

El raquis en la acondroplasia

C. TELLO, E. BERSUSKY, A. FRANCHERI WILSON, M. NOEL y H. KLAPPENBACH

Unidad de Patología Espinal, Hospital Nacional de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, Buenos Aires.

RESUMEN: El propósito del trabajo fue determinar cuáles de las deformidades vertebrales de la acondroplasia requieren tratamiento quirúrgico, dado la poca tolerancia del conducto raquídeo a las deformaciones. Se evaluaron a 76 pacientes acondroplásicos atendidos en un hospital pediátrico entre los años 1987 y 1997, de los cuales 10 (13%) requirieron cirugía. La edad promedio de los operados fue de 11 años (rango, 4-19 años); 7 (70%) fueron varones y 3 (30%), mujeres. El seguimiento posoperatorio promedio fue de 3 años 9 meses (3+9) (rango, 0+6-9+6). Dos pacientes se presentaron con trastornos neurológicos. La cifosis dorsolumbar fue la desviación más frecuentemente tratada (6 casos, 60%). Por estenosis, en tres pacientes se efectuó descompresión de la fosa posterior (escamotomía del occipital), por presentar estrechez del agujero magno y patología neurológica bulbar. En 2 pacientes se efectuó descompresión del conducto dorsolumbar. En uno, sólo se liberó y en el otro se completó con artrodesis anterior y posterior instrumentada con tornillos pediculares. Por cifosis, en 3 pacientes se realizó artrodesis anterior con arbotante de peroné y posterior simple, y en 2 se practicó artrodesis anterior con peroné y posterior instrumentada con tornillos pediculares. Es importante evaluar la patología de la columna en los acondroplásicos. En los pacientes pediátricos son más frecuentes las cifosis y la estrechez del agujero occipital, a diferencia de la población adulta, donde la patología predominante es la estenosis lumbar. Es fundamental en los niños acondroplásicos buscar patología del agujero magno. Las cifosis de más de 40° entre los 5 y 6 años debe ser tratada en forma preventiva con artrodesis anterior y posterior, dado que su progresión genera signos de compromiso neurológico en la adolescencia.

PALABRAS CLAVE: Raquis. Acondroplasia. Deformaciones vertebrales. Estenosis raquídea.

THE ACHONDROPLASTIC SPINE

ABSTRACT: The purpose of this paper was to determine which achondroplastic patients need surgical treatment, given the poor spinal cord compliance to deformations. Seventy-six achondroplastic patients were evaluated between 1987 and 1997 in a pediatric hospital. Ten patients (13%) needed surgical procedures. The average age was 11 years (range, 4-19 years). Seven were male (70%) and 3, female (30%). The average follow-up was 3 years 9 months (3+9) (range, 0+6-9+6). Two patients showed neurological problems when first seen. Dorso-lumbar kyphosis was the most frequent deviation treated (6 cases, 60%). Posterior fossa decompression was performed on 3 patients with occipital foramen narrowing and bulbar neurological pathology. In 2 patients, dorso-lumbar canal was decompressed. Spinal cord liberation alone was required in one. The other patient underwent anterior arthrodesis plus posterior instrumented arthrodesis. Three patients with kyphosis required anterior arthrodesis, associated with fibular grafting followed by posterior simple arthrodesis. The same technique was employed on 2 other patients, followed by posterior arthrodesis instrumented with pedicular screws. Spinal pathology in achondroplastics must be carefully evaluated. Kyphosis and foramen magnum narrowing are frequent in pediatric patients. Lumbar stenosis predominates in adults. Foramen magnum pathology must be assessed in all achondroplastic children. Kyphosis more than 40°, between 5-6 years old, must be treated with prophylactic surgery, and anterior and posterior arthrodesis are mandatory, because its natural progression will cause surgical problems in teenagers.

KEY WORDS: Spine. Achondroplasia. Spinal deformation. Spine stenosis.

Recibido el 29-9-1998. Aceptado luego de la evaluación el 16-3-1999.

Correspondencia:

Dr. H. KLAPPENBACH
Sarmiento 4802
(1882)Ezpeleta
Buenos Aires
Argentina

La acondroplasia es la forma de enanismo más común. Es una anomalía del desarrollo caracterizada por formación defectuosa del hueso endocranal, pero con formación normal del hueso intramembranoso. Las anomalías se localizan en el área metafisaria y clínicamente se caracterizan por miembros cortos, cráneo abultado, alte-

raciones raquídeas y manifestaciones pelvianas. Es un enanismo con miembros cortos, con mayor acortamiento proximal o rizomélico, y tronco de longitud normal.^{6,27}

Es una afección conocida desde tiempos remotos. En Egipto se consideraban dioses o figuras de arte, como lo ejemplifican un esqueleto acondroplásico real y la diosa Ptah.²⁶ En la Edad Media vivían con la realeza, servían como consejeros y fueron temas para pintores como Velázquez en "Las meninas" y el retrato de Sebastián de Morra.^{7,12}

Parrot, en 1878, propuso el término acondroplasia y Kauffmann, en 1892, sugirió su sinónimo: condrodistrofia fetal.

La incidencia es de 1:25-40.000 nacimientos.⁸ Se hereda como un rasgo autosómico dominante y aproximadamente el 90% de los casos obedecen a una nueva mutación.

La columna vertebral tiene una longitud normal, pero muestra alteraciones típicas, sobre todo en lo relacionado con la distancia interpedicular. Normalmente dicha distancia aumenta gradualmente desde L1 a L5; en los acondroplásicos no se incrementa, o bien se estrecha en el nivel de L4. El diámetro transversal (interpedicular) (Fig. 1) normalmente mide entre 18,3 y 25,6 mm en L1, entre 18,8 y 26,1 mm en L3 y entre 21,3 y 32,6 mm en L5. El diámetro anteroposterior (del cuerpo a la base de la apófisis espinosa) (Fig. 2) mide, según Scoles, entre 15,6 y 19,5 mm en L1, entre 13,7 y 18,8 mm en L3 y entre 13,0 y 21,8 mm en L5.²⁵ La superficie de las secciones del conducto es de 320 mm, aproximadamente, en el nivel lumbar. Cosentino⁵ considera estrechez patológica cuando los valores transversales, en promedio, son menores de 15 mm y los anteroposteriores miden menos de 10

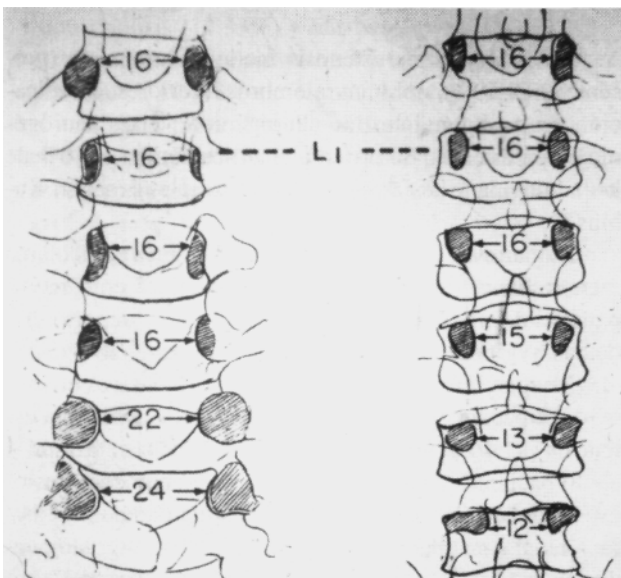


Figura 1. Distancia interpedicular.

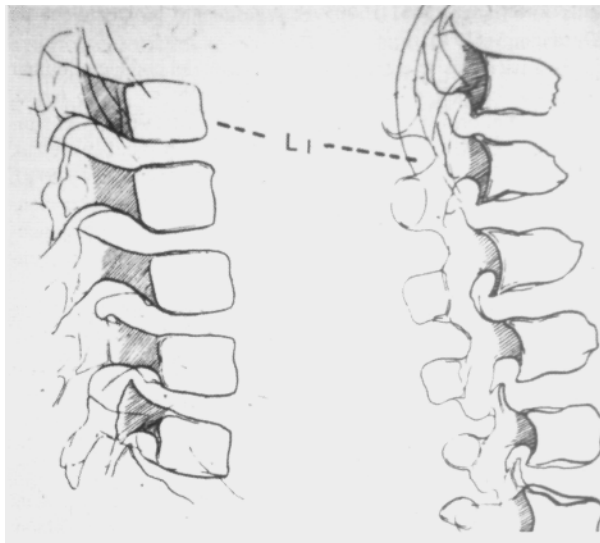


Figura 2. Diámetro anteroposterior.

mm. Otro aspecto radiográfico característico es el reborde posterior cóncavo de los cuerpos vertebrales lumbares.

Los centros de osificación de las vértebras pueden ser más pequeños y existe un aumento relativo del cartílago con respecto al hueso, con una proporción entre el cuerpo vertebral y el disco de 1:1, mientras que lo normal es, en promedio, 3:1.¹⁷ Además, el crecimiento óseo anormal conduce al afinamiento de los cuerpos vertebrales.

Los problemas en el nivel de la columna acondroplásica son:

- 1) Cifosis toracolumbar.^{10,11}
- 2) Escoliosis.
- 3) Hiperlordosis lumbar.
- 4) Conducto lumbar estrecho, congénito.
- 5) Reducción del tamaño del agujero magno.
- 6) Inestabilidad C1-C2 (rara).^{9,18}

Como manifestaciones clínicas se observan:

- 1) Síntomas neurológicos.
- 2) Compresión de las raíces cervicales.
- 3) Dolor lumbar.
- 4) Claudicación.

Material y métodos

Entre los años 1987 y 1997 han sido asistidos en el Hospital de Pediatría Dr. Juan P. Garrahan 76 pacientes acondroplásicos, de los cuales 10 (13%) fueron tratados quirúrgicamente por patología espinal. Siete (70%) eran varones y 3 (30%), mujeres; la edad promedio fue de 11 años 5 meses (11+5) (rango, 4-19). El seguimiento posoperatorio fue en promedio de 3+9 (rango, 0+6-9+6).

En 3 pacientes se efectuó la descompresión de la fosa posterior (escamotomía del occipital) por estrechez del foramen magno con patología neurológica bulbar. La edad promedio de los pacientes

fue de 7+4 (rango, 3+11-16+0). El seguimiento promedio fue de 4+9 (rango, 3+6-9+6).

En 2 pacientes se efectuó descompresión del conducto lumbar y del toracolumbar, de los cuales en uno sólo se liberó (edad, 19+11) y en el otro se completó con artrodesis anterior (AA) simple y posterior (AP), instrumentada con tornillos pediculares (edad, 16+11). El seguimiento promedio fue de 5+6 (rango, 5+3-5+9). Ambos pacientes presentaban alteraciones neurológicas; el paciente adolescente con estrechez lumbar tenía fenómenos de claudicación neurológica, mientras que el de la cifosis toracolumbar presentaba alteraciones medulares.

En 3 pacientes se realizó artrodesis anterior con arbotante de peroné y posterior simple. La edad promedio fue de 7+0 (rango, 6+7-7+3). El seguimiento fue de 0+9 (rango, 0+6-1+2).

En 2 pacientes se realizó artrodesis anterior con peroné y posterior instrumentada, utilizándose tornillos pediculares. La edad promedio fue de 14+2 (rango, 12+6-16+11). El seguimiento promedio fue de 5+1 (rango, 0+6-9+6).

En total, a 6 pacientes se los trató con artrodesis circunferencial y 3 de ellos fueron estabilizados con implantes de tercera generación. El injerto utilizado fue autólogo y todos los pacientes tuvieron una consolidación ósea en tiempos habituales y sin pseudoartrosis.

	Del total quirúrgico	Del total acondroplásico
Descompresión fosa posterior	30%	3,94%
Descompresión conducto lumbar	20%	2,63%
A A y A P simple	30%	3,94%
A A y A P instrumentada	20%	2,63%

Las complicaciones que se presentaron fueron: en un paciente con estrechez lumbar, la apertura accidental de la duramadre al resear el arco posterior, que requirió plástica dural, sin consecuencias ulteriores. Otro paciente, con artrodesis circunferencial, casi un año después de la cirugía, con un cuadro clínico caracterizado por espasmos o convulsiones, cuya etiología no pudo determinarse.

Queremos dejar en claro que el número de pacientes es poco significativo. La descompresión de la columna toracolumbar fue seguido de fusión sólo cuando existía cifosis. No hemos hallado diferencias significativas entre las artrodesis simples y las instrumentadas; lo que determinó el uso de implantes fue la mayor edad de los pacientes.

Discusión

En relación con el conflicto continente-contenido, existen dos tipos de factores intervinientes en las alteraciones neurológicas del raquis acondroplásico.^{1,4,13,16,26}

Factores intrínsecos

- La distancia interpedicular es 1/3 o la mitad de lo normal.
- La hipertrofia y el acortamiento de los pedículos es del 30-40%, como lo indicara Lutter.¹⁴
- Las carillas articulares inferiores son hipertróficas.
- Existe estrechamiento del agujero para la raíz nerviosa.

De esta manera, el conducto raquídeo sólo permite el paso de la médula o de la cola de caballo. No hay espacio

sobranante, ya que, según Bethen, decrece el área transversal de L1 en un 39% y de L5 en un 27%.³

Factores extrínsecos

- El desarrollo de hernias discales múltiples en edades más avanzadas.
- Bordes posteriores cóncavos de los cuerpos vertebrales.
- Espondilosis degenerativa en los adultos.

Los factores intrínsecos condicionan un conducto estrecho congénito, sobre el que actúan factores extrínsecos desencadenando trastornos neurológicos compresivos o de claudicación. Todas las regiones pueden estar afectadas.²⁹

La disminución del conducto raquídeo lumbar se debe a la sinostosis anticipada entre el cuerpo vertebral y su arco. Presentan lordosis como consecuencia por la bipedestación y prefieren sentarse sobre las nalgas, por lo que disminuye la lordosis; se reduce el ángulo lumbosacro, lo que aumenta el tamaño del conducto y disminuye la sobrecarga sobre las carillas articulares. Una ortesis dorso-lumbrosacra que controle la lordosis puede mejorar el dolor. Por lo general, entonces, los síntomas neurológicos casi inevitables se observan en el adulto (38 años promedio) debido a:

- Estrechamiento del conducto.
- Herniación del núcleo pulposo.
- Hiperlordosis lumbar.
- Artrosis.
- Mala alineación.
- Inestabilidad vertebral.
- Cifosis progresiva.

Los síntomas de estenosis incluyen lumbalgia (presente en el 50%), dolor en miembros inferiores, claudicación neurogénica, intestino neurogénico, vejiga neurogénica y parestesias. Se observa claudicación en el 40% de los adultos; anestias, debilidad y paraplejía, según Kahbins.²⁹

Kahamovits²⁹ reportó que distancias interpediculares menores de 20 mm en L1 o de 16 mm en L5 eran acompañadas de síntomas neurológicos. Verbiest²⁹ reportó distancias sagitales de 10 mm con trastornos.

Morgan,¹⁹ en 1980, sobre 41 acondroplásicos encontró a 17 pacientes con signos neurológicos debidos a estenosis (41,46%) y Bethen,³ también en 1980, informó 4 de 30 pacientes acondroplásicos (13,3%) con compresiones medulares. Se debe tener extremo cuidado en la liberación del canal por vía posterior, ya que el sangrado puede ser excesivo, como lo han comunicado algunos autores, y la posibilidad de lesionar la duramadre es muy

alta por la firme adherencia al arco neural. Las raíces de la cola de caballo son expulsadas hacia afuera y se debe cerrar la brecha mediante una plástica dural.

En los niños, en cambio, la patología neurológica compresiva lumbar y toracolumbar no es la más frecuente, sí en los adolescentes. En cambio, en la infancia es más frecuente la problemática neurológica alta consecutiva a la estenosis del *foramen magnum*.^{15,19,23,24} El diámetro sagital es, según Moskowitz,²⁰ de 30 mm, que en el acondroplásico está disminuido. Los síntomas derivados son:

- A. Dolor occipital cervical.
- B. Ataxia.
- C. Incontinencia urinaria.
- D. Apnea.

Si esta situación pasara inadvertida, podría dar origen a cuadros de hidrocefalia que agregan mayores problemas al paciente. Verbiest²⁹ enfatiza la importancia de la detección precoz, dado lo sutil de los síntomas iniciales.

La compresión de las raíces cervicales a causa del estrechamiento del conducto y de los agujeros intervertebrales, por insuficiencia de la segmentación occipitoatlóidea posterior, con ausencia del movimiento e inestabilidad, son situaciones que no hemos visto en la infancia.

La mayor problemática en la población pediátrica ha estado relacionada con las deformidades.

Bethen,¹ en 30 pacientes acondroplásicos, encontró 18 cifosis (60%). Beighton,² en 1981, en 17 pacientes reportó 9 con cifosis (52,94%), mientras que Wynne-Davies³⁰ (1981), sobre 27 acondroplásicos estudiados, comunicó 5 con cifosis (18,51%) y 2 con escoliosis (7,40%).

Recientemente Parish,²¹ en 1995, de 15 pacientes quirúrgicos acondroplásicos corrigió 12 cifosis (80%), 2 cifoescoliosis (13,33%) y una escoliosis (6,66%).

En nuestro trabajo sobre 76 acondroplásicos fueron quirúrgicos 10 (13%), presentando cifosis el 60%.

Al nacer presentan cifosis dorsolumbar con ápex entre T11 y L2. Puede asociarse a la disposición cuneiforme del cuerpo vertebral y a la hipotonía normal que mejora a los 2-3 años.

En el 90% de los niños, la cifosis se corrige cuando comienza la deambulación, que por lo general se retrasa en aproximadamente 8 meses.⁸ Cuando la cifosis persiste luego de la marcha (lo que ocurre usualmente en el 10% de los casos) se debe a la persistencia del acuñamiento o hipoplasia del cuerpo vertebral. La compresión toracolumbar tardía por la cifosis se tolerará muy mal por la estrechez congénita del conducto.

Pauli²² recomienda no sentar sin soporte a los niños acondroplásicos menores de 1 año ni en un ángulo mayor de 60 grados. Si la cifosis es mayor de 30 grados, indica

el uso de corsé TLSO hasta que camine en forma independiente. Si hay corrección se lo retira paulatinamente y si no se corrige, se continúa con su uso. En nuestra experiencia, el uso de las ortesis no es sencillo en el niño acondroplásico. Usualmente, las ortesis borran la lordosis lumbar y esto aumenta la flexión de las caderas de estos pacientes. Muchas veces, la marcha de estos niños se compromete y es algo penosa. No deben olvidarse las alteraciones de las caderas de los mismos.

La cifosis que no se resuelve entre los 5-6 años y especialmente si tiene más de 40 grados, es mejor tratarla quirúrgicamente con artrodesis anterior y artrodesis posterior. Esta es nuestra opinión, que coincide con la de Tollo.²⁸ En las cifosis acompañadas por paraplejía, como se observa en la adolescencia o en los niños mayores, está indicada la descompresión o liberación medular anterior más una artrodesis posterior. La utilización de implantes debe estar restringida sólo al uso de tornillos, ya que no se debe colocar ningún material (ganchos, alambres) dentro del conducto.

La escoliosis se observa en el 75% de los acondroplásicos. Son curvas cortas, torácicas y lumbares que raramente sobrepasan los 30 grados. Pero si progresan, lo hacen en la adolescencia, como la idiopática. El tratamiento sigue las directrices de la escoliosis idiopática. El tratamiento debe ser más enérgico a causa del conducto estrecho (la médula no tolera grandes angulaciones).¹⁷

La hiperlordosis se explica por el aumento del tono muscular y las caderas en flexión. Son benignas en el 70% de los casos y suelen mejorar con kinesioterapia.

Conclusión

Las alteraciones en la columna acondroplásica son debidas fundamentalmente a diversos factores, como el acuñamiento vertebral, la disminución de la distancia interpedicular, la hipertrofia y el acortamiento de los pedículos, las carillas articulares inferiores hipertróficas y la estrechez de los orificios para las raíces, además de otros factores de orden extrínseco: hernias discales múltiples, borde posterior cóncavo de los cuerpos y espondilosis degenerativa. Todo esto conlleva, aisladamente o en forma combinada, a alteraciones específicas como cifosis, escoliosis, hiperlordosis, conducto estrecho y compresión del *foramen magnum*.

El 13% de nuestros pacientes acondroplásicos debieron ser operados con cirugías de descompresión de fosa posterior (efectuada por neurocirugía), descompresión del conducto lumbar, artrodesis anterior y posterior simple e instrumentada.

Es obligatorio, en los niños acondroplásicos, buscar patología del agujero magno. La cifosis de más de 40° entre los 5-6 años de edad, debe ser tratada en forma preventiva con artrodesis anterior y posterior, dado que su progresión genera signos de compromiso neurológico en la adolescencia.

Referencias bibliográficas

1. **Bailey, J:** Orthopaedics aspects of achondroplasia. *J Bone Joint Surg*, 52(7)A: 1258-1301, 1970.
2. **Bighton, P, y Bathfield, A:** Gibbal achondroplasia. *J Bone Joint Surg*, 63(3)B: 328-329, 1981.
3. **Bethen, D; Winter, R; Lutter, L; Moe, J; Bradferd, D; Lonstein, J, y Langer, L:** Spinal disorders of dwarfism. *J Bone Joint Surg*, 63(9)A: 1412-1425, 1981.
4. **Canale, T:** *Tratado de Ortopedia Pediátrica*. Mosby; 583-584, 1992.
5. **Cosentino, R:** *El raquis*. El Ateneo; 122, 1985.
6. **Edeiken, J:** *Diagnóstico radiológico de las enfermedades de los huesos*. Panamericana; 1214-1229, 1984.
7. **Emery, A:** *Genetic Disorders in Portraits*. Wiley Liss, Inc.; 334-339, 1996.
8. **Epps, C:** *Complications in Pediatric Orthopaedic Surgery*. Lippincott; 583-587, 1995.
9. **Hammersonlag, W; Ziv, Y; Wald, B; Robin, G, y Floman, Y:** Cervical instability in an achondroplastic infant. *J Fed Onhop*, 8(4): 481-484, 1988.
10. **Hensinger, R:** Kyphosis secondary to skeletal dysplasias and metabolic disease. *Clin Orthop Rel Res*, 128: 113-128, 1977.
11. **Kopits, S:** Orthopaedic complications of dwarf. *Clin Orthop Rel Res*, 114: 153-179, 1976.
12. **Lonstein, J; Winter, R; Bradford, D, y Olgvie, J:** Textbook of Scoliosis and Other Spinal Deformities. Saunders. 3^o ed; 515-534, 1994
13. **Lutter, L y Winter, R:** *Ortopedia Pediátrica*. Panamericana; 58-61, 1991.
14. **Lutter, L; Lonstein, J; Winter, R, y Langer, L:** Anatomy of the achondroplastic lumbar canal. *Clin Orthop Rel Res*, 126: 139-142. 1977.
15. **Lutter, L, y Langer, L:** Neurological symptoms in achondroplastic dwarf. *J Bone Joint Surg*, 59(1)A: 87-92, 1997.
16. **Moe, J:** *Deformaciones de la columna vertebral*. Salvat; 589-597, 1984.
17. **Moe, J; Winter, R; Bradford, D, y Lonstein, J:** *Deformaciones de la columna vertebral*. Salvat. 589-615, 1982
18. **Monedero, P; García-Pedrajas, F; Coca, I; Fernández-Liesa, J; Panadero, A, y De Los Ríos, J:** Is management of anesthesia in achondroplastic dwarf really a challenge? *J Clin Anesthesiol*, 9(3): 208-212, 1997.
19. **Morgan, D, y Young, R:** Spinal neurological complications of achondroplasia. *J Neumsurg*, 52: 463-472, 1980.
20. **Moskowitz, N; Carson, B; Kopits, S; Levitt, R, y Hart, G:** Foramen magnum decompression in an infant with homozygous achondroplasia. *J Neumsurg*, 70: 126-128, 1989.
21. **Parisini, P; Gregg, T; Casadei, R; Martini, A; De zerbí, M; Campanacci, L, y Perozzi, M:** The surgical treatment of vertebral deformities in achondroplastic dwarfism. *Chir Org Mov*, 81(2): 129-137, 1996.
22. **Pauli, R; Breed, A; Horton, V; Gliniski, L, y Reiser, C:** Prevention of fixed angular kyphosis in achondroplasia. *J Ped Orthop*, 17(6): 726-733, 1997.
23. **Ruiz Garcia, M; Tovar-Baudin, A; Del Castillo-Ruiz, V; Rodriguez, HP; Collado, M; Moa, TM; Rueda, F; González, y Aztiazarana:** Early detection of neurological manifestations in achondroplasia. *Child Nerv Syst*, 13(4): 209-213, 1997.
24. **Ryken, T, y Menezes, A:** Cervicomedullary compression in achondroplasia. *J Neurosur*, 81: 43-48, 1994.
25. **Scoles, P; Linton, A; Latimer, B; Levy, M, y Digiovanni, B:** *Cotrel-Dubbousset instrumentation*. 151-156, 1987.
26. **Tachdjian, M:** *Ortopedia Pediátrica*. Panamericana; 776-786, 1994.
27. **Tello, C; Maza, A; Pereyra Díaz, N, y B. De Tello, A:** Las alteraciones vertebrales en las displasias óseas. *Bol Trab Soc Arg Ortop Traumat*, 41(2): 155-161, 1976.
28. **Tolo, V:** *Spinal Deformity in Short-Stature Syndromes. Instructional course lecture*. 39(50): 399-405, 1990.
29. **Weinstein, S:** *The Pediatric Spine*. Vol. 1. Raven Press; 275-305, 1994.
30. **Wyne-Davies, R; Walsh, W, y Gormley, J:** Achondroplasia and hypochondroplasia. *J Bone Joint Surg*, 63(4)B: 508-515, 1981.