

INTRODUCCIÓN

Las osteocondrodisplasias o displasias óseas son trastornos del desarrollo y del crecimiento de los huesos que condicionan una alteración de la forma, el tamaño y la resistencia. Parrot fue el que en 1878 creó el concepto de trastorno cartilaginoso, denominando a la alteración acondroplasia (Fig. 36-1). Esta denominación se ha expandido y aún hoy frecuentemente se utiliza de forma errónea, aplicándose por extensión a todas las displasias óseas. Ha sido precisa la sistematización de los diagnósticos, para que el resto de las displasias óseas (Figs. 36-2 y 36-3) no sean todas denominadas acondroplasias. Según la revisión más reciente sobre la nosología y la clasificación de las displasias esqueléticas, éstas comprenden 372 trastornos¹ que se identifican por su fenotipo, características radiológicas, tipo de herencia y nuevos conceptos moleculares y genéticos patológicos. Se pueden agrupar en ocho apartados diferentes (Tabla 36-1).

INCIDENCIA

En su conjunto, tienen una incidencia de 1/4.100 nacidos y son la causa de aproximadamente el 3% de las tallas bajas patológicas,² afectando a 2-4,7 individuos/10.000 habitantes.³ La tasa de prevalencia en España es de 12,1/100.000 recién nacidos vivos,⁴ con una tasa estimada de mutación de 48,5 por millón de gametos y siguiendo una distribución geográfica uniforme. Las estimaciones de frecuencia son relativamente variables según los distintos autores (Tabla 36-2). Algunos autores han demostrado que el riesgo de mutación se debía fundamentalmente a la edad paterna.⁵⁻⁷

DEFICIENCIA Y DISCAPACIDAD EN LAS OSTEONCONDROPLASIAS

Para evaluar la deficiencia y la discapacidad debe efectuarse una exploración física que, además de permitir observar la talla baja, debe servir para evaluar la desproporción entre las extremidades y el tronco y distinguir si se trata de una displasia ósea con miembros cortos, rizomélica, mesomélica, acromélica o con tronco corto.

Es necesario realizar registros seriados de las *medidas auxológicas* del niño, de la circunferencia occipitofrontal (COF) o perímetro cefálico (que debe medirse mensualmente durante el primer año), de la talla y del índice corporal superior/inferior. No es infrecuente que la talla, al nacimiento y durante la infancia, se encuentre en el límite inferior de la normalidad, siendo a partir de los 2 años cuando se aprecia el retraso marcado en la progresión de la talla.

Se han diseñado *gráficas de crecimiento* específicas para los pacientes con diferentes displasias óseas,^{2,8} que son útiles porque sirven para: *a)* definir una nueva normalidad; *b)* comparar con sus iguales, y *c)* detectar trastornos añadidos del crecimiento, lo que es muy importante.

Deberá programarse el cribado de las complicaciones neurológicas en la unión cervicomedular o de la presencia de hidrocefalia y de complicaciones respiratorias. Se debe empezar por realizar *ecografías transfontanelares*, si las fontanelas son anormalmente amplias o aparecen trastornos sugestivos de hidrocefalia, siendo lo más aconsejable y eficiente monitorizar la COF. La *American Academy of Pediatrics* (AAP)⁹ recomienda, si se detecta un crecimiento rápido de la cabeza, practicar de forma seriada ecografías transfontanelares, a los 2, 4 y 6 meses de vida, valorando a partir de entonces y hasta los 12 meses su indicación en función del crecimiento de la cabeza.

Debe hacerse una *valoración de la evolución del desarrollo motor*, que suele estar retardado, por lo que debería realizarse, precozmente, una *estimulación psicomotora* para reducir el retraso en la adquisición de todas las habilidades como sedestación, bipedestación y deambulación. Si presenta hipotonía intensa o hiperreflexia en las extremidades superiores e inferiores o clono con respuesta policinética, deberá efectuarse una tomografía computarizada (TC) o una resonancia magnética (RM), para estudiar la base del cráneo, los ventrículos cerebrales, la unión cervicomedular y la médula espinal.^{10,11}

La hipotonía del lactante con displasia ósea se ha atribuido clásicamente a la compresión cervicomedular en el agujero occipital (*foramen magnum*). Su presencia dificulta y retrasa el desarrollo motor y el control de la cabeza, aumentando el riesgo de lesión neurológica y, por lo tanto, de muerte del lactante. En la lactancia y durante los primeros 2 años pueden aparecer complicaciones en el oído medio, por lo que es aconsejable iniciar su valoración sistemática en todas las infecciones de vías aéreas superiores. Debe buscarse, de forma activa, la presencia de otitis media serosa y será necesario revisar el riesgo de padecerlas entre los 6 y los 12 meses de vida.

Hay que insistir, de forma enérgica, en que se adopten *medidas posturales*, y hay que aplicar las *ortesis* necesarias para prevenir la aparición de cifosis torácica baja y lumbar alta. La rotación externa de las caderas que presentan a esta edad suele desaparecer a los 6 meses y no suele requerir tratamiento.¹²

Hay que tener especial cuidado en la *evolución del lenguaje*, que no debería retrasarse más allá de los 2 años. Su retraso debe hacer sospechar una hipoacusia que haya pasado desapercibida.



Figura 36-1. Acondroplasia.



Figura 36-3. Displasia mesomélica.



Figura 36-2. Displasia espondiloepifisaria.

La marcha puede estar retrasada hasta más allá de los 2 años, por lo que debería realizarse una *estimulación precoz psicomotora* para mejorar este retraso, si ésta no se ha efectuado previamente.

Las deficiencias ortopédicas empiezan a cobrar importancia a partir de que el niño comienza con la sedestación y más tarde con la bipedestación, por lo que hay que asegurarse de que la rotación externa de las caderas involucre. Asimismo, es necesario introducir las medidas que prevengan la aparición de nuevas deficiencias, como la rodilla vara por sobrecrecimiento de las diáfisis, o la cifosis dorsolumbar. Debe protegerse la aparición de deformidades cifóticas, colocando una pequeña almohada durante la sedestación y, al mismo tiempo, evitar la sedestación sin sujeción de los pies y prevenir las sobrecargas de las articulaciones evitando pesos, mochilas, o el salto repetido.

Para prevenir la obesidad, aunque su inicio suele ser más tardío, se deben valorar los hábitos alimentarios del niño. Será importante introducir medidas dietéticas que eviten el establecimiento de la obesidad, puesto que el 10% de éstas comienzan en la infancia o en la adolescencia.¹³

A partir de los 5 años hay algunos problemas que persisten y provienen de edades anteriores y a los que habrá que seguir destinando una especial atención, como la *evolución del lenguaje*, que

Tabla 36-1. Principales displasias óseas

Trastornos que afectan a la proteínas de la matriz del cartilago
<ul style="list-style-type: none"> • Displasias espondiloepifisarias • Displasia metafisaria de Schmid • Displasia de Stickler • Seudocondroplasia • Displasia epifisaria múltiple
Trastornos que afectan a receptores transmembrana
<ul style="list-style-type: none"> • Grupo acondroplasia • Displasia metafisaria de Jansen
Trastornos que afectan el transporte de iones
<ul style="list-style-type: none"> • Displasia distrófica • Acondrogénesis tipo IB
Trastornos que afectan a los factores de transcripción
<ul style="list-style-type: none"> • Displasia campomélica • Displasia cleidocraneal • Síndrome uña-rótula
Trastornos que afectan a una deficiente reabsorción ósea
<ul style="list-style-type: none"> • Osteopetrosis • Picnodisostosis
Osteogénesis imperfecta
Síndrome de Marfan
Trastornos en los que el defecto es desconocido o insuficientemente conocido
<ul style="list-style-type: none"> • Síndrome de Ellis van Creveld • Displasia torácica asfixiante • Síndrome de costilla corta-polidactilia • Hipoplasia cartilago-cabello • Displasia metafisaria • Displasia espondilometafisaria tipo Kozlowski • Osteocondrosis juvenil • Síndrome de Caffey

Tabla 36-2. Incidencia de las osteocondrodisplasias en recién nacidos vivos

Autor	Frecuencia
Tanaka, 1997	1/6.500-20.000
ISCIII, 2002	1/40.000
Hunter, 1998	1/26.000
Pauli, 1999	1/26.000
Little People of America (LPA), 2000	1/14.000
Zucconi, 1996	1/10.000-25.000
Ruiz-García, 1997	1/15.000-40.000
Mohamed, 1998	1/26.000-35.000

ISCIII: Instituto de Salud Carlos III.

debe ligarse estrechamente con la valoración auditiva anual, mediante *audiometría* y *otoscopia*, así como la prevención de las otitis serosas recurrentes silentes. Pueden aparecer algunos problemas nuevos, como los trastornos respiratorios obstructivos o la obesidad.

Poco después de los 5 años, cuando por norma general ya se ha normalizado la hipotonía,¹⁴ es necesario efectuar una valoración neuroortopédica, para prevenir y planificar las necesidades de estos pacientes. Debe insistirse en la educación postural y realizar anualmente una valoración sistemática de los reflejos tendinosos, buscando déficit, asimetrías o hiperreflexia que sugieran la presencia de estenosis del canal vertebral.

A partir de los 5 años también es importante realizar la valoración de la adaptación social,¹⁵ por lo que habrá que disponer de personal cualificado para brindar tratamiento psicológico adecuado a estos pacientes y a su familia, ofreciendo, si fuera necesario, la opción de la participación del paciente en *grupos de soporte*.

Las necesidades de los adultos con displasia ósea han sido poco evaluadas, Mahomed et al.¹⁶ realizaron un estudio que las evaluaba mediante el Cuestionario sobre el Estado de Salud (*Short Form Health Survey*, SF-36) e indicaron que los problemas musculoesqueléticos y particularmente la deformidad de la columna vertebral, el dolor y las manifestaciones neurológicas asociadas son los causas más frecuentemente informadas como problemas de salud, por lo que hay que poner especial interés en ellas.

■ Deficiencias neurológicas y discapacidad

■ Unión craneocervical

Una de las principales complicaciones es la estrechez del agujero occipital y de la charnela occipitoatlantoidea, que comprimen las estructuras del tronco encefálico, pudiendo incrementar el riesgo de muerte, cuantificado en un 7,5% en el primer año de vida, aunque disminuye después hasta el 2,5% a los 4 años.¹⁷

En la acondroplasia, la base del cráneo en la unión craneocervical es más larga y estrecha, la fosa posterior está distorsionada y el agujero occipital es más pequeño. A esto hay que añadir la inestabilidad atloaxoidea por hipotonía generalizada, porque el axis tiene una apófisis odontoides corta y mayor laxitud ligamentosa. El riesgo de mielopatía es elevado;¹⁸ virtualmente está presente en todos los niños, por lo que se recomienda llevar a cabo cuidados preventivos que incluyan el manejo con cuidado del cuello, asientos que miren atrás en el coche y desaconsejar el uso de cinturones de seguridad. De este estudio se desprende también que 1/10-15 niños con acondroplasia morirá por complicaciones en la unión craneocervical. Cuatro variables establecen un 97% de poder predictivo positivo para indicar alteraciones en la unión craneocervical: hiperreflexia, respuesta policinética o clono en las piernas, diámetros del agujero occipital por debajo de la media e hipopnea central.

Aunque la muerte súbita por compresión craneocervical es evidentemente la preocupación más importante, no es la única, dado que también es posible encontrar: a) debilidad creciente de la extremidades inferiores, con paraparesia progresiva;¹⁰ b) diplejía con reflejo extensor plantar; c) ataxia por alteración de la columna sensitiva dorsal; d) infartos medulares no traumáticos, con aparición de cavidades intramedulares secundarias o sin ellas, y e) mielomalacia o siringomielia.¹⁹

El diagnóstico se establece mediante RM y/o TC y, aunque se considera de elección la RM, hay que tener en cuenta que en niños o lactantes debe realizarse bajo sedación profunda, lo que dificulta su repetición. Se han utilizado también los potenciales provocados sensitivos (PPS) para valorar la compresión de la craneocervical con una alta especificidad. El tratamiento de esta compresión es la descompresión quirúrgica mediante craneotomía suboccipital, que a menudo suele incluir también la laminectomía de C1 (atlas).²⁰

■ Hidrocefalia

Es relativamente frecuente, aunque los niños no suelen tener síntomas de hipertensión endocraneal. La macrocefalia puede ser consecuencia de la megaencefalia, la hidrocefalia y el crecimiento excesivo del calvario para compensar una base del cráneo pequeña. Las técnicas diagnósticas propuestas son variadas y no existe consenso respecto a su eficacia. Se han utilizado la TC, la ecografía cerebral transfontanelar, la angiografía intravenosa por sustracción digital (*digital intravenous angiography subtraction*, DIVAS) y la monitorización intracraneal y extracraneal de la presión intracraneal. La asociación de la RM a contrastes intravenosos permite valorar la dinámica venosa a través de las venas yugulares y de los flujos por venas colaterales cuando existe estenosis foraminal.²¹

No existe consenso que permita establecer claramente un criterio para la indicación del tratamiento, puesto que en la mayoría de los casos se presentan series cortas de revisión de la experiencia de distintos centros, aunque se sugiere que el tratamiento sólo debe indicarse cuando se presenten síntomas secundarios a la hipertensión endocraneal. Algunos autores sugieren derivación ventriculoperitoneal si la presión intracraneal es superior a 15 mm Hg.

■ Otras complicaciones neurológicas

En los adultos es frecuente encontrar complicaciones por compresión medular. La más prevalente es la estenosis del canal lumbar (ECL)²² por disminución del diámetro anteroposterior del canal vertebral y porque los forámenes intervertebrales son estrechos, reduciéndose el área del saco dural y de los nervios espinales, lo que provoca un incremento de tensión en éstos. Se han informado otras complicaciones, como neuralgias asociadas a deformidades de la base del cráneo,²³ parálisis faciales por afectación del nervio facial en su trayecto intrapetroso²⁴ o neurinomas del nervio acústico, aunque no se ha encontrado una relación bien establecida entre estas afecciones y las displasias óseas.

■ Deficiencias respiratorias y discapacidad

Fundamentalmente, son trastornos restrictivos u obstructivos de la vía aérea. Las alteraciones respiratorias se producen en el 75-85% de los pacientes.^{25,26} Son poco habituales en niños mayores de 2 años o en adultos. Deben considerarse también los trastornos de origen neurológico central, que pueden derivar en apnea central y muerte súbita. Como complicación de la hipoxemia grave que presentan algunos pacientes, puede producirse hipertensión pulmonar.²⁷ La hipoxemia también ha sido relacionada con los déficits cognitivos.

La alteración respiratoria más frecuente es la obstrucción de la vía aérea superior, generalmente asociada a ronquidos, y se han identificado múltiples causas que pueden justificar grados va-

riables de la obstrucción, entre las que habría que destacar las siguientes:

- Alteraciones en las vías respiratorias superiores, como hipoplasia faríngea laríngea y de las fosas nasales, macroglosia e hipertrofia amigdalar. A ello se añade el aumento de la flexibilidad de estas estructuras, por hipotonía generalizada de la vía aérea superior.
- Deformidades óseas: mandíbula grande, maxilar superior hipoplásico, con prognatismo mandibular relativo.
- Deformidades torácicas, más frecuentes en los niños.

No hay ninguna prueba que permita, por sí misma, clasificar a los niños según el riesgo para desarrollar apnea, ya sea obstructiva o central. A diferencia de los adultos, los niños con apnea duermen a lo largo de las apneas sin presentar despertares súbitos y prosiguiendo en todas las fases del sueño. La polisomnografía (PSG) se ha utilizado para diagnosticar los trastornos respiratorios, combinada con otras muchas técnicas:²⁸ electroencefalograma (EEG), electrooculograma (EOG), electromiografía (EMG), pletismografía de inducción (esfuerzo toracoabdominal), electrocardiograma (ECG) y la monitorización de la saturación de oxígeno (SO₂) y la presión parcial de dióxido de carbono.

El tratamiento de los trastornos obstructivos, asociados o no al síndrome de apnea obstructiva del sueño (SAOS), puede ser quirúrgico y hasta se ha descrito algún caso aislado de cirugía de expansión torácica, aunque en más del 75% de los casos^{29,30} se realiza tratamiento con presión aérea positiva continua (CPAP), que es bien tolerada, siempre asociada con una dieta para fomentar la pérdida de peso.

Las alteraciones restrictivas por afectación de la pared torácica y por el tamaño de los pulmones son escasas. La musculatura torácica, a pesar de una apariencia normal, puede ser poco efectiva por alteraciones mecánicas y, junto a la posible hipotonía, contribuyen a una capacidad vital forzada (FVC) baja, aunque en niños mayores de 7 años ésta se normaliza cuando se ajusta por su masa corporal.³¹

■ Deficiencias auditivas y del lenguaje

La incidencia de otitis media se sitúa entre un 60-75%^{32,33} en el primer año de vida. En adultos mayores de 18 años la incidencia es del 11%.³⁴ La recidiva de estas otitis obliga, en muchos casos, a la colocación de tubos de drenaje o de ventilación del oído medio. Esto puede llegar a ocurrir hasta en un 16% de los casos en el primer año de vida y alcanzar el 54% a lo largo de la vida.³³ La hipoacusia es frecuente y su diagnóstico suele ser tardío, hacia los 4 años, cuando empiezan a aparecer los trastornos del lenguaje. Un 17% de los niños de 8 años y un 38% de los adultos presentarán esta complicación.³⁵ Por ello, las guías de la AAP recomiendan la evaluación de la audición, incluyendo audiometrías, cuando se sospeche hipoacusia. Se debería empezar a valorar el lenguaje a partir de los 2 años, puesto que hasta un 20% de los niños con acondroplasia presentan un retraso en su adquisición, aunque menos del 50% recibe tratamiento adecuado, siendo en muchos casos etiquetados como niños con aprendizaje lento o con retraso mental. El tratamiento debe ser causal, si es posible, y acompañarse de *logopedia*, si es necesario. Es importante que se detecte precozmente, para que la integración social y escolar sea adecuada y los individuos mejoren sus oportunidades durante la vida.

■ Deficiencias cognitivas y psicológicas

Se presupone que los niños presentan un coeficiente intelectual (CI) normal, aunque un 10-22% de los casos tienen un CI < 80, cuando en la población no afecta la prevalencia es del 9%.^{25,36} En otro estudio,¹⁵ la incidencia es mayor, el 25%, y a través de las entrevistas con los padres se confirma que el 57,9% de éstos llevan

a cabo conductas de facilitación con sus hijos, y el 73,7% afirman que existe sobreprotección tanto en el ámbito familiar como en el escolar.³⁷

En cuanto al rendimiento escolar de estos niños, con frecuencia es más bajo que el de sus hermanos o grupos de control, especialmente en la comprensión del lenguaje, ya sea por el retraso en la adquisición del habla, por el retraso en el desarrollo motor o, simplemente, porque su estatura predispone a los adultos a un trato infantil.³⁸

Muchos autores sospechan que el impacto psicológico de las displasias óseas puede ser muy superior al de las complicaciones médicas que puedan presentarse, más si tiene en cuenta que una gran mayoría de estos individuos tienen un nivel cognitivo normal. En 1998 Hunter³⁹⁻⁴⁴ realizó uno de los principales estudios, entrevistando a 174 pacientes condrodisplásicos y a sus familias, intentando determinar las consecuencias psicológicas, familiares y sociales, demostrando que los afectados por una displasia mostraban niveles más altos de satisfacción que sus familiares. Los individuos casados tenían peor percepción de su nivel de salud. Los niños tenían menores índices de ansiedad que la población general, al contrario de lo que se verificaba en los adultos, y no parecía que hubiera mayor incidencia de depresión en la población displásica. En cuanto a la autoestima, muchos niños con condrodisplasia son tratados acorde con su talla más que con su edad, provocando un elevado índice de inmadurez, pobre adaptación y características de negación. En general tienen una actitud positiva respecto a su aspecto, capacidad de liderazgo y habilidad para expresar sus ideas. Antes de los 16 años sus puntuaciones en autoestima son significativamente mejores que las de la población general, invirtiéndose a partir de esa edad. La valoración del ajuste conyugal provoca dudas sobre la posibilidad de que los condrodisplásicos se casen de forma impulsiva, y cuando lo hacen con individuos de talla normal se producen interrupciones más significativas en el matrimonio que cuando lo hacen con otro displásico y esto se manifiesta principalmente ante el nacimiento de un hijo displásico. El soporte social al colectivo condrodisplásico, en cuanto a su extensión y funcionamiento, es comparable al de la población normal, aunque en nuestro medio hay muchas dudas al respecto, y la adaptabilidad y la cohesión familiar son comparables a las de la población general, aunque no hay consenso respecto a cómo se gestiona el funcionamiento familiar.

Parece clara la necesidad de dar soporte psicológico a aquellos niños, jóvenes y adultos que presenten alteraciones en estas áreas¹⁵ y disponer de los medios necesarios que permitan su detección. Es importante destacar también la importante labor que al respecto pueden realizar los múltiples grupos de soporte que se han organizado alrededor de este proceso. La integración de las displasias facilita en muchas ocasiones el acceso a recursos que estos grupos han preparado para organizar y agilizar su mejor tratamiento.

■ Deficiencias ortopédicas y discapacidad

Las deficiencias ortopédicas son uno de los mayores problemas de las displasias óseas, que –además– inciden en el desarrollo motor, fundamentalmente en la deambulación y habitualmente están causadas por tres mecanismos: a) deformaciones óseas congénitas, b) sobrecarga de las articulaciones secundarias a las deformidades óseas y c) crecimiento inadecuado de los huesos.

■ Alteraciones de la columna vertebral

Los lactantes suelen tener una pequeña y leve cifosis lumbar que desaparece cuando el niño empieza a crecer.⁴⁵ La cifosis (Fig. 36-4) se debe a que los pedículos vertebrales son cortos, la distancia entre las carillas articulares es menor de lo normal y los ligamentos están afectados por la laxitud, lo cual, junto al acortamiento de las costillas, impide una posición erecta del tronco.¹² En



Figura 36-4. Cifosis en la acondroplasia.

niños hipotónicos, generalmente en los menores de 18 meses, la sedestación y el acusado peso de la cabeza generan una tendencia a la flexión de la columna, favoreciendo el acuñamiento de la primera y la segunda vértebra lumbar. Este acuñamiento da lugar a una cifosis, que no es sólo transitoria, puesto que en muchas ocasiones empeora y requiere tratamiento ortésico intensivo u ortopédico quirúrgico. Por lo tanto, hay que prevenir la sedestación en estos niños, hasta que adquieran suficiente fuerza en la musculatura erectora del tronco, sentándolos sólo con un ángulo del respaldo de 45° o permitiéndoles deslizamientos libres en decúbito supino o prono. Debe recordarse que la aparición de cifosis conlleva una mayor incidencia de estenosis del canal lumbar y de complicaciones en el adulto. Cuando el paciente tiene una cifosis entre D11 y L1 superior a 5° Cobb, deberá colocarse un corsé para reducirla y evitar que se estructure por acuñamiento vertebral y lo haga de forma definitiva.^{12,46}

La desaxiación de la columna vertebral con aparición de escoliosis es también frecuente, hasta en el 50% de los casos. En el 38% de los casos es una escoliosis leve (< 20°),⁴⁷ asociada también a veces con cifosis (9%). Su detección precoz es importante, puesto que el tratamiento conservador con corsé ortopédico es posible.

■ Estenosis del canal lumbar

Las displasias óseas afectan a los huesos largos y, al mismo tiempo, al tamaño de los cuerpos vertebrales y al diámetro de los arcos posteriores vertebrales y del agujero occipital, afectando a veces estructuras neurológicas adyacentes. El área del canal lumbar está reducida en un 39% a la altura de L1 y en un 27% en L5, sin embargo la estenosis del canal lumbar se presenta en el 98% de los casos en L2-L3; menos frecuentemente, en L3-L4 (61%) y en L1-L2 (58%).¹⁷ Los síntomas suelen aparecer en la tercera década, en forma de dolor en las extremidades inferiores o en la zona lumbar baja, pudiendo progresar a otras formas en las que predomine la afectación neurológica con parálisis. Si se presenta compresión del saco tecal, aparte del dolor pueden producirse: ataxia, incontinencia, hipotonía, parestesias, paraparesia progresiva o hasta tetraparesia.

El diagnóstico debe hacerse con las técnicas habituales, ya sea con radiografía simple, TC, RM, y pruebas neurofisiológicas (EMG y electroneurografía), que permitirían ver las deformidades vertebrales asociadas a las hernias discales, la presencia de osteofitos espondiloartrósicos, cuñas cifóticas, lordosis lumbar excesiva, anillos fibrosos deformados y mal alineados o inestabilidad vertebral y déficits sensitivos y/o motores.

El tratamiento es la laminectomía a la altura de la lesión, aunque la recidiva no es rara. Es importante realizar previamente estudios urodinámicos como parte de la evaluación, para evitar complicaciones urológicas después de la intervención, puesto que el 80% de los pacientes las presentan. Si la lesión se acompaña de deformidades vertebrales, el tratamiento suele comportar la laminectomía (53%), asociada o no a fusión anterior y/o posterior y asociada o no a instrumentación.⁴⁸

■ Deformidades de la extremidad superior

La deficiencia de la extremidad superior se produce por el acortamiento de ésta (Fig. 36-5), la limitación de la extensión del codo (68% de los casos), la deformidad en flexión en la extremidad distal humeral,⁴⁹ o por todas esas causas. Se aprecia la dislocación posterior de la cabeza radial en el 22% de los individuos y no es infrecuente la limitación de la movilidad del hombro, a lo que hay que añadir las deformidades características de las manos, con mano en tridente por la separación entre los dedos anular y corazón, limitando las funciones de la extremidad superior. No existen tratamientos estandarizados para estas anomalías.

■ Otras deformidades ortopédicas

Debe recordarse que la AAP⁹ recomienda, hacia los 5 años, la valoración integral por un especialista en ortopedia infantil, para establecer con qué criterios se van a abordar las distintas complicaciones ortopédicas.

Las deformidades tibiales se asocian normalmente a rodilla vara (*genu varo*) (Fig. 36-6) y a torsión externa. Es una lesión secundaria al crecimiento relativo del peroné y que aparece normalmente en el paso a la adolescencia. Su incidencia es variable y, en función de la definición, se establece en un 40-50% de los niños⁴⁷ y en el 93% de los adultos.⁵⁰ En ocasiones existe *genu recurvatum*, por inestabilidad ligamentaria. Las desaxiaciones leves son muy frecuentes y sólo deben recibir cirugía, mediante osteotomías, los casos muy extremos, entre el 10 y el 22%,⁵⁰ cuando la deformidad provoque discapacidad evidente (Fig. 36-2).

Las deformidades del pie, generalmente en varo, con bloqueo de la pronación, son frecuentes y pueden corregirse inicialmente mediante plantillas ortopédicas, aunque si no son efectivas precisarán tratamiento quirúrgico.

En las caderas suele observarse una contractura en flexión que aumenta con la edad. Es poco frecuente la *coxa vara* y, en cambio, es muy frecuente la *coxa valga*, con un ángulo medio de 162°.

La artrosis degenerativa es una complicación frecuente que se presenta, preferentemente, en el margen anterior de columna vertebral, rodillas y caderas.



Figura 36-5. Acortamiento de las extremidades superiores.

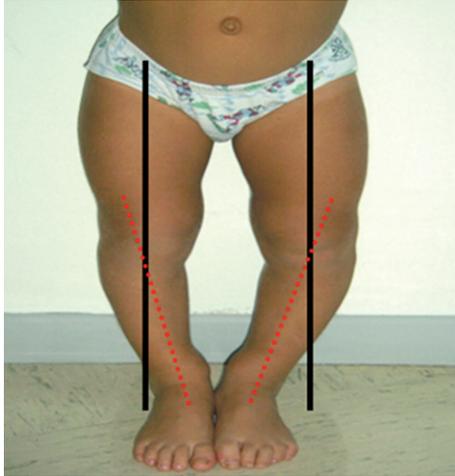


Figura 36-6. Desaxación de extremidades inferiores.

Deficiencias y discapacidad derivadas de la talla

El acortamiento de las extremidades es una característica de las displasias óseas, que provoca talla baja desproporcionada, con unos índices envergadura/talla de $0,94 (\pm 0,36)$, que inciden de forma negativa sobre las actividades básicas de la vida diaria (ABVD). Los problemas derivados de la talla baja son la dificultad en la integración en la escuela o en la integración social, especialmente a partir del momento en que se hacen más conscientes de la diferencia de talla con respecto a los demás niños. Éstos pueden preguntar en exceso e incluso reírse y desplazarlos, provocando alteraciones emocionales, problemas de comportamiento e incluso fobias escolares, o que desarrollen mecanismos de compensación y comportamientos para llamar la atención, convirtiéndose en mascotas de la clase, pudiendo toda esa situación provocarles una angustia y tensión excesivas y producir graves trastornos de personalidad.^{15,37}

En ocasiones el tratamiento consiste en el alargamiento quirúrgico de las extremidades (Fig. 36-7), con la intención de normalizar la desproporción morfológica y, a la vez, mejorar la talla. Se trata de procedimientos controvertidos entre los profesionales médicos y también entre los propios afectados, como se refleja las distintas páginas web localizadas en internet.

En la decisión de realizar una intervención quirúrgica confluyen múltiples factores de tipo cultural, familiar y de preferencias del individuo. Son procedimientos largos, complejos, dolorosos y caros, estimándose su coste en cifras superiores a 20.000 €, ⁵¹ no estando exentas de múltiples complicaciones (Fig. 36-8), por lo que previamente a su práctica es necesario tener en cuenta los siguientes aspectos:

1. *Tipo de displasia ósea y proporcionalidad de los segmentos corporales*: para determinar si deben corregirse disimetrías, desaxaciones o realizar alargamientos globales y extensos. Existen formas de displasia ósea en las que hay contraindicación absoluta de alargamientos masivos, como en las que afectan a la matriz del colágeno, en las displasias epifisarias y en las espondiloepifisarias, en las que afectan al transporte de iones, en el enanismo diastrófico y en las mucopolisacaridosis.
2. *Ausencia de contraindicaciones por trastorno sistémico*: principalmente neurológico, relacionado con la compresión medular.
3. *Edad*: debe realizarse siempre antes de que finalice el período fértil de crecimiento de los huesos largos.
4. *Mejoría prevista*: relacionada con los centímetros que se desea elongar, estimándose que la máxima talla a alcanzar son 150 cm, para poder tener un equilibrio beneficio/riesgo.

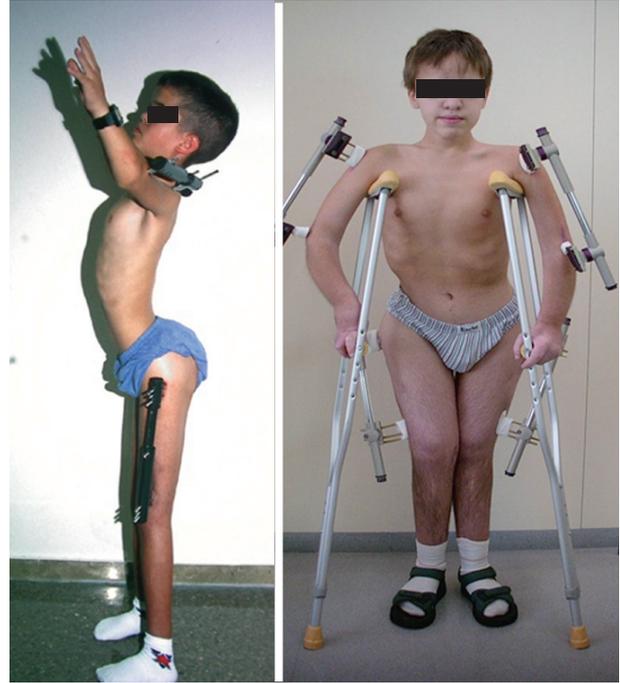


Figura 36-7. Alargamiento de extremidades.



Figura 36-8. Complicaciones del alargamiento y su corrección.

5. *Desaxaciones*: no deben existir o no deben superar los 10° de valgo o varo de rodillas, ni debe haber *recurvatum* de éstas.
6. *Estado articular*: deben corregirse previamente las alteraciones articulares, fundamentalmente coxofemorales, y no deben existir alteraciones del cartílago, fragmentaciones, hipoplasias o degeneraciones que determinen un incremento del riesgo de afecciones de las articulaciones de la cadera y/o la rodilla o alteraciones de los ligamentos cruzados de las rodillas que puedan provocar subluxaciones en el momento de la elongación.
7. *Ausencia de contraindicaciones de orden psicológico*: por ello, hay que valorar previamente y con precisión el CI, el estado emocional del individuo y su familia y sus expectativas,³⁷ lo que se complica desde el punto de vista ético, por la necesidad de

emprender esta cirugía en una edad en la que el individuo no tiene capacidad legal para decidir por sí mismo. Un 10% de los intervenidos interrumpen el tratamiento por intolerancia psicológica y más del 50% de los casos sufrirán trastornos en esta esfera, ya sea por las largas hospitalizaciones, la elevada tasa de complicaciones o la multiplicidad de los procedimientos.⁵²

Al intervenir, tiene la misma importancia la elección de la técnica como los huesos que se deben alargar. Los objetivos del alargamiento para corregir la hipometría simétrica son mejorar al individuo desde el punto de vista funcional y estético, lo que contribuirá de forma secundaria a aminorar o evitar la aparición de trastornos psicológicos.

Mejorar la función significa la posibilidad de realizar actividades fuera del alcance de un individuo de talla muy baja y mejorar la estética significa mejorar la proporcionalidad del enanismo.

Se ha indicado que una alternativa al tratamiento quirúrgico podría ser el tratamiento con hormona del crecimiento (GH). Los datos conocidos sugieren que el uso de la GH, independientemente de su coste y de su indicación, aunque aumenta la velocidad de crecimiento,⁵³ tiene escaso beneficio y éste decrece con el tiempo: raramente se producen mejorías más allá de los 2 años de tratamiento,⁵⁴ existiendo dudas razonables de que pueda provocar un cierre prematuro de los cartílagos de crecimiento y empeorar la desproporción del tronco con las extremidades.⁵⁵

RESUMEN

Debido a la baja frecuencia de displasias óseas, a las múltiples deficiencias y discapacidades que presentan y a las necesidades específicas de esta población, la atención debe ofrecerse en un centro de referencia, con profesionales formados y expertos, con experiencia en el tratamiento de estos trastornos. Los objetivos son mejorar los marcadores estrictamente sanitarios del colectivo, reducir la variabilidad clínica y mejorar la seguridad y la eficiencia del tra-

tamiento. Para ello deben utilizarse protocolos clínicos que eliminen la ineficiencia, reduzcan las tasas de mortalidad en los primeros años de la vida (relacionadas con la unión craneocervical) y el incremento de la discapacidad. Este incremento está relacionado, principalmente, con las complicaciones ortopédicas, muy frecuentes, que precisan ser prevenidas y diagnosticadas, efectuando su seguimiento y la profilaxis secundaria.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Bueno Sánchez M, Ramos Fuentes J. Displasias óseas. En: Cruz Hernández M, ed. *Manuel de pediatría para médicos de atención primaria*. Madrid: Ergon, 2008;1054-8.
- Oliván G, Bueno M. Gráficas de crecimiento específicas para osteocondrodisplasias: ¿son necesarias? *Arch Fac Medicina (Zarag)* 1990;30:57-60.
- Baitner AC, Maurer SG, Gruen MB, Di Cesare PE. The genetic basis of osteochondrodysplasias. *J Pediatr Orthop* 2000;20:594-605.
- Martínez-Frías ML, Cereijo A, Bermejo E, et al. Epidemiological aspects of Mendelian syndromes in a Spanish population sample: I. Autosomal dominant malformation syndromes. *Am J Med Genet* 1991;38:622-65.
- McKusick V, Wright M. Achondroplasia. *Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM)*, Johns Hopkins University, 2001.
- Orioli IM, Castilla EE, Scarano G, Mastroiaco P. Effect of parental age in achondroplasia, thanatophoric dysplasia and osteogenesis imperfecta. *Am J Med Genet* 1995;59:209-17.
- Henderson S, Sillence D, Loughlin J, et al. Germline and somatic mosaicism in achondroplasia. *J Med Genet* 2000;37:956-8.
- Horton W, Rotter J, Rimoin DL et al. Standard growth curves for achondroplasia. *J Pediatrics* 1978;93:435-8.
- American Academy of Pediatrics (AAP). Health supervision for children with achondroplasia. *American Academy of Pediatrics Committee on Genetics*. *Pediatrics* 1995;95:443-51.
- Hetch JT, Butler JJ. Neurologic morbidity associated with achondroplasia. *J Child Neurol* 1990;5:84-97.
- Keiper GL Jr, Koch B, Crone KR. Achondroplasia and cervicomedullary compression: prospective evaluation and surgical treatment. *Pediatr Neurosurg* 1999;31:78-83.
- Siebens AA, Hungerford DS, Kirby NA. Achondroplasia: effectiveness of an orthosis in reducing deformity of the spine. *Arch Phys Med Rehabil* 1987;68:384-8.
- Hecht JT, Hood OJ, Schwartz RJ, et al. Obesity in achondroplasia. *Am J Med Genet* 1988;31:597-602.
- Reynolds KK, Modaff P, Pauli RM. Absence of correlation between infantile hypotonia and foramen magnum size in achondroplasia. *Am J Med Genet* 2001;101:40-5.
- Hernández MI, González Viejo MA. Perfil psicológico en niños con baja estatura por acondroplasia. *Rev Psiquiatr Infanto Juv* 2000;2:87-94.
- Mahomed NN, Spellmann M, Goldberg MJ. Functional health status of adults with achondroplasia. *Am J Med Genet* 1998;78:30-5.
- Thomeer RT, van Dijk JM. Surgical treatment of lumbar stenosis in achondroplasia. *J Neurosurg* 2002;93 (suppl 3):S292-7.
- Pauli RM, Horton VK, Glinski LP, Reiser CA. Prospective assessment of risks for cervicomedullary junction compression in infants with achondroplasia. *Am J Hum Genet* 1995;56:732-44.
- Boor R, Fricke G, Brühl K, Spranger J. Abnormal subcortical somatosensory evoked potentials indicate high cervical myelopathy in achondroplasia. *Eur J Pediatr* 1999;158:662-7.
- Yamada H, Nakamura S, Tajima M, Kageyama N. Neurological manifestations of pediatric achondroplasia. *J Neurosurg* 1981;54:49-57.
- Brühl K, Stoeter P, Wietek B, et al. Cerebral spinal fluid flow, venous drainage and spinal cord compression in achondroplastic children: impact of magnetic resonance findings for decompressive surgery at the cranio-cervical junction. *Eur J Pediatr* 2001;160:10-20.
- Lonstein JE. Anatomy of the lumbar spinal canal. En: Nicoletti B, Kopits S, Ascani E, eds. *Human achondroplasia. A multidisciplinary approach*. New York: Plenum Press, 1988;219-26.
- Takada Y, Morimoto T, Sugawara T, Ohno K. Trigeminal neuralgia associated with achondroplasia. Case report with literature review. *Acta Neurochir (Wien)* 2001;143:1173-6.
- Cerqueiro-Mosquera JA, Penrose S. Facial palsy in achondroplasia: a rare association. *Ann Plast Surg* 2001;47:203-5.
- Ruiz-García M, Tovar-Baudin A, Del Castillo-Ruiz V. Early detection of neurological manifestations in achondroplasia. *Childs Nerv Syst* 1997;13:208-13.
- Mador MJ, Tobin MJ. Apneustic breathing. A characteristic feature of brainstem compression in achondroplasia? *Chest* 1990;97:877-83.
- Ito T, Sawaishi Y, Ito Y, Sugawara A. Severe pulmonary hypertension in an infant with achondroplasia. *Lancet* 2001;358:1062.
- Mogayzel PJ Jr, Carroll JL, Loughlin GM, et al. Sleep-disordered breathing in children with achondroplasia. *J Pediatr* 1998;132:667-71.
- Waters KA, Everett F, Sillence D, et al. Breathing abnormalities in sleep achondroplasia. *Arch Dis Child* 1993;69:191-6.
- Waters KA, Everett F, Sillence DO, et al. Treatment of obstructive sleep apnea in achondroplasia: evaluation of sleep, breathing and somatosensory-evoked potentials. *Am J Med Genet* 1995;59:460-6.
- Tasker RC, Dundas I, Lavery A, et al. Distinct patterns of respiratory difficulty in young children with achondroplasia: a clinical, sleep, and lung function study. *Arch Dis Child* 1998;79:99-108.
- Hunter AG, Bankier A, Rogers JG, et al. Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. *J Med Genet* 1998;35:705-12.
- Hall J. The natural history of achondroplasia. En: Nicoletti B, Kopits S, Ascani E, eds. *Human achondroplasia. A multidisciplinary approach*. New York: Plenum Press, 1988;3-9.

34. McDonald JM, Seipp WS, Gordon EM, Heroy J. Audiologic findings in achondroplasia. En: Nicoletti B, Kopits S, Ascani E, eds. Human achondroplasia. A multidisciplinary approach. New York: Plenum Press, 1988;143-7.
35. Glass L, Shapiro I, Hodge SE, et al. Audiological findings of patients with achondroplasia. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1981;3:129-35.
36. Hetch JT, Thompson NM, Weir T, et al. Cognitive and motor skills in achondroplastic infants: neurologic and respiratory correlates. *Am J Med Genet* 1991;41:208-11.
37. González Viejo MA, Hernández Morcuende MI. Importancia del perfil psicológico para la rehabilitación de la elongación ósea de las extremidades inferiores en la acondroplasia. *Rehabilitación (Madr)* 2000;34:299-305.
38. Brinkmann G, Schlitt H, Zorowka P, Spranger J. Cognitive skills in achondroplasia. *Am J Med Genet* 1993;47:800-4.
39. Hunter A. Some psychosocial aspects of nonlethal chondrodysplasias: I. Assessment using a Life-Stylees Questionnaire. *Am J Med Genet* 1998;78:1-8.
40. Hunter A. Some psychosocial aspects of nonlethal chondrodysplasias: II. Depression and anxiety. *Am J Med Genet* 1998;78:9-12.
41. Hunter A. Some psychosocial aspects of nonlethal chondrodysplasias: III. Self-esteem in children and adults. *Am J Med Genet* 1998;78:13-6.
42. Hunter A. Some psychosocial aspects of nonlethal chondrodysplasias: IV. Dyadic scale of marital adjustment. *Am J Med Genet* 1998;78:17-21.
43. Hunter A. Some psychosocial aspects of nonlethal chondrodysplasias: V. Assessment of personal social support using the Personal Resource Questionnaire. *Am J Med Genet* 1998;78:22-4.
44. Hunter A. Some psychosocial aspects of nonlethal chondrodysplasias: VI. Assessment of family interaction using the FACES II Questionnaire. *Am J Med Genet* 1998;78:25-9.
45. Dubosset J, Masson CI. Spinal disorders: kyphosis and lumbar stenosis. En: Nicoletti B, Kopits S, Ascani E, eds. Human achondroplasia. A multidisciplinary approach. New York: Plenum Press, 1988; 299-303.
46. González Viejo MA, Condón Huerta Huerta MJ, Laínez Zaragüeta I. Corrección de la cifosis de la charnela dorsolumbar en la acondroplasia mediante el corsé de Baltimore. *Rehabilitación (Madr)* 2001;35 (suppl 1):S78-9.
47. Kopits SE. Orthopedics complications of dwarfism. *Clin Orthop Rel Res* 1976;114:153-79.
48. Parisini P, Gregg T, Casadei R, et al. The surgical treatment of vertebral deformities in achondroplastic dwarfism. *Chir Organi Mov* 1996;81:129-37.
49. Kitoh H, Kitakoji T, Kurita K, et al. Deformities of the elbow in achondroplasia. *J Bone Joint Surg Br* 2002;84:680-3.
50. Kopits S. Orthopedic aspects of achondroplasia in children. En: Nicoletti B, Kopits S, Ascani E, eds. Human achondroplasia. A multidisciplinary approach. New York: Plenum Press, 1988; 189-97.
51. DAH (Divisió Atenció Hospitalària). Compra de Serveis d'una unitat de referència d'atenció integral a l'acondroplàsia, altres displàsies i altres trastorns del creixement. Barcelona: DSSS (Departament de Sanitat i Seguretat Social), 2002.
52. Pons J. L'allargament de les extremitats en l'acondroplàsia. Barcelona: Agència d'Avaluació de Tecnologia Mèdica (AATM), 1999.
53. Horton WA, Hecht JT, Hood OJ, et al. Growth hormone therapy in achondroplasia. *Am J Med Genet* 1992;42:667-70.
54. Stamoyannou L, Karachaliou F, Neou P, et al. Growth and growth hormone therapy in children with achondroplasia: a two year experience. *Am J Med Genet* 1997;72:71-6.
55. Wood A, Mauras N. Growth hormone therapy in adults and children. *N Engl J Med* 1999;341:1206-16.