

## REHABILITACIÓN EN ACONDROPLASIA

(Indicaciones sobre rehabilitación de personas con acondroplasia recopiladas de diferentes biografías de grandes profesionales en displasias.)

### INTRODUCCIÓN

La palabra acondroplasia proviene del griego «sin formación cartilaginosa»; concepto que se aleja de la realidad. Los tejidos cartilagosos se convierten en hueso durante el desarrollo fetal y la niñez. En las personas acondroplásicas sucede un proceso anómalo durante el crecimiento, especialmente en aquellos huesos más largos. Las células cartilaginosas de las placas de crecimiento se convierten en tejido óseo de forma demasiado lenta debido al bloqueo de la producción de cartílago en las apófisis de crecimiento. Este proceso da lugar a huesos cortos y como consecuencia, la baja estatura. Por el contrario, los huesos formados a partir de osificaciones membranosas (parte del cráneo y huesos faciales) son normales.

El resto de los mecanismos de crecimiento (columnización, hipertrofia, calcificación y osificación) tienen lugar normalmente, aunque la cantidad formada es significativamente menor. Se trata, por tanto, de un trastorno del desarrollo y del crecimiento óseo.

La etiología de la acondroplasia es genética, se produce por la mutación en el brazo corto del cromosoma 4 del gen del receptor 3 del factor de crecimiento del fibroblasto.

La frecuencia de esta patología es de 1 caso cada 20.000 habitantes. La posibilidad de tener un hijo acondroplásico es del 50 % si uno de los padres presenta la enfermedad y del 75 % si ambos son acondroplásicos.

### CARACTERÍSTICAS ANATÓMICAS DE LOS ACONDROPLÁSICOS

Talla adultos: 122-144 cm (hombre) / 117-137 cm (mujer).

Desproporción entre tronco normal y extremidades cortas.

Caja torácica pequeña y aplanada anteroposteriormente.

Cráneo ancho y cara pequeña.

Frente y mandíbula prominentes.

Puente nasal deprimido en su parte superior.

Discreta desproporción entre el desarrollo muscular y el esqueleto. Suele haber un exceso de tejidos blandos en relación a la longitud ósea.

Manos características en tridente: aumento del tercer espacio interdigital.

Abdomen discretamente abombado, debido a la debilidad de la musculatura abdominal. Suele provocar una hiperlordosis lumbar; muchas veces compensada con una cifosis dorsal baja.

Articulaciones con gran amplitud articular, provocada por una hiperlaxitud ligamentosa. Es objetivable en los lactantes de forma bastante generalizada y en adultos a nivel de rodillas (*genu recurvatum*).

Articulaciones con limitación a la extensión. Muy frecuentes los flexos a nivel de codo y cadera.

Alteraciones en los ejes de las extremidades inferiores: *genu varo* y *genu valgo*. Más frecuente el primero por la tendencia que tienen a la rotación externa de cadera.

A nivel radiológico nos encontramos con conductos vertebrales pequeños debido a la estrechez de los arcos posteriores vertebrales y a la disminución de los espacios entre pedículos, que definen el espacio medular. Esta anomalía puede provocar una compresión medular.

En la resonancia magnética nuclear y la tomografía axial computerizada se puede observar una disminución del foramen mágnium. Así, el diámetro transversal del mismo en un acondroplásico adulto es igual al de un recién nacido y, a su vez, igual al de un lactante de dos años en su diámetro sagital. Esta estrechez puede provocar una compresión cérvicomedular, manifestándose signos y síntomas de alta mielopatía cervical, apnea central o ambas. En casos graves es incompatible con la vida.

En un recién nacido, nos encontramos con una hipotonía muscular generalizada que conlleva un retraso en la adquisición de las habilidades motrices.

## NORMAS DE TRATAMIENTO FISIOTERAPÉUTICO EN LA ACONDROPLASIA

Antes de exponer las pautas de actuación en Fisioterapia para casos de acondroplasia, queremos dejar claro que se trata simplemente de una guía orientativa sobre aquellos aspectos fundamentales que requieren actuación fisioterapéutica precoz y efectiva.

Cada acondroplásico tendrá unas necesidades y unas alteraciones características que lo definan y diferencien del resto, por lo que el tratamiento se ha de orientar hacia cada persona de forma individual.

Para hacer más didáctica la exposición vamos a dividir la actuación del fisioterapeuta en tres periodos de la vida del acondroplásico: lactante, niños y adolescentes y adultos.

### LACTANTES ACONDROPLÁSICOS

Durante el tratamiento de un lactante debemos tener presente la posible existencia, o el posterior desarrollo, de dos alteraciones de base: la estrechez del foramen mágnium y la hidrocefalia.

Ya hemos comentado que estos niños tienen un foramen mágnium más pequeño de lo normal, que podría provocarles compresión medular. Esta alteración unida a la hiperlaxitud a nivel atloaxoideo y el menor tamaño de la odontoides hacen que el cuello sea una zona de riesgo y, por lo tanto, debemos cuidar al máximo su manipulación durante todo el tratamiento. Se debe evitar el bamboleo de la cabeza, sobre todo en este periodo, en el que el niño no ha adquirido un buen control de la cabeza. Debemos transmitir esta precaución en todo momento a los padres y a su entorno.

Otro trastorno a tener en cuenta es el posible desarrollo de una hidrocefalia durante los dos

primeros años de vida. Se debe hacer un seguimiento del perímetro craneal durante este tiempo y conocer los síntomas y signos que provoca (crecimiento excesivo del cráneo, cefaleas, somnolencia, vómitos y rigidez de piernas). Ante cualquier sospecha se debe remitir inmediatamente a un neurólogo pediatra o a un neurocirujano.

Cuando valoramos a un lactante observamos una hipotonía muscular generalizada, la mayoría de las veces moderada, que provoca un retraso motor evidente. Dicha hipotonía, si no se trata y dejamos que el niño vaya evolucionando por sí solo en sus adquisiciones motoras hasta llegar a la sedestación, conducirá a que esa debilidad muscular junto con el marcado peso de la cabeza instaure una tendencia a la flexión de la columna, favoreciendo el acuñamiento de la primera y segunda vértebras lumbares. Esta situación provoca una cifosis dorso-lumbar que, lejos de corregirse, se va instaurando, llegando incluso a necesitar tratamiento ortésico.

Se debe realizar lo antes posible una estimulación motriz con el objetivo de conseguir un buen control de tronco y una correcta bipedestación y deambulación. Sin olvidar la iniciación en la higiene postural.

Es imprescindible no forzar el desarrollo motor del niño. Se debe reforzar la musculatura de control de cabeza y tronco, consiguiendo un buen grado de fortalecimiento muscular antes de realizar la sedestación. Hasta que no se consiga no se debe permitir la sedestación sin apoyo, ya que favorecería la cifosis dorso-lumbar. Siempre se le ha de colocar un cojín en la espalda del niño para la correcta sedestación.

Para aumentar el tono muscular se le ha de incluir en un programa de estimulación realizado en tres posiciones fundamentales: decúbitos prono y lateral, sedestación y bipedestación.

Se comienza en decúbito prono con todos aquellos ejercicios encaminados a conseguir el control del peso del polo cefálico, mediante el aumento de la fuerza de la musculatura cervical y dorsal. Se puede estimular el dorso del tronco para que se produzca una respuesta erectora del raquis.

Una vez que se haya adquirido un tono muscular adecuado, pasaremos a realizar todos aquellos ejercicios en sedestación encaminados a mejorar el control del tronco. Se debe estimular el desarrollo de las reacciones de la cabeza y del tronco mediante inclinaciones diagonales.

Por último, con el niño de rodillas y mediante una serie de ejercicios se intentará conseguir que controle el peso del tronco y que pueda realizar la bipedestación, o llegar a la misma desde la posición de sentado en un taburete y extendiendo las rodillas.

Han de tenerse en cuenta un par de premisas durante este periodo: la deambulación se puede retrasar hasta los dos años y se deben colocar los pies del niño sobre un peldaño en sedestaciones prolongadas, para evitar la tendencia a la rotación externa de cadera.

En este periodo se deben comenzar, para incidir más en etapas posteriores, ejercicios respiratorios, sobre todo de control y fortalecimiento del diafragma.

## NIÑOS Y ADOLESCENTES ACONDROPLÁSICOS

Este periodo se caracteriza por la instauración de una serie de deformidades ortopédicas que van agravándose, pudiendo llegar a condicionar seriamente al niño.

Entre estas deformidades cabe destacar la restricción que aparece a nivel de los codos. La extensión de esta articulación suele estar limitada en los últimos grados, provocando un flexo. Para no perder la flexibilidad y el recorrido articular, el acondroplásico debe realizar todos aquellos ejercicios que impliquen extensiones repetitivas de codo, así como estiramientos suaves de la musculatura flexora, previa enseñanza y bajo supervisión. Si es preciso y ante retracciones musculares severas, se podrán emplear todos aquellos medios físicos con los que cuenta la Fisioterapia para solventarlas.

Otras articulaciones sometidas a retracción en flexión son las caderas, que suelen ir evolucionando a más provocando mayor anteversión pélvica y consecuentemente, una hiperlordosis lumbar. Para prevenirla o reducirla, en caso que se haya instaurado, se deben realizar ejercicios en retroversión pélvica, insistiendo siempre en una buena contracción del transversal del abdomen antes de solicitar el resto de la musculatura abdominal, y estiramientos suaves y progresivos de la musculatura lordosante, principalmente isquiotibiales y psoas-iliaco, que deberán ser ejecutados por el fisioterapeuta en un principio y luego por el niño o adolescente. La higiene postural también es muy importante; sobre todo incidir en un buen control postural en la sedestación, la bipedestación prolongada y la manipulación de cargas.

Se deben vigilar además problemas de escoliosis, realizando Fisioterapia correctora si fuera necesario.

Con mucha mayor frecuencia se pueden producir alteraciones en los ejes de las extremidades inferiores, requiriendo un control exhaustivo de su evolución. Nos podemos encontrar con un *genu valgo* y sobre todo con un *genu varo* que conduce a una tibia vara, desencadenando un pie varo con limitación a la pronación. Si la deformidad no es muy severa, en el segundo caso, podemos evitar por lo menos que progrese con el estiramiento de las cadenas musculares internas acortadas y el fortalecimiento de las externas débiles y distendidas. El tratamiento se invierte en el caso primero, menos frecuente. Nos podemos ayudar de los medios físicos que están a nuestro alcance para relajar o fortalecer dichos grupos musculares. En desviaciones graves se acude a ortesis o plantillas.

Por otra parte, durante este periodo del crecimiento es imprescindible, sobre todo durante la adolescencia, realizar una valoración sistemática de los reflejos tendinosos. Se buscarán déficits, asimetrías o hiperreflexias que sugieran la presencia de estenosis lumbar. De ello se hablará a continuación, ya que se trata del principal problema que aparece en la fase adulta.

Durante esta etapa de la vida de un acondroplásico, como cualquier otro niño, comienzan a tener inquietudes por practicar determinados deportes. Siempre deben evitar todos aquellos de fuerza, colisiones y saltos repetitivos que puedan provocar estrés innecesario en las articulaciones. Se recomiendan actividades de descarga como natación y ciclismo.

Otro aspecto importante es evitar el sobrepeso por la excesiva carga articular que provoca. Controlar la dieta y el gasto energético es fundamental.

En definitiva, hasta que termine el periodo de crecimiento debemos controlar y en la medida de lo posible, disminuir las deformidades y problemas del sistema neuro- músculo-esquelético que vayan apareciendo, para que el acondroplásico llegue a la edad adulta en las mejores condiciones físicas posibles.

## ADULTO ACONDROPLÁSICO

Llegados a esta etapa, encontramos un problema muy frecuente, que puede llegar a ser invalidante si no se detecta a tiempo. Nos referimos a la presencia de una estenosis espinal lumbo-sacra, que deriva en una compresión medular por la estrechez del canal vertebral a nivel lumbar.

Los acondroplásicos presentan un estrechamiento del canal medular lumbar que provoca un compromiso continente-contenido en el conducto vertebral. Este trastorno constitucional se ve incrementado por la tendencia hiperlordótica de estas personas, lo que desencadena, ya adultos, en la estenosis medular lumbo-sacra.

Clínicamente suele comenzar con dolor en los miembros inferiores o en la zona lumbar, pesadez al andar o debilidad en las piernas con posibilidad de caídas repentinas. Estos síntomas pueden ir progresando hasta provocar parálisis permanente con pérdida del control urinario. De ahí la importancia de un seguimiento de los reflejos tendinosos y de la vigilancia del desarrollo o acentuación de la hiperlordosis lumbar, que podría agravar más la situación. Además, como medida preventiva, se han de evitar todos aquellos empleos que requieran largos periodos en bipedestación o con extensiones repetitivas de columna; ambas situaciones disminuyen el canal medular pudiendo provocar la aparición de dolor lumbar.

Las personas que padecen acondroplasia, y otras con talla baja patológica (hemos tratado la acondroplasia por ser la más frecuente), precisan y necesitan un seguimiento fisioterapéutico, al igual que de otras especialidades sanitarias, durante toda su vida, siendo primordial desde la lactancia a la adolescencia, por los problemas músculo- esqueléticos que esta patología conlleva. Con ello se previenen gran cantidad de alteraciones que pueden provocar discapacidades variables y alterar la vida cotidiana de estas personas. La finalidad y único objetivo de la Fisioterapia es mejorar la calidad de vida del paciente acondroplásico; finalidad que debe ser compartida por un equipo multidisciplinario que aborde de forma integral la atención sanitaria y social que necesitan.