

Acondroplasia

Existen cientos de razones por las que algunos niños nunca alcanzan la altura esperada en la edad adulta. Muchos deben su baja estatura a sus ancestros o a su grupo étnico. Otros padecen una serie de enfermedades, muchas de ellas genéticas, que limitan su crecimiento general o el de partes específicas del cuerpo, tales como las extremidades o el torso. El desarrollo científico ha permitido comprender y corregir algunas de las causas de la baja estatura, pero la mayoría de ellas son objeto de constante investigación.

Hay personas con defectos de crecimiento que son extremadamente bajas pero cuyos cuerpos tienen proporciones normales. Otros, en cambio, tienen cuerpos desproporcionados. Entre estos últimos, algunos tienen brazos y piernas muy cortos mientras su torso es de tamaño más bien normal. El defecto de crecimiento más común de este tipo es la acondroplasia.

¿Qué es la acondroplasia?

La acondroplasia es un trastorno genético del crecimiento óseo que es evidente desde el nacimiento. Se presenta en uno de cada 20.000 bebés y ocurre en todas las razas y en ambos sexos. Su representación en el antiguo arte egipcio lo convierte en uno de los primeros defectos de nacimiento registrados por el hombre.

La palabra acondroplasia proviene del griego y significa "sin formación cartilaginosa", si bien las personas con acondroplasia sí tienen cartílagos. Normalmente, los tejidos cartilagosos se convierten en huesos durante el desarrollo fetal y la niñez, salvo en algunos lugares como la nariz y los oídos. En los individuos con acondroplasia sucede algo anormal durante este proceso, especialmente en los huesos más largos (como los de los brazos y los muslos). Las células cartilagosas de las placas de crecimiento de estos huesos se convierten en tejido óseo de forma demasiado lenta, lo que resulta en huesos cortos y en baja estatura.

¿Cómo afecta la acondroplasia a los niños?

Los niños con acondroplasia tienen un torso relativamente normal y piernas y brazos más bien cortos. Sus brazos y muslos son cortos en relación con sus antebrazos y pantorrillas. Por lo general tienen la cabeza grande, la frente prominente y la nariz achatada en su parte superior (entre los ojos). A veces se supone que el tamaño grande de la cabeza se debe a la hidrocefalia (exceso de líquido en el cerebro), pero por lo general éste no es el caso. Los dientes pueden encontrarse amontonados y a veces los dientes superiores e inferiores no están correctamente alineados.

Por lo general, la parte superior de la espalda de las personas con acondroplasia es relativamente derecha y la columna lumbar presenta una curvatura marcada hacia adelante (lordosis). La falta de tonicidad muscular puede conducir al desarrollo de una joroba (cifosis) durante la infancia (que generalmente desaparece cuando el niño comienza a caminar) y los conductos vertebrales pequeños pueden provocar la compresión de la médula espinal durante la adolescencia. Las pantorrillas pueden arquearse y, por lo general, los pies son cortos, anchos y planos. Las manos son pequeñas y los dedos rechonchos. Hay una separación entre los dedos medio y anular (mano tridente).

Los niños que padecen acondroplasia tardan más en sentarse, pararse y caminar solos debido a su cabeza más grande, a sus brazos y piernas cortas, su falta de tonicidad muscular y sus articulaciones sueltas. A veces esto hace pensar que estos niños son mentalmente retrasados; sin embargo, la mayoría de los niños acondroplásicos tienen una inteligencia normal. Otras complicaciones comunes son las infecciones frecuentes del oído medio, que puede provocar la pérdida parcial de la audición. Los dolores de la parte inferior de la espalda y de las piernas también son comunes, especialmente en los adultos, en parte por la presión provocada por los conductos vertebrales pequeños sobre la médula espinal. Esta presión sobre la médula espinal también puede resultar en la parálisis de las piernas, para lo cual es necesario realizar una intervención quirúrgica que alivie la presión.

Ocasionalmente, los niños con acondroplasia fallecen repentinamente durante la infancia o la niñez temprana, a menudo durante el sueño. Se cree que estos fallecimientos se deben a la compresión del extremo superior de la médula espinal, lo que puede interferir con la respiración. Esta compresión se produce a causa de anomalías en el tamaño y la estructura del orificio de la base del cráneo (foramen magnum) y de las vértebras del cuello por las que desciende la médula espinal. También pueden producirse problemas de respiración a causa del tamaño reducido del pecho, las amígdalas grandes y una estructura facial pequeña. Los acondroplásicos pueden experimentar problemas psicológicos debido a las dificultades que implica adaptarse a un mundo hecho para personas de mayor estatura.

¿Cómo se produce la acondroplasia?

La acondroplasia se produce a causa de un gen anormal que se encuentra en el cuarto par de cromosomas (los humanos tienen 23 pares de cromosomas). En algunos casos, un niño hereda la acondroplasia de un progenitor que también es acondroplásico. Si uno de los padres es acondroplásico y el otro no lo es, en cada embarazo existe una probabilidad del 50 por ciento de que el niño herede la condición. Si los dos padres son acondroplásicos, existe una probabilidad del 50 por ciento de que el niño herede la acondroplasia, una probabilidad del 25 por ciento de que no la herede y una probabilidad del 25 por ciento de que el niño herede un gen anormal de cada uno de sus padres, lo que producirá graves anomalías del esqueleto y conducirá a una muerte temprana. Si el niño no hereda el gen anormal, no será acondroplásico en absoluto y no podrá transmitir el gen a sus propios hijos.

Sin embargo, en la mayoría de los casos (más del 80 por ciento) la acondroplasia no se hereda sino que resulta de una mutación (cambio) producida en el óvulo o en el espermatozoide que forma el embrión. Por lo general, los padres de niños con acondroplasia causada por estas mutaciones son de tamaño normal.

Lo típico es que estos padres no tengan otros niños con acondroplasia. Las probabilidades de que tengan un segundo niño acondroplásico son extremadamente pequeñas. Los especialistas en genética han observado que es más probable que los padres de edad mayor que la habitual (40 años o más) tengan niños con acondroplasia y algunas otras condiciones dependientes de genes dominantes que han experimentado mutaciones. Los individuos con acondroplasia resultante de mutaciones transmiten el trastorno a sus hijos de la manera previamente descrita.

¿Se puede diagnosticar la acondroplasia antes del nacimiento?

En el año 1994 se consiguió identificar el gen que causa la acondroplasia. Gracias a este descubrimiento fue posible desarrollar pruebas de alta precisión que permiten diagnosticar la acondroplasia durante el embarazo. Estas pruebas pueden realizarse cuando ambos progenitores tienen acondroplasia. En estos casos existe una probabilidad del 25 por ciento de que el niño herede un gen anormal de cada uno de sus padres y desarrolle una acondroplasia de características fatales.

¿Se puede tratar la acondroplasia?

En la actualidad no es posible normalizar el desarrollo del esqueleto de niños con acondroplasia. Los tratamientos para el crecimiento mediante hormonas, que sirven para aumentar la estatura en algunos casos, no incrementan considerablemente la estatura de niños acondroplásicos. Existen procedimientos quirúrgicos para alargar ambas piernas que pueden incrementar la estatura de una persona acondroplásica hasta 30 centímetros. Sin embargo, estos procedimientos están relacionados con una gran cantidad de complicaciones y sólo deben realizarse en centros quirúrgicos con mucha experiencia en este tipo de intervenciones.

Es necesario que un doctor con experiencia en acondroplasia examine detenidamente a los niños que tengan esta condición para determinar si existen anomalías en el esqueleto. Es particularmente importante determinar si existen defectos que puedan provocar la compresión de la médula espinal y los consiguientes problemas de respiración, de dolor y de pérdida de funcionalidad de las piernas. Si la cifosis (joroba en la espalda media) no desaparece cuando el niño comienza a caminar, quizás sea necesario corregirla mediante un procedimiento quirúrgico. Al corregirse las anomalías de los huesos de las piernas mediante cirugía a una edad temprana, es probable que se consiga reducir el arqueamiento de las piernas. También puede ser necesario realizar procedimientos quirúrgicos para aliviar la presión que los huesos pueden ejercer sobre los nervios o la médula espinal.

Otra complicación que puede necesitar tratamiento son las infecciones de oído de la niñez. Si no se tratan adecuadamente, estas infecciones pueden conducir a la pérdida de la audición. Los problemas de dentadura causados por el amontonamiento de los dientes pueden requerir cuidados especiales, tratamientos de ortodoncia y, ocasionalmente, la extracción de uno o más dientes.

¿Es posible prevenir la acondroplasia?

En la mayoría de los casos, no hay manera de prevenir la acondroplasia ya que ésta resulta de mutaciones completamente inesperadas de los genes de los padres. La consejería especializada en genética puede ayudar a los adultos afectados a informarse antes de tomar decisiones relativas a la planificación familiar.

¿Qué clase de investigaciones se están llevando a cabo sobre la acondroplasia?

Como hemos dicho anteriormente, los científicos han identificado el gen y la mutación (cambio) exacta que experimenta el mismo y causa la acondroplasia. El gen pertenece a un grupo de genes que se denominan receptores de factores de crecimiento de fibroblasto y que producen proteínas.

En tiempos recientes, los científicos han establecido una relación entre estos genes y varios trastornos del esqueleto.

Los genes receptores de factores de crecimiento de fibroblasto determinan la producción de una proteína que se encuentra en la superficie de células de diversos tipos de tejidos, entre ellos el cartilaginoso. En condiciones normales, esta proteína responde a sustancias químicas llamadas factores de crecimiento que estimulan el crecimiento y la maduración de las células.

En la actualidad se está investigando el modo en que la proteína defectuosa produce las características de la acondroplasia. Esta investigación puede conducir eventualmente a una mejora en el tratamiento de este trastorno, así como a un mayor entendimiento y un mejor tratamiento de otros desórdenes de la estructura ósea causados por este grupo de genes.

¿Existe alguna otra fuente de información?

Para obtener más información sobre grupos de apoyo para individuos con acondroplasia u otras formas de defectos de crecimiento, comuníquese con:

Little People of America (LPA)
P.O. Box 9897
Washington, DC 20016
(800) 243-9273

Human Growth Foundation
7777 Leesburg Pike
Falls Church, VA 22043
(800) 451-6434

International Skeletal Dysplasia Registry
Cedars-Sinai Medical Center
440 S. San Vicente Blvd.
Los Angeles, CA 90048

Referencias

Bassett, G.S., Scott, C.I. The osteochondroplasias. En Morrissy, R.T., (ed.): Lovell and Winter's Pediatric Orthopaedics, Tercera edición, Philadelphia, J.B. Lippincott Company, 1990, pág. 91-99.

Jones, K.L. Achondroplasia. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation, Cuarta edición, Philadelphia, W.B. Saunders Company, 1988, pág. 288-289.

Rousseau, F., et al. Mutations in the gene encoding fibroblast growth factor receptor 3 in achondroplasia. Nature, volumen 371, 15 de setiembre, 1994, pág. 252-254.

Shiang, R., et al. Mutations in the transmembrane domain of FGFR3 cause the most common genetic form of dwarfism, achondroplasia. Cell, volumen 78, 29 de julio, 1994, pág. 335-342.