

# Evaluación del crecimiento en los acondroplásicos

Olga Figueroa de Quintero<sup>1</sup>, Celia Castillo de Hernández<sup>1</sup>, Ingrid Soto de Sanabria<sup>1</sup>, Carmen T. Correa<sup>1</sup>

**RESUMEN** Se describen dos casos clínicos de acondroplasia, atendidos en el Servicio Nutrición, Crecimiento y Desarrollo del Hospital de Niños JM de Los Ríos, de Caracas, y se destacan sus características clínicas y antropométricas más importantes. Como se trata de una alteración del crecimiento, su evaluación y control, con los habituales valores de referencia [Tanner-Whitehouse (TW) o Estudio Transversal de Caracas (ETC)] para poblaciones normales, No es adecuado. Se recomienda que en la evaluación y el seguimiento del crecimiento de estos pacientes, se usen gráficas que proporcionen valores de crecimiento característicos de la población de acondroplásicos. *An Venez Nutr* 1992;5:75-8

**PALABRAS CLAVE:** Crecimiento, acondroplasia, patología del crecimiento.

## Introducción

La acondroplasia es una enfermedad autosómica dominante, con 90% de mutación reciente, que se ubica dentro de las osteocondrodisplasias, con una frecuencia de 1 por cada 10.000 nacimientos (1). Es de inicio prenatal y se manifiesta, principalmente, por un déficit de crecimiento de etiología primaria producido por un trastorno de la osificación endocondral debido a la incapacidad de la placa epifisaria para producir suficiente cantidad de cartílago columnario (2). El potencial de crecimiento es muy inferior al normal, con una talla final adulta, para varones, de 1,31 cm  $\pm$  5,6 cm y de 1,24 cm  $\pm$  5,9 cm para hembras (1).

El diagnóstico es fundamentalmente clínico y radiológico, y se encuentran las siguientes manifestaciones clínicas: huesos cortos y gruesos, especialmente fémur y húmero; base del cráneo corta, pero los huesos membranosos del cráneo, al continuar su crecimiento normal, dan origen al aspecto microcefálico; frente prominente y puente nasal hundido; edad ósea acorde a su edad cronológica; acentuación de la cifosis torácica y de la lordosis lumbar; desproporción de segmentos; manos en tridente (1-3).

Entre las complicaciones se encuentran problemas ortopédicos (compresión de la médula espinal y/o de una raíz espinal) y una importante, aunque ocasional, que es la hidrocefalia secundaria a la estrechez del *foramen magnum*.

En vista de la dificultad que representa la evaluación

y el seguimiento del crecimiento, William Horton (4), en 1978, publicó unas gráficas para ser utilizadas como patrones de referencia para acondroplásicos. Estos patrones, de talla total (T), segmentos corporales superior e inferior, circunferencia cefálica (CC) y velocidad de crecimiento en talla, fueron obtenidos del estudio de 403 pacientes (189 varones y 214 hembras) con diagnóstico de acondroplasia clásica. Para la comparación, en este estudio se utilizaron las curvas de Tanner-Whitehouse (TW) para Talla y velocidad de Talla, McKusick para segmentos superior e inferior y Estudio Transversal de Caracas (ETC) para Circunferencia Cefálica.

El uso de estos gráficos de Horton permiten demostrar las desviaciones del patrón de crecimiento característico de la acondroplasia cuando factores diferentes actúan modificándolo, como es el caso de la hidrocefalia y/o la desnutrición.

## Casos clínicos

Se presentan a continuación dos casos clínicos con diagnóstico de acondroplasia, evaluados con gráficas para niños normales (TW para T y Velocidad de T, ETC para CC) y se comparan con el seguimiento con las

1. Médicos del Servicio Nutrición, Crecimiento y Desarrollo del Hospital de Niños J. M. de los Ríos, de Caracas.

Solicitar copia a Olga Figueroa de Alfonso. Hospital de Niños "J. M. de los Ríos". San Bernardino.

gráficas de Horton para T, Velocidad de T y CC.

**Caso #1** Paciente de sexo femenino, 2 meses de edad, referido del Servicio de Genética con diagnóstico acondroplasia.

*Antecedentes:* II embarazo simple, a término. Peso y talla al nacer: 3,450 kg y 49 cm, respectivamente. Sin antecedentes familiares de osteocondrodistrofia. Estrato socioeconómico IV de Graffar.

*Examen físico:* Clínica de acondroplasia: macrocefalia, miembros cortos a predominio de los inferiores. Puente nasal ancho, frente prominente, lordosis lumbar, desarrollo psicomotor normal.

**Caso #2** Paciente de 3 meses de edad, sexo femenino, referida al Servicio "Nutrición, Crecimiento y Desarrollo" por macrocefalia y extremidades cortas.

*Antecedentes:* Segundo embarazo simple a término, parto por cesárea por desproporción feto-pelvica. Peso y talla al nacer: 3,900 kg y 52 cm, respectivamente, estrato socioeconómico V de Graffar.

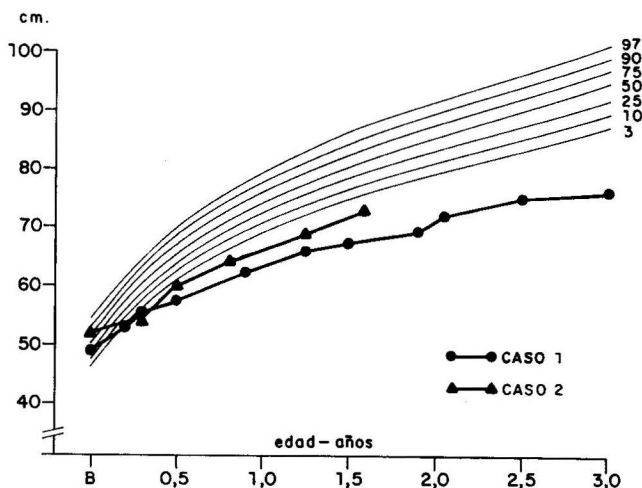
*Examen físico:* Hemangioma facial, aparentemente macrocefálica, brazos y muslos cortos. SS II/IV multifocal. Abdomen globuloso. Hernia umbilical.

*Antropometría: Talla:* en ambos casos se aprecia T normal al nacer, que se aleja progresivamente del Percentil 3 del patrón de referencia (Gráfico 1).

Horton (Gráfico 2): Se mantienen alrededor del percentil 50.

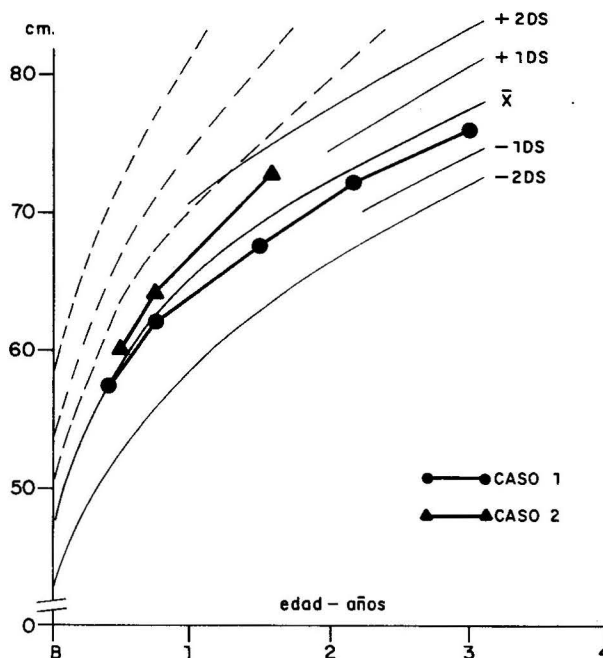
Circunferencia cefálica: ETC (Gráfico 3): En ambos casos se aprecia una pendiente muy vertical, con tendencia a ubicarse por encima del percentil 90 del patrón de referencia, lo que ameritó, en el caso #2, su referencia al Servicio de Neurología, donde fue catalogada como normal.

**Gráfico 1**  
Longitud



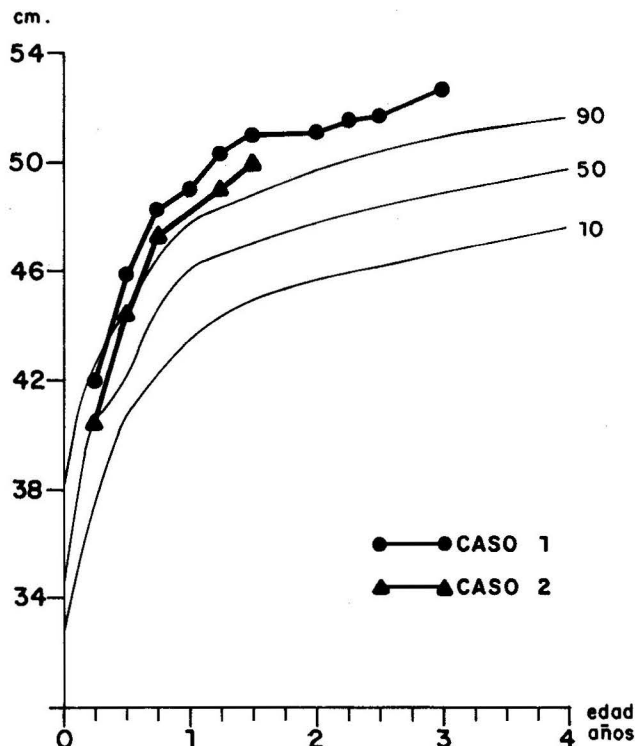
FUENTE: Tanner, JM, and Whitehouse RH, 1965.

**Gráfico 2**  
Acondroplasia - Talla



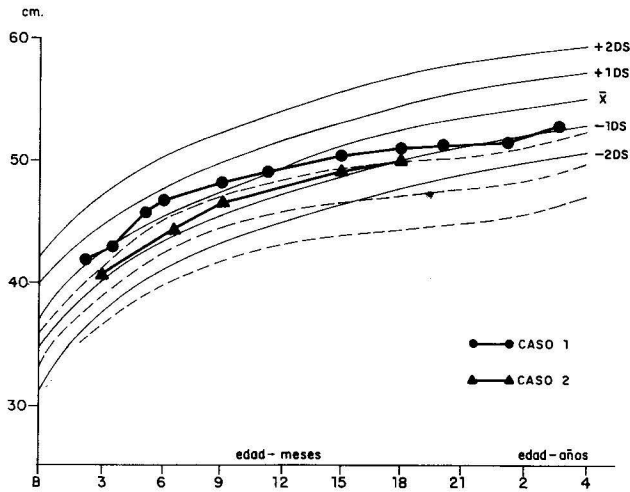
FUENTE: From Horton, WA, et al, 1978.

**Gráfico 3**  
Circunferencia cefálica



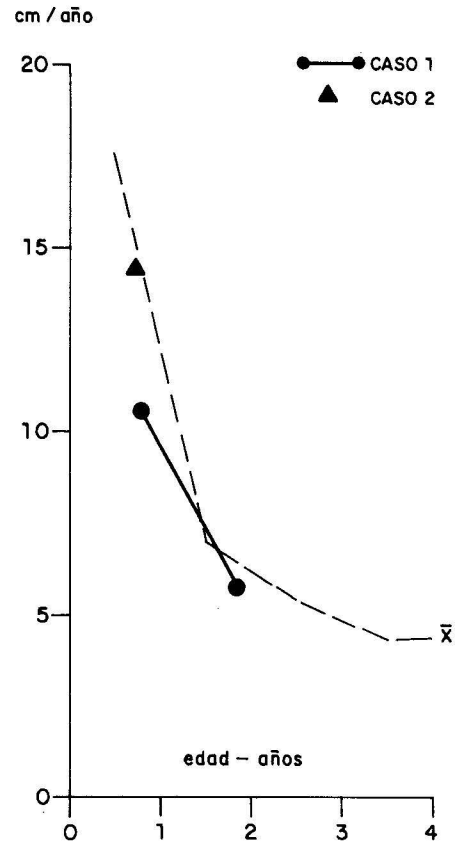
FUENTE: Estudio transversal FUNDACREDESA, INN, USB, 1985.

**Gráfico 4**  
Acondroplasia - Circunferencia cefálica



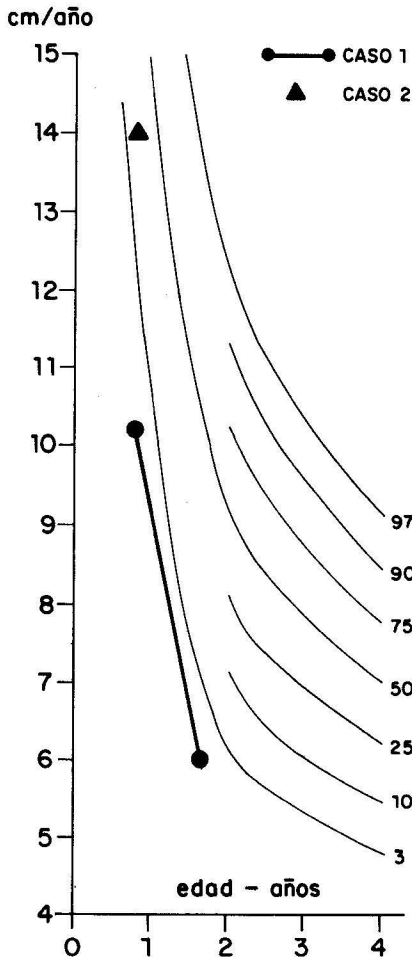
FUENTE: From Horton, WA, et al, 1978.

**Gráfico 6**  
Acondroplasia - Velocidad de crecimiento - Talla



FUENTE: From Horton, WA, et al, 1978.

**Gráfico 5**  
Velocidad de crecimiento - Talla



FUENTE: Tanner, JM, and Whitehouse RH, 1965.

Horton (Gráfico 4): Ambos casos se ubican alrededor del promedio y, después del año, cerca de -1 DS, normal.

Velocidad de Crecimiento: TW (Gráfico 5): El caso #1 se ubica en percentiles bajos durante 2 años de seguimiento. El caso #2 se ubica en el límite normal, bajo el promedio.

Horton (Gráfico 6): Alrededor del promedio.

**Conclusiones**

En la exposición de estos casos se hace evidente la necesidad de evaluar y controlar el crecimiento de estos niños con los gráficos adecuados para su patología.

Por ser la acondroplasia la forma más común de enanismo con miembros cortos, se recomienda a los pediatras y médicos en general, que atienden a estos pacientes, la inclusión de los patrones de referencia de Horton y col. entre sus herramientas para evaluar y controlar el crecimiento, ya que permiten establecer el crecimiento característico de los acondroplásicos, además de ayudar a detectar las complicaciones y evitar el

uso de medidas diagnósticas y terapéuticas innecesarias y, en algunos casos, costosas.

Igualmente, serán útiles para proporcionar información más veraz a los padres del paciente, contribuyendo

así a tranquilizarlos desde el punto de vista psico-emocional, con relación a las complicaciones.

#### Referencias

1. Nelson W. Texto de pediatría. XII. México. Interamericana, McGraw-Hill 1989;11.1469-72.
2. Smith EW. Recognizable patterns of human malformation. 3ª ed. Filadelfia: WB Saunders Co, 1982;248-51.
3. Meneghello J. Texto de pediatría. Buenos Aires. Intermédica 1987;11:1234-40.
4. Horton y col. Standard growth curves for achondroplasy, J Ped 1978;(93)3:435-8.

### Growth assessment in achondroplasia

**ABSTRACT** A brief description of the disease is done. Two typical cases, attended at JM de Los Ríos Children's Hospital, in Caracas, Venezuela, si decribed underlining clinical and anthropometric features. Being a growth alteration we cannot use standard growth curves to evaluate these patients [for example Tanner-Whitehouse (TW) or the Cross Sectional Study of Caracas (CSC)] because they are referred to normal populations. To study these patients we recommend the use of achondroplasia standard growth curves for. *An Venez Nutr* 1992;5:75-8

**KEY WORDS:** Growth, achondroplasy.