Acondroplasia

Definición

La acondroplasia, es una causa común de enanismo

Epidemiología

Los trastornos en la columna vertebral son muy comunes: En un estudio sobre 437 adultos con acondroplasia , el 41% tenía dolor lumbar crónico, el 30% una deformidad de la columna, y el 20% debilidad en las extremidades superiores o inferiores [1)]

Etiología

Se relaciona en el 75 % de los casos con mutaciones genéticas (asociadas a la edad parental avanzada) y en el 25% restante con desordenes autonómicos dominantes. El desorden en si consiste en una modificación al ADN causada por alteraciones en el receptor del factor de crecimiento 3 de los fibroblastos, lo que a su vez genera anormalidades en la formación de cartílago.

Epidemiología

La enfermedad se presenta en 1 de cada 25.000 niños nacidos vivos

El tipo más frecuente esta caracterizado por un acortamiento de los huesos largos con mantenimiento de la longitud de la columna vertebral.

Clínica

A nivel cervical y dorsal mielopatía.

A nivel lumbar es el cuadro más común de claudicación neurógena en la edad pediátrica.

Puede evolucionar a una paraparesia o tetraparesia aguda.

Macrocefalia con base de cráneo pequeña y frente prominente.

Piernas y brazos cortos y un tamaño normal del tronco, entre otras irregularidades fenotípicas.

Baja estatura, para los hombres la estatura adulta promedio es de 131 centímetros (51,5 pulgadas) y para las mujeres 123 centímetros (48,4 pulgadas) , sin embargo la estatura puede ser tan corta como 62,8 cm (24,7 pulgadas).

Una característica distintiva de este síndrome es el gibbus toracolumbar en la infancia.

Complicaciones

Los primeros artículos que hablan de complicaciones neurológicas asociadas con acondroplasia son las de Dandy en 1921 y las de Donath y Vogl en 1925.

Estos autores señalan que las anomalías de la columna cervical son un hallazgo constante en la acondroplasia y mencionan complicaciones neurológicas causadas por lesiones óseas [2)].

En dos casos se ha presentado una asociación con sinostosis de sutura múltiple.

Se identificó como mutación más común (Gly380Arg FGFR3, dando como resultado 1138G> A) [3)].

El déficit neurológico, que se produce con la acondroplasia son la causa más frecuente de morbilidad y mortalidad en esta displasia.

Son secundarias a la compresión ósea de las estructuras nerviosas.

Los tres problemas neurológicos encontrados con más frecuencia son hidrocefalia, compresión cervicomedular (foramen magnum), estenosis del canal lumbar.

Cifosis tóracolumbar

La incidencia es del 94 % en los pacientes de menos de 1 año de edad , disminuye gradualmente al 11 % a los 10 años de edad, y luego aumenta a un 35 % entre los 30-50 años de edad [4)],[5)].

Aproximadamente , el 15% de los adultos con acondroplasia tendrá una cifosis en la unión toracolumbar de gravedad suficiente como para dar lugar a síntomas neurológicos [6)],[7)],[8)],[9)].

Hidrocefalia

Hidrocefalia por obstrucción de forámenes (dificultad de retorno venoso).

Pronóstico

Se ha encontrado que si dos padres acondroplasicos tinen un hijo y ambos transmiten el gen mutante, el niño homocigoto tendrá una esperanza de vida de apenas unas semanas.

Estenosis de canal central

El canal espinal es estrecho debido a pedículo vertebral corto y una pequeña distancia interpedicular.

Prevención estenosis de canal lumbar

Estudio de incidencia pélvica

Inclinación sacra, inclinación pélvica.

Estos parámetros Spinopelvic estan dicotomizados y tendrán que ser explorados en futuros estudios a largo plazo que en pacientes pediátricos hasta la edad adulta [10)]

Tratamiento

Tradicionalmente , el tratamiento quirúrgico tanto de la estenosis espinal y la cifosis tóracolumbar consiste en la descompresión del canal espinal mediante laminectomía, desestimando tanto la corrección de la deformidad activa y la instrumentación posterior debido al riesgo de lesión neurológica [11)],[12)],[13)].

El desarrollo de la cifosis postlaminectomía es cada vez mas reconocido [14)].

Se han definido quirúrgicamente diferencias importantes en los diferentes de ángulos y diámetros de pedículos torácicos y lumbares de pacientes con acondroplasia en comparación con los de las personas sanas, lo cual ha animado a realizar instrumentaciones complementarias [15)],[16)].

Qi y Sarlak han informado la resección directa del ápex e instrumentación espinal con mejoría de los síntomas neurológicos. A pesar de las exigencias técnicas reconocidas de estos procedimientos quirúrgicos , los resultados neurológicos y funcionales fueron excelentes, tiene el beneficio adicional de mejorar el aspecto estético y la reducción de la hiperlordosis lumbar que puede exacerbar la estenosis del canal lumbar y ser un factor que contribuye al dolor crónico [17], [18].

La cirugía descompresiva de la médula espinal torácica en pacientes con acondroplasia se puede realizar de forma segura si se toman en consideración los detalles anatómicos, la identificación del nivel de interés, y el seguimiento del ángulo de cifosis tóracolumbar [19].

Bibliografía

Gómez Prat, A, L García Ollé, I Ginebreda Martí, J Gairí Tahull, and J Vilarrubias Guillamet. 2001. “[Lumbar canal stenosis in achondroplasia. Prevention and correction of lumbosacral lordosis].” Anales españoles de pediatría 54 (2) (February): 126–131.

[1]
Mahomed NN, Spellmann M, Goldberg MJ. Functional health status of adults with achondroplasia. Am J Med Genet. 1998;78(1):30–35. doi: 10.1002/(SICI)1096-8628(19980616)78:1<30::AID-AJMG7>3.0.CO;2-P

[2]
King, James A J, Shobhan Vachhrajani, James M Drake, y James T Rutka. 2009. «Neurosurgical implications of achondroplasia». Journal of Neurosurgery. Pediatrics 4 (4) (Octubre): 297-306. doi:10.3171/2009.3.PEDS08344.

[3]
Georgoulis, George, George Alexiou, y Neofytos Prodromou. 2011. «Achondroplasia with synostosis of multiple sutures». American Journal of Medical Genetics. Part A (Julio 7). doi:10.1002/ajmg.a.33744. http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21739570.

[4], [6], [14]
Borkhuu B, Nagaraju DK, Chan G, Holmes L, Jr, Mackenzie WG. Factors related to progression of thoracolumbar kyphosis in children with achondroplasia: a retrospective cohort study of forty-eight children treated in a comprehensive orthopaedic center. Spine. 2009;34(16):1699–1705. doi: 10.1097/BRS.0b013e3181ac8f9d.

[5], [7]
Kopits SE. Thoracolumbar kyphosis and lumbosacral hyperlordosis in achondroplastic children. Basic Life Sci. 1988;48:241–255.

[8], [11]
Lonstein JE. Treatment of kyphosis and lumbar stenosis in achondroplasia. Basic Life Sci. 1988;48:283–292, ((Mahomed NN, Spellmann M, Goldberg MJ. Functional health status of adults with achondroplasia. Am J Med Genet. 1998;78(1):30–35. doi: 10.1002/(SICI)1096-8628(19980616)78:1<30::AID-AJMG7>3.0.CO;2-P.

[9], [12]
Pauli RM, Breed A, Horton VK, Glinski LP, Reiser CA. Prevention of fixed angular kyphosis in achondroplasia. J Pediatr Orthop. 1997;17(6):726–733. doi: 10.1097/00004694-199711000-00006.

[10]
Karikari IO, Mehta AI, Solakoglu C, Bagley CA, Ain MC, Gottfried ON. Sagittal spinopelvic parameters in children with achondroplasia: identification of 2 distinct groups. J Neurosurg Spine. 2012 Jul;17(1):57-60. doi: 10.3171/2012.3.SPINE11735. Epub 2012 Apr 27. PubMed PMID: 22540171.

[13]
Shirley ED, Ain MC. Achondroplasia: manifestations and treatment. J Am Acad Orthop Surg. 2009;17(4):231–241.

15)
Ain MC, Shirley ED. Spinal fusion for kyphosis in achondroplasia. J Pediatr Orthop. 2004;24(5):541–545.
16)
Farmer KW, Brinkley MF, Skolasky RL, Sponseller PD, Ain MC. Lumbar fusion in achondroplasia: does fusion to the sacrum affect function? J Pediatr Orthop. 2009;29(5):476–480.
17)
Qi X, Matsumoto M, Ishii K, Nakamura M, Chiba K, Toyama Y. Posterior osteotomy and instrumentation for thoracolumbar kyphosis in patients with achondroplasia. Spine. 2006;31(17):E606–E610. doi: 10.1097/01.brs.0000229262.87720.9b.
18)
Sarlak AY, Buluc L, Anik Y, et al. Treatment of fixed thoracolumbar kyphosis in immature achondroplastic patient: posterior column resection combined with segmental pedicle screw fixation and posterolateral fusion. Eur Spine J. 2004;13(5):458–461. doi: 10.1007/s00586-003-0595-y.
19)
Vleggeert-Lankamp C, Peul W. Surgical decompression of thoracic spinal stenosis in achondroplasia: indication and outcome. J Neurosurg Spine. 2012 Aug;17(2):164-72. doi: 10.3171/2012.4.SPINE1220. Epub 2012 Jun 22. PubMed PMID: 22724572.

From:
https://neurosurgerywiki.com/wiki/ - **Neurosurgery Wiki**

Permanent link:
https://neurosurgerywiki.com/wiki/doku.php?id=acondroplasia

Last update: **2025/03/10 14:43**