

Las claves genéticas del enanismo

por **Maria G. Della Rocca, M.S. y Patricia Ortiz**
ESPECIAL PARA WASHINGTON HISPANIC

En algún momento de su vida usted habrá visto o conocido a una persona de talla muy pequeña.

Conocidos comúnmente como enanos, pocas veces las personas se preguntan sobre las causas de la condición.

Por ejemplo, ¿en qué piensa usted cuando ve a un “enanito” o persona de talla muy baja?

¿Ha pensado alguna vez cuál es la causa del tamaño tan diminuto de una persona?

¿Piensa usted que los padres de una persona afectada han sido castigados por algo que hicieron, ó que es el resultado del “mal de ojo” o “brujería?” ¿Ó que se debe a algo que la madre hizo durante el embarazo, como por ejemplo, exponerse mucho al frío o al calor? En realidad, la talla baja es de naturaleza genética. Aunque existen muchas causas para la talla baja, la más común es una enfermedad llamada acondroplasia.

Aunque muchos de nosotros ha visto o conocido a una persona con acondroplasia, la gran mayoría de nosotros sabemos muy poco acerca de esta enfermedad.



¿Qué es la acondroplasia?

La acondroplasia es una enfermedad genética de los huesos que causa que una persona sea de talla muy pequeña cuando se compara con otras personas de la misma edad y sexo. Por lo general, los adultos con acondroplasia miden entre 1,20 y 1,35 metros de altura, o sea unos cuatro pies. Aunque una talla muy pequeña puede ser causada por varias enfermedades, la acondroplasia es la causa más común.

Las consecuencias en una persona con acondroplasia son brazos y piernas muy cortas, muslos y antebrazos cortos, rango de movimientos limitados en los hombros y codos, dedos cortos, piernas encorvadas, espalda con joroba o encorvada, cabeza grande, frente amplia y mitad de la cara con poco desarrollo, poco tono muscular — lo que causa retardo del desarrollo durante la infancia—.

Además, es común encontrar que el coeficiente intelectual no se ha afectado, por lo que las personas con acondroplasia tienen inteligencia normal.

¿Qué causa la acondroplasia?

La acondroplasia se debe a un cambio en el gen llamado FGFR3. Los genes son parte de nuestro ADN, el material genético que controla el desarrollo y función de nuestros cuerpos. El cambio en un gen puede perturbar el funcionamiento o desarrollo del cuerpo. El gen FGFR3 hace que el cuerpo produzca una proteína que actúa en el desarrollo y mantenimiento del tejido de los huesos y el cerebro. Esto interfiere con el desarrollo del hueso y hace que el hueso se desarrolle de manera anormal como en la acondroplasia.

La mayoría de las personas con acondroplasia nacen de padres con estatura normal. Estos casos se deben a que el cambio en el gen FGFR3 ocurre ya sea en el óvulo de la madre o en el espermatozoide paterno. Este cambio se da al azar, así que no hay nada que los padres puedan hacer para evitarlo, y por lo general, no tendrán más hijos con acondroplasia ya que el cambio al gen ocurrió en el óvulo o espermatozoide que creó al primer hijo.

En la mitad de los casos, los óvulos de la madre o los espermatozoides del padre tienen el gen mutado de FGFR3. Por lo tanto, estas parejas tienen una probabilidad más alta de procrear más de un hijo con acondroplasia.

¿Cómo se diagnostica la acondroplasia?

Aunque la acondroplasia se puede diagnosticar en el bebé por medio de ultrasonido en el vientre de la madre. También se puede diagnosticar durante el nacimiento o en la infancia por medio de rayos X y un examen físico. Además existen pruebas genéticas para confirmar el diagnóstico de acondroplasia.

La prueba genética se realiza analizando una muestra de sangre del bebé en el laboratorio. El laboratorio usa técnicas para detectar cambios en el gen FGFR3.

¿Existe tratamiento?

Hasta ahora no existe una manera de corregir el crecimiento de hueso anormal de la acondroplasia, pero la mayoría de las complicaciones pueden tratarse efectivamente con cirugía.

Se ha usado la cirugía para alargar los huesos de las piernas de personas con acondroplasia.

Puede que se requieran varias operaciones, y con ello se logra aumentar la estatura de las personas hasta en unos 35 centímetros o 14 pulgadas.

En algunos casos, los niños con acondroplasia han recibido tratamiento con hormona del crecimiento, sustancia en el cuerpo que promueve el crecimiento. Aunque esta hormona ha logrado aumentar la estatura en algunos niños con uno o dos años de tratamiento, no se sabe si esto aumenta la estatura en la edad adulta. La mayoría de las personas con acondroplasia pueden llevar una vida normal.

Más Información

Se puede comunicar con el Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras (GARD, por sus siglas en inglés) de lunes a viernes desde el mediodía hasta las 6 de la tarde hora estándar del este para hablar con un especialista en información bilingüe a la línea gratuita: 1(888) 205-2311 o visitando el link

http://rarediseases.info.nih.gov/html/resources/g_form.asp?language=s.

() Las autoras trabajan en alcance hispano del Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras de los Institutos Nacionales de Salud.*