

# ¿Qué es la acondroplasia?

A pesar de que todos hemos visto alguna vez un *enano*, muy poca gente es consciente de cómo esa falta de estatura puede afectar a una vida. La acondroplasia es muy poco conocida, tanto desde un punto de vista clínico como social.

El término *Acondroplasia* lo propuso Parrot en 1878, palabra que proviene del griego (***chondros*** = cartílago y ***plasis*** = formación), por el escaso crecimiento cartilaginoso que se produce en esta displasia.

Sobre la existencia de este defecto congénito, existen datos tanto en la literatura como en la pintura y demás artes plásticas.

El hallazgo en Inglaterra, por Brinton, de un esqueleto bien conservado correspondiente, al parecer, a un acondroplásico, data de la época neolítica (más de 7.000 años). Otros descubrimientos prehistóricos hechos en Estados Unidos, oscilan entre los 500 y los 3.000 años de antigüedad.

La acondroplasia es la forma más frecuente de enanismo. Se trata de una alteración ósea de origen cromosómico, caracterizada porque todos los huesos largos están acortados simétricamente, siendo normal la longitud de la columna vertebral, lo que provoca un crecimiento disarmónico del cuerpo.

La acondroplasia es debida a un cambio en la información genética que recibe el factor receptor de crecimiento de fibroplastos, células que hacen que los huesos crezcan a lo largo. Esto produce una malformación en el desarrollo de los cartílagos, con una calcificación acelerada que impide el crecimiento normal de los huesos. Las personas con acondroplasia tienen un torso de medida normal, las extremidades cortas y la cabeza ligeramente más grande, además de otras características fenotípicas más o menos regulares.

Existe un elevado riesgo de muerte en la infancia debido a la compresión de la médula espinal y obstrucción de las vías respiratorias. Los casos homocigóticos de acondroplasia son generalmente letales en el período neonatal y llegan a afectar al 25% de la progenie de parejas en donde los dos padres son heterocigotos para la enfermedad.

Existe relación en muchos de los casos entre la edad paterna en el tiempo de la concepción de los individuos afectados y la acondroplasia.

Si una persona acondroplásica se une con una persona normal, la probabilidad de que el hijo sea también acondroplásico es del 50%, cifra que sube al 75% si ambos padres lo son (en este caso, hay un riesgo del 2,5% de aparición de la acondroplasia homocigota, que suele ser letal al nacimiento).

La acondroplasia aparece como una mutación espontánea, que tiene lugar por azar cada veinte mil nacimientos aproximadamente. Alrededor del noventa por ciento de los niños con acondroplasia no tienen historia de ella en sus familias.

La acondroplasia es causada, en el 97% de los casos, por una mutación puntual debida a la sustitución de la Glicina 380 por Arginina en el fragmento transmembranal del receptor 3 del factor de crecimiento fibroblástico (FGFR3), aún cuando una mutación menos frecuente que también causa la acondroplasia es la sustitución de la Glicina 375 por Cisteína.

FGFR3 pertenece a una familia de receptores estructuralmente relacionados de quinasas dependientes de tirosina, y codificadas por cuatro genes diferentes que originan múltiples variantes del receptor. Las mutaciones en acondroplasia inducen activación excesiva del fragmento catalítico del receptor, la quinasas

dependiente de tirosina. El resultado es una elevada actividad en las señales producidas por el receptor, originando una placa de crecimiento defectuosa, en la cual las células no mantienen su patrón organizado y, finalmente, no completan el proceso de diferenciación, lo que causa un bloqueo en el crecimiento de los huesos.

La restauración del crecimiento normal en acondroplasia podría, por lo tanto, obtenerse mediante la regulación específica de las señales inducidas por el receptor en las células específicas dentro de la placa de crecimiento, permitiendo, de tal manera, una ordenada y sincronizada elongación ósea. Hasta el momento, no existe ningún tratamiento farmacológico para la acondroplasia.

En la actualidad se ha localizado el gen transmisor en el cromosoma 4.P 16.3 (brazo corto del cromosoma 4).

La expectativa de vida y el coeficiente intelectual de las personas con acondroplasia son los mismos que los de las personas de talla normal, a pesar de que los niños con este problema suelen tener un desenvolvimiento motor lento cuando son bebés, a causa de las proporciones de su cuerpo. Hay una serie de problemas derivados de la acondroplasia, a lo largo de la vida, como otitis frecuentes, problemas con la columna, torcedura de piernas, apneas en ocasiones, etc, pero la calidad de vida de los niños puede mejorar con un seguimiento médico adecuado.

Desde un punto de vista social, las personas con acondroplasia conviven siempre con una serie de problemas debidos a la existencia en nuestra sociedad de clichés y prejuicios culturales e históricos que aún persisten hoy en día. Un halo cómico o farandulesco rodea a las personas acondroplásicas, que puede ser

doloroso y traer consigo problemas vitales muy serios para todas ellas.

### Diagnóstico:

La acondroplasia no suele ofrecer problemas para establecer un diagnóstico preciso: la expresión fenotípica (aspecto externo del niño) es bastante uniforme y con una exploración física detallada es más que suficiente. La sospecha diagnóstica se confirmará con el estudio radiológico, que ofrece datos característicos: disminución de la distancia interpedicular en la columna lumbar, que define el espacio para la médula espinal; pelvis típica con alas ilíacas cuadradas y acetábulo (componente pélvico de la articulación de la cadera) horizontal, que determina la estabilidad de esta articulación. Húmeros y fémures cortos, caja torácica pequeña y aplanada en su diámetro antero-posterior.

A medida que el niño crece se pueden desarrollar diferentes deformidades tanto en las vértebras (cifosis toracolumbar por falta de ensanchamiento del cuello femoral, aumento de la rotación externa de la cadera, genu varo y/o valgo, torsión o incurvación de las tibias, etc).

En la actualidad se dispone de estudios genéticos para confirmar el diagnóstico si después del examen clínico y radiológico aún existieran dudas al respecto.

El diagnóstico prenatal también es posible gracias a la ecografía a partir del segundo trimestre de gestación. En un futuro próximo será posible realizar el diagnóstico molecular mediante biopsia de vellosidad corial a partir del primer trimestre del embarazo.

## Manifestaciones clínicas:

El defecto óseo esencial es el bloqueo en 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 más rápida (húmeros y fémures, sobre todo). Al igual que en otras displasias óseas, la acondroplasia puede originar problemas ortopédicos, alteraciones extraesqueléticas, conflictos de autoimagen y discapacidad.

En la acondroplasia existe una desproporción notable entre el tronco y las extremidades, que son muy cortas. El cráneo es grande, con abombamiento de la frente y aplanamiento de la parte media de la cara y de la raíz nasal. Los miembros superiores, además del acortamiento del brazo, presentan una imposibilidad para la extensión completa del codo, y una mano característica (en tridente), con separación típica entre el tercer y cuarto dedo. Los miembros inferiores se disponen habitualmente en rotación externa. A todos los niveles se aprecia una elasticidad articular notoria (hiperlaxitud articular). La talla de nacimiento no difiere mucho de los niños normales (42-52 cm).

Inicialmente, el niño presenta un retraso en el desarrollo motor debido a la hiperlaxitud, la hipotonía (cierta debilidad muscular transitoria) y a los desequilibrios esqueléticos. Consigue una marcha autónoma y eficaz alrededor de los dos años.

Durante el desarrollo pueden aparecer complicaciones vertebrales (estenosis de agujero occipital, cifosis toracolumbar y estenosis de canal sintomática) y alteraciones en los miembros inferiores (separación excesiva de las rodillas o *genu valgo*, incurvación de la tibia), que precisarán una atención específica.

El aspecto del abdomen suele ser discretamente abombado debido a la configuración característica del raquis lumbar 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 alineación de los ejes de las extremidades inferiores puede estar alterada. Es más frecuente la desviación con las rodillas separadas (genu varo), aunque también se puede presentar el genu valgo (rodillas juntas y pies separados).

El desarrollo muscular suele ser abundante y discretamente desproporcionado con el esqueleto, ya que existirá un exceso de tejidos blandos en relación a la longitud de los huesos, esto da lugar a que se produzcan pliegues en los muslos y en los brazos, especialmente en los obesos.

El desarrollo sexual es normal o temprano, y en muchas ocasiones los genitales externos están aumentados de tamaño.

La talla al final del crecimiento oscila entre 122-144 cm. para el varón y 117-137cm. para la mujer. Para monitorizar el crecimiento del niño hay que recurrir a tablas específicas para niños acondroplásicos.

En raras ocasiones el niño puede sufrir alteraciones neurológicas que son secundarias:

- Hidrocefalia, que es rara y se manifiesta por el crecimiento excesivo de la cabeza, dolor de cabeza, somnolencia, vómitos y rigidez de la pierna, compresión de la médula espinal en la unión entre el cráneo y la columna cervical por estenosis del agujero occipital (también es rara, y se caracteriza por alteraciones respiratorias, hipotonía no corregida y reflejos de estiramiento muscular exaltados).

- Estenosis de canal medular, (frecuente y aparece habitualmente en el adulto, es más frecuente en caso de angulación anormal de la columna –cifosis toracolumbar-); cursa con dolor lumbar, con o sin extensión a los miembros inferiores, debilidad de ciertos músculos y problemas de control de la micción y defecación.

Ciertas alteraciones se presentan con frecuencia en estos niños: rinitis serosa, obstrucción de vías respiratorias superiores, otitis media serosa, maloclusión dentaria con mordida abierta y obesidad.

Estos problemas deben ser tratados eficazmente para evitar las consecuencias negativas en el desarrollo del niño: apnea del sueño, sordera de conducción, artropatía temporo-mandibular y artrosis precoz.

### Discapacidades:

En ausencia de complicaciones, el acondroplásico puede no presentar discapacidad significativa.

El niño acondroplásico presenta un cierto retraso motor que se recupera espontáneamente: la marcha al principio es ligeramente oscilante, pero rápidamente el niño adquiere un patrón de marcha seguro y eficaz. El desarrollo muscular es adecuado y permite a estos niños realizar la mayoría de las actividades de su edad.

La presencia de alteraciones en la alineación de los miembros inferiores puede determinar, no obstante, ciertas dificultades funcionales al reducir la base de sustentación del niño y empeorar el equilibrio, originando de forma secundaria una marcha más penosa y con un gasto energético mayor.

En el adulto, la discapacidad habitual es la secundaria a la estenosis de canal: el paciente nota hormigueos y sensación de pesadez después de un paseo prolongado; más adelante padece 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 vesical. El acondroplásico debe estar alerta ante estos síntomas y no demorar la consulta al especialista.

La presencia de anomalías neurológicas puede conducir al paciente a diferentes grados de discapacidad:

- De la conducta (hidrocefalia).
- De la comunicación (sordera, hidrocefalia).
- Del cuidado personal (estenosis de canal lumbar).
- De la locomoción (estenosis de agujero magno y de canal lumbar).
- Y de la destreza (hidrocefalia).

#### *Posibles discapacidades de los niños acondroplásicos:*

- 1) El hipocrecimiento está desproporcionado, con extremidades relativamente cortas. Por ello, no pueden hacer palanca con el brazo, y la energía necesaria para llevar a cabo las tareas diarias es desproporcionadamente grande. La consecuencia es un cansancio rápido.
- 2) Las extremidades relativamente cortas en combinación con un torso largo dificultan las tareas diarias tales como vestirse o realizar la higiene personal. En algunos casos los niños acondroplásicos no pueden alcanzar con sus brazos el orificio anal, y dependen de terceros para limpiarse. Ello se agrava por la limitación para estirar el brazo que se presenta en la articulación del codo.

- 3) A causa de la malformación, las articulaciones de las rodillas son inestables. La inestabilidad de las articulaciones de las rodillas, y la carga anómala en la articulación tibiotarsiana, ocasionada por la posición arqueada de las piernas, originan dolores en las articulaciones, y una capacidad de carga inferior.
- 4) Por causa del acortamiento del cuello del fémur, y una malformación de la cadera, ésta se arquea hacia delante cuando el afectado está de pie. Este síntoma es compensado por la hiperlordosis lumbar. Al contraer la musculatura de la espalda, el paciente evita caerse hacia delante. Como muy tarde, durante la pubertad, se hace evidente la sobrecarga crónica de la musculatura de la espalda en la mayoría de los pacientes en forma de fuertes dolores de espalda, que en algunos casos llevan a la incapacidad laboral.
- 5) Como consecuencia de una alteración de crecimiento en la base del cráneo, se estrechan las vías nasales. Ello conduce a una rinitis crónica, llevando consigo vegetaciones adenoides, obstrucciones de respiración, y una otitis crónica, que a menudo ocasiona posteriormente sordera del oído medio.
- 6) Las costillas cortas conducen a una capacidad pulmonar disminuida, con posteriores trastornos de numerosas funciones respiratorias.
- 7) A causa del acortamiento de la base del cráneo, se estrechan las aberturas óseas que allí se encuentran. Ello afecta sobre todo al *foramen occipitale* y los canales venosos. Sus consecuencias son: una limitación de la médula espinal a la altura de la *medulla oblongata*; y una retención de la sangre en las venas que ocasiona una elevada presión interior del cráneo, formación de un *hidrocefalus internus et externus*.

- 8) Las consecuencias de la respiración nasal obstruída y la limitación de la capacidad torácica son apneas centrales obstructivas, debidas a los cambios en el sistema nervioso central mencionados en el apartado 7), que en ocasiones causan la muerte del niño y requieren en cada caso una especial atención de las funciones respiratorias. Ello debe darse sobre todo en los casos de niños muy pequeños y recién nacidos.
- 9) En la temprana infancia suele presentarse una hipotonía muscular de grado medio o superior. Por ello, el desarrollo motor temprano es más lento del habitual.
- 10) Los niños acondroplásicos sudan más de lo habitual. Ello se debe, por un lado, al aumento del calor producido por el disminuido grado de acción de la musculatura, y, por otro lado, a la alteración del metabolismo, posiblemente en la cadena de respiración.
- 11) En el caso de que los cuidado médicos y asistenciales sean insuficientes, pueden producirse complicaciones. La alteración de crecimiento de la columna vertebral y la hipotonía muscular, por ejemplo, pueden conducir a una cifosis torácica-lumbar seguida por una limitación del conducto vertebral y una compresión de la médula espinal. El hidrocéfalo puede alcanzar valores excesivos y hacer necesaria la operación denominada *Shunt*. A causa de la malformación de las extremidades y la carga anómala en las articulaciones pueden surgir artrosis prematuras. El parto de modo natural no es posible.

[Conflictos de tipo psicológico:](#)

El acondroplásico tiene una inteligencia normal. Las alteraciones psicológicas que pueden aparecer en estas personas parten de la percepción de su aspecto diferente a los demás.

Algunas de las dificultades que pueden presentar las personas acondroplásicas tienen que ver con la falta de responsabilidades hacia su vida, sentimientos depresivos, aislamiento social y excesiva dependencia familiar.

Asimismo, pueden aparecer problemas psicológicos que dificulten afrontar las diferentes etapas evolutivas de forma adecuada, inmadurez personal, negación de su problema y retraso escolar.

Por parte de los padres, aceptar el problema de la acondroplasia es difícil, pueden surgir conflictos personales que dificulten la relación con su hijo, e influir en la percepción que éste tenga de su problema.

Pueden presentarse sentimientos de culpa, rechazo, negación, o excesiva sobreprotección hacia el hijo con un problema de crecimiento.

Con el fin de evitar y prevenir estos problemas, es necesario atender desde el punto de vista psicológico a los niños y a sus padres desde la primera infancia y a través de equipos multidisciplinares.

Entre los 4 y los 10 años el niño conocerá su problema, y según cómo lo maneje el entorno familiar lo podrá aceptar. Durante esta etapa, deberá atenderse especialmente la adaptación escolar y las relaciones sociales, siendo importante que conozca a otros niños con su mismo problema.

El adolescente acondroplásico puede mantener su dependencia familiar de manera excesiva y estar falto de recursos

para afrontar la vida adulta, pudiéndose presentar en estas edades un marcado aislamiento social.

Es primordial una actitud positiva por parte de la familia, ya que la evolución y el pronóstico van a depender en gran medida de cómo ésta pueda afrontar el problema.

El favorecer el intercambio de experiencias entre familias es un objetivo prioritario, no sólo por los efectos terapéuticos subyacentes, sino también para favorecer la comunicación y el conocimiento de los distintos funcionamientos familiares. También potenciar la divulgación de esta problemática a nivel social contribuirá a una mayor comprensión por parte de la sociedad para que exista un trato más normalizado y menos sobreprotector a la persona acondroplásica.

Informarse de las asociaciones de afectados, organizaciones como la **FUNDACIÓN MAGAR**, permite conocer a otras familias y dirigirse a especialistas en problemas de acondroplasia. Los padres se sienten solos con el problema, y la posibilidad de contactar con otros que se encuentran en una situación parecida ayuda a asumir la realidad en mejores condiciones.

[Supervisión de la salud en acondroplásicos hasta alcanzar la edad adulta:](#)

*1) Supervisión de salud entre 1 mes y un año de vida:*

- a) Valorar el crecimiento en las gráficas para acondroplásicos (talla, perímetro craneal, velocidad de crecimiento, segmentos).
- b) Practicar exploración física y estudios de laboratorio adecuados.

- c) Valorar el desarrollo motor y discutir la psicomotricidad global.
- d) Vigilar la cifosis tóraco-lumbar. Durante el primer año de vida debe evitarse que se sienten sin apoyo dorsal y que pendule la cabeza, hasta que ellos la sostengan bien.
- e) La rotación externa de caderas es frecuente y suele desaparecer espontáneamente cuando el niño empieza a llevar peso.
- f) Vigilar el riesgo de otitis media serosa o seromucosa persistente entre los 6 y los 12 meses.
- g) Estudio del sueño si hay signos de compromiso respiratorio o signos de retraso del desarrollo psicomotor.

*2) Supervisión de salud entre 1 y 5 años:*

- a) Valorar peso, talla y perímetro craneal en las gráficas adecuadas.
- b) Vigilar cifosis tóraco-lumbar y el desarrollo de la lordosis lumbar.
- c) Valorar genu varo, tibias varas.
- d) Vigilar las contracturas en flexión de las caderas.
- e) Valoración del lenguaje a los 2, 3, y 4 años.
- f) Si sospecha obstrucción del tracto respiratorio superior deberá practicarse estudio del sueño y evaluación de la función respiratoria.

*3) Supervisión de salud entre 5 y 13 años:*

- a) Revisión anual pediátrica (peso, talla, audición, exploración neurológica, dentición, etc).
- b) Valorar desarrollo escolar y conductual.

- c) Revisar lenguaje, socialización y capacidad de independencia y autonomía.
- d) Valoración ortopédica (corrección actitud postural, evitar deportes de colisión, indicar actividades como natación y bicicleta).

#### 4) *Supervisión de salud entre 13 y 21 años:*

- a) Continuar control de peso y talla.
- b) Valorar la aparición de síntomas de compresión neurológica.
- c) Informar al adolescente acerca de la acondroplasia (vocabulario, genética, etc).
- d) Controles por el odontólogo.
- e) Ayudas para lograr independencia, planes vocacionales, laborales y de futuro.

#### Tratamiento:

El niño acondroplásico es inteligente, habitualmente goza de buena salud y presenta una esperanza de vida normal. Por tanto, en ausencia de complicaciones no precisa de una atención médica especial. No obstante, debido a posibles desviaciones del desarrollo que pueden experimentar estos 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.

No hay ninguna medicación específica para aumentar la talla en los niños acondroplásicos. El uso de la hormona de crecimiento no es útil en estos casos.

La única práctica para logra el aumento de la talla es el alargamiento de los segmentos óseos, que ha pasado de ser una

práctica experimental a consolidarse como un procedimiento terapéutico bien definido.

El alargamiento óseo es un tratamiento complejo y de larga duración. Es precisa una máxima colaboración del niño y su familia. Se necesita la cooperación entre pediatría, cirugía ortopédica y rehabilitación.

Si se plantea el alargamiento, hay que completarlo con la elongación de los miembros superiores y no ceñirse exclusivamente a los miembros inferiores.

Cuando la talla corta tiene grave repercusión psicológica, puede estar indicado aumentar la talla del niño mediante un alargamiento quirúrgico de las extremidades.

El alargamiento de las extremidades consiste en un proceso en el que a través de una intervención quirúrgica, se provoca una fractura mínima en una zona determinada del hueso y mediante la colocación de un fijador externo adaptado al hueso, no se permite que esa fractura se consolide. A partir de ahí, se va alargando el hueso a través del fijador a razón de un milímetro diario hasta conseguir la longitud adecuada. Una vez finalizado el alargamiento, debe mantenerse el fijador hasta que el hueso se consolida completamente. Por último, se pasa a un período de rehabilitación para que el hueso y las partes blandas adquieran las características normales.

En caso de niños afectados de acondroplasia se alargan tibias y peronés, los fémures y los húmeros. De esta forma, se puede llegar a mejorar la talla en 30-35 cm.

Por sus características físicas y morfológicas se dan una serie de circunstancias que favorecen los métodos de elongación. Es más asequible el alargamiento de un miembro de una persona

acondroplásica que el de un individuo sin problemas de crecimiento. Ello es debido a la gran laxitud de los tejidos y a la hipertrofia de las partes blandas que presentan los acondroplásicos.

La mayoría de los acondroplásicos deben someterse durante su vida adulta a intervenciones correctoras de las extremidades inferiores o descompresiones medulares, para no verse afectados de importantes limitaciones funcionales provocadas por la artrosis prematura o las alteraciones neurológicas debidas a la compresión medular.

El objetivo de las correcciones de las deformidades durante el alargamiento quirúrgico consiste en evitar en lo posible toda esta patología secundaria.

La aplicación de un procedimiento quirúrgico de estas características, debe tener como finalidad conseguir una talla suficientemente aceptable para permitir superar las barreras físicas y arquitectónicas que impiden el desarrollo social del individuo acondroplásico.

Los alargamientos deben ser globalmente de unos 30 cm. En las extremidades inferiores y de unos 10 cm. en las extremidades superiores.

La edad más idónea para iniciar el proceso de elongación de las extremidades en los acondroplásicos es entre los 9 y los 11 años. Las características morfológicas del sistema óseo permiten a estas edades alcanzar los máximos alargamientos por segmento óseo, con muy buena regeneración ósea en el foco de elongación, al tiempo de que psicológicamente son capaces de entender mejor el problema a esta edad, y su colaboración con los procedimientos de elongación es más completo.

[Procedimientos quirúrgicos de elongación:](#)

El proceso de alargamiento de los acondroplásicos se inicia siempre con la *elongación simétrica 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 control mediante el intensificador de Rayos X.

Se empieza 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.

El siguiente paso es la colocación de los clavos. Habitualmente, 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.

A continuación 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 de los pies.

El paso final es realizar un corte en el hueso de la tibia, a través de una pequeña incisión de 1 cm., de tal forma que se provoque como una fractura transversal en la zona superior del hueso, justo por debajo de los clavos situados en el extremo superior.

Una vez finalizada la intervención, se coloca un aparato denominado fijador externo monolateral, adaptado a los clavos, corrigiendo las desviaciones o deformidades, tanto en el plano frontal como en el lateral. El proceso termina colocando una

protección de escayola que mantendrá el tobillo en posición correcta durante el alargamiento.

Las molestias del postoperatorio se controlan 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.

A partir de las 24 h. de la intervención, se procede a la primera elongación. Se efectúa girando una rueda que está situada en un extremo del fijador, siendo el mecanismo muy sencillo. Se alarga 1 mm. cada 24 h. Es la velocidad de alargamiento más habitual en estos procesos.

Mensualmente, se efectúan controles radiológicos. Para una elongación de tibias 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. Para poder realizar 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 sea autorizado.

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, debida al reposo articular, y debe readaptarse 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.

Una vez se ha obtenido la recuperación funcional, tras el alargamiento de las tibias, se puede optar por el alargamiento de ambos fémures, como de los húmeros.

Si el tamaño de húmero aún es excesivamente pequeño, es preferible realizar primero la *elongación femoral*.

Esta intervención dura aproximadamente una hora para ambos fémures, y se puede efectuar tanto con anestesia epidural como general.

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 en el hueso, siempre bajo control de intensificador de imágenes de Rayos X.

Con la colocación adecuada de los aparatos, y unas pequeñas incisiones para descargar la tensión de los músculos aductores y del recto anterior, se finaliza el acto quirúrgico.

La elongación se inicia 24 h. después de la intervención, a una velocidad de 1 mm. cada 24 h., consiguiéndose un incremento de longitud de 3 cm. por mes.

La rehabilitación no permite realizar la flexión de las rodillas más de 20 ó 30°, para evitar la subluxación de las mismas, y la retracción en flexo. Sin embargo, se permite, y es aconsejable, 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 primordiales del alargamiento femoral.

A la mayoría de los paciente acondroplásicos que presentan hiperdolorsis lumbar, tras el alargamiento femoral, se les reduce en

un 30 ó 40%, lo cual es muy importante para el futuro de su columna.

Para conseguir los 15 ó 17 cm. de elongación (3 cm. por mes), los períodos de tiempo son muy similares a los del alargamiento de las tibias. Una vez finalizada la elongación, varía mucho el tiempo de consolidación, pero también 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.

La fase de alargamiento de húmeros es la más cómoda para el paciente. Una vez realizada, los pacientes se suelen adaptar a la perfección a la vida cotidiana, mientras llevan los aparatos en los húmeros.

En la persona con acondroplasia que se ha sometido al alargamiento de las extremidades inferiores es imprescindible la *elongación de los húmeros*. Por las características propias de la acondroplasia, el segmento humeral es especialmente corto (de unos 4 a 6 cm. más corto que el antebrazo). Esta circunstancia hace que en algunas ocasiones el paciente vea muy limitadas funciones tan importantes como ponerse unos calcetines o atarse los cordones de los zapatos, e incluso realizar su higiene personal.

La intervención, que dura aproximadamente media hora para cada húmero, se realiza siempre bajo anestesia general. Al colocar el aparato se procura aumentar la extensión del codo, que en la mayoría de los acondroplásicos se encuentra limitada.

Después de la intervención, tan sólo se precisan 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 1 mm. cada 24 h., y sólo se requiere rehabilitación al principio para poder recuperar toda la movilidad del hombro y codo.

Durante todo el período de elongación de los húmeros, los pacientes asisten con normalidad a clase, y pueden efectuar todos los movimientos. Lo único que se limita es la práctica de la educación física, y deportes, por precaución ante la posibilidad de caídas y golpes a los fijadores externos.

Habitualmente, los alargamientos de húmero son de 9 a 11 cm., y el tiempo que se requiere hasta retirar los aparatos es de 7 a 9 meses.

Posteriormente se requiere cierta precaución hasta que el hueso formado adquiera la consistencia normal.

Los *riesgos* de estas intervenciones son los de toda intervención de cirugía ortopédica, como pueden ser: la embolia pulmonar, las lesiones neurológicas o vasculares periféricas, la infección de alguna de las heridas quirúrgicas, y los riesgos que comporta una anestesia general o epidural. Todo lo expuesto suele ocurrir en menos del 1% de los casos.

Las *complicaciones* propias del procedimiento de elongación pueden ser varias, y la mayoría pueden resolverse de una forma fácil durante la elongación; otras requerirán una nueva intervención quirúrgica para resolverlas.

Las más frecuentes son las desviaciones del eje del hueso que se está alargando, lo cual normalmente se soluciona realineando el fijador externo. En ocasiones, la desviación ocurre después de haber retirado el fijador. Si el hueso todavía es elástico puede corregirse

mediante escayola; si está completamente formado, se deberá realizar una intervención quirúrgica para su corrección.

Otra complicación es la rigidez parcial de alguna articulación, especialmente la rodilla, 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.

Finalmente, otra complicación que puede ocurrir rara vez, es 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.

También hay posibilidad de aparición de algunas complicaciones menores, como las estrías cutáneas, la uña encarnada 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.

Es importante la asistencia psicológica durante todo el proceso.

El objetivo de las entrevistas con los niños es disminuir la ansiedad previa a las operaciones y favorecer la expresión de lo que no pueden verbalizar.

El psicólogo ayuda a perfilar la indicación de la operación, y el momento para la intervención, colaborando con el equipo médico. La decisión de realizar una intervención de este tipo requiere un tiempo para que la familia se vaya organizando, y para que el niño pueda colaborar.

Es necesario facilitar una información clara y objetiva por parte de los especialistas. De este modo, la familia podrá pensar en cómo desarrollar sus propios recursos durante el largo tratamiento.

Informar a los niños sobre las operaciones ayuda a disminuir las posibles perturbaciones psicológicas. Si el niño comprende lo que le sucederá, estará mejor predispuesto para colaborar, y se evitarán complicaciones.

En la preparación de las intervenciones se tratará de compaginar la indicación médica con la predisposición del niño para colaborar y la situación familiar. El objetivo es informar al niño para que éste pueda responsabilizarse al máximo en su tratamiento.

La influencia de los alargamientos es de gran importancia para obtener un cambio radical en la vida de los acondroplásicos, marcando un antes y un después de las intervenciones.

Es importante destacar que para beneficiarse totalmente de los procesos de elongación, es necesaria una buena actitud y colaboración por parte del paciente con el equipo médico habitual. De este modo, si se consigue un buen resultado funcional, el grado de satisfacción también será excelente.

El objetivo principal de estas intervenciones no es tanto el alargamiento de las extremidades, sino la adaptación a la sociedad del individuo acondroplásico. Todas estas técnicas están pensadas para conseguir el máximo número de centímetros, intentando minimizar las complicaciones de tipo funcional. Haber conseguido o no este objetivo, depende de los resultados, y de las propias manifestaciones de los pacientes.

Ofrecer la posibilidad de superar las barreras que supone una baja estatura a un colectivo importante de personas a través de una serie de intervenciones quirúrgicas es un importante avance de la sociedad actual.