

## **DISPLASIA ACROMESOMIÉLICA**

Es una enfermedad hereditaria progresiva, extremadamente rara, caracterizada por la fusión prematura de la metáfisis (zonas por las que crecen los huesos largos), situadas en los extremos de la diáfisis (eje longitudinal de ciertos huesos largos de los brazos y las piernas). Consecuentemente, los individuos afectados presentan antebrazos inusualmente cortos, acortamiento anormal de la parte distal de los huesos de las piernas y talla baja. Por ello se la conoce como enanismo de miembros cortos.

Estos hechos se detectan típicamente durante los primeros años de vida. El desarrollo anormal del cartílago y del hueso puede también afectar a metacarpos, falanges y metatarsos (determinados huesos de las manos y los pies). Aunque las manos y los pies pueden aparecer anormalmente cortos y ensanchados en el nacimiento, las malformaciones del desarrollo de estos huesos son también progresivas. Por ello, los huesos de las manos y los pies pueden tener un aspecto cada vez más corto y más enchandado durante los primeros años de vida. Las uñas de las manos y de los pies pueden también aparecer inusualmente cortas y anchas.

Los individuos afectados pueden también tener otras anomalías asociadas como consecuencia del desarrollo anormal del cartílago y del hueso. Éstas incluyen contracturas (limitación para la extensión) a nivel de los codos y de los brazos y una cifosis (desviación de la columna vertebral con convexidad posterior) torácica baja e hiperlordosis lumbar progresiva (curvatura anormal progresiva de la columna). Muchos individuos con displasia acromesomiélica tienen también macrocefalia, aplanamiento leve de una mitad de la cara y una pequeña nariz de duende.

Esta enfermedad se hereda como un rasgo genético autosómico recesivo.