

# Seguimiento periódico en los pacientes con displasias óseas



A. González-Meneses López

Unidad de Dismorfología. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

## Resumen

Las displasias óseas son un grupo de patologías habitualmente asociadas con talla baja desproporcionada y que, en ocasiones, presentan complicaciones a corto, medio o largo plazo, que pueden ser evitadas o paliadas con un adecuado seguimiento y la instauración de medidas preventivas precoces.

Los pacientes afectos de displasias óseas y sus familias tienen en el pediatra de Atención Primaria un aliado muy importante para llevar a cabo los adecuados seguimiento y prevención de las complicaciones, así como un importante apoyo para la coordinación de los distintos especialistas que son necesarios para la atención integral de estos pacientes.

En este trabajo, se exponen las patologías asociadas que habitualmente afectan a las displasias óseas más frecuentes en nuestro medio, el modo de detectarlas precozmente y las revisiones periódicas adicionales que deben llevar estos niños durante su desarrollo.

## Palabras clave

Displasias óseas; Exámenes periódicos de salud; Prevención de complicaciones.

## Abstract

### PERIODIC FOLLOW-UP IN PATIENTS WITH BONE DYSPLASIA

Bone dysplasias are a group of disorders usually associated to disproportionate short stature and that could present with complications in short, medium or long term. Those complications can be ameliorated with a good health supervision and early preventive measures.

Patients affected from skeletal dysplasias and their families have in their primary care paediatrician a very important allied in the health supervision and prevention of complications, as well as, a very important support in the coordination of the different specialist implicated in care.

The aim of this work is to expose the associated pathologies that usually occurs in the bone dysplasias more frequent in our environment, the way for an early detection, and the periodic health supervision needed by these child during their development.

## Key words

Bone dysplasia; Health supervision; Complication prevention.

*Pediatr Integral 2006;X(8):583-588.*

## INTRODUCCIÓN

*Las displasias óseas son un complejo grupo de enfermedades de difícil clasificación y diversas causas genéticas que asocian principalmente alteraciones de la estructura de los huesos y suelen ser causa de talla baja. La más frecuente en nuestro medio es la acondroplasia.*

Las displasias óseas son un diverso y complejo grupo de enfermedades en que se produce una alteración primaria del tejido óseo que determina una alteración en el desarrollo de las mismas. Han sido diversas las clasificaciones utilizadas

atendiendo a diferentes criterios, tipos de huesos más afectados, zona de los mismos afectadas, tipo de herencia, mecanismo genético responsable, etc. La clasificación más reciente se formuló en 1997, con una revisión posterior en 2002. Sin embargo, la clasificación de estos procesos es siempre difícil y complicada incluso para personas especialmente dedicadas a esta tarea; ya que, algunas características específicas que son útiles para el diagnóstico pueden faltar en ocasiones o ponerse de manifiesto a una edad determinada.

No es objeto de este trabajo realizar un análisis completo de cada displasia

ósea y de sus problemas de salud asociados, ya que esto excede con mucho la extensión y la intención de este trabajo. Nos proponemos dar algunas pautas útiles para el seguimiento de pacientes afectos de displasias óseas en función de sus características generales, aun cuando algunos puedan no estar adecuadamente diagnosticados. La incidencia de estos problemas en nuestro medio varía entre 2 a 5 casos por 10.000 recién nacidos.

Las displasias que vamos a tratar en este trabajo son fundamentalmente:

- Acondroplasia e hipocondroplasia.
- Displasias óseas que afectan a los huesos largos predominantemente:

displasias óseas metafisarias, epifisarias o diafisarias.

- Displasias óseas con predominante afectación de la columna vertebral: displasias óseas espondilares.
- Displasias óseas que afectan al cráneo: craneosinostosis y displasias craneometafisarias y craneodiafisarias.
- Displasias óseas con fragilidad ósea: osteogénesis imperfecta e hiperfosfatasa.

## ACTUACIÓN GENERAL EN LOS PACIENTES CON DISPLASIAS ÓSEAS

### Aspectos psicosociales de las displasias óseas

*La adecuada integración del niño en su entorno es fundamental para un correcto desarrollo a pesar de las limitaciones impuestas por su enfermedad. El pediatra debe ayudar a esta integración, no sólo a nivel sanitario, siendo la figura central en un contexto multidisciplinar.*

Una displasia ósea es un problema crónico de salud que afecta, no sólo al individuo que la padece, sino a toda la familia, alterando su relación con el entorno y, en ocasiones, la propia estructura familiar. A veces, es relativamente fácil la realización de un diagnóstico específico en los casos más frecuentes, pero en otras ocasiones pueden pasar años hasta que éste se produce o puede no darse nunca. Este padecimiento suele asociar generalmente talla baja, o extremadamente baja, con inteligencia normal en muchas ocasiones. Esto condiciona que debamos procurar una adecuada integración del niño en sus entornos social, escolar y familiar, ofreciéndole el apoyo necesario para sobrellevar las limitaciones físicas que suele haber, y psíquicas si las asocia, así como intentar adelantarnos a prejuicios familiares o sociales relacionados con la talla baja y sus posibles repercusiones en la evolución psíquica del individuo. El apoyo que nos brindan en este aspecto las asociaciones de pacientes o de afectados es incalculable, ya que permiten que parte de esta información sea transmitida por personas afectas de un proceso similar y que han vivido situaciones similares a las que la familia o el individuo es-

tá viviendo, aportando un enfoque complementario al sanitario y tan importante como éste, en ocasiones.

Es necesario acompañar a la familia en los distintos estadios por los que pasarán hasta la aceptación y el enfoque positivo de la enfermedad (asombro, negación, rechazo, culpabilidad, etc.). Es frecuente que, en los primeros momentos tras el nacimiento, la familia pueda estar muy preocupada por problemas médicamente irrelevantes en ese momento, como la talla adulta del niño, o por creencias erróneas que habrá que ayudarle a comprender, como la utilidad de la hormona de crecimiento en estos procesos. En ocasiones, si existe una prueba específica para el diagnóstico de algunos tipos de displasia, como un estudio genético, debemos estar preparados para explicar los resultados de la misma, ya sean positivos, confirmando el diagnóstico de sospecha, o negativos, excluyendo un diagnóstico concreto pero no excluyendo la presencia de una alteración ósea congénita.

El papel del pediatra de la familia es fundamental en todo este entramado de sentimientos, pruebas complementarias y especialistas hospitalarios que no suelen dar una visión completa del conjunto, sino limitarse a un enfoque específico dentro de su especialidad. El pediatra de cabecera, persona responsable en última instancia de la salud futura de estos niños junto con sus padres, debe intentar coordinar esta atención que puede ser dispersa y confusa, tranquilizar a los padres y apoyarlos en su camino, y “traducir” los informes médicos recibidos en ocasiones con un lenguaje excesivamente técnico. Además, debe encaminar a la familia hacia los Servicios Sociales para que puedan tramitar los certificados de reconocimiento de minusvalía y, en ocasiones, asesorar a los profesores del niño sobre las posibles limitaciones de su integración escolar (existencia o no existencia de retraso mental, limitaciones de ejercicios físicos, adaptaciones de pupitres, etc.). Todo esto sin olvidar que debe atender también a los cuidados de salud habituales, vacunaciones y enfermedades comunes que el niño presente, así como tratar de detectar precozmente las posibles complicaciones de la enfermedad que puedan presentarse y recomendar los tratamien-

tos precisos para evitarlas o minimizarlas, incluyendo vacunas no incluidas en el calendario vacunal habitual, en ocasiones.

Para todas estas actuaciones, es necesario disponer de información adecuada y actualizada, en ocasiones aportada por la propia familia. Esto último es una circunstancia cada vez más frecuente, especialmente en el caso de enfermedades raras (de incidencia menor de 1:10.000) debido a la generalización de internet y al cada vez mejor papel desempeñado por las asociaciones de pacientes. Es necesario comprender que, actualmente, el médico no es el único suministrador de información médica a los pacientes y que éstos pueden tener incluso más información que nosotros sobre una determinada enfermedad o aspecto de la misma. En lugar de considerar esto como un inconveniente, debemos tomarlo como una ventaja, ya que una familia o un paciente implicado en el seguimiento de su enfermedad suele tener mejor calidad de vida y un mejor resultado a largo plazo. Es muy frecuente, además, que esta información deba ser depurada, analizada y adaptada al caso concreto de nuestro paciente, ya que puede ser una información antigua, errónea, fantástica o, en ocasiones, intencionadamente engañosa con objeto de explotar la angustia y la esperanza de los pacientes, siendo fundamental el papel del médico de confianza para poner orden en esta avalancha de información y orientar sobre qué fuentes de información son adecuadas y cuáles no lo son. Normalmente, se acepta de buen grado que no sepamos todo sobre una enfermedad concreta o un tratamiento determinado, siempre y cuando mostremos interés por intentar solucionar la duda consultando fuentes alternativas o derivando la noticia a quien puede saberla mejor que nosotros, como pueden ser los resultados de uno u otro tratamiento rehabilitador o la conveniencia de una determinada intervención quirúrgica en un momento dado.

### Problemas médicos generales comunes a las displasias óseas

#### Crecimiento y desarrollo

*Los problemas de salud más comunes a todas las displasias óseas son la*

*talla baja, las deformidades esqueléticas y las alteraciones de la vía aérea superior. El papel del pediatra es fundamental en la detección precoz de estas alteraciones y en la implementación de un tratamiento correcto.*

La mayoría de las displasias óseas asocian alteraciones en el crecimiento y desarrollo del niño que la padece. La talla final suele ser baja o muy baja y suelen asociar deformidades óseas que suelen dar limitaciones de ciertos movimientos o deformaciones de miembros. Es habitual que la ganancia de peso y de talla no sea adecuada y que determinados segmentos corporales puedan tener un crecimiento disarmónico. Es necesario asegurarse de que este fallo de talla y peso sea exclusivamente secundario a la displasia ósea y no a otro proceso intercurrente, como una malabsorción o intolerancia alimentaria. En el caso de la acondroplasia, existen gráficas de crecimiento específicas que ayudan en esta tarea. En caso de no existir estas gráficas específicas, podemos ayudarnos de las desviaciones estándar que suelen ser similares para una determinada persona durante su desarrollo y de la presencia o ausencia de síntomas asociados de una patología intercurrente. En caso de duda, actuaremos como lo haríamos en cualquier otro paciente.

Es importante evitar la obesidad en estos pacientes, ya que es frecuente que la madre trate de sobrealimentarlos en un intento de conseguir así un incremento de talla. La prevalencia de la obesidad puede llegar a ser importante si no se considera y previene adecuadamente.

#### *Desarrollo psicomotor y alteraciones esqueléticas*

*El retraso mental, aunque puede presentarse en ciertos tipos de displasias óseas, no es en ningún modo frecuente. Las alteraciones de la médula espinal son de las complicaciones más graves asociadas a las alteraciones esqueléticas y es preciso detectarlas precozmente.*

No es frecuente la asociación con retraso mental pero, en ocasiones, puede estar presente y debe detectarse para iniciar la adecuada atención temprana. No

obstante, sí es frecuente que determinados ítems motores puedan encontrarse retrasados en sus adquisiciones debido a las limitaciones esqueléticas, requiriendo en la mayoría de los casos un seguimiento rehabilitador sin ser excesivamente agresivos en la actuación *a priori*.

Pueden presentarse limitaciones de la movilidad de determinadas extremidades, como el flexo de codo y de la estática del raquis (hiperlordosis, hipercifosis o escoliosis), deben ser vigilados específicamente en los pacientes con displasias óseas, así como sus complicaciones. El flexo de codo puede tratarse adecuadamente con ejercicios domiciliarios de movilización pasiva y fortalecimiento de la musculatura tricipital.

Son especialmente peligrosas la compresión cérvico-medular y la estenosis del canal medular, que hay que buscar activamente. Deben ser signos de alarma la hipotonía severa, la hiperreflexia o el clonus de las extremidades inferiores, ya que indicarían la posibilidad de encontrarlos ante una compresión del canal medular como consecuencia de estrechez del foramen magnum, especialmente en los pacientes con acondroplasia, que deberán confirmarse mediante una RNM de columna cervical. Dolores o parestesias de miembros o limitaciones para la marcha progresivas pueden ser una indicación de estos procesos.

Son frecuentes las alteraciones de los miembros inferiores, especialmente las alteraciones de las rodillas tipo genu varo, genu valgo y genu recurvatum, fundamentalmente. El genu varo suele originar dolor de miembros y anomalías en la marcha, requiriendo en muchas ocasiones un tratamiento ortopédico específico. Si el tratamiento conservador es ineficaz, suele ser necesaria la cirugía correctiva. El genu valgo no suele ser tan frecuente ni tan importante en la mayoría de las displasias óseas. El genu recurvatum es frecuente cuando existe laxitud articular, requiriendo tratamiento si supera los 20°.

Hoy día, es una realidad la cirugía de alargamiento de miembros, única terapia que realmente puede aumentar la talla final de muchos de estos pacientes, especialmente los afectos de acondroplasia e hipocondroplasia. No todos los pacientes afectos de displasias óseas son tribu-

tarios de esta técnica quirúrgica. Es una cirugía cruenta, que requiere una laboriosa y larga rehabilitación posterior, así como una edad idónea para su realización, que debe ser indicada por el cirujano, pero que suele encontrarse en torno a los 10 años. El niño que vaya a someterse a este tipo de intervención debe encontrarse altamente motivado y ser consciente de los riesgos e incomodidades y no ser una decisión de los padres para mitigar sus complejos.

#### *Alteraciones respiratorias y ORL*

*La otitis media recurrente y el síndrome de apnea obstructiva son relativamente frecuentes entre determinadas afecciones, como la acondroplasia.*

Los problemas respiratorios crónicos son frecuentes en aquellas displasias que asocian un tórax estrecho y/o una desproporción craneofacial, como es el caso de la acondroplasia o de las displasias torácicas asfixiantes (p.ej.: Jeune) donde las bronquitis de repetición son habituales. La peculiar conformación de los huesos del cráneo puede favorecer la recurrencia de otitis medias agudas o de adenoiditis de repetición, por acúmulo de secreciones, que pueden llegar a provocar alteraciones permanentes de oído medio y pérdida de audición.

Otra alteración frecuente es la apnea del sueño, favorecida por la peculiar conformación del cráneo en algunas displasias óseas. Es necesario preguntar sobre la calidad del sueño del niño para tratar de identificar síntomas de apnea obstructiva del sueño durante la primera infancia, que suelen mejorar con la adenoidectomía y la amigdalectomía cuando están indicadas, siendo necesario, en casos rebeldes, el empleo de presión positiva intermitente durante el sueño.

#### *Otras alteraciones asociadas*

Algunas displasias óseas presentan alteraciones de órganos y sistemas distintos al esquelético, que es necesario seguir activamente. Las más frecuentes son: alteraciones de los ojos, como las cataratas en la condrodisplasia punctata, miopía en el síndrome de Stickler, o luxaciones del cristalino en las alteraciones del colágeno (Ehler-Danlos y Marfan). Fisura

palatina, que se asocia a la displasia tipo Kniest y a la displasia espondiloepifisaria congénita. Sorderas en los síndromes otolalato-digital. Alteraciones renales en los síndromes oral-facial-digital o alteraciones generalizadas en las mucopolisacaridosis, enfermedad metabólica considerada como displasia múltiple.

Esto indica que, en caso de no tener claro el tipo específico de displasia ósea que padece nuestro paciente, sería conveniente realizar un estudio clínico detallado completo para detectar algunas alteraciones que pudieran permanecer ocultas.

### ACTUACIONES ESPECÍFICAS ANTE CIERTAS DISPLASIAS ÓSEAS

#### Acondroplasia e hipocondroplasia

La acondroplasia es la displasia más frecuentemente asociada con talla baja desproporcionada. El diagnóstico suele realizarse sobre bases clínicas y radiológicas, no siendo habitualmente necesario el estudio genético. La mayoría de los casos son procesos esporádicos sin antecedentes familiares. Se produce por una mutación en el gen del receptor del factor de crecimiento fibroblástico tipo 3 (FGFR3), fundamentalmente debido a una única mutación en todos los pacientes. La hipocondroplasia comparte con la acondroplasia síntomas clínicos pero con una intensidad menor.

El pronóstico de los niños afectados de acondroplasia suele ser bueno, pero suelen tener cierto retraso en el desarrollo motor, otitis medias frecuentes y genu varo frecuente. Entre las complicaciones raras, pero importantes, destacan la hidrocefalia, la compresión medular a la salida del orificio occipital y la obstrucción de la vía aérea superior, que pueden ser identificadas con antelación para evitarlas o minimizar sus consecuencias.

La Academia Americana de Pediatría ha publicado una guía de manejo clínico dedicada a los pacientes con acondroplasia que incluye unas tablas de crecimiento adaptadas a esta enfermedad. De esta guía de práctica clínica, destacaremos:

- Entre el nacimiento y el mes de vida:
  - Confirmación del diagnóstico.
  - Control de crecimiento y desarrollo utilizando las tablas apropiadas.

- Control del perímetro craneal para detectar precozmente la hidrocefalia. Hay que destacar que la macrocefalia es un rasgo de la acondroplasia.
- Apoyar a los padres en el proceso de aceptación de la enfermedad.
- Explicar las posibles complicaciones de la enfermedad y la forma de detectarlas, especialmente las relacionadas con el riesgo de mielopatía cervical.
- Valorar la formación de hiperlordosis y coordinar la prevención de la misma.
- Coordinar la revisión de los especialistas que deben atender al niño, especialmente el rehabilitador y el neurólogo. Si es preciso deberá ser enviado a un programa de estimulación precoz.
- Hasta el año de vida:
  - Si no se ha realizado en el período neonatal, enviar para la realización de pruebas de neuroimagen de la columna cervical.
  - Continuar con el control del crecimiento y desarrollo con curvas específicas, incluyendo el perímetro craneal.
  - Remitir al paciente al neurocirujano si aparecen signos de compresión medular, tales como: reflejos musculares profundos excesivamente aumentados, asimétricos, clonus de rodilla o hipotonía.
  - Continuar con el control del desarrollo psicomotor.
  - Evaluar la frecuencia de otitis medias agudas o de otitis media crónica. Remitir al otorrino en caso necesario.
  - Encaminar a la familia hacia asociaciones de pacientes si no se ha realizado antes.
  - Entre el año y los 5 años de vida:
    - Continuar con el control de crecimiento y desarrollo. La deambulación debe estar presente entre los dos y los dos años y medio. Es importante evitar la obesidad que puede producirse en estos niños.
    - Vigilar la curvatura de los miembros inferiores y remitir al rehabilitador si es preciso.
    - Continuar con la revisión otológica frecuente, incluyendo la audición si es preciso, y valorando el lenguaje.
    - Valorar la aparición de la apnea obstructiva del sueño.

- El reflujo gastroesofágico es más frecuente en los niños con acondroplasia que en la población normal, especialmente si hay trastornos neurorespiratorios.
- Desde los 5 a los 13 años:
  - Continuar con los controles periódicos en la línea de lo expuesto anteriormente, presentando especial interés en evitar la obesidad, descubrir precozmente signos de alerta neurológica, y evaluar la apnea del sueño.
  - Es necesario plantearse al final de esta etapa la orientación laboral y escolar del niño en función de sus capacidades y preferencias personales. Durante toda la infancia, es necesario ayudar al niño y a la familia a llevar una vida lo más autónoma posible.

#### Displasias óseas que afectan a los huesos largos: metafisarias, epifisarias y diafisarias

Este tipo de alteraciones corresponden a un enorme número de enfermedades, algunas muy diferentes entre sí. Como normas generales, destacaremos la vigilancia necesaria en la deformación de los huesos largos y sus repercusiones en la estática. Las alteraciones de la marcha como consecuencia de la alteración de huesos largos y la posible asociación con retraso mental.

En el caso de la displasia metafisaria tipo McKusic, puede aparecer una inmunodeficiencia con una susceptibilidad aumentada a la varicela.

Algunas displasias diafisarias asocian hiperostosis óseas o retraso mental, así como malformaciones asociadas que deben ser detectadas y tratadas.

Entre las displasias diafisarias encontramos alteraciones metabólicas tipo mucopolisacaridosis, que deben ser diagnosticadas precozmente; ya que, algunas de ellas son susceptibles de tratamiento, bien con trasplante de médula ósea o bien con enzima sustitutiva, según la enfermedad y las características del paciente. En este caso, la displasia ósea es un problema menor frente a las alteraciones asociadas que presentan estos procesos.

#### Displasias óseas espondilares

Afectan fundamentalmente a la columna vertebral y son también un grupo

heterogéneo de procesos. Pueden afectar sólo a la columna vertebral o, más frecuentemente, asociarse con alteraciones a nivel de los huesos largos. Las deformaciones de la columna vertebral que acompañan generalmente a estas displasias suelen condicionar alteraciones en la capacidad respiratoria y en la médula espinal; por lo que, son dos áreas en las que deberemos prestar una especial atención.

Podemos encontrar frecuentemente alteraciones a otros niveles, siendo frecuente la displasia de cadera. A veces se asocian alteraciones oculares.

Debemos prestar especial atención a la estática de la columna vertebral y de las caderas, sin olvidar el desarrollo psicomotor y las alteraciones pulmonares secundarias a la deformación de la caja torácica.

### Displasias óseas que afectan al cráneo: craneosinostosis y displasias craneometafisarias y craneodifisarias

Los procesos que presentan craneosinostosis (cierre precoz de una o varias suturas craneales) pueden presentarse de forma aislada, no sindrómicas, o formar parte de un síndrome de craneosinostosis, como el síndrome de Crouzon o el síndrome de Apert.

Además, si a las alteraciones craneanas añadimos las alteraciones de los huesos largos, nos encontramos con displasias óseas craneodifisarias o craneometafisarias. Estas últimas se caracterizan por un aumento de densidad de los huesos de la base del cráneo, junto con un crecimiento exagerado de estos huesos, asociados a cambios en la conformación de las metáfisis, diáfisis o ambas, de los huesos largos. Aparte de la deformación facial que presentan, fundamentalmente con ensanchamiento de la raíz nasal, se produce una disminución progresiva de visión y de audición debido a la compresión del nervio óptico y del nervio auditivo por el sobrecrecimiento del hueso. El desarrollo intelectual suele ser normal. Es necesaria una detenida y frecuente evaluación de las agudezas visual y auditiva en estos niños, derivándolos para cirugía cuando se aprecien signos de compresión de estos nervios, aunque los

resultados a medio y largo plazo suelen ser malos.

Los síndromes de craneosinostosis requieren una corrección precoz del cierre de suturas para evitar deformidades craneales permanentes. No es habitual el retraso mental, salvo en algunos tipos sindrómicos, como el Apert, en el que alcanza el 70% de los casos y que asocia también sindactilia. Es necesario un control periódico de visión y de audición y pueden asociarse malformaciones de la charnela occipital, como en el Arnold-Chiari, que debe ser evaluado para evitar complicaciones.

### Displasias óseas con fragilidad ósea: osteogénesis imperfecta e hiperfosfatasa

Son un tipo peculiar de displasia ósea donde predomina la fragilidad ósea ante traumas mínimos o inexistentes, siendo la frecuencia de las fracturas la que condiciona la deformidad en los miembros de los afectados. Existen diferentes tipos de osteogénesis imperfecta con distintos patrones de herencia asociados y múltiples mutaciones responsables, muchas de ellas exclusivas de determinadas familias.

Algunos tipos de osteogénesis imperfecta asocian escleras azules y/o dentinogénesis imperfecta. En caso de duda, debemos realizar una densitometría ósea, que será muy sugestiva del proceso, indicando un bajo depósito cálcico en el mismo. Deben ser excluidas anomalías del metabolismo fosfocálcico y el maltrato infantil.

La importancia del diagnóstico radica en el inicio precoz del tratamiento con difosfonatos, que previene las fracturas y evita las deformidades. Son frecuentes las alteraciones auditivas como consecuencia de la alteración de la cadena de huesecillos en el oído medio.

La hiperfosfatasa congénita infantil se caracteriza por un aumento de la fragilidad ósea, con un gran aumento de la fosfatasa alcalina sérica y con una hiperostosis ósea característica. Se trata también con difosfonatos, aunque a veces es necesario emplear dosis algo mayores de las empleadas con la osteogénesis imperfecta. Es la forma grave de la enfermedad de Paget del adulto.

En los procesos de fragilidad ósea, los aplastamientos vertebrales son frecuentes y no suelen recuperarse una vez ocurren, por lo que es necesario un seguimiento cercano de las alteraciones de la columna vertebral y sus consecuencias.

### BIBLIOGRAFÍA

Los asteriscos reflejan el interés del artículo a juicio del autor.

- 1.\*\*\* Trotter TL, Hall JG and the Committee on Genetics. Health supervision for children with Acondroplasia. *Pediatrics* 2005; **116** (3): 771-83.

Guía de práctica clínica para el seguimiento de los pacientes acondroplásicos realizado por el comité de genética de la Academia Americana de Pediatría. Detalla las revisiones y circunstancias a tener en cuenta en los exámenes periódicos de salud desde el período neonatal hasta la edad adulta, no sólo sobre las situaciones médicas sino también sobre las actuaciones psicosociales. Se acompaña también de gráficas de crecimiento y desarrollo específicas para la acondroplasia.

- 2.\*\* Servicio de Protocolos Asistenciales. Subdirección de Programas y desarrollo. Consejería de Salud de la Junta de Andalucía. Organización de la asistencia sanitaria en el Servicio Andaluz de Salud para pacientes con osteocondrodisplasias; 2005.

Guía de práctica clínica realizada por la consejería de salud de la Junta de Andalucía para organizar la atención a pacientes afectados de displasias óseas en la comunidad autónoma andaluza. Regula la atención de la asistencia sanitaria a estos pacientes tanto desde la atención primaria como desde la especializada.

- 3.\*\* Base de datos OMIM (on line mendelian inheritance in men). [www.ncbi.nlm.nih.gov/omim](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim)

Información actualizada sobre enfermedades hereditarias humanas con revisiones sistemáticas y bibliografía. Página dependiente del Centro Nacional de Información Biotecnológica de los Estados Unidos.

- 4.\*\* Geneclínics; *genereview*. [www.geneclínics.org](http://www.geneclínics.org)

Base de datos sobre enfermedades genéticas que, en su apartado *genereview*, presenta muy completas revisiones sobre ciertas displasias óseas y otras alteraciones genéticas.

- 5.\* Hall CM. International nosology and classification of constitutional disorders of bone (2001). *Am J Med Genet* 2002; **113** (1): 65-77.

Puesta al día de la clasificación de consenso sobre displasias óseas del grupo de trabajo internacional sobre displasias óseas. Actualiza la clasificación sobre la realizada en el año 1998.

## Caso clínico

### Acondroplasia.

Francisco es un varón de 5 años afecto de acondroplasia y al que seguimos regularmente en nuestra consulta al igual que a sus dos hermanos, sanos. Su desarrollo psicomotor ha sido normal y, desde el punto de vista ponderoestatural,

presenta unos parámetros normales para niños acondroplásicos con una cierta tendencia al sobrepeso.

La madre nos consulta porque ha comenzado a tener pérdidas de orina incontroladas, a pesar de que hace dos años que no utiliza pañales de día y un año que no los necesita tampoco por la noche. Refiere además la madre que lo nota más torpe andando que lo que so-

lía, y se queja de dolores en las piernas.

A la exploración, destaca un clonus en la exploración de los reflejos rotulianos y una asimetría de fuerza en los miembros inferiores, con una cierta hipotonía del miembro izquierdo en relación con el derecho. La marcha es algo más torpe, con cierta dificultad para subir escalones.

### ALGORITMO: PAPEL DEL PEDIATRA DE ATENCIÓN PRIMARIA EN EL SEGUIMIENTO DE LOS PACIENTES CON OSTEOCONDRÓ- DISPLASIA

