de los miembros inferiores o clonus, hipoapnea central demostrada por polisomnografía, y medidas del foramen magnum por debajo de los valores medios de los niños con acondroplasia. La descompresión del foramen magnum solo es necesaria cuando los exámenes clínicos, y de imágenes, revelan la compresión de la médula espinal.

## **9. GUÍA PARA EL TRAUMATÓLOGO.**

Las personas acondroplásicas tienen mayor predisposición durante la adolescencia a presentar un marcado genu varo que puede requerir corrección quirúrgica. En algunos casos se pueden presentar alteraciones a nivel de la columna (hernia discal), debido al estrechamiento de los arcos vertebrales y de los espacios entre los pedículos, producto de la deformidad espinal propia de la acondroplasia.

La complicación más común que ocurre durante la fase adulta está relacionada con la estenosis espinal lumbosacra, en la compresión del cordón medular o de raíces nerviosas. Esta complicación es normalmente tratable, si se diagnostica con prontitud, a través de descompresión quirúrgica.

Debe realizar una evaluación y tratamiento quirúrgico de deformidades de los miembros inferiores (genu varo), así como proporcionar información realista a los padres sobre las ventajas e inconvenientes del alargamiento óseo. En el caso que se estime necesario debe realizar la corrección quirúrgica de la cifosis toracolumbar grave y de la estenosis del canal.

### **9.1. Alargamiento de extremidades.**

El proceso de alargamiento de los segmentos óseos en la acondroplasia ha pasado de ser una práctica experimental a consolidarse como un procedimiento terapéutico bien definido. Por las características físicas y morfológicas de las personas acondroplásicas se dan una serie de circunstancias que favorecen los métodos de elongación (es más asequible el alargamiento de un miembro de un acondroplásico que el de un individuo sin alteraciones del crecimiento). Ello es debido a la gran laxitud de los tejidos y a la hipertrofia de las partes blandas que presentan los acondroplásicos.

La mejor integración social, a través de proporcionar una talla corporal que permita superar barreras físicas y arquitectónicas que limitan el desarrollo social del individuo, es el motivo básico del alargamiento de extremidades (eliminando o reduciendo su grado de minusvalía). A este motivo se añade el mejorar la funcionalidad, especialmente marcada por las limitaciones impuestas por las deformidades del esqueleto (genu varo, genu valgo, hiperlordosis, etc.), cuya corrección es una parte imprescindible en el tratamiento quirúrgico de estos pacientes.

Es importante aclarar que no toda persona con esta anomalía debe ser sometida a una intervención de alargamiento, pero aquella que lo solicite debe ser informada detalladamente de los procedimientos, resultados obtenidos, riesgos y complicaciones de la intervención, y si sus condiciones personales le permiten entra dentro del protocolo de elongación global de las extremidades. El traumatólogo no debe olvidarse nunca que el alargamiento de extremidades debe tener como objetivo principal disminuir o eliminar las limitaciones que sufre el paciente y facilitar su integración social, y no ser la causa de un aumento de su grado de minusvalía por estar la intervención contraindicada desde un principio, siendo previsible sus consecuencias por las características concretas del paciente. En todo caso, la intervención ha de ser realizada por un equipo altamente experimentado y que sea parte de una unidad multidisciplinar de referencia sobre patologías del crecimiento.

Para llevar a buen puerto un proceso de elongación ósea hay que tener en cuenta las siguientes premisas:

- a) Información real sobre las ventajas e inconvenientes.
- b) Selección adecuada de los pacientes.
- c) El alargamiento óseo es un tratamiento complejo y de larga duración. Es precisa la máxima colaboración del niño y su familia.
- d) Es necesario la estrecha cooperación entre pediatría, psicología, cirugía ortopédica y rehabilitación.
- e) Si se plantea el alargamiento, hay que completarlo con la elongación de los miembros superiores (húmeros) y no ceñirse exclusivamente a los miembros inferiores.
- f) La edad recomendada es entre los 8 y los 12 años.

Existen pocas contraindicaciones para el alargamiento de las extremidades en los acondroplásicos y básicamente se pueden agrupar en dos tipos, las de carácter médico y la edad. En pacientes que superan los 20 años se plantean problemas de consolidación del hueso alargado y se desaconseja la práctica de grandes elongaciones óseas. La protocolización del alargamiento de extremidades supone, por una parte, una valoración preoperatoria que incluye estudios a nivel genético y hormonal, de ausencia de contraindicaciones de carácter sistémico, valoraciones de tipo ortopédico (considerar la alineación axial y otras posibles alteraciones articulares) y, lo más importante, una valoración de carácter psicológico. Es decir se requiere un estudio multidisciplinario (pediatras, endocrinos, cirujanos ortopédicos, rehabilitadores, psicólogos y psiquiatras) con objeto de valorar de forma integral la problemática de la persona y los efectos de la intervención.

Los aspectos psicológicos y psiquiátricos en la valoración preoperatoria son de importancia capital, no sólo por el impacto sobre la persona que sufre de talla baja, sino porque las técnicas de alargamiento de extremidades son dolorosas y requieren de una gran paciencia por parte del paciente (y la familia) y un alto compromiso o motivación en el cumplimiento de los objetivos terapéuticos. Se ha de evaluar concienzudamente la condición de la persona, su personalidad, estado emocional y expectativas.

Por otro lado, en el éxito de la elongación es tan importante, o más, que la propia intervención quirúrgica el desarrollo de un estricto programa de rehabilitación, perfectamente coordinado con las intervenciones. Este debe comenzar a desarrollarse desde el momento mismo en el que los traumatólogos y rehabilitadores determinen que el paciente a pasado el postoperatorio. Es decir, cuanto antes y de forma continuada.

## 9.2. Métodos de alargamiento y características.

En las tablas 1 y 2 se resumen las características más significativas de los tres métodos de alargamiento óseo existentes, y de los fijadores utilizados en cada uno de ellos, haciendo hincapié en los resultados obtenibles y las complicaciones que se pueden presentar durante el proceso.

Tabla 1. Procedimientos utilizados en el alargamiento óseo, así como sus resultados y complicaciones.

MÉTODO	Procedimiento	Resultados	Complicaciones	Fijador
<b>De Bastiani</b>	Alargamiento simultáneo de tibia y fémur de un pie y luego del otro, mediante una condrodiastasis y callostasis.	La media de alargamiento en las extremidades inferiores es de 20-25 cm. No son partidarios del alargamiento de las extremidades superiores.	La secuenciación en las intervenciones obliga al paciente a completar el alargamiento, corriéndose el riesgo de que se presenten complicaciones médicas o psicológicas.	<b>Orthofix</b>
<b>Ilizarov</b>	Consiste en el alargamiento de la tibia de un pie y el fémur del otro simultáneamente, seguido por la tibia y el fémur restante. En algunos casos se alargan ambas tibias simultáneamente y luego ambos fémures. Se alargan los húmeros de forma rutinaria.	La media de alargamiento en las extremidades inferiores es de 30 cm y de 9 a 14 cm en las extremidades superiores.	La secuenciación en las intervenciones también obliga al paciente a completar el alargamiento, corriéndose el riesgo de que se presenten complicaciones médicas o psicológicas.	<b>Ilizarov</b>
<b>Vilarrubias</b>	Consiste en el alargamiento simultáneo de ambas tibias seguido de ambos fémures, separados por un intervalo de tiempo dependiente de las condiciones físicas y psicológicas de individuo. Utiliza la técnica ICATME y la corticotomía de Ilizarov. Aplican tenotomía (percutánea) de forma rutinaria.	La media de alargamiento en las extremidades inferiores es de 30 cm y de 9 a 14 cm en las extremidades superiores.		<b>Wagner modificado o fijador monolateral que permite un alargamiento máximo de 15 cm.</b>

Tabla 2. Tipos de fijadores utilizados en los alargamientos óseos.

FIJADOR	Wagner	Ilizarov	Orthofix	Intramedular
<b>Fecha</b>	<b>1972</b>	<b>1970</b>	<b>1987</b>	<b>En desarrollo</b>
<b>Descripción</b>	Fijador externo uniaxial. Consiste en una estructura metálica unilateral y alargada, de base cuadrangular, que se introduce y es	Fijador externo multiaxial. Consiste en 4 ó más anillos (completos e incompletos) que circunda la extremidad y la mantienen en tensión	Fijador externo uniaxial. Consiste en una estructura unilateral, cilíndrica, que en sus extremos puede ser articulada con agujas	Sistema implantable que parece una especie de clavo fijado con tornillos. Dispone en un extremo de un motor que determina un

	movilizada dentro de una vaina de igual forma.	con pequeños alambres (1.5 a 1.8 mm) que atraviesa diferentes caras de la extremidad	más gruesas (6 mm) que atraviesan sólo una cara de la extremidad y es fijada al hueso	alargamiento progresivo. Se controla externamente por telemetría.
<b>Ventajas</b>	Simplicidad. Eliminación precoz de los fijadores externos.	Gran versatilidad. Permite corregir deformidades rotacionales y realizar alargamientos simultáneos, proximales y distales, del mismo hueso.	Mayor versatilidad que el Wagner, pero menor que el Ilizarov. Permite corregir deformidades angulares.	Permite un alargamiento continuo.
<b>Desventajas</b>	Mayor número de procedimientos quirúrgicos.	Mayor curva de aprendizaje.	No permite la corrección de deformidades rotacionales.	Requiere de un diámetro adecuado a la cavidad medular.

### 9.3. Procedimiento quirúrgico (método Vilarrubias).

Seguidamente se describen cada uno de los procesos quirúrgicos a que son sometidos los pacientes para conseguir la elongación global de las extremidades (según se describen en ICATME, 1996). Es evidente que estos procesos serán en gran parte dependientes de las características de los pacientes, pero se intentará describir, de forma lo más generalizada posible y sin entrar en excesivo detalle, las técnicas quirúrgicas desarrolladas para el alargamiento de huesos por el Dr. J.M Vilarrubias y su equipo (Instituto Dexeus, Barcelona). Hasta 1995, con esta técnica se habían practicado elongaciones en más de 500 pacientes, de los cuales 150 estaban afectados por talla baja, principalmente por acondroplasia (se desconoce el grado de éxito y el número y tipo de complicaciones encontradas durante los alargamientos).

#### a) Alargamiento de tibias.

El proceso de alargamiento de los acondroplásicos siempre se inicia con la elongación simultánea de ambas tibias. La intervención dura aproximadamente 90 minutos y se puede realizar tanto con anestesia epidural como general.

Todos los pasos de la intervención son realizados mediante mínimas incisiones que no superan los 2.5 cm de longitud, y siempre se efectúa un control mediante el intensificador de imágenes de Rx (la exposición a los Rx no supera los 50 segundos en la mayoría de las intervenciones). Se da comienzo a la intervención colocando un pequeño clavo desde el peroné hacia la tibia para evitar luxaciones del tobillo durante el alargamiento. Seguidamente se practica una resección de 1 cm del peroné a nivel de su mitad inferior. Sin realizar este paso es imposible conseguir una elongación del segmento tibial. A continuación, se colocan dos clavos roscados en cada uno de los extremos del hueso, siempre respetando el cartílago de crecimiento para poder permitir el crecimiento fisiológico del hueso. Se efectúan unos pequeños cortes escalonados en el tendón de Aquiles para que no se produzcan retracciones de este fuerte tendón y evitar posiciones anómalas del pie. El paso final es realizar un corte en el hueso de la tibia, a través de una pequeña incisión de 1 cm, de forma que se produzca una fractura transversal en la zona

superior del hueso, justo por debajo de los clavos situados en el extremo superior del mismo.

Una vez finalizada la intervención se coloca un fijador externo monolateral, adaptado a los clavos, corrigiendo las desviaciones o deformidades tanto en el plano frontal como lateral. El proceso termina colocando una protección de escayola que mantendrá el tobillo en posición correcta durante el alargamiento.

#### b) Postoperatorio y elongación.

El postoperatorio inmediato no es más doloroso que el de otra intervención ortopédica y las molestias se controlan habitualmente con analgésicos comunes. Debe controlarse la movilidad, coloración y sensibilidad de los dedos y la postura de las rodillas, que no debe ser en flexión.

Transcurridas 24 horas de la intervención se procede a la primera elongación, que se efectúa girando una rueda situada en el extremo del fijador externo. El mecanismo es muy sencillo y puede ser realizado por cualquier familiar e incluso el propio paciente. Se alarga 1 mm cada 24 horas. Esta velocidad de alargamiento es la habitual en estos procesos, aunque en algunos casos puntuales, y tras ver el primer control radiológico, se puede aumentar un máximo de 2 mm por día según la formación ósea que aparezca.

Durante la hospitalización, que suele ser de tres días, el personal de enfermería instruirá al paciente y sus familiares de como deben ser realizadas las curas diarias, con la finalidad de evitar infecciones de las heridas.

Los controles radiológicos se efectúan mensualmente. Para una elongación de tibia de 15 cm se necesitan 5 meses y para obtener una formación ósea adecuada entre 3 y 5 meses más.

Una vez se ha completado la formación ósea se procede a la extracción de los aparatos, y para poder hacer una correcta limpieza de los orificios se somete al paciente a una ligera sedación. Tras la retirada de los fijadores se colocan unas escayolas largas protectoras durante 2 meses con las que el paciente podrá iniciar la deambulación cuando se estime conveniente. Terminado el período de escayolas, se inicia la recuperación funcional de las extremidades inferiores. Durante esta fase el paciente debe recuperarse de la gran atrofia muscular producida, debido al reposo articular, y debe adaptarse a su nuevo centro de gravedad. Para ello deberá reeducar la marcha y los movimientos automáticos. Es de mucha ayuda la práctica de la natación y la bicicleta estática. El programa de rehabilitación debe iniciarse de inmediato, ya que de él dependerá en gran medida el éxito de las elongaciones y la recuperación adecuada de su tono muscular y grado de movilidad.

#### c) Alargamiento del fémur.

Una vez lograda la recuperación funcional tras el alargamiento de las tibias se puede optar por el alargamiento de ambos fémures y húmeros. Si el tamaño del húmero es aún excesivamente pequeño, es preferible realizar primero la elongación femoral.

La intervención dura aproximadamente una hora para ambos fémures y se puede realizar tanto con anestesia epidural como general. La técnica es muy similar a la descrita para la elongación de las tibias, pero al tratarse de un solo hueso es más sencilla.



Se inicia la intervención colocando los clavos roscados en los extremos de los huesos respetando los cartílagos de crecimiento. A continuación se practica una incisión de 2.5 cm en la cara externa del muslo a nivel del tercio superior y a través de ella se efectúan unas incisiones transversales en la aponeurosis de la fascia lata. Seguidamente se procede a efectuar en esta misma zona el corte del hueso, siempre bajo control de intensificador de imágenes de Rx.

El proceso quirúrgico finaliza con la colocación adecuada de los aparatos y unas pequeñas incisiones para descargar la tensión de los músculos aductores y del recto anterior.

#### d) Postoperatorio y elongación.

La elongación se inicia a las 24 horas de la intervención quirúrgica. La velocidad de elongación es igual que el proceso de las tibias, 1 mm por día, consiguiéndose un alargamiento de 3 cm por mes. El proceso de limpieza y curas diarias de los orificios de los clavos es el mismo que para el caso de las tibias.

La rehabilitación difiere de la realizada en la elongación de las tibias, ya que no permite realizar la flexión de las rodillas más de 20 ó 30 grados, para evitar la subluxación de las mismas y la retracción en flexo. Sin embargo, se permite y de hecho es recomendable, la bipedestación y la deambulación durante todo el proceso de elongación femoral. Esto ayuda a acostumbrarse progresivamente a la nueva estatura y a modificar la hiperlordosis lumbar, que es uno de los objetivos del alargamiento femoral. A la mayoría de los pacientes que presentan hiperlordosis lumbar, esta se les reduce en un 30 ó 40%, lo cual es muy importante para el futuro de su columna.

Para alcanzar los 15 ó 17 cm de elongación se requiere un periodo de tiempo similar al caso de las tibias. Una vez finalizada la elongación, varía mucho el tiempo de consolidación del hueso, pero suele oscilar entre 3 y 5 meses.

Todas las técnicas de recuperación funcional y fisioterapia dirigidas a mejorar el tono muscular, la propiocepción, la reeducación de la marcha, etc., son muy beneficiosas de cara a la recuperación global del paciente, especialmente en aquellos que iniciaron el alargamiento a una edad superior a los 15 años.

#### e) Alargamiento del húmero.

Esta fase es la más sencilla y cómoda para el paciente. Sin embargo, el cirujano debe tener más precisión en la colocación de los clavos que se sitúan justo por encima del codo. Una vez realizada, los pacientes se suelen adaptar a la perfección a la vida cotidiana mientras llevan los fijadores en los húmeros.

Se estima necesario la elongación de los húmeros en aquellas personas acondroplásicas que se han sometido a un proceso de alargamiento de las extremidades inferiores. Por las características de la acondroplasia, el segmento humeral es especialmente corto (de 4 a 6 cm más corto que el antebrazo), lo que hace que en algunas circunstancias el paciente vea muy limitada la realización de funciones tan importantes como ponerse unos calcetines o atarse los cordones de los zapatos, e incluso realizar su higiene personal.

La intervención quirúrgica dura aproximadamente media hora para cada húmero y se realiza siempre bajo anestesia general. Es similar a la intervención realizada en los fémures,

no siendo necesario practicar tenotomías, y al colocar el fijador se procura aumentar la extensión del codo que en la mayoría de los acondroplásico se encuentra limitada.

#### f) Postoperatorio y elongación.

Después de la intervención, sólo se necesitan 48 horas de hospitalización. Al día siguiente, el paciente debe ser capaz de realizar la mayoría de los movimientos del antebrazo y casi todos los del brazo. Debe comer y asearse casi sin ayuda.

La elongación se realiza de forma idéntica a los casos anteriores, 1 mm al día, y solo se requiere rehabilitación al principio para poder recuperar toda la movilidad del codo y del hombro. Durante todo el período de elongación los pacientes asisten con normalidad a clases y pueden efectuar todos los movimientos. Lo único que se limita es la práctica de educación física y deportes por precaución ante la posibilidad de caídas y golpes a los fijadores externos.

Habitualmente los alargamientos de húmeros son de 9 a 11 cm y el tiempo que se requiere hasta retirar los fijadores es de 7 a 9 meses. Posteriormente se requiere cierta precaución hasta que el hueso formado adquiere la consistencia normal.

#### g) Riesgos y complicaciones.

Como en cualquier procedimiento quirúrgico, las intervenciones de elongación de extremidades no están exentas de ciertos riesgos y de alguna complicación. Los riesgos son los de todas las intervenciones de cirugía ortopédica tales como la embolia pulmonar, lesiones neurológicas o vasculares periféricas, infección de las heridas quirúrgicas y los riesgos que se asocian a la anestesia general o epidural. Sin embargo, estos riesgos ocurren en menos de un 1% de los casos.

Las complicaciones propias del procedimiento de elongación pueden ser varias y la mayoría pueden resolverse de una forma fácil durante el alargamiento, aunque otras requerirán una nueva intervención quirúrgica para resolverlas. Las más frecuentes son las desviaciones del eje del hueso que se está alargando lo cual se soluciona normalmente realineando el fijador externo. En ocasiones la desviación ocurre después de haber retirado el fijador, pero si el hueso es todavía elástico puede corregirse con escayola. Si está totalmente formado debe realizarse una nueva intervención quirúrgica para su corrección.

Otra complicación, no poco frecuente, es la rigidez parcial de alguna articulación, especialmente la rodilla y cadera, después del alargamiento femoral por lo que debe insistirse mucho en la rehabilitación. Ocasionalmente se ha observado tendencia a la luxación de la rótula, también tras el alargamiento femoral, debiéndose corregir mediante operación. La subluxación de la cadera se asocia a una displasia acetabular preexistente.

Rara vez puede surgir la falta de formación de hueso en el trayecto de elongación. Si esto ocurre, se deberá proceder a una nueva intervención para realizar injerto óseo en la zona de elongación. Finalmente, hay que comentar la posibilidad de aparición de algunas complicaciones menores como las estrías cutáneas, las uñas encarnadas del primer dedo del pie, dedos en garra y las infecciones superficiales de los orificios de los clavos. Esto último es importante notificarlo cuanto antes para evitar que profundice la infección.

El porcentaje de aparición de complicaciones aumenta con la edad de paciente (más de 14 años), especialmente en aspectos relativos a incidencias asociadas al fémur, problemas del callo, problemas articulares y cirugías adicionales. Los segmentos de los pacientes de 14 o más años presentan índices de maduración mayores que los segmentos de pacientes más jóvenes. La consolidación del callo de los pacientes mayores de 29 años tarda el doble que en los menores de 12 años. A partir de los 19 años hay un mayor retardo en la consolidación. Por otro lado, en los segmentos donde se realiza una osteotomía metafisaria tienen una incidencia significativamente mayor de complicaciones totales y cirugías adicionales que en fémures con osteotomía diafisaria.

En los pacientes acondroplásicos las partes blandas oponen poca resistencia a la distracción progresiva ya que, a diferencia de otros acortamientos congénitos, la afección radica fundamentalmente en el hueso y no en las partes blandas que lo rodean. Los músculos de los acondroplásicos son proporcionalmente más largos que los huesos cuando se comparan con los sujetos normales. Por otro lado, los estudios arteriográficos antes y después de las elongaciones en pacientes acondroplásicos muestran que los vasos son serpenteantes antes de la elongación y rectos después de la distracción.

h) Duración total del proceso de alargamiento.

La modernización de las técnicas ha permitido reducir el tiempo de hospitalización, aunque la duración del procedimiento completo depende del alargamiento planificado y de las complicaciones que puedan surgir, siendo generalmente superiores a los dos años (de 30 a 40 días por cada centímetro alargado).

## **10. GUÍA PARA EL MÉDICO REHABILITADOR.**

El médico rehabilitador, así como el fisioterapeuta, desempeñan un papel muy importante cara a mejorar la calidad de vida futura de los niños y adultos acondroplásicos. Es importante que los niños sean tratados desde muy temprano por fisioterapeutas y médicos rehabilitadores con experiencia en acondroplasia, ya que gran parte de los problemas que pueden surgir durante el desarrollo podrán ser evitados en esta primera fase.

Estos niños suelen presentar una baja tonalidad muscular la cual limita su movilidad, en comparación a la considerada normal en niño de su misma edad. El programa de ejercicios debe estar inicialmente orientado a reforzar la musculatura de control de la cabeza y de la espalda. Esta última debe alcanzar un adecuado grado de fortalecimiento antes de que el niño inicie ejercicios de sedestación.

La estimulación motriz debe estar orientada a conseguir el control de la cabeza, del tronco, la bipedestación y la deambulación. Esta deberá ser iniciada en un centro de rehabilitación, dirigido por un médico rehabilitador, controlado por un fisioterapeuta, y después debe ser aprendido por los padres para que el programa pueda ser efectuado de forma rutinaria en el domicilio. Según el Dr. González Viejo (Servicio de rehabilitación, Hospital Virgen del Camino, Pamplona) el programa de estimulación se realiza en tres posiciones fundamentales: prono y decúbito lateral, sedestación y bipedestación (copia de este informe, incluyendo figuras explicativas de los ejercicios, se puede obtener de la Asociación CRECER):

a) Prono y decúbito lateral. Es muy importante iniciar la estimulación precoz del niño con ejercicios que permitan ir fortaleciendo su musculatura, especialmente la de la espalda de

cara a impedir la formación de la cifosis torácico dorsal y su acentuación al comenzar la deambulaci3n.

Con el ni1o colocado boca abajo se pretende conseguir que a trav3s de una serie ejercicios consiga controlar el peso de la cabeza a trav3s del incremento de la fuerza en la musculatura cervical y dorsal. El objetivo es alcanzar que el ni1o consiga soportar el peso de su cuerpo sobre los brazos con las manos extendidas y con la cabeza erecta. Tambi3n se debe estimular el dorso del tronco para que se produzca una respuesta erectora del raquis o colocado sobre una pelota, sujeto por los pies, para que controle las caídas laterales.

b) Sedestaci3n. Los ejercicios de sedestaci3n no deben ser iniciados antes de los nueve meses de edad, cuando se ha alcanzado un desarrollo adecuado de la musculatura del tronco, y siempre sin forzar la situaci3n.

Se pretende conseguir que a trav3s de una serie de ejercicios, el ni1o sentado consiga controlar el tronco a trav3s del incremento de la fuerza en la musculatura cervical y dorsal. Los ejercicios estimulan que el ni1o lleve las manos hacia la l3nea media, la mano a la boca, la mano al pie, asistiendo de forma pasiva la rotaci3n del tronco y consiguiendo las respuestas del tronco y polo cef3lico mediante inclinaciones diagonales. Una vez obtenidas se debe estimular el desarrollo de las reacciones de la cabeza y el tronco en posici3n sentada.

c) Bipedestaci3n. Con el ni1o sentado sobre las rodillas se pretende conseguir a trav3s de una serie de ejercicios que el ni1o consiga controlar el peso del tronco y pueda realizar la bipedestaci3n, o sentado en una banqueta consiga extender las rodillas e iniciar la bipedestaci3n. Los ni1os acondropl3sicos pueden no lograr andar de forma independiente hasta los 2 3 a1os de edad.

Para corregir la cifosis toracolumbar a veces resulta necesario la prescripci3n de ortesis (cors3s para el tratamiento de la cifosis toracolumbar, f3rulas para genu varo), al menos hasta los tres a1os de edad. No se aconseja realizar ejercicios donde el ni1o soporte su peso sobre los pies de forma muy temprana, ya que esto puede favorecer la formaci3n del genu varo. Es frecuente la rotaci3n externa de las caderas la cual normalmente desaparece de forma espont3nea cuando el ni1o comience a llevar peso. Este problema no requiere ning3n tipo de vigorizantes. Prescriba ejercicios que puedan disminuir la lordosis lumbar y las contracturas de flexi3n en las caderas.

Un problema importante que pueden presentar los ni1os acondropl3sicos es que la extensi3n del antebrazo es incompleta y a veces se acompa1a de luxaciones posterolaterales de la cabeza radial. Es importante realizar ejercicios orientados a conseguir la extensi3n del codo, de forma que se evite la perdida de flexibilidad del mismo por formaci3n de cayos 3seos. Debe indicarse un programa de ejercicios encaminado a corregir o evitar este problema (un ejercicio sencillo es el simular el lanzamiento de un bal3n hacia una canasta de baloncesto, con ambas manos simult3neamente). Es aconsejable que los ejercicios sean tambi3n aprendidos por los familiares, y si es posible por el propio paciente, para que sea llevado a cabo de forma continuada a lo largo del desarrollo del ni1o y adolescente.

Por otro lado, despu3s del proceso de alargamiento de extremidades es necesario la fisioterapia. Realice un estudio del dolor lumbar. Indicaci3n de tratamiento conservador.

## **11. GUÍA PARA EL OTORRINOLARINGÓLOGO.**

Son frecuentes los episodios de otitis media, debido a la estrechez de las trompas de Eustaquio, con una alta incidencia de sordera. Un 10% de los casos presentan trastornos respiratorios.

La obstrucción severa de las vías respiratorias superiores ocurre en menos del 5% de los afectados, por lo que se deben considerar realizar estudios del sueño si aparecen problemas respiratorios durante el descanso o mientras duermen, especialmente si se observan indicios de retraso cognitivo o en el habla. Las alteraciones del sueño pueden causar, entre otras consecuencias, pérdidas en la capacidad intelectual, problemas de estudio y pérdida de memoria que pueden ser irreversibles si no son tratados adecuadamente. En la mayoría de los casos estas apneas son producidas por una hipertrofia de las amígdalas y pueden provocar enfermedades cardiovasculares y trastornos de comportamiento en la edad adulta. Es importante realizar un diagnóstico correcto, ya que en muchos de los casos los niños con trastornos de sueño son tratados como si sufriesen problemas de hiperactividad.

Las apneas obstructivas pueden ser mejoradas con adenoidectomía, pérdida de peso y mascarar nasales con una presión de aire positiva y constante. La adenoidectomía y/o amigdalectomía son efectivas, pero son comunes los síntomas de recurrencia, particularmente cuando el procedimiento inicial ha sido la adenoidectomía (en aproximadamente el 90% de los casos). A estos pacientes se les puede suministrar anestesia general con seguridad, con la consideración especial de la limitada extensión del cuello y correspondiente tamaño del tubo endotraqueal.

Las apneas centrales pueden ser mejoradas con tratamiento quirúrgico de la hidrocefalia. Algunas patologías como el reflejo gastroesofágico asociadas a enfermedades de las vías respiratorias pueden requerir múltiples tratamientos incluyendo la descompresión de foramen magnum.

Debe realizar una valoración de la hipoacusia.

## **12. GUÍA PARA EL MÉDICO ENDOCRINO.**

Las hormonas de crecimiento han sido utilizadas en diferentes estudios con pacientes acondroplásicos con objeto de mejorar su altura, y a corto plazo los resultados abarcan un rango de respuestas que va desde las positivas a moderadas. Sin embargo, se ha observado que el desproporcionado adelantamiento en la edad de los huesos puede comprometer los resultados positivos obtenidos con dichos tratamientos. Además, existe un agravamiento de la desproporción corporal, lo que conduce a la necesidad de un alargamiento óseo de las extremidades para corregir dicha desproporción en la edad adulta. En este sentido, las hormonas de crecimiento y otras terapias a base de productos farmacológicos parecen no ser efectivas para aumentar la estatura de las personas acondroplásicas, a no ser que la persona sufra de un proceso de disfunción hormonal. Sin embargo, a este respecto existe una gran variabilidad en la respuesta individual a los tratamientos hormonales, observándose un aumento en la tasa de crecimiento en algunos individuos tratados con hormonas, especialmente durante la pubertad, aunque falta por conocer los resultados finales en la edad adulta. La terapia con hormonas de crecimiento parece ser útil para mejorar los casos de personas acondroplásicas con un retardo severo en el crecimiento.

### **13. GUÍA PARA EL ORTOPEDA.**

Realice una evaluación ortopédica cuando el niño tenga aproximadamente 5 años con objeto de proporcionar, si es necesario, un plan de tratamiento adecuado.

### **14. GUÍA PARA EL PSICÓLOGO Y PSIQUIATRA.**

Las alteraciones psicológicas que pueden aparecer en estos niños parten de la percepción de su aspecto diferente a los demás, asociado ocasionalmente a situaciones de discriminación injustificadas o a excesiva protección paterna. Para luchar contra estos problemas de imagen corporal hay que enfatizar las cualidades del niño, ofrecer una información realista a los padres y al niño cuando éste llegue a la adolescencia. En casos extremos, que no son comunes, se recurrirá a la atención psicológica al niño y a la familia, entendida dentro de la atención interdisciplinar y no de modo aislado.

Las familias han de ser aconsejadas sobre este tipo de problemas y beneficiarse del contacto con otras con miembros afectados por este tipo de displasias. Observe el status emocional de la familia, así como las relaciones intrafamiliares. Aconsejar a los padres de que modo deben contar el problema del niño a sus familias y amigos. Hacerles ver la necesidad de educar a todos los miembros sobre las características de la acondroplasia. Asesóreles sobre los posibles contactos con grupos de soporte. Incida en la importancia que tiene para el niño una normal socialización y el contacto con otros niños.

Hable con los padres la posibilidad de adaptar las características de sus casas con objeto de lograr que el niño sea más independiente (bajar las llaves de la luz, grifos y aumentar el número de peldaños a las escaleras). Puede ser importante adaptar el baño, con pasamanos y agarraderas para facilitar su uso, para permitir un uso independiente y más confortable. Adaptar la ropa y los juguetes (especialmente los triciclos) a las características del niño. Puede ser necesaria una consulta de terapia ocupacional.

Revise la adaptación social del niño y adolescente.

### **15. TRATAMIENTO FARMACOLÓGICO.**

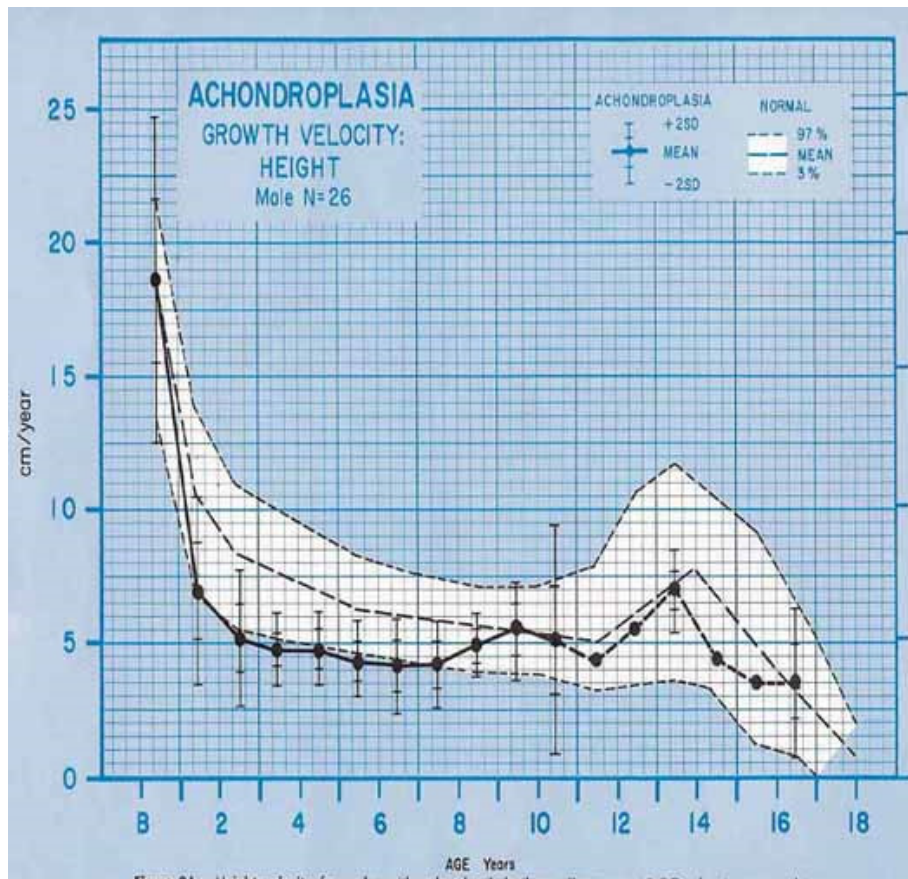
Hasta el momento actual, no hay ninguna medicación específica para aumentar la talla en los niños acondroplásicos aunque, como se explicará en el siguiente apartado, se están realizando importantes avances en este sentido. El uso de hormona del crecimiento no parece ser útil en estos casos.

16. Tendencias actuales en investigación. 30 ([leer](#))
17. Consejos útiles para los niños y padres. 30 ([leer](#))
18. Direcciones de interés. 32 ([leer](#))
19. Conclusiones y recomendaciones. 34 ([leer](#))
20. Bibliografía consultada. 35 ([leer](#))
21. Glosario. 39 ([leer](#))

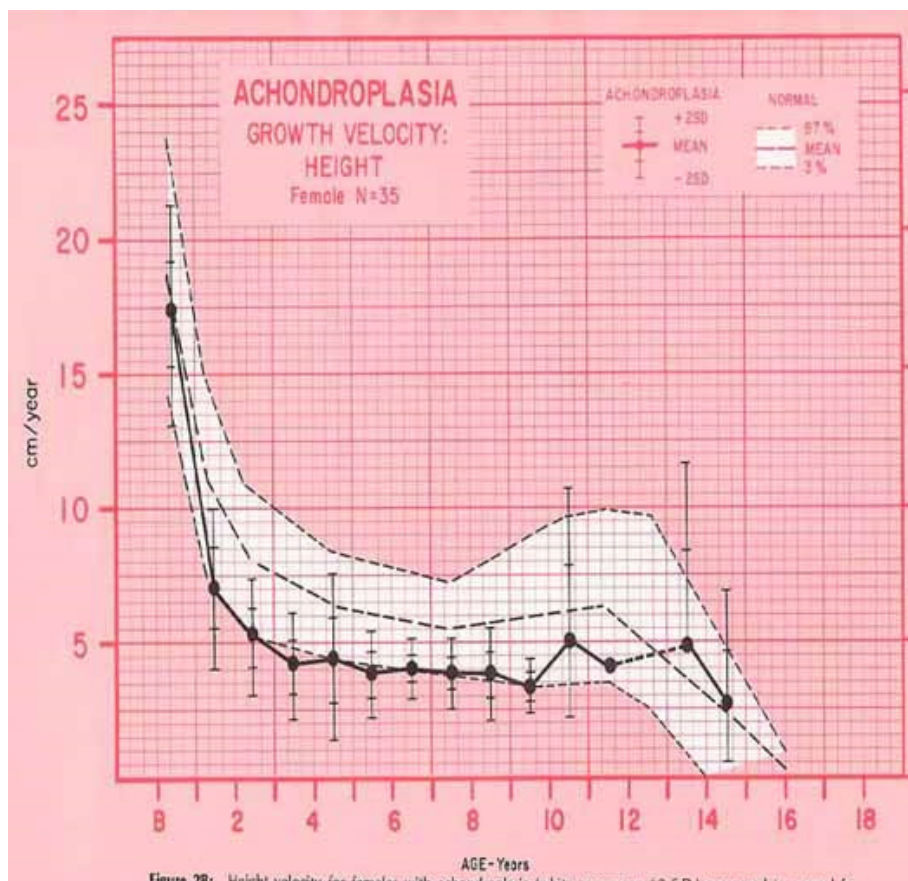
### **VISUALIZA EN GRÁFICOS LAS TABLAS DE MEDICIÓN:**

\*Curva de crecimiento de hombres acondroplásicos.

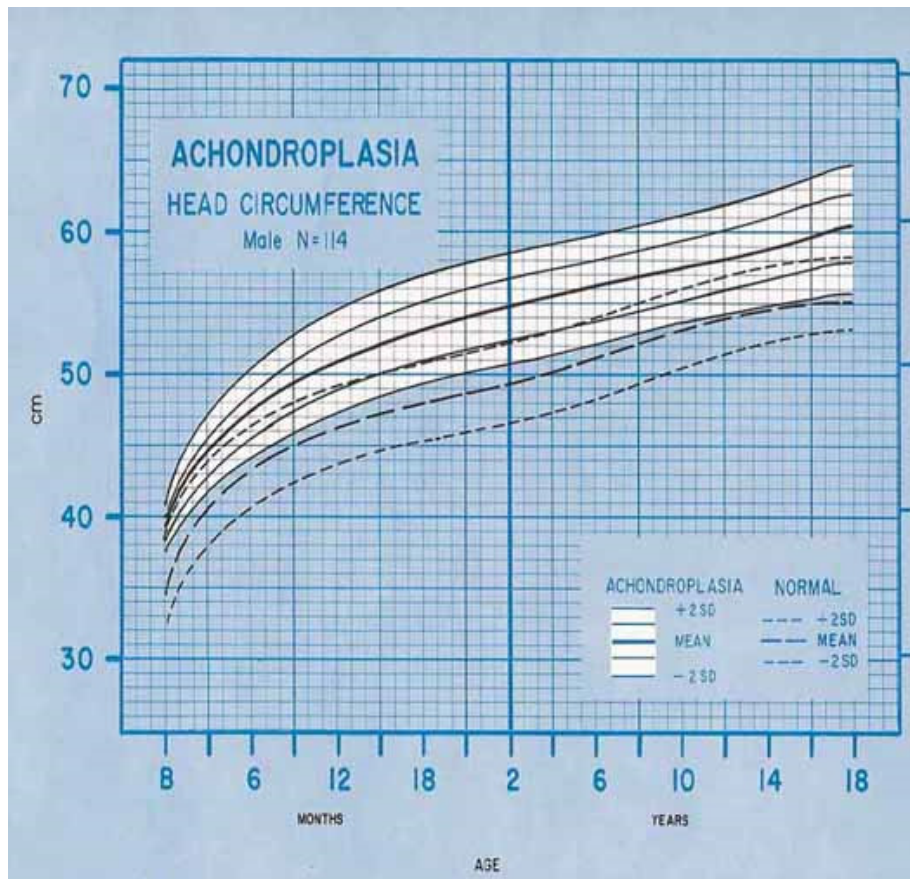
\*Curva de crecimiento de mujeres acondroplásicas.



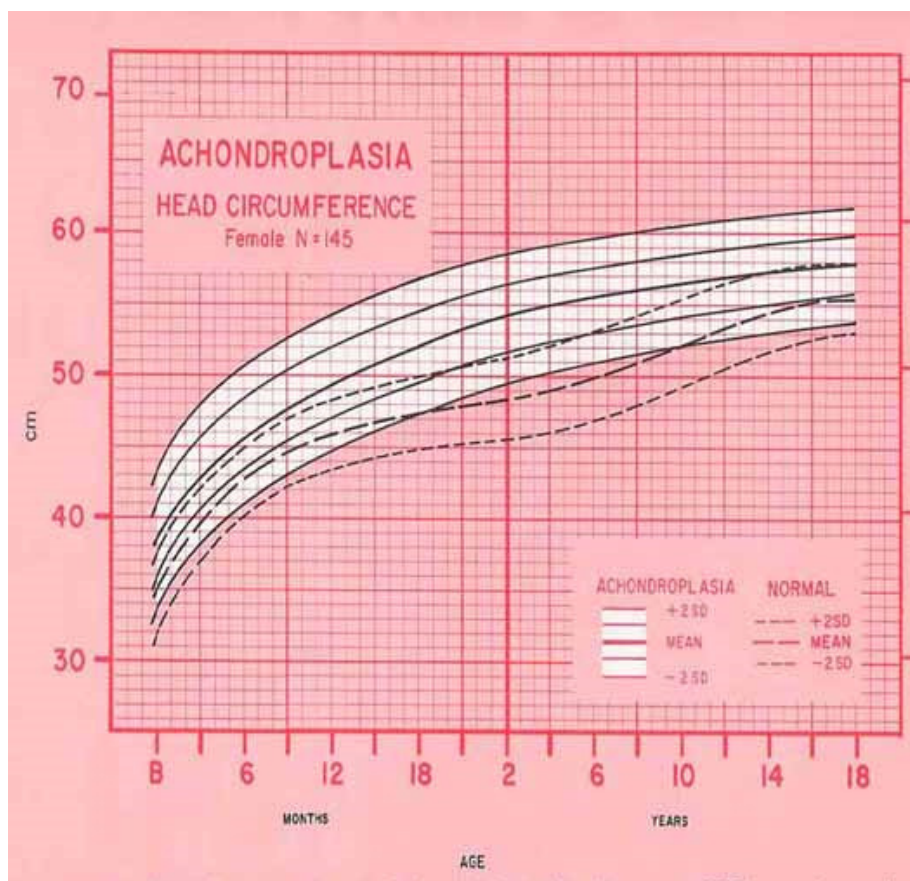
\*Curvas de velocidad de crecimiento en hombres acondroplásicos.



\*Curvas de velocidad de crecimiento en mujeres acondroplásicas.

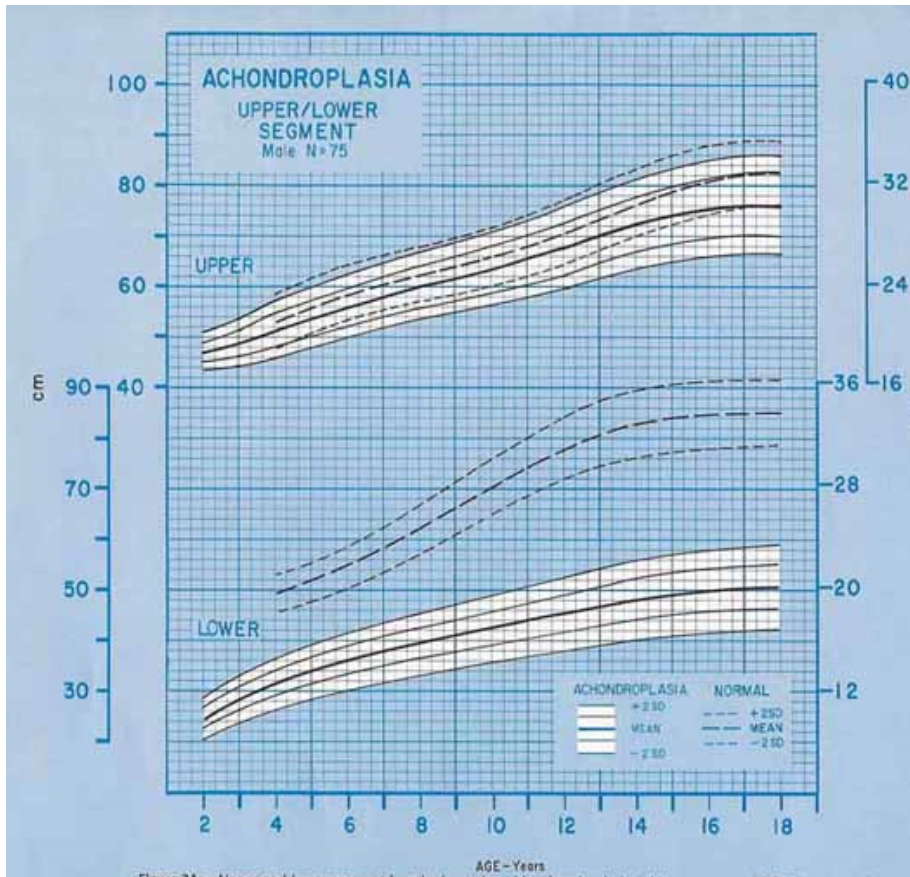


\*Curva de aumento del perímetro craneal en hombres acondroplásicos.

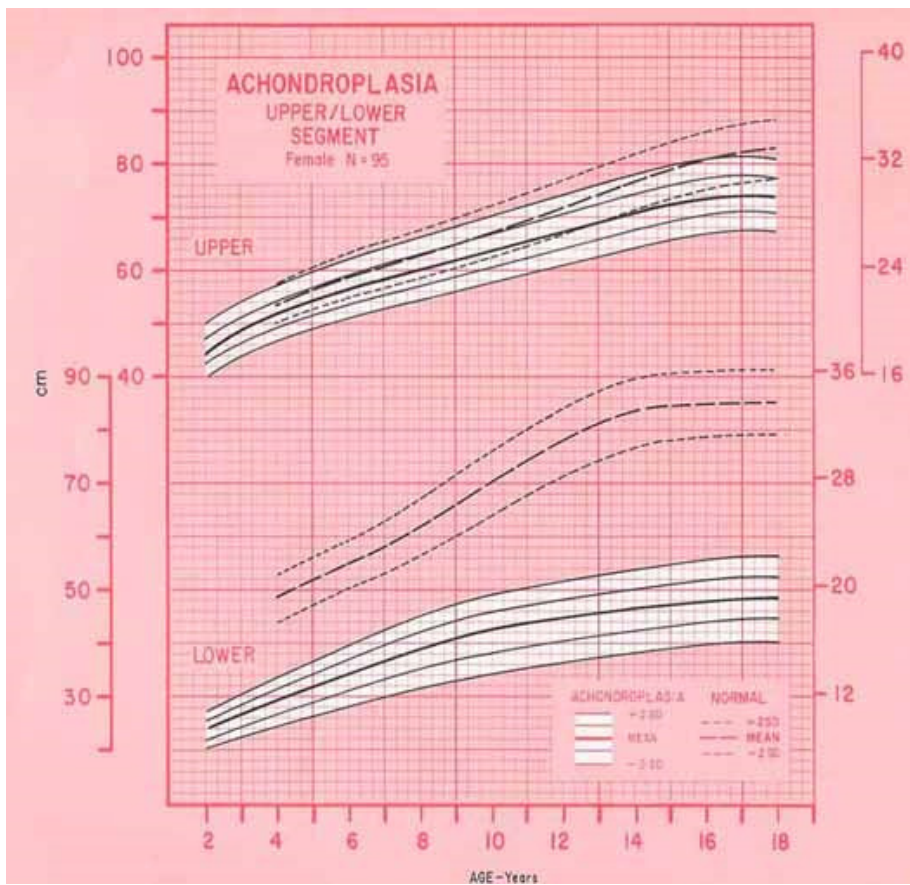


\*Curva de aumento del perímetro craneal en mujeres acondroplásicas.

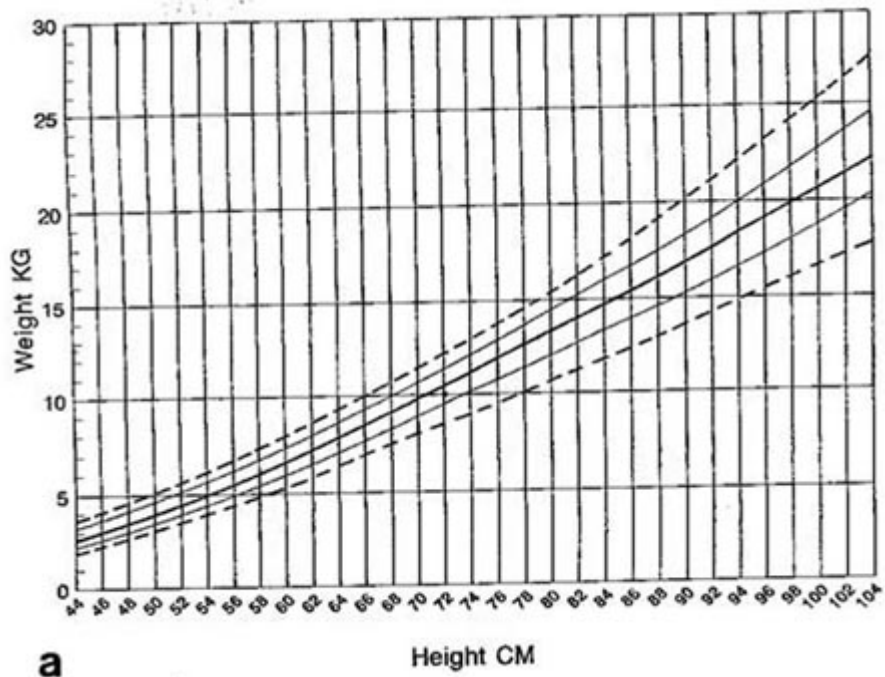




\*Curva de crecimiento de los segmentos superior e inferior del cuerpo en hombres acondroplásicos.

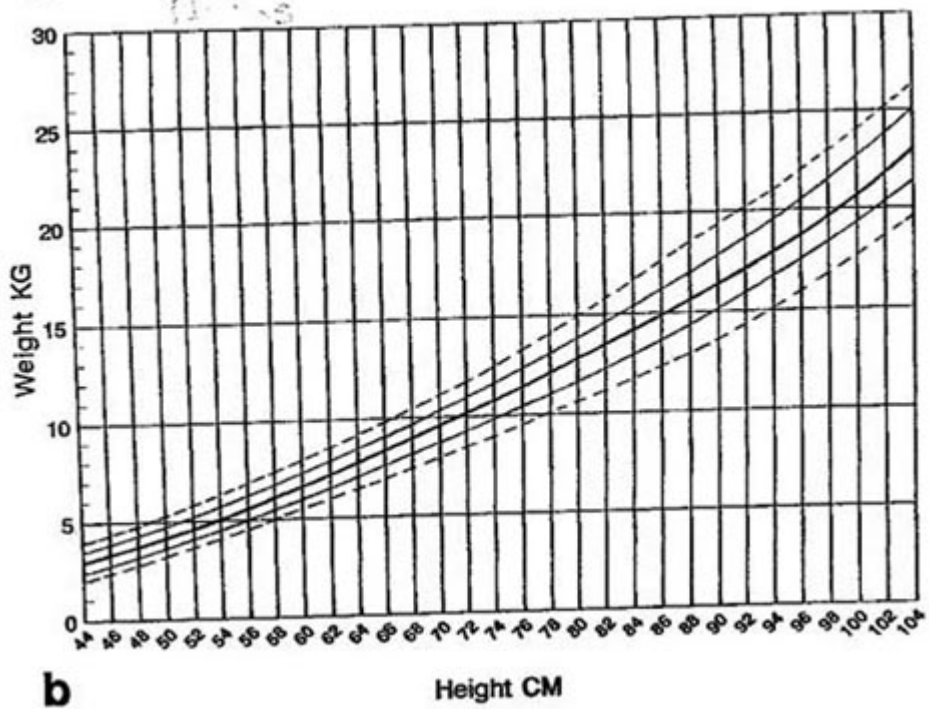


\*Curva de crecimiento de los segmentos superior e inferior del cuerpo en mujeres acondroplásicas.



**a**

\*Curva de relación entre la talla y el peso en hombres acondroplásicos.



**b**

\*Curva de relación entre la talla y el peso en mujeres acondroplásicas.