

Acondroplasia: que tiene que saber el radiólogo en el diagnóstico.

María Rabelo Fernández¹, María Pérez Jaén¹, Antonio Bermejo Bote¹, Antonio José Águila Gómez¹, Pablo Rodríguez Vaquero¹, Silvia Fernández Campillejo¹, Ana García Milanés¹

¹Hospital universitario de Badajoz, Badajoz;

Objetivo docente

La acondroplasia es la causa más frecuente de enanismo en nuestro medio. Se trata de una alteración del cambio del cartílago en hueso endocondral, que lleva consigo alteraciones estructurales que pueden dar como resultado un aumento de la morbimortalidad en los primeros años de vida.

Las alteraciones estructurales más importantes y que se debe de conocer son las relacionadas con el riesgo de muerte elevado debido a la compresión de la médula espinal.

Revisión del tema:

La acondroplasia es la causa más común de displasias esqueléticas no letal.

Su diagnóstico se empieza a sospechar en un primer examen físico, y se confirma con pruebas radiológicas y genéticas. Tras el diagnóstico, el manejo de estos pacientes empieza con un cuidado y manejo multidisciplinar colaborando en la prevención y el tratamiento de complicaciones, como compresión de la columna cervical.

- Epidemiología

La incidencia de esta afección varía entre 1 de cada 10.000 y 1 de cada 30.000 nacidos vivos.

- Patología

Esta causada por un trastorno autosómico dominante debido a una mutación generalmente “de novo” en el gen codificador del factor de crecimiento fibroblástico (FGFR3).

El fenotipo suele ser constante, y se caracteriza por acortamiento rizomélico de los miembros, baja talla, macrocefalia, hipoplasia del macizo facial, manos pequeñas y lordosis lumbar asociados a un nivel cognitivo-intelectual normal.

Alteraciones estructurares por radiología

Base del cráneo:

Como la base del cráneo se forma por osificación endocondral mientras que la bóveda del cráneo se forma por osificación membranosa. En esta patología existe una marcada discrepancia en el tamaño relativo de la bóveda del cráneo, el cerebro y la médula con respecto a la base del cráneo, ya que los primeros crecen con normalidad, en el último se produce menor crecimiento dando lugar a una base del cráneo pequeña.

Como resultado de esta discrepancia de tamaño, existe estenosis del agujero magno, a menudo con invaginación basilar. Dicha alteración de la estructura puede provocar compresión de la médula, provocando tetraparesia, apnea del sueño e incluso muerte súbita. También pueden producir interrupción del flujo normal de líquido cefalorraquídeo lo que daría lugar a una hidrocefalia.

Intracerebral:

- Cisterna magna de pequeño tamaño.
- Ventriculos laterales y tercer ventriculo aumentados de tamaño.
- El cuarto ventriculo puede ser normal o estar aumentado.
- Debido al aumento ventricular con masa encefálica normal, se produce un aumento de la circunferencia craneal.
- Aumento del espacio subaracnoideo, predominantemente a nivel frontal.
- Cisterna supraselar de tamaño aumentado +/- silla turca vacía debido al tamaño normal del cerebro y del tronco encefálico, pero con un clivus corto
- Trayecto más verticalizado del seno recto
- Puede observarse en algunos casos un agujero yugular de pequeño tamaño

Unión cervico-medular

Estrechamiento del foramen magno que puede provocar una compresión de las amígdalas cerebelosas y del tronco del encéfalo que puede llegar a provocar la muerte.

Un diámetro menor de 19 mm en plano sagital aumenta el riesgo de déficit neurológicos debidos a la compresión.

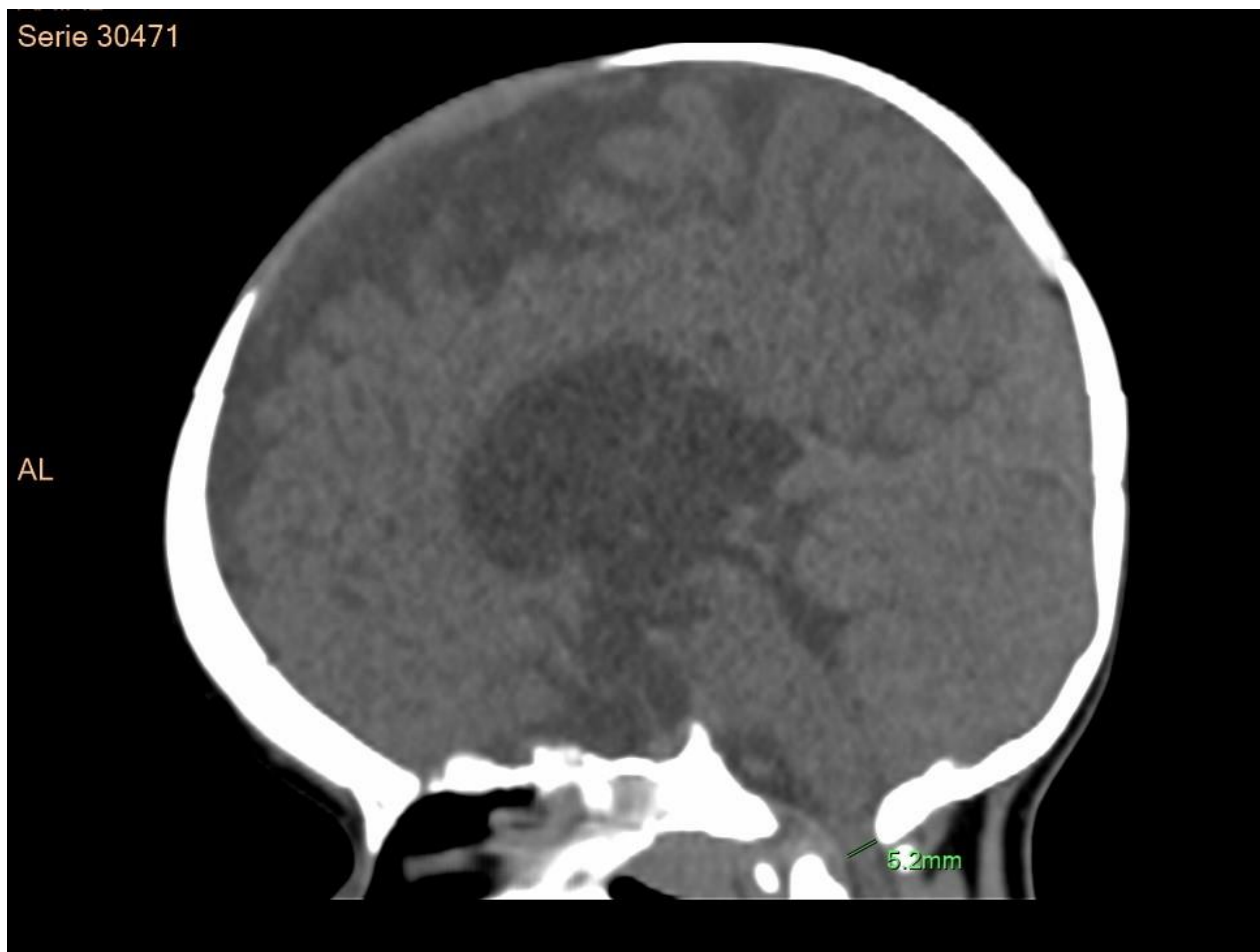


Imagen 1: Estrechamiento del agujero magno en una imagen sagital de TC.



Imagen 2: Disminución del agujero magno en una secuencia T1

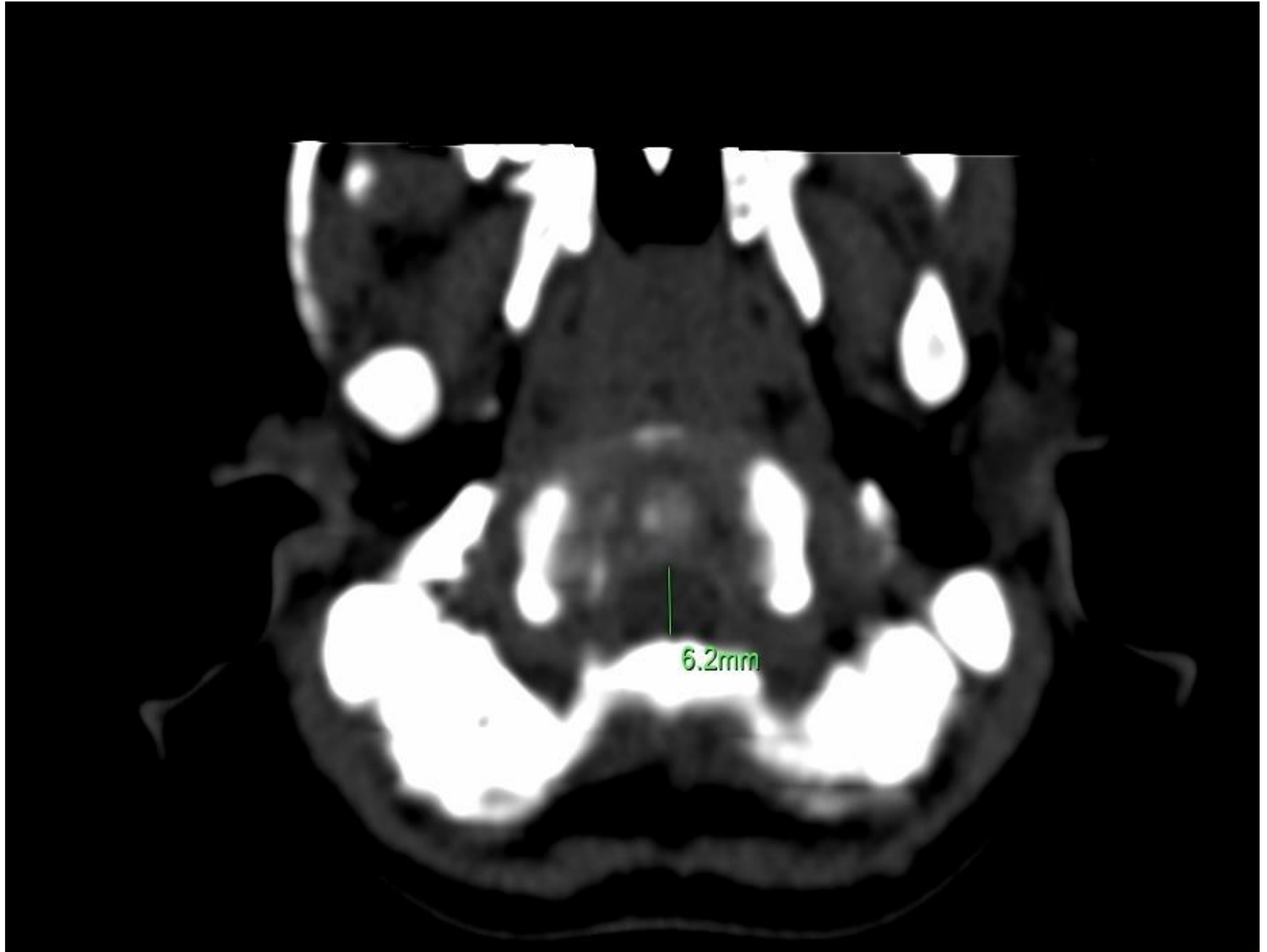


Imagen 3: Disminución del agujero magno en un corte axial en TC

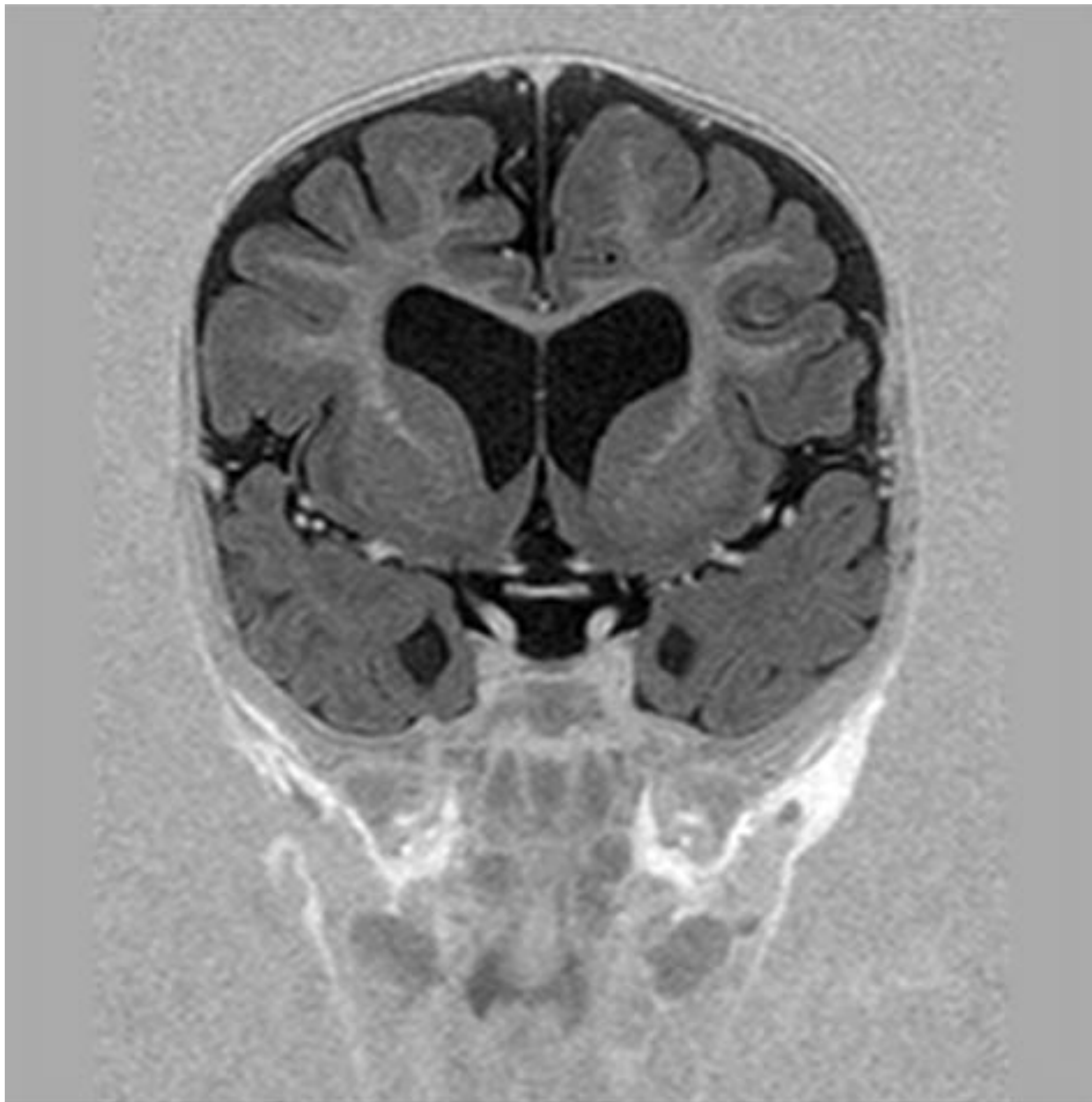


Imagen 4: Aumento del sistema ventricular supratentorial, junto a un aumento del espacio subaracnoideo en una secuencia IR en corte coronal.

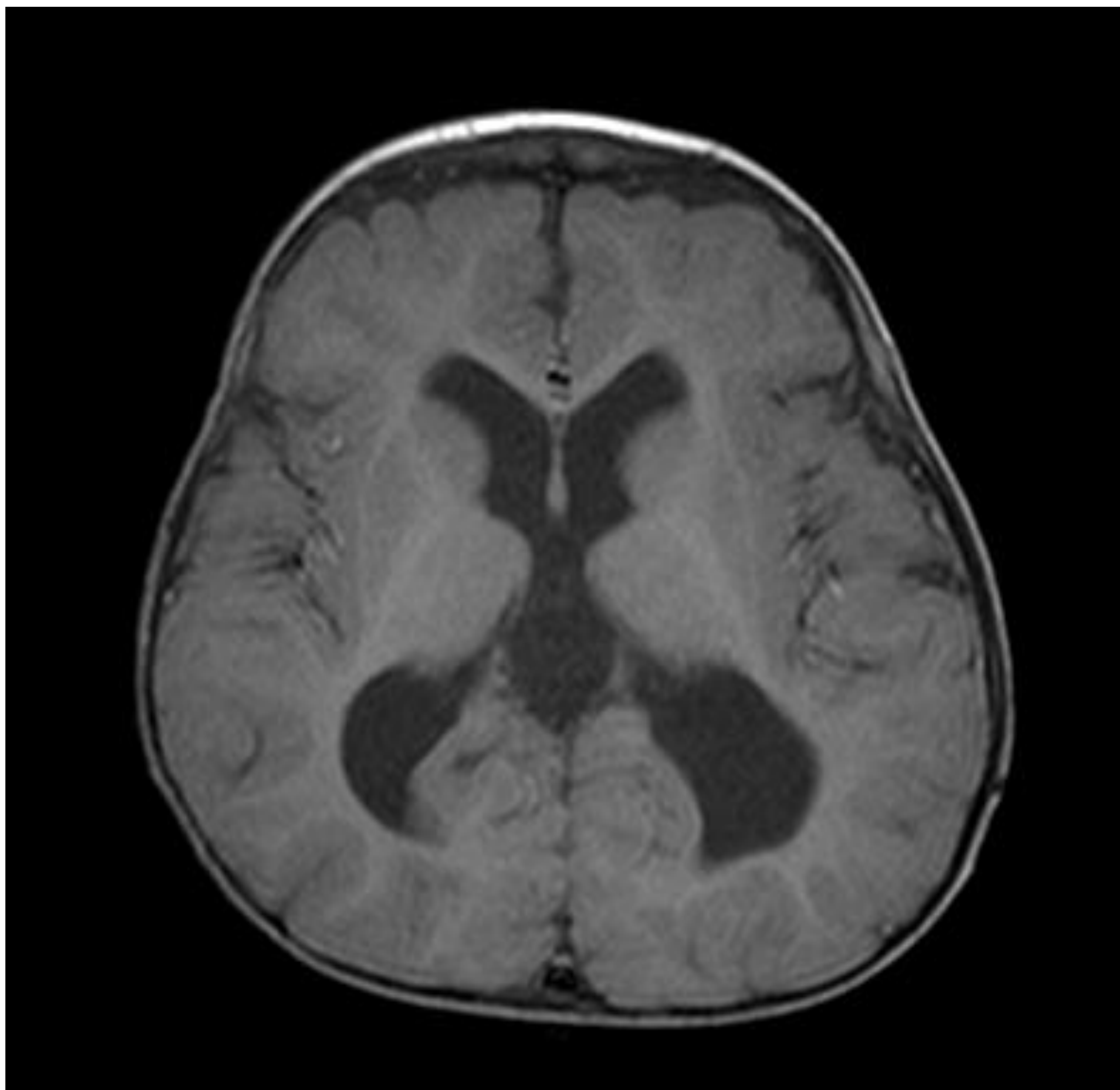


Imagen 5: Aumento del sistema ventricular supratentorial en una secuencia T1 en plano axial.

Conclusión:

- En la infancia, el riesgo de muerte es elevado debido a la compresión de la médula espinal
- Es importante un diagnóstico precoz que lleve consigo un adecuado tratamiento y reparación de la alteraciones a nivel fundamentales craneal, que permitan que no aumente la morbilidad de la enfermedad.

Referencias:

- Mancilla, EE, V., Poggi M, H., Repetto L, G., García B, C., Foradori C, A., & Cattani O, A. (2003). Mutaciones del gen del receptor 3 del Factor de Crecimiento de Fibroblasto (FGFR3) en pacientes chilenos con talla baja idiopática, hipocondroplasia y acondroplasia. *Revista Médica de Chile* , 131 (12).
- Albright AL, Adelson PD, Pollack IF. Principios y práctica de la neurocirugía pediátrica. Publicación médica de Thieme. (2007) ISBN: 1588903958.
- Fano, DV y Lejarraga, H. (s/f). *Hallazgos frecuentes en la atención clínica de 96 niños con acondroplasia Artículo original* . org.ar. Recuperado el 12 de marzo de 2022, de https://www.sap.org.ar/docs/archivos/2000/arch00_6/368.pdf
- Cialzeta, D. (2009). Acondroplasia: una mirada desde la clínica pediátrica. *Rev Hosp Niños BAires*, 51(231), 16-22.