REVISIÓN DE TEMA

Acondroplasia. Juicio crítico sobre el manejo de la vía aérea alta

Achondroplasia. Decision making regarding upper airway management

Alina María García de H.* , María Concepción Vaquero Collado* *

RESUMEN

La acondroplasia es un desorden hereditario que pertenece al grupo de enfermedades denominado condrodistrofias o anomalías en la osificación de los cartílagos. Se caracteriza por una serie de alteraciones en el esqueleto, pero lo más característico es la baja talla. El diagnóstico de la acondroplasia se consigue mediante una combinación de características clínicas y radiológicas. El estudio genético diagnostica el 99% de los casos. Por las múltiples deformidades tanto cráneo facial, cervical y torácicas usualmente presentes en el adulto, supone un reto el manejo de la vía aérea superior cuando así lo precise. Elegir la intubación fibroóptica, la intubación orotraqueal o la traqueotomía son procedimientos de gran complejidad en estos casos. Hacemos una revisión en lo referente a los aspectos ORL a considerar en el paciente acondroplásico.
Palabras clave: *acondroplasia, insuficiencia respiratoria, traqueotomía.*

ABSTRACT

Acrondoplasia is a hereditary disorder that belongs to the group of diseases known as chondrodystrophic, or anomalies of cartilage ossification. It is characterized by several alterations of the skeleton, being the most important the short stature. The diagnosis is made considering a combination of clinical and radiological findings. 99% of cases are confirmed by means of genetic studies. Due to the presence of several craniofacial, cervical and thoracic deformities usually present in the adult, this cases are a challenge in the management of the superior airway when needed. Selection of intubation technique is complex in this cases.
The topics to be considered by the ENT specialist in this patients are reviewed.
Key words: *achondroplasia, repiratory insufficiency, tracheotomy.*

* Médico especialista en Otorrinolaringología.

** Médico especialista en Cuidados Intensivos. Hospital General de Fuerteventura. Servicio de Otorrinolaringología.

Correspondencia:
Dra. Alina Mª García de Hombre
Servicio de Otorrinolaringología. Hospital General de Fuerteventura
Carretera al Aeropuerto Km 1. Puerto del Rosario. Fuerteventura.
Islas Canarias. España CP 35600. aliadal@terra.es

La acondroplasia es un desorden hereditario bastante frecuente observándose entre 1/15.000 a 1/40.000 nacidos vivos. Pertenece al grupo de enfermedades denominado condrodistrofias o anomalías en la osificación de los cartílagos. Aunque la acondroplasia es hereditaria con carácter autosómico dominante, la mayor parte de los casos se deben a mutaciones espontáneas del gen que codifica el receptor para el factor de crecimiento fibroblástico 3 (FGFR3). Si uno de los padres padece acondroplasia, el hijo tiene un 50% de probabilidades de padecer la enfermedad. Si ambos padres la padecen, las probabilidades aumentan hasta un 75%.

Las características más típicas de este desorden son una cabeza normal o incluso mayor de lo normal con una protuberancia frontal que aumenta al riesgo de hemorragias intracraneales durante el parto vaginal, unos brazos y piernas cortos (especialmente los muslos y la parte proximal de los brazos) y un tronco normal con una marcha bamboleante. Hay limitación de extensión del codo, configuración de las manos en tridente, piernas arqueadas (*genum varum*), gibosidad toracolumbar en la infancia, lordosis lumbar exagerada que se desarrolla al comenzar a caminar. A diferencia de otras displasias esqueléticas, la acondroplasia se encuentra presente en el momento del parto pero no está asociada a insuficiencia respiratoria (1-4).

Además de las características ante señaladas, los sujetos con acondroplasia muestran una hiperextensibilidad de las rodillas y de otras articulaciones. La inteligencia es usualmente normal (5-8).

El diagnóstico de la acondroplasia se consigue mediante una combinación de características clínicas y radiológicas; pero el test de mutación directa para la acondroplasia sobre el gen FGFR3 (en el locus cromosómico 4p16) detecta el 99% de los casos. En la mayor parte de los casos el test no es necesario para diagnosticar tanto a niños como a adultos. Sin embargo, son útiles en el caso de recién nacidos o en casos atípicos o prenatales.

El embarazo de alto riesgo es aquel en el que ambos progenitores tienen acondroplasia y las pruebas son las mismas que se llevan a cabo para el diagnóstico, utilizando ADN del feto extraído de las vellosidades coriónicas a las 10-12 semanas de gestación o por amniocentesis a las 16-18 semanas (9-11).

Desde el punto de vista ORL el control de la vía aérea alta ofrece una gran dificultad y representa un reto. Durante la infancia aproximadamente el 7.5% de los niños muere el primer año de vida por apnea central o apnea obstructiva, que resulta de una hipoplasia de la mitad de la cara. La compresión de la base del cerebro es la causa de una función respiratoria anormal, incluyendo una apnea central. El 10% de los niños muestran compresión en la zona cráneo cervical con anormalidades de la médula espinal.

En el adulto los problemas respiratorios son secundarios a la pequeña caja torácica, obstrucción de vías aéreas respiratorias y trastornos respiratorios durante el sueño. El tratamiento de la apnea obstructiva del sueño puede incluir una adenoamigdalectomía y/o reducción del peso o presión positiva continua de las vías aéreas mediante un equipo de ventilación asistida. En casos extremos, puede incluso recurrirse a la traqueotomía (12-14).

Otro problema frecuente es la otitis media recurrente y la hipoacusia conductiva, hecho que se favorece por las trompas de Eustaquio pequeñas.

La intubación traqueal es una de las técnicas que más a menudo requieren los pacientes críticos, en muchas ocasiones además se realiza en situación de emergencia respiratoria y el riesgo de aparición de complicaciones graves es elevado. Ante un paciente acondroplásico en el que sea predecible la necesidad de un abordaje de la vía aérea más complejo que el habitual, con un rápido examen clínico y sabiendo la clase de Mallampati que tiene, se puede predecir el calibre del problema al que nos enfrentamos.

De cara a una cirugía hay que buscar posibles fusiones vertebrales cervicales y realizar pruebas funcionales respiratorias. Las dificultades a la intubación son más por las alteraciones cervicales, que por las deformidades faciales. Las maniobras de hiperflexión o hiperextensión deben limitarse por el riesgo de compresión medular, debiéndose elegir la intubación fibroóptica. Aunque el Mallampati tiene una alta incidencia de falsos positivos en estos casos tanto la intubación orotraqueal y la traqueotomía son procedimientos de gran complejidad (figura 1).

Figura 1: Paciente acondroplásico, cuello muy corto con el espacio cervical anterior muy reducido.

La obesidad que, en los adultos, agrava la morbilidad asociada a la estenosis lumbar y contribuye probablemente a la mortalidad derivada de complicaciones cardiovasculares. La obesidad se manifiesta claramente cuando la estatura llega a los 75 cm, siendo la razón peso/estatura muy superior en los sujetos con acondroplasia que en los sujetos normales (15,16).

La indicación de traqueotomía, por intubación prolongada en pacientes que tienen grandes deformidades cérvico torácicas además de un procedimiento complejo, ofrece gran dificultad para la decanulación (figura 2).

Figura 2. Traqueotomía en mínimo espacio en acondroplásico.

BIBLIOGRAFÍA

1. Jones K. Achondroplasia. In: Jones. KL. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation. Saunders Company, USA, 5º Edit. 1997, 346-351.

2. Macpherson RI et al. Evaluation of newborns with skeletal dysplasias. Indian J Pediatr 2000, 67: 907-913.

3. Matsui Y et al. Skeletal development of achondroplasia: analysis of genotyped patients. Pediatr Int 2001, 43: 361-363.

4. Cerqueiro-Mosquera J et al. Facial palsy and achondroplasia: a rare association. Ann Plast Surg 2001, 47: 203-205.

5. Aldegheri R et al. Limb lengthening in short stature patients. J Pediatr Orthop 2001, 10: 238-247.

6. Al-Herbish A et al. Growth hormone: do we have a national perspective of indications for its use? Saudi Med J 2000, 21: 536-538.

7. Reynolds K et al. Absence of correlation between infantile hypotonia and foramen magnum size in achondroplasia. Am J Med Genet 2001, 101: 40-45.

8. Steen H et al. Deformation across the zone of callotasis during loading. Radiostereometric analysis in a patient with achondroplasia. J Orthop Res 2001, 19: 265-268.

9. Schweitzer D et al. Subtle radiographic findings of achondroplasia in patients with Crouzon syndrome with acanthosis nigricans due to an Ala391Glu substitution in FGFR3. Am J Med Genet 2001, 98 75-91.

10. Falik-Zaccai T et al. Achondroplasia in diverse Jewish and Arab populations in Israel: clinical and molecular characterization. Isr Med Assoc J 2000, 2: 601-604.
11- Saito H et al. Prenatal DNA diagnosis of a single-gene disorder from maternal plasma. Lancet 2000, 356: 1170.

12. Gómez Prat A et al. Lumbar canal stenosis in achondroplasia. Prevention and correction of lumbosacral lordosis. An Esp Pediatr 2001, 54: 126-131.

13. Kanaka-Gantenbein C. Present status of the use of growth hormone in short children with bone diseases (diseases of the skeleton). J Pediatr Endocrinol Metab 2001, 14: 17-26.

14. Bruhl K et al. Cerebral spinal fluid flow, venous drainage and spinal cord compression in achondroplastic children: impact of magnetic resonance findings for descompressive surgery at the cranio-cervical junction. Eur J Pediatr 2001, 160: 10-20.

15. Gordon N. The neurological complications of achondroplasia. Brain Dev 2000, 22: 3-7.

16. Prinster C et al. Diagnosis of hypochondroplasia: the role of radiological interpretation. Italian Study Group for Hypochondroplasia. Pediatr Radiol 2001, 31: 203-208.