

¿Qué
es la

ACONDROPLASIA?



Introducción

La primera vez que aparece la palabra acondroplasia fue en 1878 (1), esta denominación ha hecho fortuna y se utiliza de forma errónea, y por extensión, para denominar a todas las displasias óseas (2). Ha sido necesario que los procesos se sistematizaran (3) para que el resto de las displasias óseas no sean todas denominadas acondroplasias.

Estas enfermedades óseas que afectan al crecimiento se han dividido, hasta hace relativamente poco, en tres grupos: Displasias, Distrofias y Disostosis, pero en la última revisión de la Nomenclatura Internacional de las Enfermedades Óseas Constitucionales (5) se agruparon bajo la denominación de Osteocondrodisplasias (OCD).

Actualmente se conocen más de 150 enfermedades, su división se basa fundamentalmente en el fenotipo, las características radiológicas, la forma de herencia y la genética (6-8). La Nomenclatura Internacional de las Enfermedades Óseas Constitucionales propone una clasificación que sistematiza a estas en tres grupos diferentes:

- Defectos de los huesos tubulares y columna vertebral con 24 subgrupos, son sujetos de talla muy baja y desproporcionada, presentándose al nacimiento en un gran número de enfermedades como la Acondroplasia, Displasia Kniest, Displasia espondiloepifisaria o espondilometafisaria, aunque muchas de ellas son letales al nacimiento. En otras la talla baja aparece durante la infancia, como ocurre en la Hipocondroplasia, la Condrodisplasia metafisaria o la Condrodisplasia espándilo epifisaria.
- Desarrollo desorganizado del cartílago y de los componentes fibrosos del esqueleto, como la Enfermedad de Ollier o la Displasia Fibrosa.
- Osteolisis idiopática.

¿QUÉ ES LA ACONDRÓPLASIA?

Esta publicación tiene por objeto facilitar información y apoyo, a los padres de niños con acondroplasia, a los propios afectados, a sus familias, profesores y a profesionales de la salud.

He pasado 14 años, desde que mi hijo nació con acondroplasia, intentando obtener el nivel de conocimientos sobre esta condición para ser capaz de comunicarme con doctores y otros profesionales de la sanidad y ayudarle a tener las mejores oportunidades en su vida. Espero que este folleto asegure que el resto de las personas no tengan las mismas luchas para obtener información y comprensión.

Aunque en el momento de su publicación, los contenidos de este folleto eran correctos, el conocimiento sobre la acondroplasia está creciendo continuamente, especialmente en las áreas de genética y ortopedia, es por esto, que te animamos a que descubras nuevas investigaciones.

La Acondroplasia, aún cuando es una enfermedad con una baja incidencia, es uno de los tipos más comunes de déficit de crecimiento con estatura desproporcionada (en este caso, este término se refiere a personas con un tamaño de cuerpo normal pero con extremidades cortas). Como ocurre con muchas patologías de baja estatura, la acondroplasia es principalmente una condición física teniendo las personas afectadas, un coeficiente intelectual normal y capacidad para ocupar posiciones en todos los sectores sociales.

Tras el shock inicial del diagnóstico, en la mayoría de los padres, aparece una gran inquietud por el futuro a sus hijos. La acondroplasia es una condición que cubre un amplio rango de alturas y capacidades. La mayoría de las personas con acondroplasia pueden desarrollar una vida prácticamente normal, aunque siempre con ciertas limitaciones físicas.

Muchas de las dificultades prácticas que encuentran estas personas se pueden superar con un poco de imaginación. Las ropas pueden ser modificadas, los coches / bicicletas se pueden adaptar, etc. y no hay razón por la que una persona con acondroplasia no pueda participar en la mayoría de las

actividades. Todos los niños (¡y también los adultos!), no sólo aquellos con acondroplasia, encontrarán sus propias limitaciones y obstáculos, y es importante reconocer que, dentro de lo que cabe, no son impuestas por otros o por la sociedad.

Al realizar este folleto, nos ha sido de gran ayuda nuestra experiencia en el trato y convivencia con personas con acondroplasia. Ellas nos han mostrado lo digna y plena que puede ser una vida, nos han enseñado que hay otros que están en el mismo barco que nosotros y que comprenden todas nuestras inquietudes y preocupaciones



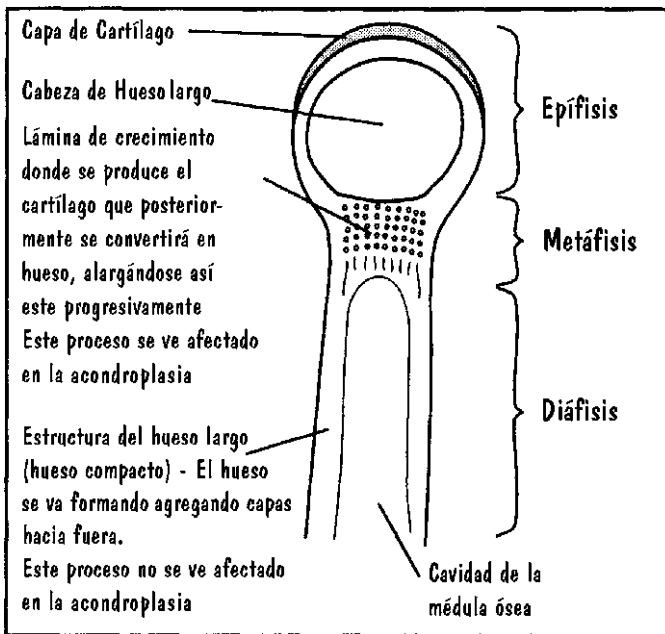
¿Qué significa Acondroplasia?

Literalmente significa “no-crecimiento del cartílago”, aunque en realidad se trata de un crecimiento alterado. Es una condición genética, que comienza cuando el niño está todavía en el útero, continuando a lo largo de toda su vida.

En el bebé y el niño que crece, el hueso se forma desde el cartílago. Éste, es producido en los extremos de los huesos largos, en una zona llamada lámina de crecimiento. En personas con acondroplasia, la lámina de crecimiento trabaja más lentamente de lo normal. Esto significa que en los brazos y en las piernas, sólo se va a producir una pequeña cantidad de cartílago que posteriormente se convertirá en hueso. El resultado se traduce en extremi-

¿Qué es la Acondroplasia?

dades cortas. Los tejidos (músculos / vasos sanguíneos, etc.) que rodean dichos miembros no están afectados por la lámina de crecimiento por lo que su crecimiento es normal. Esto explica por qué las personas con acondroplasia tienden a tener brazos y piernas muy voluminosos. Es como si los músculos estuvieran esperando a que el hueso terminara de crecer.



Desarrollo de los huesos largos

La altura media tanto para hombres como para mujeres con acondroplasia se encuentra entre 110 y 140 cm. Sin embargo, encontramos amplias variaciones entre unos individuos y otros, pudiendo ser más altos o más bajos de esta media.

Actualmente, los pediatras usan tablas de crecimiento diseñadas específicamente para niños con acondroplasia, para predecir su tasa de crecimiento y altura final.

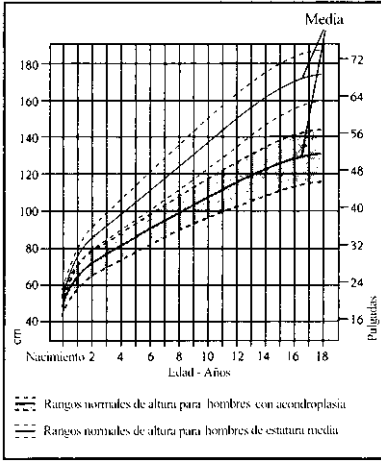


Tabla de crecimiento de niñas con acondroplasia

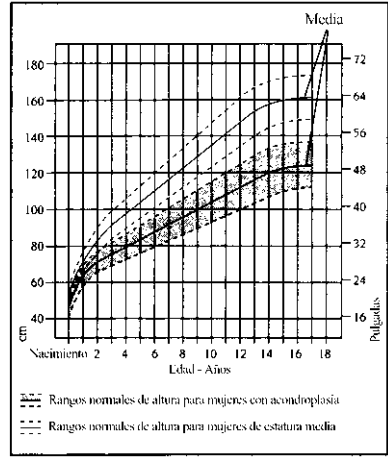


Tabla de crecimiento de niños con acondroplasia

OTROS EFECTOS DE LA ACONDROPLASIA

La apariencia entre las personas con acondroplasia varía tanto como en la gente sin dicha enfermedad. Sin embargo, como grupo pueden compartir ciertas características físicas. Éstas incluyen:

- Longitud del tronco cerca de lo normal con brazos y piernas cortas.
- Mayor tamaño craneal con frente prominente y puente nasal ensanchado.
- Curvatura lumbar incrementada (*lordosis* lumbar).
- Antes de la deambulaci3n aumento de la curvatura dorsal, pudiendo aparecer cifosis de gran arco.
- Arqueamiento de los huesos por debajo de las rodillas (genu valgo/varo).
- Posibilidad de apiñamientos y torceduras dentales con ment3n prominente.
- Baja estatura, complexi3n gruesa, pie plano y manos cortas, con separaci3n entre los dedos mediano y anular (mano en tridente).
- Tendencia a tener las articulaciones excepcionalmente flexibles.

Los bebés desarrollan las habilidades motoras y la movilidad más lentamente de lo normal, como consecuencia de la combinación de una cabeza más pesada con unos brazos y piernas más cortos. Además en estos niños podemos encontrar una disminución del tono muscular (hipotonía) son niños más “blanditos”. Esta hipotonía es secundaria a una miopatía dismaturativa o alteraciones neurológicas de origen central, por compresión al nivel del *foramen magnum* o al nivel medular. Suele resolverse con el tiempo.

El inicio del habla podrá verse afectado, ya que el niño concentra toda su atención en adquirir habilidades motrices, no obstante, esto no significa que sus facultades intelectuales estén alteradas. Como conclusión, podemos decir que el desarrollo psicomotor del niño está dentro de lo esperado aunque siempre con un cierto retraso temporal y con una serie de peculiaridades ocasionadas por las deficiencias físicas que caracterizan la patología. Podemos ver reflejado este hecho en el testimonio de esta madre:

Siempre intentaba comparar a mi bebé con su hermana mayor que empezó a andar y hablar muy precozmente. Pero Ben siempre estuvo feliz y contento, y ahora ino para de hablar!

POSIBLES COMPLICACIONES

A menudo, aparecen ciertas complicaciones médicas asociadas con la acondroplasia. Sin embargo, la persona afecta puede encontrar cierta dificultad en reconocer si un síntoma particular está o no relacionado con su condición. Estas dudas deben ser solventadas por el médico de cabecera familiarizado con la acondroplasia, pero desgraciadamente, esto no suele ser muy frecuente.

DIFICULTADES ESTRUCTURALES

En la primera etapa de la vida, el cráneo está formado por grandes láminas óseas unidas entre sí mediante tejido cartilaginoso. Este tejido permite el crecimiento progresivo del cerebro. En los niños con acondroplasia, aparecen problemas con respecto a la proporción y coordinación del crecimiento de estas

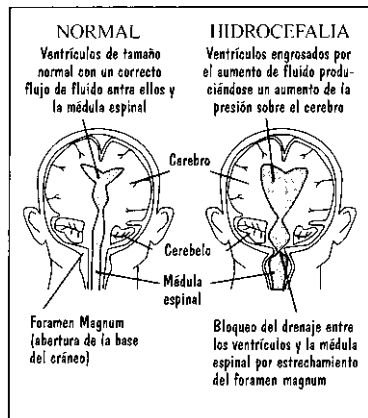
lámimas óseas, lo que lleva a una distorsión del crecimiento craneal. Un ejemplo de esto es la frente prominente, rasgo típico de la acondroplasia, que por sí mismo, no es motivo de preocupación.

Las alteraciones en el crecimiento craneal pueden también desencadenar la aparición de una mandíbula pequeña con la consiguiente aglomeración de la dentadura. De esta forma, el hipocrecimiento de la mandíbula puede derivar en problemas en los dientes superiores e inferiores, que pueden no alinearse correctamente, provocando alteraciones en la oclusión. Esto puede generar una masticación muy dificultosa. En algunos casos, incluso será necesario extraer algunos dientes y emplear algún tipo de prótesis correctora.

HIDROCEFALIA

Ésta es una rara pero seria complicación, que puede darse en niños con acondroplasia. Hidrocefalia literalmente significa agua en el cerebro, aparece cuando hay un aumento de la presión que ejerce el fluido que se encuentra en los espacios cerebrales (los ventrículos). Normalmente, este líquido fluye desde los ventrículos y desciende hasta la columna vertebral. En la acondroplasia esta vía puede encontrarse bloqueada al nivel de la unión entre el cráneo y la columna vertebral (a causa de un pequeño *foramen magnum*), produciéndose una obstrucción del flujo entre estas dos regiones anatómicas.

Si esta presión se vuelve demasiado alta, puede causar dolores de cabeza persistentes (a veces, esto puede ser el primer signo de una hidrocefalia en desarrollo), ensanchamiento de la cabeza e incluso pérdida de habilidades intelectuales. Por ello, es muy importante que la hidrocefalia se detecte en una fase temprana, momento en el que podrá ser tratada de forma efectiva; es esencial, además, que el pediatra mida la circunferencia craneal de tu hijo de forma periódica (mensualmente durante el



Como ocurre la Hidrocefalia

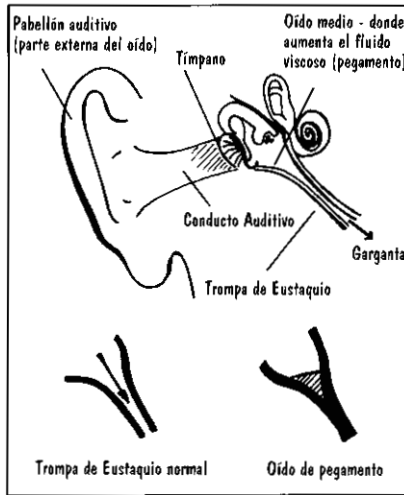
primer año de vida y cada dos meses durante el segundo año) con el fin de detectar lo antes posible cualquier incremento anormal del tamaño. Si durante estas mediciones se encontraran sospechas de un aumento anormal del perímetro craneal, sería necesario realizar exploraciones complementarias tales como Scanners, Resonancia magnética, etc., ya que estas pruebas podrían revelar si el cráneo se está expandiendo más de lo que requiere el crecimiento del cerebro.

En cualquier caso, es importante recordar que normalmente tienen un cráneo más grande de lo normal. De esta forma, las mediciones periódicas citadas anteriormente, serán elementos esenciales en la distinción entre acondroplasia e hidrocefalia. Por último decir, que en casos graves de hidrocefalia, para disminuir la presión, es necesario la inserción entre los ventrículos de un pequeño tubo de drenaje.

AUDICIÓN

Los bebés a menudo tienen complicaciones auditivas debido a problemas estructurales en el oído. Con frecuencia suelen presentar una estenosis (estrechez) de la trompa de Eustaquio, cuya función es igualar la presión entre el oído medio y el exterior. Esto propicia la obstrucción de dicho conducto lo que lleva a un aumento del fluido que se encuentra detrás del tímpano. Este fluido puede tener una consistencia parecida a la del pegamento, de ahí que esta patología sea conocida como *oído de pegamento*. Estamos ante un problema común en la infancia afectando hasta una tercera parte de los niños acondroplásicos. Desgraciadamente, puede, de manera ocasional, degenerar en una sordera significativa.

El *oído de pegamento* puede ser tratado con *grommets* (pequeños tubos que asentados en el tímpano, permiten igualar la presión entre el oído medio y el externo) con los que se consigue cierta mejoría a largo plazo. Sin embargo, este tipo de tratamiento conlleva la necesidad de realizar chequeos periódicos en pacientes muy jóvenes.



Una trompa de Eustaquio estenocada

HABLA

Como resultado de las dificultades auditivas o de problemas en la forma de la boca y de la cara, algunos niños pueden aprender a hablar de una manera más lenta de lo normal. También puede ocurrir que su pronunciación sea difícil de entender. Tratando los problemas auditivos y aplicando el tratamiento dental apropiado se puede conseguir una mejora de la pronunciación. No obstante, puede haber situaciones en los que el niño necesite de la ayuda de un terapeuta que, en cualquier caso, deberá conocer los efectos de la acondroplasia anteriormente mencionados.

RESPIRACIÓN

Pueden aparecer problemas respiratorios ocasionados por las mismas causas que llevan a la aglomeración de los rasgos faciales.

Éstos pueden ser especialmente obvios cuando la persona está dormida, y los tejidos blandos que rodean la entrada de la traquea se encuentran relajados.

Cuando la relajación tisular es máxima, la traquea puede quedar parcialmente obstruida, dando lugar a una respiración ruidosa y ronquera nocturna, por este motivo, a veces estas personas tienden a dormir con la cabeza girada hacia atrás y a la derecha y con la boca abierta. Si estas alteraciones se intensifican, pueden desencadenar problemas crónicos en las vías respiratorias. En algunas ocasiones, la situación puede mejorar extrayendo las amígdalas y los pólipos.

Michael solía roncar como un camionero, pero tras extraer sus amígdalas y pólipos a los once meses, la mejora fue espectacular.

Aún no siendo frecuente, el niño, puede presentar alteraciones en el control neurológico de la respiración. Esto ocurre cuando el *foramen magnum* (orificio situado en la base del cráneo, por el que descienden los haces nerviosos de la médula espinal) es más estrecho de lo normal, provocando problemas por compresión nerviosa. Afortunadamente esta situación es rara, pero puede constituir un problema muy serio e incluso requerir cirugía, por ello, si sospechas que tu hijo está teniendo problemas respiratorios o de sueño contacta urgentemente con tu médico.

Los problemas anteriormente mencionados pueden desencadenar una patología conocida como *apnea del sueño*, donde el individuo deja de respirar durante cortos periodos de tiempo mientras duerme. Esta alteración puede aparecer tanto en niños como en adultos y constituye un serio problema, que a menudo resulta en cansancio diurno y somnolencia por lo que también debe ser motivo de consulta médica.

La apnea del sueño aparece con más frecuencia en personas que presentan sobrepeso, por lo que su cuidado supone una cierta mejoría. Además, el uso de un dispositivo de Presión Positiva Continua (CPAP; *Continuous Positive Airway Pressure*) puede tener resultados espectaculares. En cualquier caso, se puede encontrar más información sobre este tema en las siguientes publicaciones:

Tasker R. (1995) *Problemas respiratorios en niños con acondroplasia*.

Elliot, M. (1997) *Problemas respiratorios en adultos durante el sueño*.

Siempre ha sido una broma de familia mis ronquidos, como se podían oír por toda la casa, y lo fácilmente que podía quedarme dormido, casi en cualquier sitio. He estado usando la maquina CPAP durante cinco meses y me siento tan diferente. Estoy más despierto y no lucho por no dormirme a cualquier hora, me siento tranquilamente para leer, mirar la TV, en reuniones o en el trabajo.

COMPLICACIONES ANESTÉSICAS

Cuando una persona con acondroplasia va a ser sometida a una intervención quirúrgica bajo anestesia general, debe informar al jefe anestesista acerca de su enfermedad. Esto es de vital importancia porque, como hemos visto, la acondroplasia cursa con una serie de alteraciones anatomofisiológicas que hacen al sujeto afecto, susceptible de padecer ciertas complicaciones relacionadas con la anestesia.

Estas alteraciones pueden estar producidas por:

- Presencia de una traquea estrecha.
- Limitación en la movilidad cervical.
- Problemas pulmonares crónicos.
- Problemas de la columna.

También pueden aparecer complicaciones o reacciones adversas previas a la anestesia.

LA ESPALDA

Las personas con acondroplasia tienen una especial predisposición a padecer problemas de espalda. En la mayoría de los casos, encontramos un aumento de la curvatura lumbar (hiperlordosis lumbar – *ver pág. siguiente*) que, a menudo, se acompaña de una *Estenosis Vertebral* (alteración consistente en un estrechamiento del canal medular, esto es, del espacio por el que

desciende la médula espinal.). Esta estenosis se presenta a lo largo de toda la columna, pero sus efectos son más notables en la parte baja de la espalda y a veces en la región cervical.

La hiperlordosis combinada con la estenosis vertebral ocasiona una tendencia a la compresión nerviosa al nivel medular. Esto puede producir una sensación de hormigueo o entumecimiento en brazos o piernas, o dolores parecidos a la ciática. Es aconsejable buscar consejo médico. Inicialmente, los síntomas pueden aliviarse con fisioterapia y con otras medidas que posteriormente veremos. Si la sintomatología persiste, puede que sea necesario recurrir a la cirugía para disminuir la compresión medular. El procedimiento quirúrgico que se suele emplear en estos casos se denomina "laminectomía".

Aunque estas alteraciones son las más frecuentes, también hay casos en los que encontramos un aumento de la convexidad en la región dorsal de la espalda. Esta desviación se conoce como cifosis y normalmente se manifiesta como un encorvamiento de la espalda o como una prominencia dorsal de la columna.

La cifosis aparece normalmente en la infancia, pudiendo estar presente, incluso en el nacimiento. A veces se corrige de forma natural con el inicio de la deambulación, pero si no es así, se debe hacer una evaluación precoz y el tratamiento adecuado, ya sea mediante aparatos ortopédicos o mediante cirugía



Lordosis



Cifosis

Marcos ha usado un aparato ortopédico desde los 18 meses y ahora ha superado la cifosis.

Con respecto a la escoliosis, ésta se define como una desviación lateral de la columna vertebral. Su incidencia en la acondroplasia no es muy elevada, pero es importante tener en cuenta esta posibilidad porque su



Escoliosis

diagnóstico precoz, va a aumentar en gran medida la efectividad del tratamiento. En este caso, también puede ser necesario el uso de ortesis.

Prevenir Problemas en la Espalda

En la mayoría de las ocasiones, los problemas de espalda se pueden prevenir o, en cualquier caso atenuar, con una buena higiene postural. Las medidas preventivas que se deben adoptar son, entre otras:

- Llevar una alimentación equilibrada desde la infancia, con el fin de evitar la obesidad o el sobrepeso.
- Realizar ejercicio físico suave de forma regular y siempre bajo supervisión. La natación es un buen ejercicio para niños con acondroplasia. Los niños con grommets deben llevar tapones con un diseño especial.
- Evitar tareas de alto riesgo, como levantar objetos pesados o dar volteretas, sobre todo si existe compresión en la región cervical, además el levantamiento de cualquier carga se debe hacer con una buena técnica.
- No realizar actividades en las que la espalda adopte una actitud encorvada o incorrecta durante largos periodos de tiempo. Los andadores, mochilas, etc. deben evitarse y es importante que cuando el niño este sentado, la espalda tenga un buen apoyo.

Altura - cm.	Hombres - Kg.	Mujeres - Kg.
91	26,3 - 34,4	24,6 - 28,1
93	28,1 - 35,4	25,4 - 29,9
96	28,6 - 35,8	26,3 - 30,8
99	29,5 - 37,2	27,2 - 31,7
101	34,4 - 37,6	27,6 - 32,6
104	30,8 - 38,5	28,6 - 33,5
106	31,7 - 39,0	29,5 - 34,5
109	33,1 - 39,9	30,8 - 36,2
111	34,0 - 40,8	31,3 - 36,7
114	34,5 - 41,7	32,6 - 37,5
116	35,3 - 42,1	33,1 - 39,0
119	36,2 - 43,5	34,1 - 39,5
121	37,2 - 44,1	35,6 - 40,6
124	38,4 - 45,3	36,2 - 41,7
127	39,0 - 46,2	37,7 - 42,6
129	39,9 - 47,1	38,5 - 42,5
132	40,8 - 47,6	39,0 - 44,4
134	41,7 - 48,5	39,9 - 45,3
137	42,6 - 48,9	40,8 - 46,2
139	43,5 - 49,4	41,7 - 47,1
142	44,4 - 50,8	43,4 - 48,9
144	45,3 - 52,1	43,9 - 49,9
147	46,2 - 52,6	44,9 - 50,8

Para hombres y mujeres sin ropa ni calzado. Basado en una gráfica de la Dra. Judy Hall

Pesos sugeridos para adultos con acondroplasia

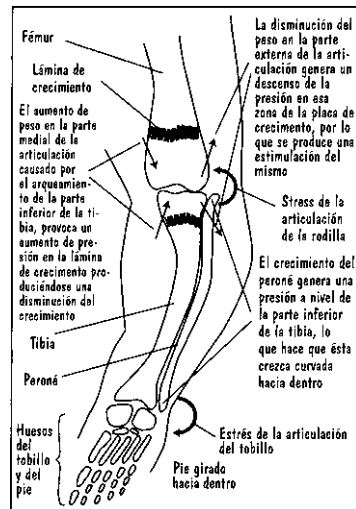
EXTREMIDADES, ARTICULACIONES Y CADERAS

La mayoría de personas con acondroplasia, son incapaces de extender totalmente sus brazos. Esto es debido a que la anatomía de la articulación del codo está alterada, produciéndose una limitación del arco de movimiento. Además con la edad, este déficit tiende a acentuarse.

Por otra parte, también puede aparecer un arqueamiento de las piernas (por debajo de las rodillas) generalmente ocasionado por un excesivo crecimiento del peroné. El peroné, por ser más delgado, crece más rápidamente que la tibia generando la incurvación de esta última con la consiguiente alteración de la rodilla y el tobillo. Si esta deformidad es severa, puede necesitar para su corrección, cirugía ortopédica. A veces se utilizan fijadores.

Los problemas de cadera también son frecuentes en personas con acondroplasia y generalmente, en estos casos, están íntimamente ligados a las alteraciones del raquis. Las desviaciones de éste van a provocar una inclinación de la pelvis que a su vez, desencadenará una disminución del movimiento libre de la cadera. De nuevo, si la limitación es severa, puede corregirse mediante cirugía (realineación del fémur).

La opinión médica sobre el tratamiento de estos problemas es variable y normalmente está en función del grado de conocimiento que se tenga acerca de la acondroplasia y sus complicaciones. Por este motivo, es importante que las personas afectas de acondroplasia adquieran tanta información como sea posible sobre su enfermedad y se pongan en contacto con un especialista, con el que se sientan cómodos. En este sentido, CRECER puede orientarte en la búsqueda de especialistas con la apropiada experiencia.



El desarrollo del arqueamiento en la parte inferior de la pierna

EMBARAZO Y PARTO

Las mujeres con acondroplasia son perfectamente capaces de tener hijos, pero necesitan ser monitorizadas y llevar un mayor control durante el embarazo. El estrechamiento de los huesos pélvicos hace necesaria la práctica de una cesárea.

RECOMENDACIONES

Hay algo que puedes hacer para que te sea más fácil vivir con acondroplasia: no te sientas dependiente de los demás, ni de los profesionales sanitarios, ni de tu propia familia. Existe todo un abanico de trucos prácticos que puedes utilizar para conseguir una mayor autonomía:

- Quizá encuentres algunas dificultades asociadas a tener brazos y piernas cortos, o problemas de espalda. Las varillas extensibles y taburetes te pueden ayudar a alcanzar objetos.
- Existen ayudas técnicas para la higiene personal que puedes comprar o, incluso, ingeniar tú mismo, etc.

Los niños, por su falta de experiencia, quizás necesiten un poco más de tiempo para prepararse antes de llevar a cabo actividades que les requieran girarse, doblarse o alcanzar algo.

TOMA LA INICIATIVA

Uno de los mayores problemas es sobrellevar los prejuicios de aquellas personas que, normalmente por desconocimiento, tienden a rechazar a cualquiera que sea diferente a ellos.

Los padres deben ser los primeros en abordar el tema de la estatura de su hijo. Los niños y los adultos debemos aprender que la gran diversidad en el aspecto físico de las personas, es buena y que las diferentes alturas, son sólo parte de esa riqueza de la humanidad.

El entorno social del niño: familiares, profesores, médicos y amigos, adoptarán la opinión de los padres. Si éstos son capaces de discutir las diferencias y particularidades de su hijo, el resto de los que le rodean estarán más informados y dispuestos a ofrecer la ayuda y apoyo más adecuado en el momento que sea necesario. También puede servir de ayuda, hablar de las posibles estrategias a adoptar frente a las actitudes de personas insensibles, que seguro aparecerán en el futuro, empezando ya desde la escuela, anticipándose a las preguntas o comentarios que puedan originar.

Una de las cosas más importantes que pueden hacer los padres para superar los problemas que hemos considerado aquí, es simplemente aceptar a su hijo por lo que es, y darse cuenta que él es único, con la misma individualidad y capacidad para amar que cualquier otro niño. En su educación, como en la de cualquier otro, deben estar presentes todas las cualidades del buen padre: saber escuchar, educar, ser un buen ejemplo, aplicar con amor la apropiada disciplina, etc.

Es imprescindible no ser sobreprotector. Los niños necesitan desarrollar una buena autoestima basada en las relaciones con sus padres y con otros niños. Los adolescentes deben ser animados a establecer amistades, a involucrarse en actividades escolares incluyendo los deportes (dentro de los límites mencionados anteriormente), y a obtener una buena educación global que les ayude en el futuro.

Encontraba realmente difícil hablar sobre Ángela y sinceramente, no me gustaba oír a mi mujer hablar con amigos y profesionales sobre la enfermedad de mi hija. Pero cuando fui a mi primera reunión de padres y vi montones de otros niños jugando y aprovechando todas las oportunidades, me di cuenta que mi propia actitud tendría que cambiar si quería que Ángela creciera con una mirada positiva sobre ella misma y el resto de mundo.



Los padres también deben llevar la iniciativa en lo concerniente a obtener la ayuda y consejo más apropiados para su hijo. La acondroplasia es una enfermedad rara y puede ocurrir que el equipo médico que inicialmente la diagnostica no esté especialmente familiarizado con ella. Por ello, es necesario que los padres pidan la opinión de los especialistas más apropiados como cirujanos ortopédicos, neumólogos, otorrinolaringólogos, fisioterapeutas u otros especialistas clínicos. La Asociación CRECER puede orientarte en la búsqueda de estos profesionales pero, en cualquier caso, eres tú quien debe profundizar en estos temas.

Hace algunos años el siguiente testimonio hubiera resumido la experiencia de muchos padres de un bebé recién diagnosticado con acondroplasia:

Cuando nos comunicaron el diagnóstico de nuestro hijo, fue en una época antes que existiera el concepto de una relación de igual a igual entre el médico y el paciente. No tuvimos absolutamente ningún apoyo. Nadie nos aclaraba nada sobre la enfermedad de nuestro hijo, ninguno de nuestros amigos comprendía, e incluso nuestros propios padres parecían pensar que era de alguna manera culpa nuestra. Simplemente no teníamos donde dirigirnos y sólo necesitábamos a alguien que nos dijera: "esto no es el fin del mundo".

Ahora, sin embargo, existen otras posibilidades:

Recientemente me encontré con la madre de un niño de la misma edad que el mío que también estaba afectado de acondroplasia. Fue maravilloso ser capaz de compartir experiencias y comparar opiniones. Aunque vivíamos muy lejos una de otra, nos telefoneábamos muy a menudo y éramos capaces de darnos apoyo mutuo, lo cual no estaba disponible en ninguna parte.

¿QUÉ CAUSA LA ACONDRÓPLASIA?

Todos los aspectos de un individuo están determinados por su configuración genética. El material genético o ADN nos provee de un diseño único para cada persona y está contenido en cada célula de nuestro cuerpo. Los genes determinan las cosas más obvias como el color de la piel, pelo y la forma de la nariz, pero también afectan a las cosas que no podemos ver, como la talla final, la personalidad, la tendencia a ciertas enfermedades, etc.

La anomalía de un gen siempre se va a traducir en una alteración del carácter determinado por ese gen.

La Acondroplasia es una enfermedad genética causada por la alteración de un gen muy específico. Este gen, descubierto en 1994, se localiza en el brazo corto del cromosoma 4 (4p16.3) y es el código para un receptor extremadamente importante, el receptor-3 del factor del crecimiento del fibroblasto (FGFR-3). Esta alteración causa un deterioro de la capacidad de formar hueso a partir del cartílago (formación ósea u osteogénesis endocondral). Sabemos ahora, que durante la infancia, el FGFR-3 normalmente está desactivado, lo que permite crecer al cartílago. En niños con acondroplasia, el receptor es muy activo y esto, se cree, es lo que inhibe el crecimiento del cartílago.

¿CÓMO SE HEREDA LA ACONDROPLASIA?

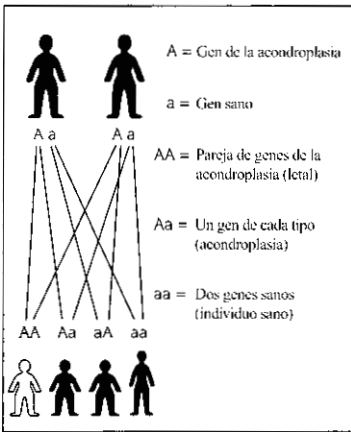
Realmente la incidencia de la acondroplasia no se conoce ya que en muchos casos, la enfermedad no se diagnostica como tal. Su frecuencia es de alrededor de 2,5 por cada 100.000 nacidos vivos. Existen estimaciones que sugieren que cada año nacen en España entre 25 y 30 niños con esta enfermedad.

En cuanto a la herencia, la mayoría de los niños afectados (90%) nacen de padres normales. En estos casos lo que ocurre es una mutación espontánea del gen FGFR-3. Este gen mutado puede proceder tanto del material genético aportado por la madre (óvulo), como por el padre (esperma). Se estima que las probabilidades de que ocurra esto son de 1/25000.

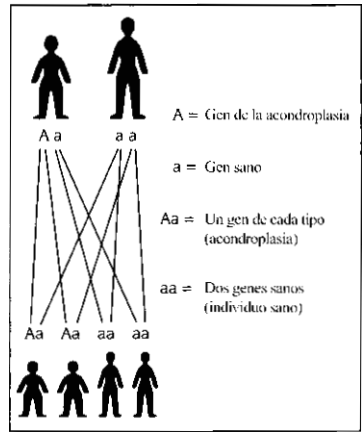
Una vez que el cambio genético se ha producido, la persona con acondroplasia puede transmitir esta condición a sus hijos. No obstante, esto no ocurre en todos los casos, ya que un individuo con acondroplasia lleva dos copias del gen FGFR-3, una alterada y por tanto causante de la enfermedad, y otra normal. De esto se deriva que en una pareja, si uno de los padres se encuentra afectado y el otro no, habrá un 50% de posibilidades de que sus hijos padezcan la enfermedad, y es que la acondroplasia tiene una herencia dominante es decir basta con que uno de los genes del niño este alterado para que desarrolle la enfermedad.

Si ambos padres están afectados (cada uno tiene una copia del gen causante), las posibilidades de transmitírsela a sus hijos se incrementan. Tal pareja tendría una posibilidad entre cuatro (25%) de tener un niño de estatura normal. Existe una posibilidad entre dos (50%) que un niño herede una copia del gen de la acondroplasia de cualquiera de sus padres, y una de cuatro (25%) que el niño herede dicho gen de ambos padres. En esta última situación, el niño no sobrevivirá al nacimiento. Cuando existe el riesgo de transmitir una “dosis doble” del gen, los padres quizá deben buscar consejo genético, pudiéndose someter a una prueba para detectar si el embrión posee los dos genes afectados.

Esto se encuentra mejor ilustrado en los siguientes diagramas:



Ambos padres con acondroplasia



Un padre con acondroplasia

“Queríamos que nuestro bebé fuera pequeño como nosotros”



DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO

Prueba Genética

El descubrimiento del gen responsable de la acondroplasia se traduce en la posibilidad de realizar determinadas pruebas que permiten diagnosticar la enfermedad antes del nacimiento. Cuando ambos padres presentan acondroplasia, se aconseja la realización de estas pruebas con el fin de detectar si el embrión posee los dos genes afectados y por tanto no vivirá después del nacimiento.

Aunque la prueba genética no se suele utilizar en las exploraciones rutinarias por la baja incidencia de la acondroplasia, si que se puede realizar para confirmar el diagnóstico.

Ciertamente muchos podrían argumentar que la introducción de una prueba que revele si el niño tiene o no acondroplasia, cuando ambos padres son de talla normal, es función de establecer la opción del aborto, degrada a los individuos que sí la tienen e ignora el hecho que la mayoría de los afectados viven plenamente, activos y con salud.

¿Cómo se diagnostica la Acondroplasia?

El diagnóstico, como en muchas otras patologías, se basa en sospechas clínicas, apoyadas por investigaciones. Antes del nacimiento, la acondroplasia se diagnostica mediante ecografía. En ella va a aparecer una desproporción en la longitud de las extremidades del feto. No obstante, este hecho, sólo se considera como un claro indicador de acondroplasia cuando uno o ambos padres presentan la enfermedad. Esto se debe a que existen otras patologías en las que puede aparecer una apariencia similar. Tras el nacimiento, el diagnóstico se confirma por la apariencia clínica (la forma de la nariz, longitud de las extremidades, forma de la cabeza,...) y por estudios radiográficos.

En las radiografías el equipo médico buscará una serie de características:

- Miembros y costillas cortas con respecto a la longitud del tronco.

- Epífisis (extremo de los huesos largos) con forma característica.
- Rasgos distintivos en la forma de la pelvis.
- Manos: dedos separados y de igual tamaño (mano en tridente).
- Cráneo: bóveda craneal y mandíbula grandes, zona media de la cara pequeña y foramen magnum estrecho.
- Columna: diámetro estrecho con el plano posterior curvado hacia dentro (lordosis) y disminución de la profundidad del canal vertebral (a $\frac{1}{2}$ de la profundidad normal)
- Disminución del espacio existente entre los pedículos de las vértebras lumbares.
- Alteración de la anatomía vertebral (hipoplasia) en la región toracolumbar (zona media de la espalda).

Tratamiento

Actualmente no existe ningún tratamiento que cure la acondroplasia, esto es, que consiga que una persona con esta enfermedad adquiera, una vez finalizado su crecimiento, una apariencia física *normal*. No hay ninguna *potión mágica* que desactive el receptor FGFR-3.

Aunque se han realizado intentos con hormona de crecimiento, con ella sólo se ha conseguido mejorar la tasa de crecimiento inicial, sin conseguir cambios significativos en la altura final del individuo, inclusive han aparecido efectos secundarios.

El mejor tratamiento posible consiste en una dieta equilibrada, ejercicios suaves y regulares. Revisiones periódicas en la infancia por el especialista que identificará y tratará cualquiera de las complicaciones, tan pronto aparezcan.

Además, las personas con acondroplasia también pueden optar por un tratamiento quirúrgico. Existen intervenciones quirúrgicas en las que, mediante elongaciones óseas, se aumenta la longitud de las extremidades.

Sin embargo, estas intervenciones son un punto de discusión y controversia entre los afectados. Por un lado existe el disfrute y la satisfacción de haber

ganado algunos centímetros en altura, pero por otro tenemos que esto no es posible sin complicaciones, y el proceso suele ser largo y doloroso.

Desgraciadamente, este procedimiento quirúrgico es ofrecido, con demasiada frecuencia como medio de superar los aspectos psico-sociales que deben afrontar. Las elongaciones deben ser consideradas sólo cuando el joven afectado ha tenido oportunidad de desarrollar una buena autoestima y una auto-imagen positiva. Esta es una de las razones por las que la Asociación anima a sus miembros a abrirse a los demás y a desarrollar actitudes positivas.

GLOSARIO DE TÉRMINOS

Autosómico dominante / recesivo - Estos términos se refieren a las formas en que los genes de los individuos pueden ser heredados. Autosómico significa que el gen se encuentra en una cromosoma no sexual, hay dos tipos de cromosomas: sexuales (X e Y, los cuales determinan si eres hombre o mujer) y autosómicos (el resto). Con dominante nos referimos al hecho de que es necesaria una sola copia de gen para que la condición se presente. Recesivo significa que son necesarias dos copias del gen.

Cromosoma - Cada una de las 46 estructuras presentes en la mayoría de las células del cuerpo, está compuesto de largas cadenas de ADN y contiene la información genética en forma de genes. Las células germinales: espermatozoide y óvulo sólo llevan la mitad, 23 cromosomas cada uno.

Epífisis - Extremo del hueso largo, el cual está normalmente separado de la diáfisis (eje del hueso) por la lámina de crecimiento (área de cartílago donde se produce el crecimiento del hueso). Epífisis y diáfisis se fusionan durante la pubertad para formar un hueso completo.

Trompa de Eustaquio - Tubo que conecta el oído medio con la garganta, permitiendo que la presión en el lado interno del tímpano se iguale con la presión atmosférica. Cuando queda bloqueado, dentro del oído se acumula un fluido, causando problemas de audición.

Foramen Magnum - Gran orificio en la base del cráneo a través del cual pasa la médula espinal. En la acondroplasia, tiende a ser más estrecho de lo normal.

Gen - Unidad de material genético que transporta instrucciones para el crecimiento, desarrollo, regulación interna del cuerpo, etc. Los genes están agrupados formando cromosomas.

Consejo Genético - Proceso por el cual se da conocimiento y consejo a las personas afectadas, padres y sus familias sobre enfermedades hereditarias y la posibilidad de transmitir las de una generación a otra, junto con las posibles opciones de diagnóstico y tratamiento.

Grommets - Pieza de plástico en forma de tubo que se inserta en el tímpano y permite que la presión en el oído medio se iguale con la presión atmosférica. De esta manera, actúa como una trompa de Eustaquio artificial cuando la real está bloqueada.

Hidrocefalia - Incremento de la presión del fluido que yace en los ventrículos del cerebro, que causa que la cabeza se abulte en la infancia y puede ser muy grave.

Hipotonía - Excesiva flojedad causada por un insuficiente tono muscular.

Cifosis - Aumento de la convexidad dorsal de la espalda, resultando en una espalda encorvada, prominente.

Laminectomía - Intervención quirúrgica para aliviar la presión al nivel medular, consistente en una incisión en la parte posterior de la vértebra.

Lordosis - Aumento de la concavidad lumbar de la espalda.

Apnea del sueño - Dejar de respirar durante cortos periodos de tiempo durante el sueño. La apnea del sueño puede ser obstructiva, que es aquella que se produce cuando las vías respiratorias se bloquean (común en la acondroplasia, donde las vías respiratoria superiores pueden encontrarse

comprimidas por la combinación de un puente nasal pequeño y unas amígdalas o pólipos relativamente grandes) o central, que es aquella donde existe un problema en la comunicación entre el cerebro y los músculos encargados de la respiración.

Estenosis - Estrechamiento de una abertura, en este caso el canal vertebral o el foramen magnum.

BIBLIOGRAFÍA

1. Parrot J. Sur la malformation de la acondroplasique et le dieu. Path Bull S Anthr 1878; 1:296.
2. Maroteaux P, Lamy M. Acondroplasia in man and animals. Clin Orthop 1964; 33:91.
3. Jones KL. Smith's recognizable patterns of human malformation. 5th Philadelphia: W B Saunders; 1997 pp. 326-448.
4. Enderle A, Meyerhöfer D, Unverferht G. La gente diminuta en el gran arte. Hipocrecimiento desde el punto de vista artístico y médico. Hamm: Artcolor GMBH; 1994.
5. International Classification of Osteochondrodysplasias. Am J Genet 1992; 44:223-239.