

ORGANIZACIÓN DE LA ASISTENCIA SANITARIA EN EL SERVICIO ANDALUD DE SALUD PARA PACIENTES CON OSTEOCONDRODISPLASIAS



Servicio Andaluz de Salud
CONSEJERÍA DE SALUD

Organización de la Asistencia Sanitaria en el S.A.S. para pacientes con *osteocondrodisplasias*

Servicio de Protocolos Asistenciales
Subdirección de Programas y Desarrollo
Dirección General de Asistencia Sanitaria

2005



Servicio Andaluz de Salud
CONSEJERÍA DE SALUD

▲ ▲ ▲ COMISIÓN FORMADA POR:

Francisco Blanco López Sº Cirugía Pediátrica (Traumatología Infantil) H. U.Reina Sofía • Juan Andrés Conejero Cesares Sº Rehabilitación H. U. V.Macarena • Lourdes De la Colina Fernández U. de Investigación H. J.R.Jiménez • Juan Pedro López Siguero Sº Pediatría H.Carlos Haya • José A. Moreno Molina Pediatría A. Primaria C.S. "El Limonar"

▲ ▲ ▲ COORDINACIÓN TÉCNICA:

Fernando Llanes Ruiz
Mª Paz Valpuesta Bermúdez

▲ ▲ ▲ DIRECCIÓN

Javier García Rotllán
Mª Aránzazu Irastorza Aldasoro

Secretaria: Ana Isabel Tena Murillo

© 2005 Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. Junta de Andalucía.

Edita: Servicio Andaluz de Salud
Consejería de Salud. Junta de Andalucía
Avda. de la Constitución, nº 18
41001-Sevilla
Teléfono:955-018000 Fáx: 955-018025
Web: www.juntadeandalucia.es/servicioandaluzdesalud

Depósito Legal: SE-1547-2005
Maquetación e Impresión: TECHNOGRAPHIC, S.L.

Índice:

INTRODUCCIÓN	9
ORGANIZACIÓN	17
I. Sospecha Diagnóstica.....	21
II. Confirmación Diagnóstica	23
Registro de Pacientes	26
III.- Tratamiento y Seguimiento	28
A. PEDIATRÍA EN ATENCIÓN PRIMARIA	29
B. PSICOLOGÍA CLÍNICA	42
C. REHABILITACIÓN	44
D. CIRUGÍA ORTOPÉDICA.....	56



introducción

INTRODUCCIÓN

OSTEOCONDRODISPLASIAS

▲ ▲ ▲ En general, los pacientes con talla baja desproporcionada presentan una Displasia ósea. Las Displasias óseas forman un grupo heterogéneo de más de 200 trastornos diferenciados en cuanto al fenotipo, características radiológicas, forma de herencia y, en algunos casos, diagnóstico molecular. El espectro clínico de presentación varía desde casos mortales en etapa perinatal hasta aquellos con talla y esperanza de vida normal pero con inicio precoz de osteoartrosis. Los diferentes estudios encuentran incidencias comprendidas entre 2 y 5 casos por cada 10.000 recién nacidos.

CLASIFICACIÓN:

El Grupo de Trabajo Internacional sobre Displasias Óseas efectuó en 1997 la más reciente de las revisiones de la nomenclatura y clasificación de las osteocondrodisplasias. Es la tercera propuesta, tras revisar las anteriores elaboradas en 1977 y 1991.

La anterior clasificación (1991) se basaba en criterios morfológicos y radiológicos, y agrupa las anomalías en "familias" de alteraciones óseas en las que se suponían similitudes morfológicas y patogénicas. La nueva clasificación recoge toda la información etiopatogénica relacionada con los defectos conocidos de genes y/o proteínas de estos desórdenes. Así, aquellos cuyo defecto básico está bien documentado se reagrupan como mutaciones debidas a un mismo gen.

Entre las Displasias óseas que, ya sea por su frecuencia o por la necesidad de establecer el diagnóstico diferencial, adquieren más relevancia se encuentran las siguientes:

- Acondroplasia.
- Osteogénesis imperfecta.
- Pseudoacondroplasia.
- Displasia epifisaria múltiple.
- Displasia tanatofórica.
- Hipocondroplasia.

ACONDROPLASIA

Es la forma más frecuente de enanismo desproporcionado. Incidencia aproximada de 0.5-1.5 casos/10.000 recién nacidos. Asumiendo la esperanza de vida media, se calcula que la prevalencia actual en España de Acondroplasia es de aproximadamente 1000 casos.

Los hallazgos clínicos más característicos son talla baja, acortamiento rizomélico de extremidades, cráneo voluminoso, raíz nasal muy deprimida, nalgas prominentes por hiperlordosis lumbar con angulación posterior de sacro y mano en tridente. Los datos clínicos se acentúan con la edad. La maduración neuropsíquica es normal.

Entre el 75% y el 90% de los casos son mutaciones "de novo", siguiendo el resto un patrón de herencia autosómico dominante con penetrancia completa. Está producida por una mutación en el gen que codifica el receptor 3 del factor de crecimiento fibroblástico (FGFR3) (4p16.3). Las mutaciones G1138A y G1138C suponen el 99% y provocan la sustitución de un aminoácido (G380R). Otro tipo de rara mutación (K650M Lys650Met) provoca el síndrome SADDAN (Acondroplasia severa, con retraso mental y acantosis nigricans). Otra mutación (Gly380Arg) se ha publicado en población española.

Radiológicamente presenta acortamiento rizomélico de huesos largos. Los más característicos son los hallazgos de columna vertebral y pelvis. Las distancias interpediculares de las vértebras lumbares se estrechan progresivamente en sentido caudal y las vértebras tienen una disposición cuneiforme anterior. La pelvis es corta y estrecha, con el reborde acetabular superior orientado horizontalmente.

HIPOCONDROPLASIA

Es una forma más leve de Acondroplasia. Clínicamente presenta un acortamiento rizomélico de extremidades, aunque las anomalías faciales no son tan pro-

nunciadas como en la Acondroplasia. No es detectable por tanto al nacimiento sino que se va haciendo evidente a partir del segundo año de vida.

Sigue una herencia autosómica dominante y también se debe a una mutación en el locus FGFR3 del cromosoma 4. Por ello se presume que la Acondroplasia y la hipocondroplasia son alteraciones alélicas (diferentes mutaciones en el mismo locus génico) y que la mutación de FGFR3 en la hipocondroplasia provoca un cuadro clínico más leve. A pesar de esto, algunos casos descritos no presentan mutación de este gen, por lo que se trataría de una entidad genéticamente heterogénea.

Radiológicamente, los datos más característicos se localizan en la columna lumbar y extremidades inferiores, mientras que los hallazgos de pelvis y manos son menos definitivos.

DISPLASIA TANATOFÓRICA

Es la más frecuente de las Displasias óseas letales. Provoca un acortamiento rizomélico de extremidades con macrocefalia, platiespondilia y tamaño reducido de la cavidad torácica. Existen dos tipos, atendiendo a la morfología del fémur (tipo I curvados y tipo II rectos) y la mutación subyacente.

Genéticamente también está unido a una mutación del gen FGFR3 en el cromosoma 4.

PSEUDOACONDROPLASIA (o forma pseudoacondroplásica de la Displasia espándiloepifisaria)

Normales al nacimiento, presentan retraso en el crecimiento a partir de los dos años. Acortamiento de miembros de proporciones similares a la Acondroplasia, pero con cabeza y cara normal. Marcha característica de pato y laxitud ligamentosa. Dedos cortos, escoliosis e inicio precoz de osteoartritis.

Radiológicamente se aprecian huesos tubulares cortos, epifisis pequeñas con irregularidades, frecuente platiespondilia.

Genéticamente presenta mutación en el gen que codifica la proteína oligomérica del cartilago (COMP, Cr 19), que también han sido vistas en pacientes con Displasia epifisaria múltiple lo que sugiere que pudieran ser partes de un mismo espectro de enfermedad.

DISPLASIA EPIFISARIA MÚLTIPLE

Se caracteriza por talla baja leve-moderada e inicio precoz de osteoartritis, fundamentalmente en húmero y fémur. Las vértebras no están afectadas.

Habitualmente se diagnostica en la infancia tardía por dolor y rigidez de cadera, rodilla y tobillo. Dos formas clínicas: Tipo Ribbing, más leve y Tipo Fairbank, más severa.

Radiológicamente presenta epífisis irregulares y deflecadas con retraso de la osificación. Vértebras y metáfisis normales.

Es un trastorno genéticamente heterogéneo, con herencia autosómica dominante. Ha sido ligada a mutaciones en tres loci diferentes. Gen COMP, gen COL9A2 (codifica la cadena alfa 2 del colágeno tipo IX) y gen COL9A3.

OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

La Osteogénesis Imperfecta (OI) se caracteriza clínicamente por la presencia de fragilidad ósea, desproporción, deformidades de los huesos largos y escoliosis. Algunos tipos de OI también presentan laxitud ligamentosa, escleras azules, alteración de la dentinogénesis y sordera. Se debe a una anomalía en la síntesis de las fibras de colágeno tipo I, que se localizan en hueso, fascias, córnea, esclera, tendones, meninges y dermis.

Existen cinco tipos de OI, basados en los hallazgos clínicos. Estructuralmente el colágeno tipo I está compuesto por una doble hélice de las cadenas pro- α 1 y pro- α 2. Se han encontrado mutaciones en los loci que codifican estas cadenas (COL1A1 banda 17q21 y COL1A2 banda 7q22.1, respectivamente). Sin embargo en muchos pacientes con características clínicas de OI no se han podido encontrar mutaciones de estos genes.

Coexisten defectos cualitativos y cuantitativos en la síntesis del colágeno tipo I.

La ecografía prenatal muestra anomalías en los huesos largos (desde la 15^a – 18^a semana de gestación) como encurvamiento y acortamiento, fracturas costales múltiples. Las formas más leves pueden tener ecografías prenatales normales. En los embarazos de riesgo puede realizarse un estudio genético en biopsia de vellosidades coriales.

La radiología postnatal presenta osteopenia, platiespondilia, fracturas múltiples con deformidad, huesos delgados, múltiples huesos vормianos y quistes metafisa-

rios. La densitometría ósea, aunque puede ser normal si la afectación es escasa, de media indica una densidad mineral ósea del 77% en la columna lumbar. Puede ser muy útil para monitorizar la evolución de la enfermedad y determinar el riesgo de fracturas.

Los estudios de la síntesis de colágeno en cultivos de fibroblastos obtenidos por biopsia cutánea ofrecen resultados falsos negativos en el 13% de los casos.

El tratamiento con pamidronato produce una disminución clínica y analítica de los parámetros de reabsorción ósea (como niveles de calcio urinario y excreción de productos de destrucción del colágeno) y un aumento de la densidad mineral ósea. El tratamiento produce la desaparición de los dolores óseos y la disminución del número de fracturas, lo que provoca un aumento de la movilidad.

El tratamiento quirúrgico incluye las técnicas de rodding (introducción de clavo intramedular), así como la corrección de escoliosis.



organización

ORGANIZACIÓN:

▲ ▲ ▲ Esta ordenación de la atención sanitaria surge como respuesta a las necesidades bien diferenciadas que este colectivo de pacientes plantea frente al resto de la población.

Si bien es verdad que en la actualidad se dispone de los recursos humanos y técnicos necesarios, no es menos cierto que existe un déficit en la coordinación y en el seguimiento que este tipo de trastornos requieren. La propuesta se centra fundamentalmente en pacientes con **Acondroplasia**, por ser la más prevalente de todas las osteocondrodisplasias.

Esta organización de la atención sanitaria parte de las siguientes premisas:

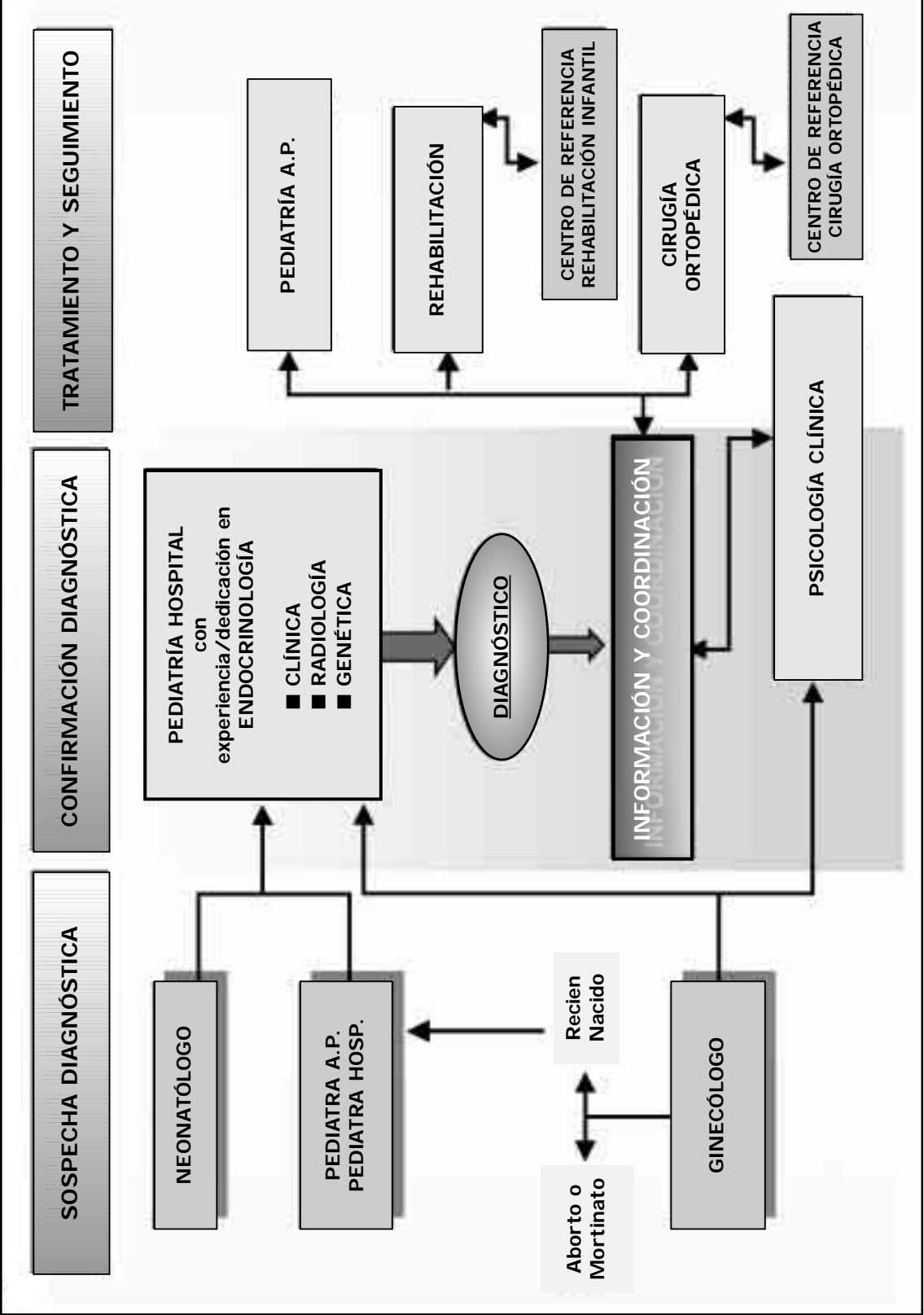
- **La puerta de entrada al Sistema Sanitario** de estos pacientes se puede realizar en **diferentes momentos de su vida**, a través de los facultativos de: Ginecología, Neonatología, Pediatra de Atención Primaria o Pediatra de Atención Especializada.
- **El seguimiento, la prevención primaria, secundaria o terciaria de las complicaciones y el tratamiento** de estos pacientes deben ser, de forma irrenunciable, el objetivo de todo un **equipo multidisciplinario**.
- Debe existir un profesional que asuma la **labor de confirmación** de la sospecha diagnóstica inicial; pero sobre todo, de información a la familia y de **coordinación del equipo multidisciplinario** que desarrolla la atención sanitaria de estos pacientes. Este papel lo asume el **Pediatra hospitalario con experiencia/dedicación a Endocrinología**, siendo derivados los pacientes a aquellos hospitales que cuenten con este especialista.

- **El Pediatra de atención primaria** desempeña un relevante papel en el seguimiento y vigilancia activa para la prevención y diagnóstico precoz de las previsibles complicaciones que pueden surgir en la evolución de enfermos con Displasias óseas.
- **El seguimiento y tratamiento de Rehabilitación** se realizará en primer lugar, en los hospitales de referencia que cuenten con Unidades de Rehabilitación Infantil o especialista con dedicación infantil.
- **El tratamiento de elongación de extremidades**, en los casos en que se encuentre indicado, queda centralizado en los siguientes centros de nuestra Comunidad Autónoma, **H.U.V. Macarena**, **H.U. Reina Sofía** y actuando como una Unidad Funcional los **H. Carlos Haya-H.U.V. de la Victoria**.
- **El correspondiente seguimiento y tratamiento de Rehabilitación postoperatoria**, se realizará en el mismo hospital, pasando a las Unidades de Rehabilitación Infantil o especialista con dedicación infantil de los hospitales de referencia.
- Se considera necesario la implantación de un **Registro** para el seguimiento de estos pacientes.



PARA UNA MEJOR ESTRUCTURACIÓN SE HAN DIFERENCIADO TRES ETAPAS:

- I. SOSPECHA DIAGNÓSTICA**
- II. CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA**
- III. TRATAMIENTO Y SEGUIMIENTO**



I. SOSPECHA DIAGNÓSTICA:

▲ ▲ ▲ Puede tener lugar en diferentes momentos. En pacientes con Acondroplasia lo más frecuente es que en el momento del nacimiento existan los suficientes rasgos clínicos de la enfermedad como para establecer una SOSPECHA CLÍNICA. En estas condiciones, el NEONATÓLOGO debe remitir al paciente al S° de PEDIATRÍA HOSPITALARIA para la confirmación diagnóstica.

Fundamentalmente en otros tipos de Displasias óseas, al principio los datos pueden no ser tan claros como para que se produzca una sospecha clínica del trastorno. En esta situación la SOSPECHA CLÍNICA surge en el PEDIATRA DE ATENCIÓN PRIMARIA que atiende al paciente o bien en el propio S° DE PEDIATRÍA HOSPITALARIA con motivo de algún ingreso, relacionado o no con la Displasia ósea.

En cualquier caso el paciente será derivado al PEDIATRA HOSPITALARIO CON EXPERIENCIA/DEDICACIÓN A ENDOCRINOLOGÍA para la confirmación diagnóstica. En aquellos hospitales que no cuenten con este especialista, se derivarán a su Hospital de referencia.

Independientemente de que el diagnóstico haya sido en el período neonatal o a lo largo de la infancia, el PEDIATRA DE ATENCIÓN PRIMARIA tendrá, como se explica más adelante, un importante papel en el seguimiento de estos pacientes.

Aunque el diagnóstico prenatal de la Acondroplasia es posible, generalmente el diagnóstico de certeza no se puede establecer hasta el nacimiento.

La mayoría de los casos en los que existe un diagnóstico prenatal se producen cuando al menos uno de los progenitores está afectado por la enfermedad. En estas circunstancias los padres suelen conocer el trastorno, su evolución y pronóstico. Deben estar informados de que si uno de los progenitores es acondroplásico tienen un riesgo del 50% de tener hijos con el mismo trastorno; y que si lo son ambos padres tienen un 25% de probabilidad de tener un hijo no acondroplásico, un 50% de que sea acondroplásico y un 25% de que sea un feto con una homocigosis para la mutación del gen FGFR3, siendo importante el diagnóstico genético prenatal ya que estos casos son mortinatos o fallecen muy precozmente. Este diagnóstico prenatal de certeza abre la posibilidad de plantear un aborto terapéutico.

Cuando ninguno de los progenitores está afecto de Acondroplasia, los signos ecográficos permiten al GINECÓLOGO establecer una sospecha diagnóstica en el 30 – 60 % de los casos. Son signos ecográficos sugestivos, aunque inespecíficos, la presencia de extremidades desproporcionadamente cortas con relación al tórax y la existencia de polihidramnios. En esta situación el diagnóstico suele ser solamente de sospecha, aunque podría confirmarse por radiografía prenatal. Esta confirmación, sin embargo, es tardía y no permite decisiones sobre un posible aborto terapéutico.

En los infrecuentes casos en los que el diagnóstico pueda establecerse de forma inequívoca en el período prenatal (bien por análisis de las mutaciones del gen FGFR3 en material obtenido por amniocentesis o biopsia de vellosidades coriónicas en familias con padres heterocigotos para las mutaciones G1138A o G1138C, o bien por radiografía prenatal) se debe informar y discutir con los padres sobre los siguientes aspectos:

- Mecanismos de aparición y recurrencia de Acondroplasia en el feto y riesgo de recurrencia para la familia. Es presumiblemente superior al doble de la tasa de mutación de novo, pero no ha sido medido. Ha sido estimado en un 0.02%.
- Entre el 75 y el 90% de los casos de Acondroplasia tienen padres de talla normal y se deben a mutaciones de novo.
- Historia natural y manifestaciones de la Acondroplasia, incluyendo la variabilidad de las mismas.
- Estudios que con posterioridad deben efectuarse, particularmente para la confirmación del diagnóstico en período neonatal.
- Tratamientos e intervenciones actualmente disponibles.
- Si la madre es acondroplásica, informar de la necesidad de cesárea.

Cuando se plantea una sospecha diagnóstica de Acondroplasia en período prenatal es imprescindible que el ginecólogo, desde ese mismo momento, derive a la familia para recibir la atención necesaria por el psicólogo clínico. En los casos de progenitores acondroplásicos, al efectuar el estudio de las mutaciones del gen FGFR3 (amniocentesis o biopsia de vellosidades coriónicas) deben derivarse a la correspondiente sección de endocrinología pediátrica para que sea allí donde se interprete, desde el punto de vista clínico, el resultado del estudio genético y la familia sea informada en consecuencia. Será esta la forma más adecuada de que los padres puedan tomar, en su caso, la decisión más fundamentada sobre un posible aborto terapéutico.

Si se produce un aborto (espontáneo o no) o un mortinato es importante la confirmación diagnóstica mediante estudio genético para el consejo sobre el riesgo de recurrencia en futuros embarazos.

II. CONFIRMACIÓN DIAGNÓSTICA:

▲ ▲ ▲ Es una tarea que será desempeñada por el PEDIATRA HOSPITALARIO CON EXPERIENCIA/DEDICACIÓN EN ENDOCRINOLOGÍA. Su labor es, sin embargo, mucho más amplia ya que es el encargado de transmitir a la familia, una vez confirmado el diagnóstico, toda la **información** acerca del trastorno, su evolución, posibles complicaciones y tratamientos disponibles. Debe ser el responsable de dar respuesta a las preguntas e inquietudes que el diagnóstico provocará en los padres. Además ejercerá la labor de **coordinación** necesaria en el equipo multidisciplinario que atenderá al paciente, que estará formado básicamente por él mismo, Pediatra de atención primaria, rehabilitador, psicólogo clínico y cirujano ortopédico.

El diagnóstico de las osteocondrodisplasias se apoya fundamentalmente en:

- Datos clínicos.
- Radiología simple.
- Estudios genéticos.

■ Datos clínicos.

○ *Historia Clínica.*

- Historia prenatal. Detalles respecto al embarazo deben ser tan completos como sea posible. Incluir duración, enfermedades, medicamentos ingeridos, ganancia ponderal, así como tipo de trabajo. Interesa señalar las diferencias, si las hubo, con otros embarazos así como la presencia de abortos o mortinatos
- Datos perinatológicos. Es importante conocer longitud, perímetro cefálico u otras mediciones practicadas por ultrasonido, durante el embarazo. Igualmente, debe consignarse peso, longitud y cuantas mediciones se hayan obtenido en el momento del nacimiento.

- *Historia clínica familiar.* Debe obtenerse el mayor número posible de datos sobre los antecedentes familiares del enfermo. Antecedentes familiares de Displasia ósea, talla baja, laxitud ligamentosa, contracturas progresivas, osteoartritis precoz, susceptibilidad a infecciones y otras patologías. Conviene realizar un árbol genealógico que abarque, al menos tres generaciones y en el que debe registrarse consanguinidad así como tallas y aspectos faciales de los familiares (si es posible con fotografías). Especialmente importante consignar las tallas de los padres.
- *Exploración clínica.*
 - Antropometría actual: talla, peso y perímetro craneal.
 - Valoración de velocidad de crecimiento, si se dispone de tallas previas fiables.
 - Rasgos físicos sugestivos de la Displasia ósea sospechada. Observar afectación rizomélica, mesomélica o acromélica de las extremidades.
 - Medición de segmentos corporales. Imprescindible valorar la proporcionalidad de los segmentos corporales.
 - Anomalías asociadas. La detección de algunas anomalías que se asocian de forma característica puede ser útil para el diagnóstico:
 - Caput membranaceum. Aparece en osteogénesis imperfecta tipo II.
 - Cabello fino. Se observa en la Displasia condrometafisaria tipo McKusick.
 - Cataratas. En la condrodisplasia calcificante congénita, tipos dominante y recesivo.
 - Escleróticas azules. Definen los tipos de osteogénesis imperfecta.
 - Fisura palatina. Acompaña a Displasia espíndiloepifisaria congénita, Displasia diastrófica, Displasia de Kniest, artrooftalmopatía de Stickler, Displasia otopalatodigital y también a la Displasia campomélica.
 - Polidactilia. Presente en los síndromes de costilla corta-polidactilia, Displasia condroectodérmica (Ellis-Van Creveld) y Displasia torácica asfixiante (Jeune).
 - Fracturas múltiples. En los diversos tipos de osteogénesis imperfecta, en osteopetrosis y en Displasia fibrosa.
 - Anemia. Acompaña a la forma precoz de osteopetrosis.
 - Insuficiencia pancreática exocrina. Característico de la Displasia condrometafisaria con neutropenia cíclica tipo Shwachmann.
 - Sordera. Presente en las Displasias craneometafisaria y otopalatodigital.
 - Pubertad precoz. En Displasia fibrosa (McCune-Albright)

■ Radiología simple.

- *Radiología simple*: El estudio radiológico es imprescindible y permite establecer la participación de vértebras y regiones de los huesos tubulares.
 - AP y lateral de tórax
 - AP abdomen para incluir pelvis
 - AP de Caderas
 - Manos
 - Lateral de cráneo
 - Lateral de columna lumbar

Además de las alteraciones predominantes en epífisis, diáfisis, metáfisis y huesos vertebrales, algunos hallazgos peculiares caracterizan a ciertas osteocondrodisplasias:

- Incurvación de huesos largos: frecuente en Displasia campomélica, Displasia tanatofórica, osteogénesis imperfecta y Displasia disegmentaria.
- Calcificaciones puntiformes epifisarias: características de la condrodistrofia calcificante congénita.
- Acortamiento acentuado de costillas: síndromes de costilla corta-polidactilia, Displasia torácica asfixiante, Displasia condroectodérmica.
- Fracturas de huesos tubulares durante el período neonatal: osteogénesis imperfecta e hipofosfatasa severa.
- Ausencia de osificación de cuerpos vertebrales: acondrogénesis.
- Platispondilia y/o segmentación de cuerpos vertebrales: Displasia tanatofórica y Displasia disegmentaria tipo Rolland-Desbuquois

■ Estudios genéticos.

Respecto a los estudios genéticos, en los últimos años se ha producido un avance espectacular en el estudio de los genes responsables de las Displasias óseas. En nuestro país los laboratorios de biología molecular nos ofrecen la posibilidad de estudio de las mutaciones del gen FGFR3 y del gen SHOX (S. Leri-Weill).

Una vez establecido el diagnóstico, una de las tareas del Pediatra hospitalario con experiencia/dedicación a Endocrinología, será contactar con el Pediatra de atención primaria responsable del seguimiento del niño con el objetivo de ser informado del diagnóstico y de la situación del niño. Igualmente servirá de puente con el Rehabilitador infantil que será el encargado de valorar la conveniencia y pauta de tratamiento rehabilitador. También se le debe informar de la organi-

zación establecida para la atención de niños con Osteocondrodisplasias mediante el envío de los datos del Registro de Osteocondrodisplasias a los Servicios Centrales.

REGISTRO DE PACIENTES:

Tiene como finalidad de disponer de información centralizada y a tiempo real, recogiendo los datos que se incluyen en el modelo de ficha que se adjunta.

Este registro nos permitirá realizar un correcto seguimiento de la asistencia sanitaria prestada, poder evaluar el grado de implantación de esta organización asistencial y al mismo tiempo, servirá de referencia a los profesionales implicados.

EL Pediatra Hospitalario con experiencia/dedicación en Endocrinología, como responsable de la coordinación, recogerá los datos correspondientes de cada paciente, remitiendo tanto la primera información, como las posteriores actualizaciones que conlleve las sucesivas visitas del paciente, al S^o de Protocolos Asistenciales de la Subdirección de A.P. Programas y Desarrollo, que será la responsable de la creación de su estructura, organización de su recogida y custodia de los datos.

FICHA DE REGISTRO DE PACIENTES CON OSTEOCONDRODISPLASIAS

HOSPITAL.-	
NUHSA.-	Nº HISTORIA CLINICA.-
HOSPITAL DE PROCEDENCIA.-	
FECHA .-	

APELLIDOS.-	_____
NOMBRE.-	_____ FECHA NACIMIENTO.- _____
DOMICILIO.	_____
TELEFONO CONTACTO.-	

DIAGNOSTICO PRINCIPAL
<input type="checkbox"/> ACONDROPLASIA
<input type="checkbox"/> OTRA DISPLASIA ÓSEA.- _____
EDAD AL DIAGNÓSTICO.-
COMPLICACIONES.-
1.-
2.-
3.-
4.-
5.-
CIRUGÍA DE ELONGACIÓN DE EXTREMIDADES.-
<input type="checkbox"/> NO
<input type="checkbox"/> SI. HOSPITAL.- _____
● EDAD.-
● FECHA INTERVENCIÓN.-

III. TRATAMIENTO Y SEGUIMIENTO:

Cada uno de los profesionales que forman parte del equipo multidisciplinario cuenta con unas recomendaciones específicas:

A. PEDIATRÍA EN ATENCIÓN PRIMARIA

B. PSICOLOGÍA CLÍNICA

C. REHABILITACIÓN

D. CIRUGÍA ORTOPÉDICA

A.- PEDIATRÍA DE ATENCIÓN PRIMARIA

Pautas de SEGUIMIENTO para el PEDIATRA de ATENCIÓN PRIMARIA en niños con OSTEOCONDRODISPLASIAS

La confirmación diagnóstica de la Acondroplasia en el recién nacido será efectuada por el Pediatra Hospitalario con experiencia/dedicación en Endocrinología del Sº de Pediatría mediante los datos físicos, radiográficos y genéticos.

Actualmente es bien conocida la morbilidad asociada a la Acondroplasia y se dispone de los medios para prevenirla o detectarla precozmente. Respecto a su mortalidad se ha calculado que existe un exceso de riesgo de muerte durante el primer año de vida de un 7,5%, de un 12% hasta los 12 años y de un 14% hasta los 14 años. Las causas de muerte más frecuentes son la muerte súbita en menores de 5 años, ligada fundamentalmente a la Compresión Cérvico-Medular (CCM), las causas respiratorias y por alteración de sistema nervioso central entre 5 y 24 años y las causas cardiovasculares en mayores de 25 años.

EVALUACIÓN DEL RECIÉN NACIDO

1. EXPLORACIÓN FÍSICA. Recogida en la historia clínica de los hallazgos clínicos en los que se apoya el diagnóstico de Acondroplasia.
2. DETERMINACIONES ANTROPOMÉTRICAS.
 - Longitud corporal. Hacia los 2 años se aprecia el cambio marcado en la progresión de la talla.
 - Segmentos corporales.
 - Perímetro craneal. Su medición es imprescindible para detectar la aparición de hidrocefalia.
3. APOYO PSICOLÓGICO Y FAMILIAR. Aunque dentro del equipo multidisciplinario el responsable de transmitir toda la información importante para la familia es el endocrinólogo pediátrico, no parece fuera de lugar que su Pediatra pueda dialogar con la familia los problemas psicosociales asociados a la talla baja desproporcionada. Se debe recomendar el contacto con asociaciones de individuos afectados.

4. INFORMACIÓN SOBRE COMPLICACIONES MÉDICAS SEVERAS.

- Posibilidad de Hidrocefalia en los 2 primeros años de vida. Destacar la importancia de monitorizar el perímetro craneal y la sintomatología neurológica.
- Riesgo de Muerte Súbita del Lactante. Se presenta en menos del 3% de los pacientes acondroplásicos, generalmente en casos más graves.
- Riesgo de Apnea Obstruktiva del Sueño.
- Posibilidad de CCM y de Estenosis del Canal Medular (ECM).

EVALUACIÓN DEL LACTANTE

1. DETERMINACIONES ANTROPOMÉTRICAS.

- Valoración del crecimiento. La progresión del crecimiento debe evaluarse en gráficas específicas para niños con Acondroplasia, ya que permiten monitorizar trastornos asociados del crecimiento.
- Segmentos corporales.
- Perímetro craneal. Se evalúa en gráficas específicas para niños con Acondroplasia. Debe medirse mensualmente durante el primer año de vida. En caso de aumento excesivo o fontanela de tamaño demasiado grande se solicita ecografía transfontanelar para el estudio de hidrocefalia. Algunos autores recomiendan también hacer esta ecografía de forma preestablecida a los 2, 4 y 6 meses de vida.

2. SEGUIMIENTO DEL DESARROLLO MOTOR.

Es esperable un retraso en la adquisición de los hitos motores, por lo que su evolución debemos compararla con niños con Acondroplasia. El desarrollo cognitivo y social deben ser normales.

Es necesario prestar una especial atención a la presencia de hipotonía severa, hiperreflexia o clonus en extremidades inferiores. Estos hallazgos son indicativos de la existencia de CCM que aparece como consecuencia de la estrechez del foramen mágnium (FM) que tienen los pacientes acondroplásicos. En general el área del FM en estos niños es 3-5 SD inferior a la media de niños no acondroplásicos.

La presencia de datos clínicos que sugieran una posible CCM nos obliga a la práctica de estudios de imagen como TAC y/o RNM de la unión cérico-medular.

A pesar de esto, las complicaciones que más preocupan de la CCM son las complicaciones respiratorias de origen neurológico central (hipopnea y apnea centrales). Por ello, ante la presencia de retraso en el desarrollo motor debe practicarse un estudio polisomnográfico.

En cualquier caso, y dado que la accesibilidad a las pruebas mencionadas no está generalizada entre los Pediatras de atención primaria, debe efectuarse una derivación a NEUROPEDIATRÍA ante:

- Reflejos asimétricos
- Hipotonía intensa
- Aumento excesivo de perímetro craneal
- Cualquier dato sugestivo de compresión medular

3. COMPLICACIONES DE OÍDO MEDIO. La incidencia de otitis media entre los acondroplásicos es muy alta. Entre un 60% y un 75% de esta población sufrirá una otitis media en el primer año de vida. De los afectados en este primer año hasta un 24% desarrolla finalmente cambios crónicos en el oído medio.

Debe buscarse de forma activa la presencia de otitis media serosa y es recomendable evaluar el oído medio en todas las infecciones de vías aéreas superiores.

4. COMPLICACIONES RESPIRATORIAS OBSTRUCTIVAS. La complicación respiratoria más frecuente es la obstrucción de la vía aérea superior y la aparición de un síndrome de apnea obstructiva del sueño (SAOS). En ocasiones se suman las manifestaciones respiratorias consecuencia de la CCM. Entre los factores que contribuyen a esta obstrucción respiratoria se encuentran alteraciones del tracto respiratorio superior (hipertrofia amigdalар, hipoplasia faríngea y laríngea, macroglosia), deformidades óseas (mandíbula grande, maxilar superior hipoplásico) y deformidad torácica.

Si se detectan datos clínicos de SAOS debemos solicitar la realización de un estudio polisomnográfico.

5. ESTIMULACIÓN PRECOZ PSICOMOTRIZ. El objetivo es mejorar el retraso en la adquisición de las habilidades motrices como la sedestación, bipedestación y deambulación.

EVALUACIÓN DEL NIÑO MENOR DE 5 AÑOS

1. DETERMINACIONES ANTROPOMÉTRICAS. (ANEXO)

2. VIGILAR SIGNOS DE CCM Y SAOS. Aunque la incidencia disminuye con el tiempo, a esta edad debe investigarse con TAC y/o RNM y polisomnografía la clínica respiratoria o neurológica que sugiera un origen central por compresión troncocefálica. Del mismo modo debe mantenerse la vigilancia activa de SAOS.

3. **EVALUACIÓN DE LENGUAJE Y AUDICIÓN.** Es imperativa la evaluación de la adquisición del lenguaje en torno a los 2 años de edad ya que existe un retraso de la misma hasta en el 20% de los niños acondroplásicos. En caso necesario debemos ofrecerles tratamiento por logopeda. Se suele asociar con hipoacusia, que en general se debe a alteraciones de la conducción secundarias a cambios crónicos por otitis media, rigidez de la cadena de huesecillos o malformaciones de la misma.

La presencia de otitis media serosa puede requerir la valoración por Otorrinolaringología, ya que a los 2 años hasta un 35% necesitará la colocación de tubos de drenaje transtimpánico.

4. **COMPLICACIONES ORTOPÉDICAS.** Se debe reforzar la labor del REHABILITADOR vigilando el desarrollo de genu varo, cifosis dorsolumbar o hiperlordosis lumbar. A estas edades la sedestación se debe proteger con una pequeña almohada en la espalda para prevenir las deformidades cifóticas.

5. **ESTIMULAR LA SOCIALIZACIÓN.** Recomendar la asistencia a centros preescolares puede ayudar a una socialización adecuada a esta edad.

6. **VALORACIÓN DE HÁBITOS ALIMENTARIOS.** Aunque la obesidad es habitualmente un problema de aparición más tardía en estos niños, conviene valorar los hábitos alimentarios del niño para prevenir su desarrollo. La prevalencia de obesidad llega hasta el 40% en población acondroplásica, y ya durante la edad pediátrica se detecta en el 10%.

EVALUACIÓN DEL NIÑO MAYOR DE 5 AÑOS

1. **DETERMINACIONES ANTROPOMÉTRICAS.** Se mantiene un control permanente de la evolución de la talla. La talla final media de estos pacientes corresponde a $-5,3 \pm 1,2$ desviaciones estándar de la población general.

Tiene especial importancia vigilar la ganancia ponderal. En caso necesario introduciremos medidas dietéticas para evitar la obesidad.

2. **EVALUACIÓN DEL LENGUAJE Y AUDICIÓN.** Debemos monitorizar adecuadamente la evolución de la adquisición del lenguaje. Se recomienda también la realización de una audiometría anual.

3. VALORACIÓN ODONTOLÓGICA. Es conveniente una revisión odontológica entre los 5 y 6 años ya que son muy frecuentes las anomalías ortodóncicas.

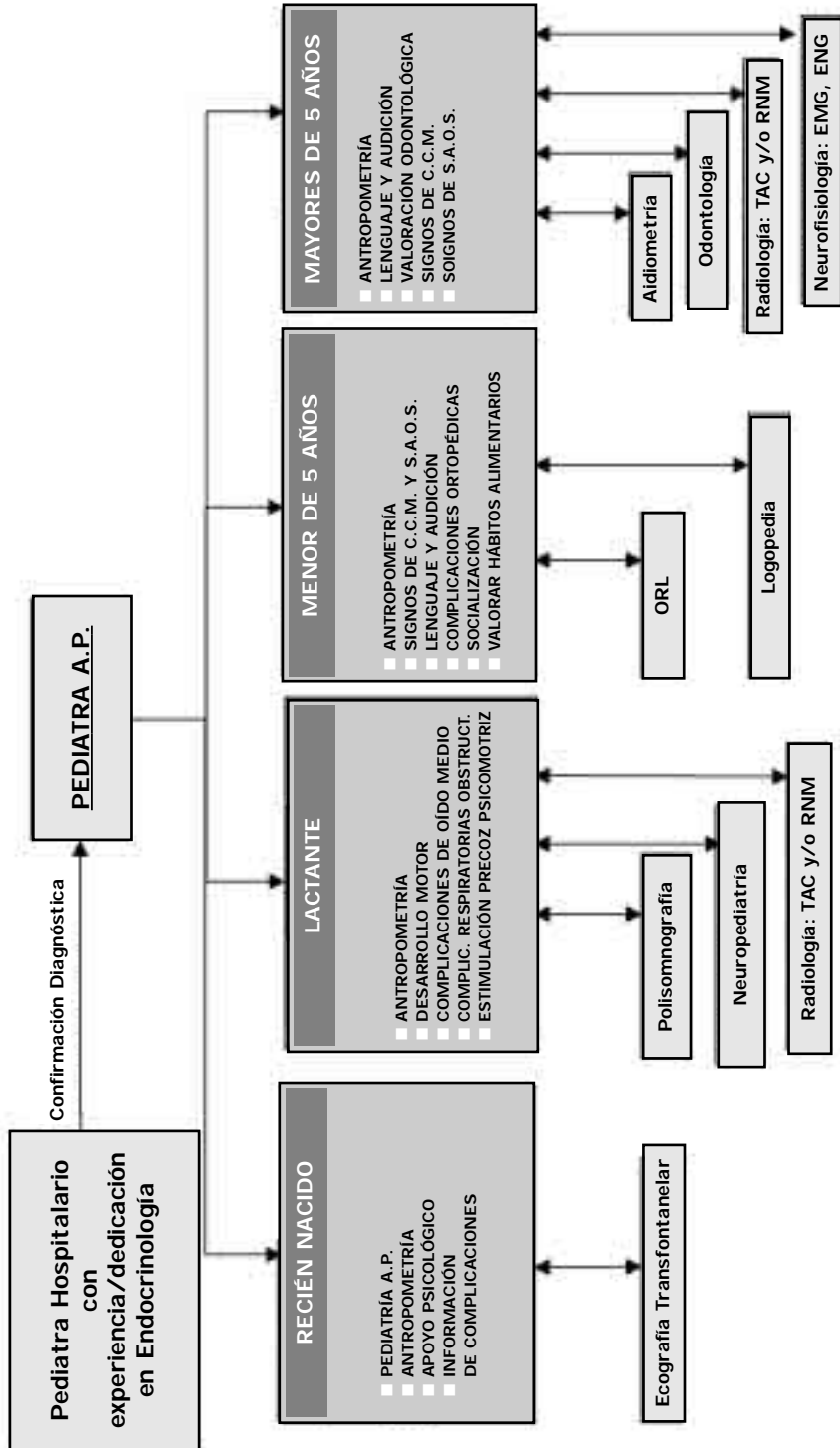
4. BÚSQUEDA DE SIGNOS DE ECM. Los pacientes acondroplásicos presentan, como consecuencia del tamaño de los cuerpos vertebrales y los arcos vertebrales posteriores, una reducción del área del canal lumbar. Esta reducción puede motivar la presencia de sintomatología por compresión medular.

La sintomatología suele aparecer en el adulto joven como dolor de extremidades inferiores o espalda baja, aunque puede progresar a otras formas con predominio de la afectación neurológica en forma de dolor neuropático o de parálisis. La aparición de osteofitos con la edad puede agravar la compresión medular apareciendo ataxia, incontinencia, hipotonía, parestesias y paraparesia progresiva. El diagnóstico se establece con radiología simple, TAC, RNM, EMG y ENG. El tratamiento es la laminectomía a nivel lumbar.

Aunque la edad de inicio suele ser más avanzada, conviene instaurar una valoración sistemática de los reflejos tendinosos anualmente para la detección de déficits, asimetrías o hiperreflexias que manifiesten la presencia de ECM.

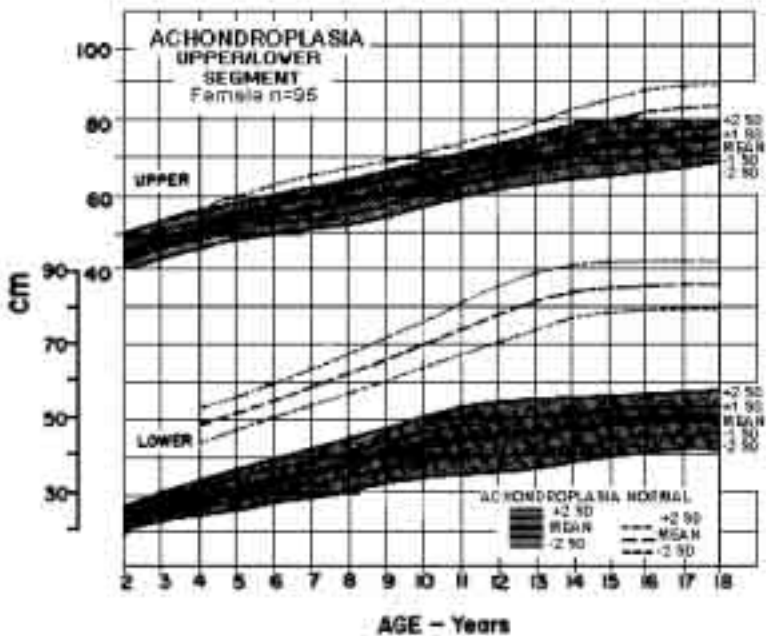
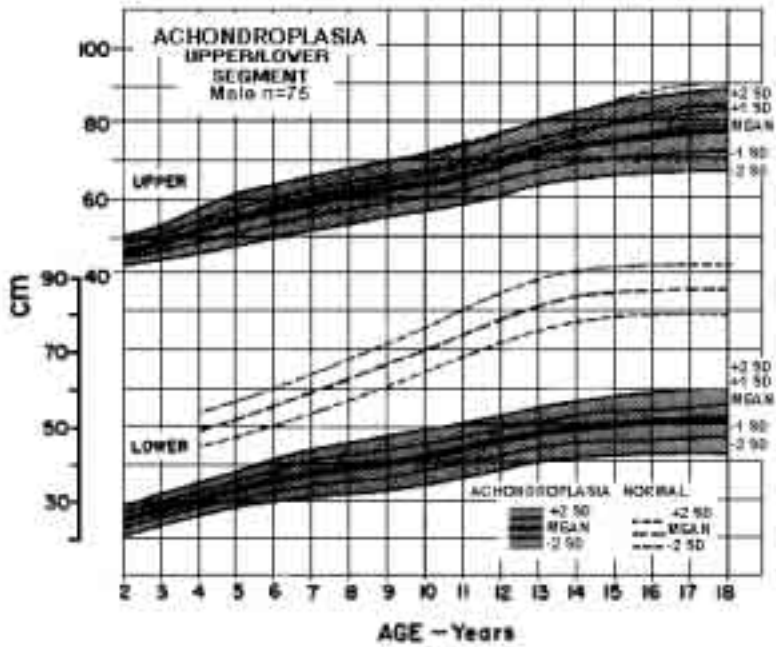
5. VIGILANCIA DE SAOS. También a esta edad ante la presencia de datos clínicos de SAOS debe efectuarse un estudio polisomnográfico.

ALGORITMO DE SEGUIMIENTO EN PEDIATRÍA. ATENCIÓN PRIMARIA

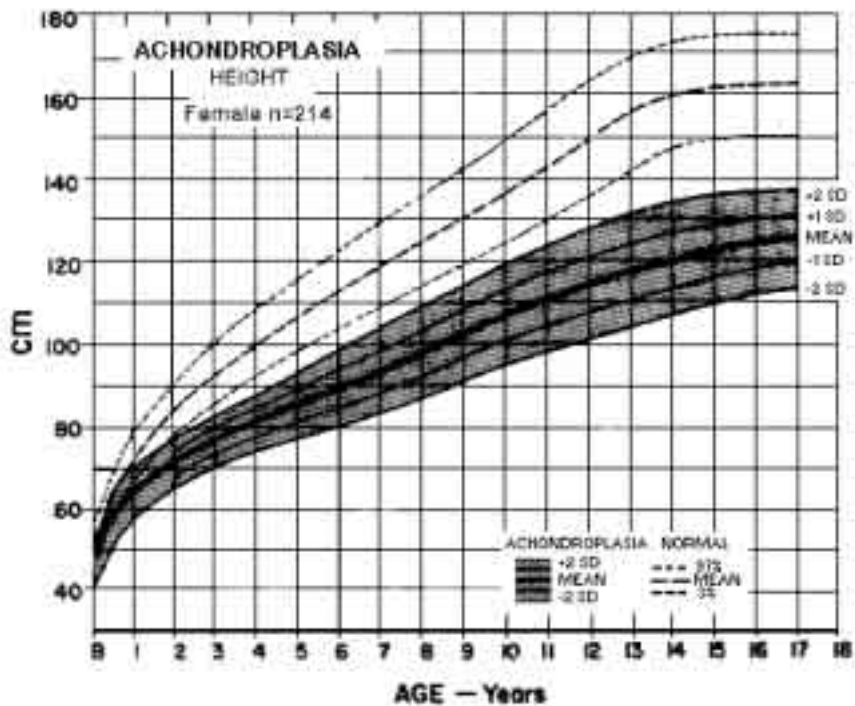
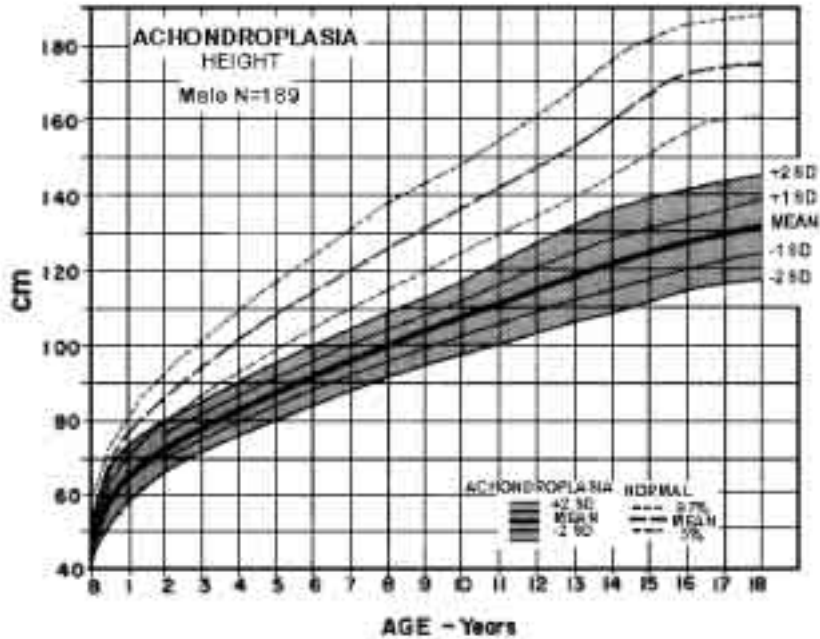


ANEXO:

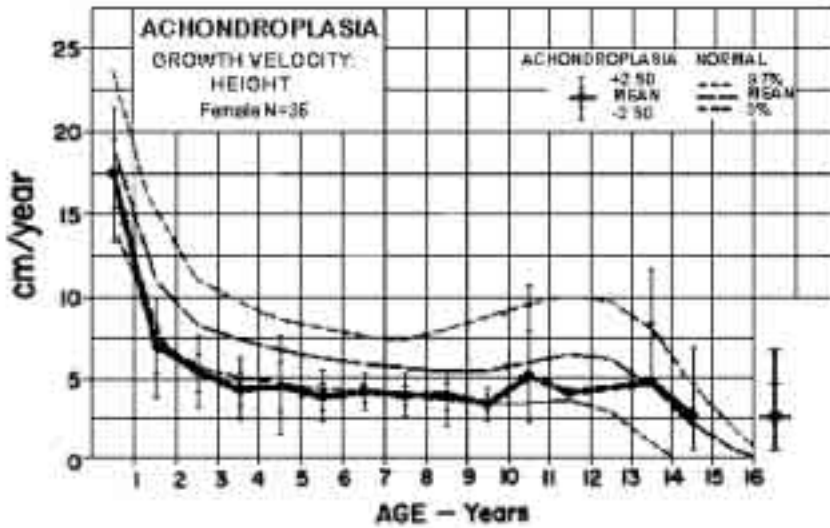
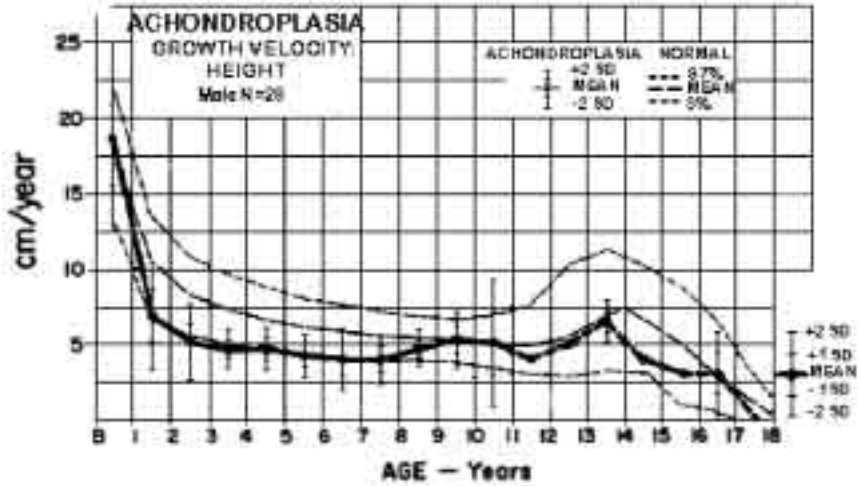
- Segmentos Corporales en niños y niñas.



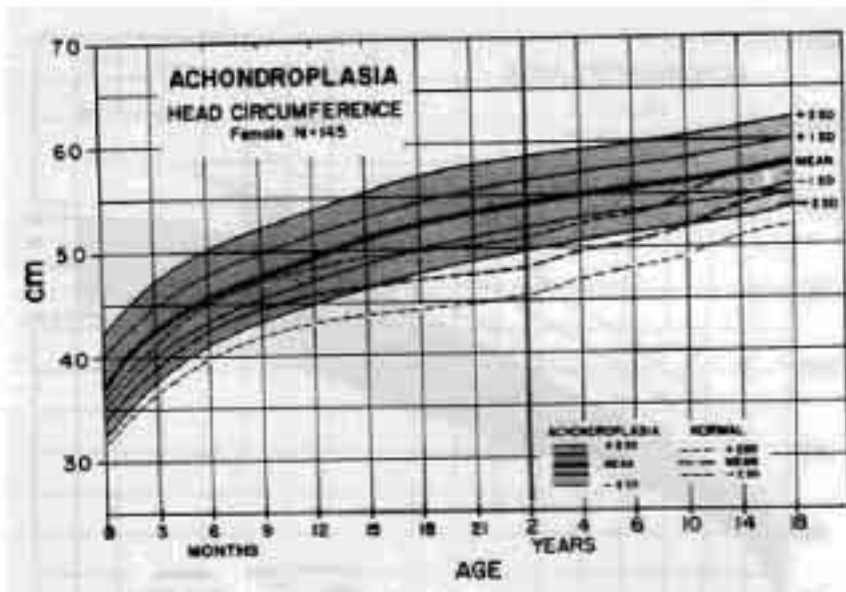
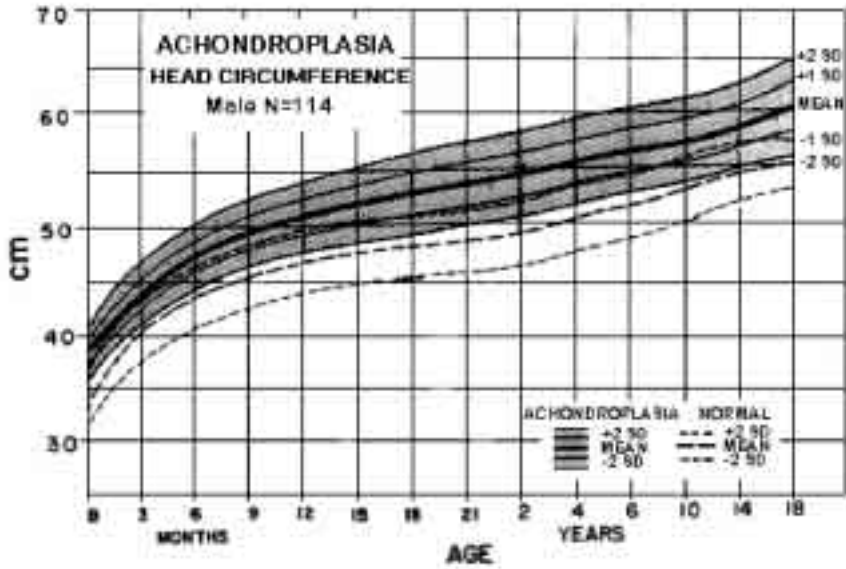
- Talla en niños y niñas



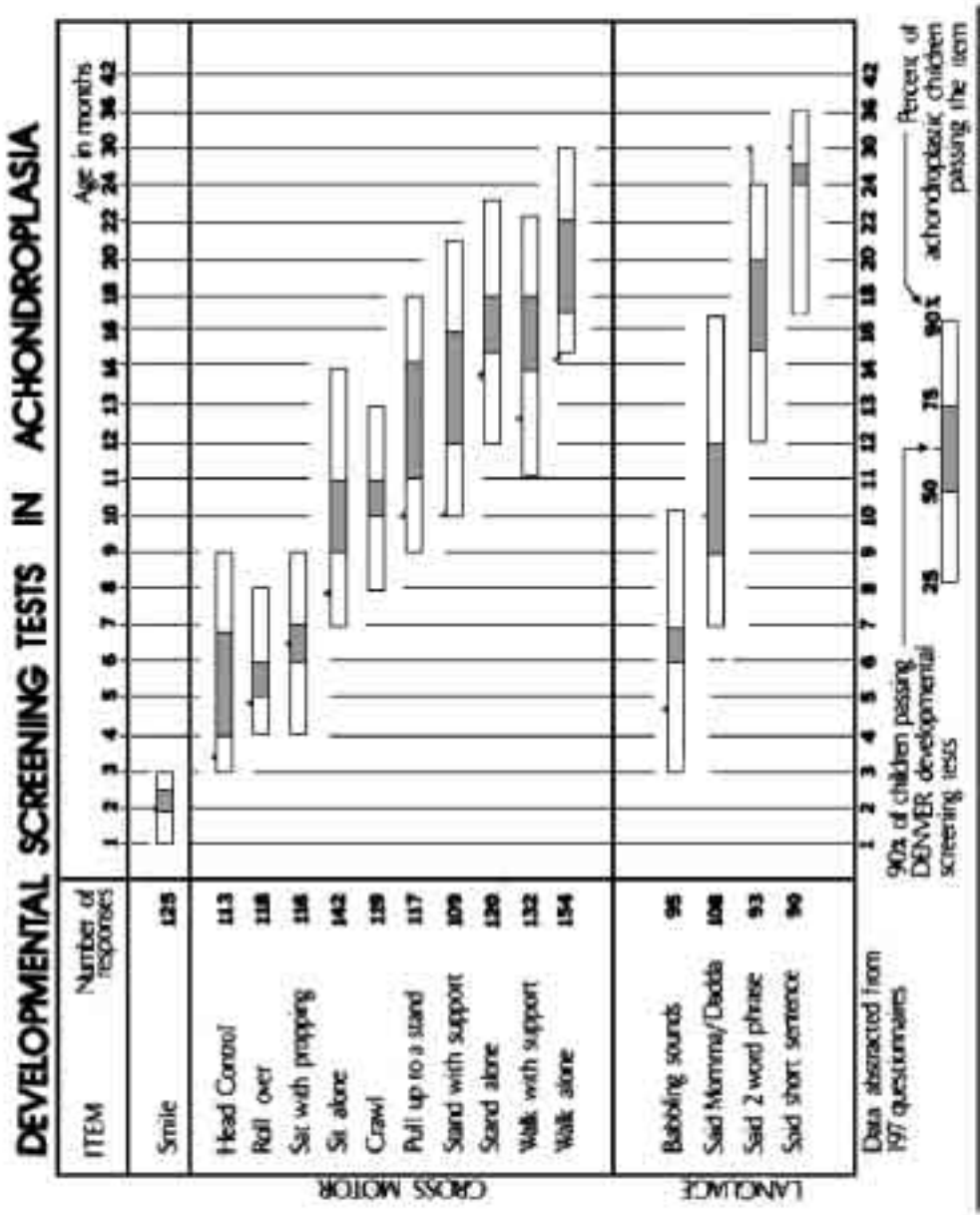
- Velocidad de crecimiento en niños y niñas.



- Perímetro craneal en niños y niñas.



Desarrollo psicomotor.



Bibliografía:

1. International Nomenclature and Classification of the Osteochondrodysplasias (1997). International Working Group on Constitutional Diseases of Bone. *Am J Med* 1998; 79:376-382.
2. International Classification of Osteochondrodysplasias. International Working Group on Constitutional Diseases of Bone. *Eur J Pediatr* 1992; 151:407-415.
3. Rasmussen SA, Bieber FR, Benacerraf BR, Lachman RS, Rimoin DL, Colmes LB. Epidemiology of osteochondrodysplasias: changing trends due to advances in prenatal diagnosis. *Am J Med Genet* 1996; 61:49-58.
4. Ezquieta B, Iguacel AO, Varela JM, Jariego CM, Gonzalez P, Gracia R. Análisis de las mutaciones Gly380Arg y Asn540Lys del receptor 3 del factor de crecimiento de fibroblastos en la Acondroplasia y la hipocondroplasia en la población española. *Med Clin (Barc)* 1999; 112:290-293.
5. Committee on Genetics. American Academy of Pediatrics. Health Supervision for Children with Achondroplasia (RE9514). *Pediatrics* 1995; 95:443-451.
6. Mettler G, Fraser FC. Recurrence risk for sibs of children with 'sporadic' achondroplasia. *Am J Med Genet* 2000; 90:250-251.
7. Martínez-Frias ML, Cereijo A, Bermejo E, Lopez M, Sanchez M, Gonzalo C. Epidemiological aspects of mendelian syndromes in a Spanish population sample: I. Autosomal dominant malformation syndromes. *Am J Med Genet* 1991; 38: 622-625.
8. Hunter AGW, Bankier A, Rogers JG, Sillence D, Scott CI. Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. *J Med Genet* 1998; 35:705-712.
9. Prinster C, Del Maschio M, Beluffi G, Maghnie M, Weber G, Del Maschio A, Chiumello G. Diagnosis of hypochondroplasia: the role of radiological interpretation. Italian Study Group for Hypochondroplasia. *Pediatr Radiol* 2001; 31: 203-208.
10. Brook CGD, de Vries BBA. Skeletal dysplasias. *Arch Dis Child* 1998; 79:285-289.
11. Baitner AC, Maurer SG, Gruen MB, Di Cesare PE. The genetic basis of the osteochondrodysplasias. *J Pediatr Orthop* 2000; 20:594-605.
12. E Åström E, Söderhäll S. Beneficial effect of long term intravenous bisphosphonate treatment of osteogenesis imperfecta. *Arch Dis Child* 2002; 86:356-364.

13. Montpetit K, Plotkin H, Rauch F, Bilodeau N, Cloutier S, Rabzel M, Glorieux FH. Rapid increase in grip force after start of pamidronate therapy in children and adolescents with severe osteogenesis imperfecta. *Pediatrics* 2003; 111: e601 - 603.
14. Rauch F, Plotkin H, Travers R, Zeitlin L, Glorieux FH. Osteogenesis imperfecta types I, III, and IV: effect of pamidronate therapy on bone and mineral metabolism. *J Clin Endocrinol Metab* 2003; 88: 986 - 992.
15. Banerjee I, Shortland GJ, Evans WD, Gregory JW. Osteogenesis imperfecta and intravenous pamidronate. *Arch Dis Child* 2002; 87: 562 - 563.
16. Bueno M, Ramos FJ. Patología molecular de las osteocondrodisplasias. *An Esp Pediatr* 1998; 48:343-347.
17. Ballock RT. Chondrodysplasias. *Curr Opin Orthop* 2000; 11:347-352.
18. Solá-Morales O, Pons J. Evaluación de la necesidad clínica y de los criterios estructurales, técnicos y humanos de un centro de referencia para la atención de las personas con Acondroplasia. *Agència d'Avaluació de Tecnologia i Recerca Mèdiques*; 2003.
19. Ballock RT. Molecular and genetic approaches to musculoskeletal diseases. *J Pediatr Orthop* 2003; 23:131-137.
20. Hecht JT, Francomano CA, Horton WA, Annegers JF. Mortality in achondroplasia. *Am J Hum Genet* 1987;41:454-464.
21. Superti-Furga A, Bonafe L, Rimoin DL. Molecular-pathogenetic classification of genetic disorders of the skeleton. *Am J Med Genet* 2001; 106:282-293.
22. Parilla BV, Leeth EA, Kambich MP, Chilis P, MacGregor SN. Antenatal detection of skeletal dysplasias. *J Ultrasound Med* 2003; 22:255-259.
23. Gomez A, Garcia L, Ginebreda I, Gairi J, Vilarrubias J. Estenosis del canal lumbar en la Acondroplasia. Prevención y corrección de la lordosis lumbosacra. *An Esp Pediatr* 2001; 54:126-131.
24. Gordon N. The neurological complications of Acondroplasia. *Brain Dev* 2000; 22:3-7.

B.- PSICOLOGÍA CLÍNICA

El diagnóstico y/o nacimiento de un niño con Displasia es un problema sanitario y afecta el ámbito psicológico y social, además del somático y físico.

El efecto de la patología no queda sólo en el paciente y la madre, sino que se extiende al resto de la familia que puede vivir la enfermedad como una tara, una vergüenza, una desgracia, un castigo.....etc., pero siempre con repercusiones psicológicas y sociales negativas. Por ello es necesario establecer los mecanismos y recursos necesarios para afrontar el proceso patológico en:

- Momento del diagnóstico
- Distintos momentos evolutivos del menor
- Entorno familiar más próximo (hermanos, abuelos etc...)

Si además consideramos que la falta de información adecuada sobre la patología, los recursos y los mecanismos para acceder a ellos, genera ansiedad, incertidumbre, desconfianza, miedo, etc. nos encontramos con "patologías asociadas" no por ello menos importantes.

Todo lo anterior justifica la necesidad de un EQUIPO MULTIDISCIPLINAR, que actúe de forma coordinada con los distintos Servicios Sanitarios implicados, con el doble objetivo de:

- Realizar el tratamiento adecuado para cada momento de la evolución de la enfermedad.
- Informar sobre los recursos y canalizar las actuaciones para conseguir mayor eficacia.

El objetivo primordial es conseguir que el niño tenga acceso al tipo de tratamiento adecuado para él y que no se le apliquen medidas que vengan determinadas por una oferta coyuntural, independiente de la verdadera necesidad del sujeto. No olvidemos que la infancia se caracteriza, básicamente, por ser el tiempo de la adquisición, maduración y consolidación de las funciones fundamentales del sujeto, tarea que debe ser dirigida y tutelada muy de cerca por este equipo.

Estos pacientes precisan de un seguimiento o continuidad en la atención, exigiendo priorizar un tipo de atención basada en controles sucesivos, a la vez que se estimula la autonomía de niños y padres en los cuidados.

La coordinación de los distintos profesionales que tienen que intervenir en el proceso es fundamental para la calidad del tratamiento y la continuidad un elemento importante para la familia.

Desde el momento del nacimiento, los padres se enfrentan a un diagnóstico de patología crónica y las actitudes, las conductas y el tipo de relación que establezcan influirán directamente sobre el niño, su conducta y sus progresos.

El niño acondroplásico sufre intensamente por ello la mayoría de las veces.

La forma de ayudarle sería:

- Valoración y tratamiento por el Pediatra hospitalario con experiencia/dedicación a Endocrinología.
- Ayuda psicológica para que pueda expresar su amargura, su desilusión, el sentimiento de angustia, etc...que pueda experimentar interiormente. Intentar que el sujeto logre basar su autoestima en valores distintos que los físicos (Talla) y, además, hacerle ver que lo que físicamente no logre realizar directamente por ser bajo pueda conseguirlo, quizá, utilizando otros recursos, no sólo por compensación intelectual, sino mediante procedimientos físicos de otro tipo.
- Proporcionar el afecto, pero no sobreprotección. Se puede afirmar que, ya a los 4 años un niño, sabe cuales son sus estereotipos culturales de la belleza física y los cánones de la normalidad en este aspecto.

El niño reacciona psicológicamente, en gran parte, según su entorno:

- Puede responder **agresivamente**, para hacerse temer y valorar dando miedo.
- Puede cometer auténticas "**temeridades**" para hacerse respetar.
- Puede actuar "**regresivamente**" buscando compañeros más pequeños de edad a los que pueda manipular.
- Puede buscar el contacto exclusivo con los **adultos**, marginándose de sus propios compañeros.
- Puede comportarse como un "**payaso**", como si esa fuera la única manera de que se fijaran en él y de gustar a los otros.
- Puede evadirse en la fantasía en la cual se imagina ser un "**héroe**", un campeón... Etc. con ello se retrae y se aísla del resto de sus compañeros.

- Necesidad de experiencias de aprendizaje adecuadas que le motiven y constituyan una satisfacción y un reto personal puesto que el no tener estas oportunidades puede ocasionarle inhibición intelectual y, como consecuencia, bajo rendimiento y desajustes emocionales.

Todo niño tiene derecho a una educación según sus necesidades y características que optimicen su desarrollo

Según Vygotsky “la enseñanza debe estar dirigida a la zona de desarrollo máximo”. Esta zona es simplemente la distancia existente entre lo que el niño puede realizar independientemente y por sí mismo y a donde puede llegar con la ayuda de adultos o compañeros inadecuados.

C.- REHABILITACIÓN

La valoración y el tratamiento rehabilitador de un niño con una Displasia ósea son necesarios por varias razones:

1. Posible retraso en las adquisiciones normales del desarrollo que se manifiesta en la mayoría de los casos por un retraso motor de carácter leve o moderado.
2. Presencia de deformidades inherentes y características de cada Displasia que será preciso conocer y detectar de forma temprana para aplicar las medidas oportunas.
3. Establecer un seguimiento programado de la evolución de las alteraciones ortopédicas y evaluar los resultados mediante sistemas objetivos de valoración.
4. Plantear y aplicar las medidas terapéuticas oportunas en el ámbito de la Rehabilitación para facilitar el mejor desarrollo de estos niños, para tratar las deformidades presentes, y prevenir las futuras.
5. Colaborar con el resto de los profesionales implicados en el cuidado del niño; en especial con el cirujano ortopédico (alargamiento de extremidades).

La Rehabilitación de un niño con Displasia ósea presenta unas notables diferencias con la del adulto que vienen determinadas por varios factores:

1. Edad
2. Falta de colaboración
3. Tipo de osteocondrodisplasia
4. Motivo del tratamiento: retraso motor, contractura articular, debilidad muscular alteración neurológica o rehabilitación postquirúrgica.
5. Entorno familiar
6. Situación escolar

OBJETIVOS DE LA REHABILITACIÓN EN LAS DISPLASIAS OSEAS

La atención rehabilitadora a los niños con Displasia ósea persigue los siguientes objetivos:

- Cuantificación objetiva de la deficiencia.
- Evaluación de la presencia de discapacidad secundaria.
- Tratamiento con medios específicos de las alteraciones detectadas.
- Capacitación en las actividades de la vida diaria.
- Colaboración con otras especialidades
- Divulgación en la Comunidad de las posibilidades que ofrece la Rehabilitación.

REPERCUSIÓN FUNCIONAL DE LAS DISPLASIAS OSEAS

Los pacientes afectos de una Displasia ósea presentan:

- **Deficiencias;** originadas por la baja talla desproporcionada que acompaña a muchas de ellas, por la presencia de alteraciones esqueléticas (columna: inestabilidad C1-C2, estenosis de canal vertebral, escoliosis grave y cifosis; miembro superior: contracturas, luxación, inestabilidad y miembro inferior: luxación de cadera, contracturas, fracturas, alteraciones angulares y rotacionales, inestabilidad, pie zambo y dismetría), por la posibilidad de alteraciones neurológicas asociadas (hipotonía transitoria, hidrocefalia, estenosis del canal magno, mielopatía o radiculopatía compresiva y afectación de nervio periférico) e incluso por la existencia de dolor (fracturas, alteración epifisaria, estenosis de canal, genu varo, pie varo, hidrocefalia, inestabilidad cervical y compresión de nervio periférico). También hay que tener en cuenta la presencia de anomalías extraesqueléticas que pueden originar problemas de salud importantes (sordera, apnea del sueño, megacolon agangliónico, alteraciones inmunitarias etc...).
- **Limitación en la actividad;** alcance funcional limitado por la baja talla o la presencia de contracturas, alteración en la marcha de causa neurológica u ortopédica, dificultades en la manipulación y la prensión. La presencia de deficiencias no controladas puede derivar, por tanto, en la dificultad del paciente en la realización de las actividades de la vida diaria (higiene personal, vivienda, transporte ...).
- **Limitación en la participación;** a consecuencia de la presencia de deficiencias y de discapacidad (limitación en la actividad) y manifestada en el ámbito de la integración social, educativa y laboral (adquisición de bienes de consumo, acceso a los diferentes servicios de la comunidad y sensación de aislamiento social).

SISTEMAS DE VALORACIÓN EN LA REHABILITACIÓN DE LAS DISPLASIAS OSEAS

Deficiencia

Para evaluar la presencia de deformidades, contracturas, alteraciones angulares y rotacionales, afectación neurológica etc... se recomiendan:

- **Medios clínicos:** balance articular (medida de la movilidad articular y cuantificación de la deformidad: goniómetro, inclinómetro – método recomendado-, sistemas informáticos ...), balance muscular (medida de la fuerza muscular:

balance muscular manual, tests isométricos y sistemas isocinéticos- método recomendado), tests articulares (medios de exploración estandarizado que orienta de forma específica sobre una determinada alteración: test de Adams, test de la plomada, Laségue, Lachmann, etc...), estudio de la huella plantar (podoscopio, fotopodograma, pasillo de marcha – recomendado-...), escalas de desarrollo motor (AIMS – recomendado-), escala analógica visual para el dolor y valoración neurológica convencional.

- **Pruebas complementarias:** radiología simple (mapa óseo, teleradiografía de columna y de miembros inferiores, dorsoplantar y lateral de pies, radiografías dinámicas, proyecciones especiales.. ; la radiología simple orienta en el diagnóstico, sirve para establecer la presencia de deformidades y es esencial para planificar el tratamiento quirúrgico y realizar el seguimiento), TAC (útil para definir el contorno de determinadas regiones óseas con trascendencia clínica: agujero magno, canal vertebral, ...), RNM (especialmente útil si existe afectación neurológica : hidrocefalia, compresión medular,...). Otras pruebas menos solicitadas son la gammagrafía ósea, la electromiografía, los potenciales evocados...

Limitación en la actividad

No es fácil establecer con precisión la discapacidad secundaria, debido a la diversa expresividad de las Displasias óseas en las AVD (actividades de la vida diaria). No obstante hay algunos aspectos esenciales a tener en cuenta y que son relativamente comunes:

- **Evaluación de la marcha:** Mediante sistemas observacionales (estimación visual o vídeo) o sistemas instrumentados (sistemas optoelectrónicos, pasillo de marcha,..). La valoración de la marcha es uno de los aspectos más complejos de la exploración ortopédica. Es esencial detectar la presencia de anomalías de la marcha, establecer la causa y decidir la adopción de medidas para mejorar la calidad de la misma.
- **Manipulación:** Hay medios para medir la capacidad de prensión, pinza, liberación y traslado (test de Jebsen) y otros que evalúan la mano neurológica (método de Sindou-Millet). En la práctica clínica es útil la comprobación directa de las posibilidades del niño y aplicar esos sistemas más precisos si fuera necesario
- **Alcance funcional:** No existe ningún instrumento específico, por lo que se deben realizar las preguntas oportunas sobre la limitación en aspectos como la higiene personal, el acceso al mobiliario urbano, ...
- **Escalas de valoración funcional generales:** En los niños se puede recurrir el Wee-FIM (pero su aplicación es compleja y, en la práctica, no se puede usar en consulta externa); por encima de 7-8 años se puede usar el índice de Barthel.

- **Escalas de valoración específicas:** En realidad no está disponible ninguna escala específica de Displasia ósea. Personalmente uso una denominada JAFAR diseñada para cuantificar la discapacidad en artritis idiopática juvenil que es de aplicación, comprensión y aplicación fáciles.

Limitación en la participación

Si hay dificultades para precisar la discapacidad (limitación en la actividad), los medios objetivos para cuantificar la integración de un paciente en la sociedad son prácticamente inexistentes. Hay algunas escalas generales como el RNL o el CIQ pero no se suelen aplicar en estos casos. Al final se recurre a un interrogatorio sobre la percepción individual de cada paciente. No obstante hay que tener en cuenta que los niños no van a referir grandes problemas y sí, sin embargo, los adolescentes y los adultos.

INDICACIONES ESPECÍFICAS DE REHABILITACIÓN EN LAS DEFICIENCIAS SECUNDARIAS A LAS OSTEOCONDRODISPLASIAS

Actuación rehabilitadora en algunas situaciones clínicas frecuentes:

Retraso motor

Acompaña a diversas Displasias (ej. Acondroplasia). Suele presentarse bajo la forma de hipotonía y retraso en la adquisición de los diferentes hitos motores. La evolución espontánea se ha estudiado en la Acondroplasia (estos niños alcanzan la marcha autónoma alrededor de los 2 años).

En la mayor parte de los casos (retraso motor transitorio) no se realiza ningún tratamiento específico: sólo se dan consejos a los padres sobre la forma de sentarlo, ejercicios simples que incrementen la fuerza de la musculatura vertebral y proximal de miembros y se establece una vigilancia sobre la evolución.

En aquellos casos en que la hipotonía persiste, que el retraso motor no se ajusta al perfil evolutivo esperado y que la exploración neurológica es anormal (hiperreflexia, clonus,..) es urgente una valoración por Neuropediatría y, en algunos casos, por Neurocirugía.

Si el retraso motor es secundario a la existencia de daño cerebral el enfoque rehabilitador es similar a la de otros niños con parálisis cerebral (teniendo en cuenta que algunos aspectos inherentes a la Displasia van a dificultar el tratamiento).

Artrogriposis

Consiste en la existencia de contracturas articulares no evolutivas presentes al nacimiento. Básicamente hay dos formas: la artrogriposis múltiple congénita (AMC) y la artrogriposis distal (AD). El niño puede presentar únicamente este problema o bien aparecer en el contexto de otras Displasias.

La Artrogriposis constituye una verdadera urgencia en Rehabilitación Infantil. Es esencial una valoración precoz (que anticipe a los padres la evolución y el pronóstico funcional esperado) y, por supuesto, un abordaje terapéutico inmediato.

El tratamiento rehabilitador consiste en cinesiterapia pasiva (movilización, estiramiento y manipulación) asociado a vendaje o enyesado y adaptación de ortesis cuando se ha conseguido reducir al máximo la deformidad. En la mayoría de los casos es imprescindible la realización de Cirugía Ortopédica, tras la cual continuará el tratamiento rehabilitador (ej. luxación de cadera, luxación de rodilla, pie equino-varo).

Flexo de codo

Es frecuente en algunas osteocondrodisplasias como la Acondroplasia. Suele ser moderado al principio ($<30^\circ$), pero el crecimiento puede producir un empeoramiento progresivo. El flexo de codo superior a 30° origina disminución del alcance funcional, debilidad en el tríceps braquial y algunas dificultades en las AVD. El objetivo del tratamiento es, por tanto, mantener la deformidad por debajo de esa cifra y no conseguir una movilidad completa.

El tratamiento es muy sencillo y se basa en la realización de ejercicios domiciliarios a diario consistentes en la movilización pasiva y la tonificación del tríceps braquial (se consigue con juegos de lanzamiento y ejercicios de pulsión).

Hay que evitar el masaje sobre la región del codo (riesgo de osificación periarticular) y las tracciones bruscas (riesgo de pronación dolorosa).

Genu varo

La presencia de esta deformidad angular de la rodilla caracterizada por la separación de las rodillas origina inestabilidad en la marcha, dolor y artrosis fémoro-tibial interna precoz. La valoración clínica del genu varo se realiza mediante la medición del ángulo que forman el muslo y la pierna en el plano frontal, la distancia intercondílea y la situación de una plomada tendida desde la espina ilíaca antero-superior; la valoración radiológica incluye el ángulo Q (fémoro-tibial anterior), la congruencia fémoro-tibial y el aspecto de epífisis y metáfisis.

El genu varo constituye un problema ortopédico importante y hay que concederle desde el principio una atención específica. El tratamiento rehabilitador consiste en la adaptación de ortesis plantar (foot orthosis: FO) con cuña externa de 5 mm

descendente hasta la línea media, ortesis en termoplástico de uso nocturno (Knee-ankle-foot-orthosis:KAFO) y el uso de un calzado adecuado (contrafuerte resistente, lengüeta y cordones). La eficacia de estas medidas no está documentada (sólo se vierten opiniones en uno y otro sentido) aunque personalmente las utilizo ya que si son útiles en el niño sin Displasia pueden serlo en estos casos.

Es fundamental establecer una vigilancia estrecha de la evolución y remitir al niño a Cirugía Ortopédica cuando la deformidad origina inestabilidad (test de la plomada por fuera del apoyo del pie) y alteración de la marcha.

Genu valgo

Consiste en la deformidad opuesta. Origina fundamentalmente un problema estético, aunque deformidades graves pueden producir marcha anómala y artrosis precoz. Los sistemas de valoración son los mismos y el planteamiento terapéutico similar.

La indicación quirúrgica es menos frecuente y suele corregirse cuando se realiza otro tipo de cirugía (ej. alargamiento óseo).

Genu recurvatum

Constituye un problema frecuente asociado a la hiperlaxitud articular y a la relativa incongruencia articular. Los casos leves no necesitan tratamiento al no producir ninguna repercusión funcional; sin embargo los graves ($>20^\circ$) pueden originar inestabilidad en la marcha, dolor y destrucción articular progresiva.

El tratamiento conservador se basa en el fortalecimiento específico de los músculos isquiotibiales y biceps crural y el uso de una ortesis de termoplástico (Knee orthosis :KO) en ligera flexión. Si la deformidad no se puede controlar de este modo hay que plantearse la corrección quirúrgica (osteotomía).

Genu flessum

No suele estar presente en las Displasias óseas si el niño es deambulante. Los flexos leves ($<20^\circ$) se suelen controlar bien con ejercicios de estiramiento de isquiotibiales, fortalecimiento de cuádriceps y la aplicación de una ortesis nocturna (KAFO).

Los flexos superiores a 20° son remitidos a Cirugía Ortopédica (siempre que el niño camine; si no lo hace no es precisa la actuación quirúrgica).

Alteraciones rotacionales

Las alteraciones rotacionales del miembro inferior se manifiestan clínicamente por marcha en endogirismo (con los pies hacia dentro) o exogirismo (con los pies hacia fuera) y determinan cierta repercusión funcional (riesgo de caídas, acorta-

miento de músculos pelvi-trocantéreos con insuficiencia secundaria, retracción del tendón de Aquiles). Además la presencia de una deformidad rotacional complica el proceso de alargamiento.

La valoración clínica es simple aplicando el perfil rotacional de Staheli; para establecer la existencia de una anomalía no fisiológica hay que recurrir a las tablas que incluye el propio Staheli al carecer de referencias para las Displasias óseas.

El tratamiento varía según la localización: en la cadera recurrimos a estiramientos y movilización pasiva en el sentido corrector (en rotación interna en los casos de retroversión femoral y en rotación externa en los de anteversión) , en las alteraciones de la tibia se usa la barra de Dennis-Browne clásica o modificada . Las deformidades del pie (metatarso aducto/abducto) deben ser tratadas precozmente mediante movilización, manipulación, vendaje y ortesis (bota Bebox, Ankle-foot orthosis: AFO).

Deformidades vertebrales

Escoliosis

Es una deformidad grave que aparece en determinadas Displasias (diastrófica, Kniest, ...) y cuyo tratamiento es complejo y casi siempre decepcionante. El manejo conservador con corsés es poco útil y el tratamiento quirúrgico es difícil técnicamente y con resultados poco alentadores.

En la práctica se aconseja la realización de fisioterapia respiratoria y la adaptación de respaldos adaptados en la silla de ruedas si el paciente no camina.

Cifosis

Se produce en las Displasias con afectación vertebral y de forma específica en algunos pacientes con Acondroplasia que presentan hipoplasia de la cara anterior de los cuerpos vertebrales. La cifosis lumbar no tratada da lugar a dolor vertebral y empeora notablemente la estenosis lumbar característica de la Acondroplasia.

El diagnóstico es fácil mediante la exploración física pero hay que confirmarlo con una teleradiografía lateral que es útil para medir la deformidad (por el método de Cobb) y establecer el nº de vértebras afectadas.

El tratamiento incluye: retrasar, en la medida de lo posible, la sedestación; fortalecer la musculatura paravertebral; controlar la posición del niño sentado y utilizar corsés (Baltimore, Swain, Milwaukee) con el fin de mejorar la estática vertebral y restablecer el muro vertebral anterior.

Rehabilitación post-elongación ósea

Los objetivos del tratamiento rehabilitador en el paciente incluido en un proceso de alargamiento óseo son los siguientes:

1. Mantenimiento de la fuerza y el tónus muscular mediante ejercicios isométricos de la musculatura periarticular (miembro inferior: glúteos, cuádriceps y tibiales; miembro superior: cintura escapular, deltoides y tríceps).
2. Mantenimiento de la movilidad articular mediante cinesiterapia pasiva, activo-asistida y activa (miembro inferior: abducción de la cadera, flexión de la rodilla y flexión dorsal del tobillo; miembro superior: extensión del codo).
3. Control de la columna vertebral, evitando la sedestación prolongada que produce flexión lumbar y fortaleciendo la musculatura paravertebral con la lordosis corregida.
4. Deambulación precoz: marcha aproximadamente a los 3 días (previa autorización del cirujano).

En la Rehabilitación del niño con elongación ósea hay que tener en cuenta además algunas recomendaciones útiles:

1. Realizar períodos cortos de tratamiento con un objetivo definido; se evita así el hospitalismo y no se incide negativamente en la escolarización.
2. Uso de bastones durante el menor tiempo posible con el fin de mantener el mismo patrón de marcha previo al alargamiento.
3. Indicación de ortesis nocturna: KAFO si hay genu valgo y AFO (más común) pasiva o activa con articulación de Tamarack para prevenir el equinismo.
4. Seguimiento periódico para evaluar el tipo de marcha y realizar un balance articular y muscular para detectar la presencia de contractura o debilidad que pueden interferir con la función.

ORIENTACIONES PARA LA FAMILIA

El médico rehabilitador debe orientar a la familia sobre :

1. La evolución esperada de las alteraciones ortopédicas
2. Consejos posturales adaptados al tipo de Displasia y a las alteraciones biomecánicas secundarias.
3. Ejercicios simples pasivos y activos (juego orientado).
4. Material necesario para el domicilio: asiento, Theraband, etc...
5. Asesoramiento sobre el manejo de ortesis, ayudas técnicas, sillas de ruedas ...
6. Deportes recomendados y desaconsejados.

ESQUEMA REHABILITACIÓN EN EL PACIENTE CON OSTEOCONDRODISPLASIAS

PRIMERA CONSULTA:

RECIEN NACIDO - 6 meses

Diagnóstico

Mediciones : anticipar talla final aproximada.

Presencia de retraso madurativo : atención temprana.

Presencia de hipotonía : fisioterapia, consejos posturales. Valorar remitir a Neuropediatría.

Presencia de deformidades vertebrales: estudio radiológico. Ortesis en cifosis lumbar e hipoplasia vertebral anterior.

Flexo de codo: cuantificar y enseñar ejercicios pasivos de estiramiento.

Caderas en rotación externa: enseñar ejercicios de rotación interna de caderas .

Revisiones cada 6 meses

SEGUIMIENTO

Mediciones

Retraso madurativo.

Sintomatología neurológica: hipotonía, espasticidad, hiperreflexia, clonus, irritabilidad. Remitir a Neuropediatría.

Valoración de la marcha.

Exploración de la columna: test de Adams y presencia de cifosis.

Flexo de codo: cuantificar y preguntar sobre la realización de los ejercicios.

Caderas en rotación externa: medir la rotación interna (inclinómetro) y seguimiento o no de los ejercicios pasivos.

Rodillas: genu varo (medir con goniómetro y valorar la línea de carga: plomada desde EIAS; estudio radiológico opcional / tratar con ortesis plantar o KAFO); genu valgo (medir con goniómetro; estudio radiológico opcional); genu recurvatum (cuantificar; valorar tratamiento con fisioterapia y ortesis) ; genu flessum (cuantificar; tratamiento con fisioterapia y ortesis.).

Pies: evaluar el carácter plantigrado y la posición del retropie fundamentalmente (ortesis plantar en talón varo o pie no plantigrado).

Valorar la remisión al cirujano ortopédico (genu varo, fundamentalmente).

Evaluar necesidad de ayudas técnicas.

Informe para el Colegio sobre: posición sentada, ejercicios permitidos y prohibidos y precauciones específicas.

□ **ELONGACIÓN DE EXTREMIDADES**

Período inicial después de la colocación del fijador: mantener la movilidad articular y conseguir marcha estable e indolora.

Seguimiento: revisiones periódicas para realizar balance articular y muscular, detectar la presencia de contracturas o complicaciones. Conexión con el cirujano ortopédico.

Resultado final después de cada segmento óseo alargado y planificar el tratamiento rehabilitador del siguiente.

Bibliografía:

1. American Academy of Pediatrics. Health supervision for children with achondroplasia. *Pediatrics* 1995; 95: 443-451.
2. The International Working Group on Constitutional Diseases of Bone. International classification of osteochondrodysplasias. *Pediatrics* 1992; 151: 407-415.
3. Grupo Joven de Acondroplasia ADAC. La vida diaria en la Acondroplasia. Documento elaborado por ADAC.
4. Mahomed NN, Spellmann M, Goldberg MJ. Functional health status of adults with achondroplasia. *Am J Med Genet* 1988; 78: 30-35.
5. Pauli RM, Breed A, Horton VK, Glinski LP, Reiser CA. Prevention of fixed, angular kyphosis in achondroplasia. *J Pediatr Orthop* 1997; 17: 726-733.
6. Molnar GE, Alexander MA. *Pediatric Rehabilitation*. 3rd ed. Philadelphia: Hanley & Belfus Inc, 1999.
7. Tan JC. *Practical Manual of Physical Medicine and Rehabilitation*. St Louis: Mosby, 1988.
8. Agència d'Avaluació de Tecnologia Mèdica. L'allargament d'extremitats en l'acondroplàsia. IN99003 Abril 1999.
9. Zambito A, Polo A, Agostini S, Aldegheri R, Rizzuto N. Lower limb lengthening in cases of short stature. *New developments in rehabilitation*. *Eur Med Phys* 2000; 36: 19-28.
10. González Viejo MA, Tinoco González J. Densidad mineral ósea y biomecánica de la marcha en las Displasias Óseas. Protocolo de estudio. Real Patronato de Prevención y atención a personas con Minusvalía. 1993; 85-94.

D.- CIRUGÍA ORTOPÉDICA

■ SECTORIZACIÓN DE LA ASISTENCIA

Existen distintas razones que aconsejan sectorizar esta asistencia dentro de nuestra comunidad, destacando los siguientes aspectos:

- La baja incidencia (2-5 casos por cada 10.000 recién nacidos) nos permite deducir que el número de pacientes susceptibles de cirugía ortopédica de elongación, es relativamente reducido.
- Es un tipo de técnica que tiene una gran dependencia del esfuerzo de aprendizaje que exige del cirujano. Por ello, es necesario destacar a los centros que hasta la fecha tengan, dentro de su actividad quirúrgica, mayor experiencia en esta modalidad de intervenciones.
- Dado el elevado número de visitas y consiguientes desplazamientos que conlleva al hospital, es importante señalar el factor geográfico, con el fin de facilitar y hacer más cómoda la asistencia a los pacientes y familiares.

En este sentido se ha considerado conveniente disponer de centros que situados, tanto en la zona oriental como occidental de nuestra comunidad, haga posible reducir este factor. En el caso de los Hospitales Carlos Haya y H.U.V. de la Victoria, actuarán como una Unidad Funcional.

Centros/Unidades designadas:

- **Hospital Carlos Haya y H.U. V. de la Victoria (Málaga)** que actuarán como una Unidad Funcional
- **H.U.V. Macarena (Sevilla)**
- **H.U. Reina Sofía (Córdoba)**

MÉTODOS

Los candidatos ideales para la elongación son los pacientes afectados de Acondroplasia e Hipoacondroplasia ya que reúnen unas especiales características tanto óseas (una gran capacidad osteogénica, por lo que no tienen problemas de consolidación), como de partes blandas (poca resistencia lo que permite grandes alargamientos) como psicológicas, que es otro factor a tener en cuenta, ya estos niños tienen una buena predisposición para su elongación .

Existen dos métodos o sistemas

1.- Sistemas transfisantes en los que los clavos atraviesan completamente el miembro. De ellos los más conocidos son los de Anderson, Ilizarov y Monticelli-Spinelli.

Sus ventajas son, buena versatilidad y estabilidad y sus inconvenientes, dificultad de colocación, hospitalizaciones largas, aparatosidad y mala tolerancia.

2.- No transfisantes o monolaterales:

Los clavos se colocan por un lado del miembro y se anclan en el hueso sobrepasando la cortical levemente, entre ellos los más utilizados son el Wagner, De Bastiani y Lazo-Cañadel.

El orden de elongación ha sido muy discutido aunque actualmente la mayoría lo realizan en huesos contralaterales homólogos: Ambas tibias, ambos fémures y finalmente los húmeros.

TÉCNICA

La técnica más utilizada en nuestra comunidad, ha sido la de la Escuela de Verona del Prof De Bastiani mediante colocación de 4-6 tornillos seguidos de osteotomía subperióstica (para favorecer la capacidad regeneradora del tejido óseo) en zona proximal de la diáfisis (1/3 proximal), por debajo del trocánter menor en el fémur y ligeramente inferior a la inserción del tendón del cuádriceps en la tibia, y colocación del Fijador Axial Dinámico (FAD) que presenta más versatilidad que el resto de sistemas, un buen agarre de los tornillos al ser tronco-cónicos, son un sistema muy rígido, permitiendo la carga muy pronto y disminuyendo la posibilidad de osteólisis y osteítis a la vez que permiten compresión dinámica y por tanto estimulan la cicatrización.

MANEJO POSTOPERATORIO

A las 24 horas de la intervención el niño inicia movilidad activa del miembro mediante contracciones isotónicas del cuádriceps y gemelos.

A los 2-3 días pueden iniciar la marcha con muletas y entre el 8 y 10 día se comienza la elongación a un ritmo de 1 mm/24 horas repartido en dos de 7 mm cada doce que corresponde a media vuelta de la llave Allen y que se le enseña al paciente, pudiendo darse el alta hospitalaria para seguir la elongación en su domicilio por el propio paciente o sus familiares.

Cada mes se realiza control clínico y Rx. Al finalizar el alargamiento se mantiene el fijador hasta la total consolidación de la osteotomía tiempo que es variable de unos pacientes a otros dependiendo de la etiología, cms, edad, dinamización, carga, pero que oscila entre los 35 y 45 días por cms conseguido.

Durante este tiempo del fijador el niño puede hacer vida casi normal y dependiendo del grado de aceptación.

El sistema puede ser retirado en general sin anestesia en la consulta, retirando primero el Fijador y a la semana los tornillos.

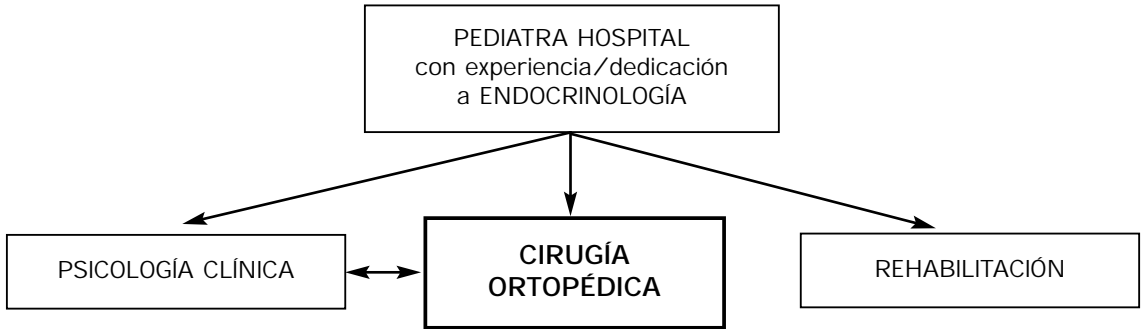
COMPLICACIONES

En general aunque todo el proceso es largo, las complicaciones son leves y fácilmente solucionables.

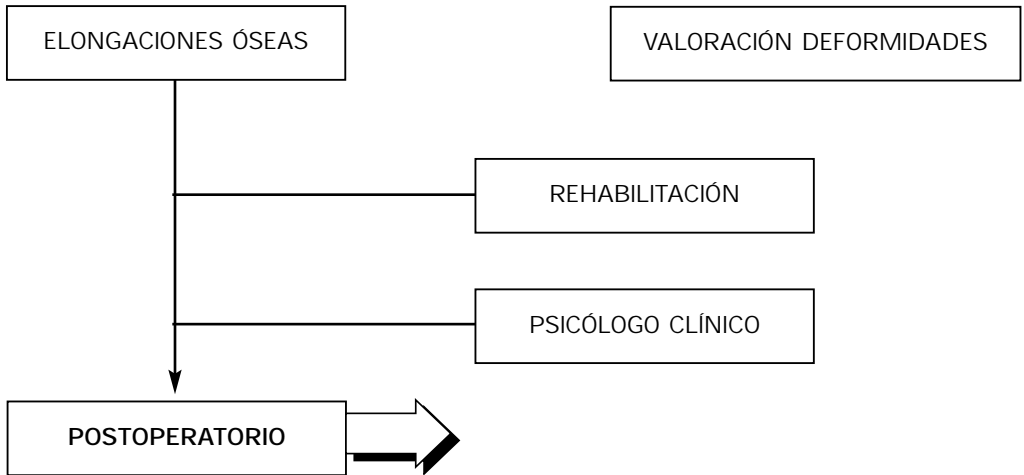
- La más frecuente es la **osteolisis** alrededor de los tornillos, generalmente se deben a utilizar altas revoluciones del taladro (por encima de 600 rev/min).
- No precisan más tratamiento que una limpieza meticulosa y a veces apretar el tornillo.
- **Osteitis**, se trata de infecciones superficiales y que generalmente no precisan tratamiento antibiótico.
- **Fracturas** al retirar el fijador, se evitan no retirando este hasta no tener la total seguridad de la corticalización.
- **Desviaciones de eje**, son muy frecuentes sobretodo un valgo tibial, y que si se hacen muy importantes se pueden corregir antes de la consolidación del callo.
- **Retrasos de consolidación**, son muy raros en el enfermo acondroplásico.
- El **equinismo**, es frecuente en grandes elongaciones y se previene con una correcta rehabilitación o bien realizando un alargamiento del tendón de Aquiles.
- **Ascenso del maleolo peroneo**, que puede ocurrir en grandes alargamientos de tibia por consolidación prematura de la osteotomía del peroné y se previene colocando un tornillo en la sindesmosis tibio-peronea durante la intervención.

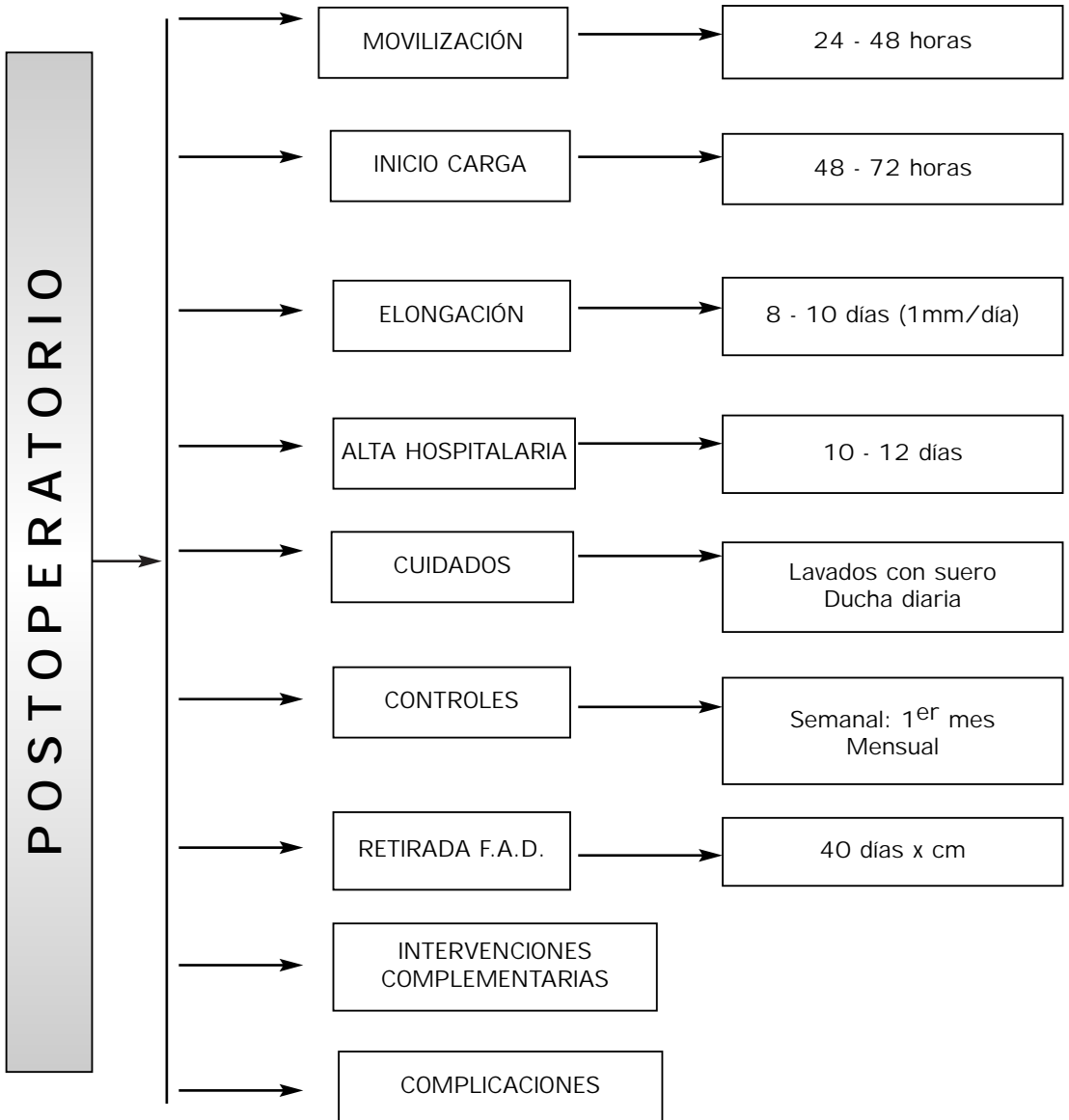
CONCLUSIONES

1. Previamente a la realización de la intervención es necesario contar con el "Consentimiento Informado" por parte del paciente y de familiar responsable. Se suministrará toda la información que fuera necesaria para la total comprensión de las ventajas, inconvenientes, así como posibles complicaciones, que este tipo de proceso quirúrgico conlleva, contando con la total aceptación por parte del paciente.
2. El alargamiento de segmentos óseos es por ahora la única alternativa para aumentar la talla en enfermos afectados de talla baja disarmónica.
3. Los candidatos ideales son los niños afectados de Acondroplasia y algunas Displasias óseas epifisarias
4. La edad ideal es alrededor de los 10 años para poder realizar un segundo alargamiento antes de la maduración ósea
5. A los 2-3 días pueden comenzar la deambulación con muletas y a los 10 se inicia el alargamiento y pueden darse de alta hospitalaria para continuar elongación en su domicilio
6. El sistema ha de tenerse colocado hasta la total consolidación de la osteotomía (media de 40 días/ cms)
7. Las complicaciones son frecuentes pero leves y de fácil solución.



8-10 AÑOS





INTERVENCIONES COMPLEMENTARIAS

- Fijación intraoperatoria de la sindesmosis
- Elengación T Aquiles: > de 5 cms en tibia
- Corrección ejes
- Sustitución de tornillos
- Sustitución de F.A.D.

COMPLICACIONES POSTOPERATORIAS

■ Osteolisis (frecuente)

Prevención: Velocidad taladro menor de 600 r/m
Correcta colocación tornillos

Tratamiento: Reajuste del tornillo

■ Osteitis (frecuente)

Prevención: Cuidados

Tratamiento: Cultivo → antibiograma

■ Inflamación (frecuente)

Prevención: Cuidados

Tratamiento: Control → antibióticos

■ Refracturación (infrecuente)

Prevención: Retirada del fijador
1 semana: Retirada de tornillos

Tratamiento: Recolocación del fijador

■ Alteración ejes (frecuente)

■ Limitación articular (Infrecuente)

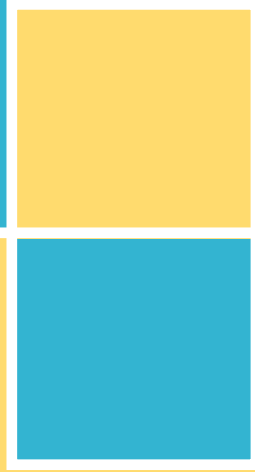
Prevención: Sección de tensor fascia lata

Tratamiento: Rehabilitación

■ Otras: Ascenso peroné, Subluxación de rótula, rodilla...

ABREVIATURAS

CCM	COMPRESIÓN CERVICO MEDULAR
ECM	ESTENOSIS CANAL MEDULAR
EMG	ELECTROMIOGRAMA
ENG	ELECTRONEUROGRAMA
FAD	FIJADOR AXIAL DINÁMICO
FM	FORAMEN MAGNUM
KAFO	KNEE-ANKLE-FOOT-ORTHOSIS
OI	OSTEOGENESIS IMPERFECTA
RNM	RESONANCIA NUCLEAR MAGNÉTICA
SAOS	SINDROME DE APNEA OBSTRUCTIVA DE SUEÑO
TAC	TOMOGRAFIA AXIAL COMPUTERIZADA



Servicio de Protocolos Asistenciales
Subdirección de Programas y Desarrollo
Dirección General de Asistencia Sanitaria



Servicio Andaluz de Salud
CONSEJERÍA DE SALUD



Organización de la *Asistencia*
Sanitaria en el S.A.S.
para pacientes con
osteocondrodisplasias