



Richard M. Pauli, M.D., Ph.D.,
Midwest Regional Bone Dysplasia Clinics
revised 8/2009

PSEUDOACONDROPLASIA HISTORIA NATURAL

INTRODUCCION:

El siguiente resumen sobre las expectativas médicas de la pseudocondroplasia no es exhaustivo ni citado. Está basado en la literatura disponible así como en la experiencia de las Clínicas Regionales de Displasia Ósea de la Región Norcentral de los Estados Unidos (MRBDC, por sus siglas en inglés). Su intención es proporcionar una guía para abordar el tipo de problemas que podrían surgir en niños con este trastorno y especialmente ayudar a los médicos clínicos al momento de atender a un niño recién diagnosticado. Si tuviera preguntas específicas o quisiera conocer información más detallada, contáctese con MRBDC en la Universidad de Wisconsin – Madison [teléfono – 608 262 6228; fax – 608 263 3496; correo electrónico – modaff@waisman.wisc.edu].

La pseudocondroplasia es poco común entre las displasias óseas que causan enanismo ya que el diagnóstico normalmente se retrasa. De hecho, las características físicas y el crecimiento son normales durante el primer o primeros dos años de vida, y las características radiológicas se pueden identificar fácilmente solo después del primer año de edad. Por lo tanto el diagnóstico en ausencia de una historia familiar positiva a menudo se retrasa hasta los 2 o 4 años de edad, para cuando el crecimiento más lento o la marcha miopática (marcha de pato) hace que el niño afectado reciba atención médica.

PROBLEMAS MEDICOS Y PREOCUPACIONES DE LOS PADRES: QUE SE PUEDE ESPERAR

PROBLEMA: CRECIMIENTO

EXPECTATIVAS: El crecimiento inicial en la infancia comúnmente es normal. La estatura típica es de moderada a severamente baja, con una altura promedio en la adultez de aproximadamente 120 cms. (casi 48 pulgadas). Sin embargo, existe una gran variabilidad, y la altura en la adultez puede oscilar entre 90 cms. (36 pulgadas) hasta 155 cms. (61 pulgadas). El crecimiento cefálico es normal.

CONTROL: Existen cartillas básicas específicas para la pseudocondroplasia que deben usarse para controlar el crecimiento.

INTERVENCIÓN: No hay tratamiento conocido. La hormona del crecimiento probablemente no sea efectiva ya que este trastorno es secundario a una anomalía intrínseca de crecimiento óseo. Se ha sugerido el elongamiento de extremidades aunque eso es controversial.

PROBLEMA: DESARROLLO

EXPECTATIVAS: La inteligencia es normal. Las variaciones en los patrones de desarrollo son de esperar debido a la corta estatura e inestabilidad de las articulaciones.

CONTROL: Rutinario.

INTERVENCIÓN: Ninguna.

PROBLEMA: ANOMALÍA EN LA POSICIONES DE LAS PIERNAS

EXPECTATIVAS: Comenzando con un soporte de peso ortógrado, casi todos desarrollan alguna anomalía en la posición de las rodillas y piernas. De lejos, la más común es la deformidad en varo (patizambo) aun cuando algunos desarrollan ya sea un valgo bilateral de rodilla o un “windsweep” (valgo en una pierna y varo en la otra). La deformidad progresiva, junto con una laxitud e inestabilidad de las rodillas, resultan en un dolor asociado con la actividad.

CONTROL: El monitoreo clínico para el alineamiento, desarrollo de dolor crónico de rodilla, limitación de la deambulacion (normalmente secundario al dolor).

INTERVENCIÓN: La cirugía debe ser retrasada tanto como sea posible, si la corrección se hace precozmente, entonces lo más probable es que se requiera otra cirugía. La recurrencia posiblemente ocurra debido a un crecimiento asimétrico persistente en la placa de crecimiento. A menudo, son necesarias osteotomías de múltiples niveles (es decir, corrección a los niveles femoral distal y tibial proximal). Las osteotomías requieren un alineamiento meticuloso y deben ser practicadas por un ortopedista pediatra con experiencia en realizar dichas cirugías en personas con pseudocondroplasia.

PROBLEMA: COLUMNA TORACOLUMBOSACRA

EXPECTATIVA: Hay un alto riesgo de cifoescoliosis, normalmente al inicio de la infancia avanzada o adolescencia, eventualmente afecta a 50% de las personas. La hiperlordosis de la región lumbosacra es común.

CONTROL: Exámenes clínicos cada 6 meses. Radiografías antero-posteriores y laterales de la columna espinal en caso se presenten indicaciones clínicas del desarrollo de una curva cifoescoliótica.

INTERVENCIÓN: La cifoescoliosis a menudo requerirá de aparatos ortopédicos durante la infancia pero con relativa poca frecuencia requerirá una fusión quirúrgica. La hiperlordosis es una preocupación mucho menor, pero si esta resulta en síntomas en la espalda baja, entonces un programa de ejercicios para fortalecer los músculos abdominales bajos y la posición fetal podrían ser de utilidad.

PROBLEMA: COLUMNA CERVICAL

EXPECTATIVAS: Aun cuando el riesgo puede que no sea tan grande como en otras formas de displasias espondiloepifisarias, la hipoplasia odontoide y/o inestabilidad de la columna cervical está presente en la minoría (quizá en casi uno de seis). La inestabilidad se ve más a menudo en aquellos con hipoplasia odontoide/os odontoideum. En caso esté presente, existe un riesgo

considerable de compresión de la médula cervical alta (crónica o aguda).

CONTROL: Se deben tomar radiografías laterales de la columna cervical (en flexión, posición neutra y en extensión) al momento del diagnóstico inicial de pseudocondroplasia; de ser anormal o ambiguo, se debe repetir como parte de una evaluación completa cada 6 meses. En aquellos con una posible anomalía neurológica, una resonancia magnética multiposición podría ayudar a determinar si es necesaria la intervención quirúrgica.

INTERVENCIÓN: El tratamiento para la inestabilidad severa y sintomática es una fusión cervical que, sin embargo, es necesaria en raras ocasiones.

PROBLEMA: CADERAS

EXPECTATIVAS: La degeneración de la cadera y osteoartritis prematura es casi uniforme y más de la mitad deberá tener un reemplazo total de cadera, a menudo entre los 30 y 40 años. Aun cuando ello requiere de una prótesis a medida, dicho reemplazo de cadera puede realizarse de manera exitosa.

CONTROL: Evaluación radiológica cuando se presenten síntomas.

INTERVENCIÓN: Las limitaciones en las actividades repetitivas de soporte de peso y otras actividades que resulten en un estrés repetitivo sobre las caderas, tales como saltar soga, uso de trampolines, etc. pueden retrasar los cambios artríticos degenerativos; el uso de un “scooter” motorizado para la movilidad entre largas distancias se justifica a una edad escolar temprana.

PROBLEMA: OTROS SINTOMAS DE GRANDES ARTICULACIONES

EXPECTATIVAS: Los problemas podrían incluir – inestabilidad del tobillo; subluxabilidad del hombro; rigidez generalizada matutina.

CONTROL: Control clínico.

INTERVENCIÓN: Las ortésis pie-tobillo (AFO) podrían ser de beneficio si la inestabilidad del tobillo es particularmente severa. La rigidez matutina podría ser aliviada con el uso de un colchón ortopédico con forma de cajas de huevo y baños matutinos o piscinas de hidromasaje.

PROBLEMA: MUÑECAS E INESTABILIDAD DE LA ARTICULACION INTRINSECA DE LA MANO

EXPECTATIVAS: La hiper movilidad profunda de las muñecas y las articulaciones intrínsecas junto con una marcada braquidactilia, surgen en la infancia y podrían resultar en fatiga al momento de realizar funciones motoras finas tales como escribir, dibujar, etc.

CONTROL: Control de la terapia ocupacional en la escuela o en casa

INTERVENCIÓN: Inicio del uso temprano del teclado y se podría requerir la sustitución de la escritura manual por el teclado.

PROBLEMA: ADAPTATIVO

EXPECTATIVAS: Importantes necesidades de adaptaciones psicológicas y físicas surgirán más adelante durante la niñez.

CONTROL: Evaluar las necesidades según la edad.

INTERVENCIÓN: Uso de adaptadores para la escuela, bancos/taburetes, involucramiento de los profesores, involucramiento de Little People of America o en su organización de su país.

La pseudocondroplasia parecería ser siempre causada por una anomalía de gen autosómico dominante. Esto significa que un adulto con este trastorno tendrá una posibilidad de 50% de pasar este gen pobremente funcional a cada hijo. No es poco común que una persona con este trastorno nazca de padres de estatura promedio. Cuando esto sucede normalmente es debido a un nuevo cambio en la probabilidad (mutación) solo en el óvulo o espermatozoide que genera a la persona afectada. Sin embargo, los casos de mosaicismo germinal no son raros (y, de hecho, antes de que este fenómeno fuera reconocido, esto llevó a la hipótesis incorrecta de que existía una forma recesiva de este trastorno). El mosaicismo germinal es lo suficientemente común que un cálculo razonable es un riesgo de aproximadamente 1-2% de recurrencia después del nacimiento de un hijo afectado de padres de estatura promedio. Si dos padres de estatura promedio ya tienen más de un hijo afectado, entonces el riesgo de ocurrencia es mucho mayor y podría acercarse al 50%.

Todos los individuos con pseudocondroplasia tienen mutaciones en un gen que codifica para la Proteína Oligomérica de la Matriz Cartilaginosa (COMP). Otras mutaciones en este mismo locus a menudo causa un trastorno clínicamente relacionado pero más leve llamado Displasia Epifisiaria Múltiple.