

Introducción a la Acondroplasia

Se considera que los primeros hallazgos que indican la existencia de personas con Acondroplasia se remontan al Período Neolítico, contándose con numerosas referencias documentales a lo largo de toda la historia.

Fue SÖMMERING, en 1871, el primer autor que efectuó una descripción clínica de lo que originalmente denominó "Raquitismo fetal".

En 1853, WIRCHOWS realizó el primer estudio histopatológico, modificando el término por el de "Raquitismo Congénito". En este período se modificaron considerablemente los términos, "Chondritis Foetalis", "Miomelia Condromalácica", "Displasia cretinoide", hasta que en 1878, PARROT creó el concepto de trastorno cartilaginoso y le asignó el nombre de ACONDROPLASIA (A.C.H.). Fue el definitivo, aunque a lo largo de los años se sucedieron estudios y clasificaciones diversas.

Dicho término está formado por tres vocablos griegos:

A - Significa "sin" cuando se escribe delante de otra palabra.

CHONDRO - que significa cartílago, sustancia suave, gomosa, que primero forma hueso y luego se torna dura.

PLASIA - Significa desarrollo o crecimiento.

En síntesis, y para el estudio, el vocablo ACONDROPLASIA significa "sin normal crecimiento del cartílago".

En la Acondroplasia el cartílago no se convierte en hueso, de la forma normal, y ello afecta principalmente a los llamados huesos largos y a aquellas partes del hueso que tienen cartílago.

Se trata de una displasia ósea de las más frecuentes, de carácter genético con transmisión autosómica dominante 12, 13, 14, aunque el 85 - 90% de los casos corresponde a una mutación, por un "cambio químico espontáneo" (se considera que 9 de cada 10 acondroplásicos tienen padres no afectados). La prevalencia estimada oscila entre 1 de cada 20.500 nacimientos hasta 1 de cada 22.500, nacidos vivos, afectando a niños y niñas por igual. Cc

Las características clínicas más notables de la ACH suelen ser:

Talla baja, no superior a 1,30 en niños y 1,25 en niñas.

Cráneo voluminoso, con frente prominente, raíz nasal ancha y deprimida en silla de montar

Tronco relativamente normal, abdomen abombado, extremidades en longitud inferior a lo normal, a expensas de la porción proximal, manos anchas y cortas con isodactilia y con los dedos de los pies con similares características, limitaciones articulares, extensión de codos, problemas de columna, cifosis, lordosis, ...

Sin alteraciones viscerales, cociente intelectual normal y con pocos, y a veces sin, trastornos en las terminaciones auditivas y visuales.

Sin trastornos en las determinaciones analíticas-bioquímicas.

Hasta el momento no se conoce ningún tratamiento causal. Se ha podido aislar el gen que determina la manifestación fenotípica y actualmente se investiga el mecanismo de expresión y los ciclos intermediarios y reguladores.

Las terapias Naturales y Biológicas aportan una visión integral de tratamiento, donde cada paso de la estrategia terapéutica se integra en un concepto sinérgico global e individualizado.