

Acondroplasia: Manifestaciones Otorrinolaringológicas

Shalin N. Shah, Jessica R. Levi y Udayan K. Shah

Resumen

En este capítulo, ofrecemos una visión general de las manifestaciones otorrinolaringológicas de la acondroplasia. Se debe prestar especial atención a la obstrucción de la vía aérea superior, al compromiso respiratorio y a la pérdida de audición.

Introducción

La acondroplasia es la forma genética más común de la displasia esquelética, con una incidencia que varía entre 1:15.000 y 1:40.000 nacidos vivos ¹. El trastorno se hereda como un rasgo autosómico dominante, aunque al menos el 90% de los casos son esporádicos y las mutaciones de novo se asocian con el aumento de la edad paterna ². La acondroplasia es causada por una mutación activadora en el dominio transmembrana del receptor 3 del factor de crecimiento de fibroblastos (FGFR3) donde hay una sola sustitución de aminoácidos, la arginina por la glicina, en el aminoácido 380 ^{2,3}. El resultado es el cierre prematuro de las placas de crecimiento y el fallo de la osificación endocondral, que conduce a las características esqueléticas de la acondroplasia ⁴: tronco largo y estrecho con acortamiento de los miembros proximales (rizomelia), cabeza grande con prominencia frontal e hipoplasia del tercio medio facial ⁵. El término acondroplasia fue propuesto por Parrot en 1878, aunque se han observado informes de casos anteriores. El diagnóstico de acondroplasia se realiza generalmente mediante el examen físico. Los pacientes con acondroplasia tienen mayor riesgo de tener dificultades respiratorias y otológicas.

Respiratorio

Los niños con acondroplasia a menudo tienen trastornos respiratorios. Las preocupaciones respiratorias van desde la apnea del sueño obstructiva hasta la central, así como la enfermedad pulmonar restrictiva. Zucconi *et al* encontraron que la causa más común de las dificultades respiratorias en los niños con acondroplasia se debía a la obstrucción de la vía aérea superior. La base craneal corta y la hipoplasia de la parte media facial como se ve en la acondroplasia juegan el papel más importante en las dificultades respiratorias, más que cualquier otro mecanismo ⁶. Onodera *et al* aclararon aún más la etiología de la obstrucción de la vía aérea superior atribuyéndola a la posición retraída del mentón, al plano angular mandibular aumentado y al aumento de la altura facial inferior debido al aumento del ángulo mandibular ⁷. Debido a la hipoplasia de la parte media facial, existe una hipertrofia “relativa” de las amígdalas y adenoides (A&A) que puede causar una obstrucción de la vía respiratoria superior ^{8,9}.

SAOS

El tratamiento de primera línea del SAOS generalmente es la adenoamigdalectomía. La adenoidectomía por sí sola generalmente no tiene éxito ¹⁰. Sin embargo, el éxito puede ser limitado, con algunos niños que requieren presión

positiva en la vía aérea durante la noche a través de un aparato CPAP o BiPAP¹¹. La precaución durante el procedimiento quirúrgico de A&A está justificada con respecto a la extensión del cuello y al tamaño del tubo endotraqueal, menor que el generalmente utilizado para la misma edad en niños sin acondroplasia¹⁰. Se justifica la evaluación preoperatoria de la estenosis del *foramen magnum*¹².

La apnea central puede ser causada por la estenosis del *foramen magnum* que conduce a la compresión cérvico-medular. Pueden producirse apneas centrales y muerte súbita en casos graves. Collins *et al.* encontraron que 11 de sus 22 pacientes de cuidados terciarios (50%) requirieron descompresión después de ser evaluados por estenosis del *foramen magnum*¹².

La enfermedad pulmonar restrictiva complica aún más el manejo de los niños con acondroplasia¹³.

La pequeña caja torácica, caracterizada por costillas cortas y acampanadas, causa complicaciones respiratorias^{14,15}. El desarrollo anormal de las costillas reduce el retroceso elástico de los pulmones e interfiere con la función normal del músculo intercostal, lo que puede reducir la capacidad residual funcional (CRF). La CRF reducida junto con el retroceso elástico reducido podría causar el cierre de la vía aérea, atelectasia e hipoxemia¹⁵. Además, la capacidad vital (CV) de los pacientes con acondroplasia fue de sólo el 67% de lo normal en Stokes *et al*^{11,15}.

Otológico

Los pacientes con acondroplasia tienen mayor riesgo de otitis media y pérdida auditiva conductiva. También pueden observarse hipoacusias sensoriales y mixtas.

Debido a la hipoplasia de la parte media facial, las trompas de Eustaquio son cortas, la faringe es pequeña y hay una hipertrofia relativa de las adenoides que causa una alteración del flujo de aire nasal¹⁶. Esto predispone a los niños con acondroplasia a la otitis media. Entre el 78-95% de los niños con acondroplasia en grandes estudios sufrían de OM^{16,17}.

La miringotomía bilateral con inserción de tubos (MBT) es generalmente eficaz en el manejo quirúrgico de la OM en la acondroplasia, con muchos de estos niños sometidos a este procedimiento^{16,18}.

Al igual que con A&A, la precaución durante la cirugía se debe ejercer para evitar la excesiva hiperextensión de la columna cervical.

La MBT generalmente corrige la pérdida auditiva conductiva (HC) observada en la acondroplasia^{8,19}. Raramente, la HC persistente puede ser vista debido a la rigidez de la cadena osicular por etiologías inflamatorias crónicas o congénitas²⁰. Hay desacuerdo sobre la prevalencia de la acondroplasia y el impacto de estas anomalías en la pérdida auditiva y en la otitis media crónica^{18,19,21,22}.

Conclusión

Los niños con acondroplasia requieren un cuidado otorrinolaringológico coordinado y proactivo. Las manifestaciones otológicas y de la vía aérea de este trastorno son generalmente exitosas, con una atención cuidadosa a los matices requeridos en el cuidado de estos pacientes. El conocimiento de la columna cervical, la enfermedad pulmonar restrictiva y traqueal permite un manejo quirúrgico óptimo.

Referencias bibliográficas

1. Horton, William A., and Jacqueline T. Hecht. "Disorders Involving Transmembrane Receptors in Nelson Textbook of Pediatrics." (2004): 2328-2320.
2. Rousseau, Francis, *et al.* "Mutations in the gene encoding fibroblast growth factor receptor-3 in achondroplasia." (1994): Nature 371 (1994): 252-254. 252-254.
3. Shiang, Rita, *et al.* "Mutations in the transmembrane domain of FGFR3 cause the most common genetic form of dwarfism, achondroplasia." Cell 78.2 (1994): 335-342.
4. Tasker, Robert C., *et al.* "Distinct patterns of respiratory difficulty in young children with achondroplasia: a clinical, sleep, and lung function study." Archives of disease in childhood 79.2 (1998): 99-108.
5. Horton, William A., Judith G. Hall, and Jacqueline T. Hecht. "Achondroplasia." The Lancet 370.9582 (2007): 162-172.
6. Zucconi, M., *et al.* "Sleep and upper airway obstruction in children with achondroplasia." The Journal of pediatrics 129.5 (1996): 743-749.
7. Onodera, Kieko, *et al.* "Sleep disordered breathing in children with achondroplasia: Part 2. Relationship with craniofacial and airway morphology." International journal of pediatric otorhinolaryngology 70.3 (2006): 453-461.
8. Mogayzel, Peter J., *et al.* "Sleep-disordered breathing in children with achondroplasia." The Journal of pediatrics 132.4 (1998): 667-671.
9. Stokes, Dennis C., *et al.* "Respiratory complications of achondroplasia." The Journal of pediatrics 102.4 (1983): 534-541.
10. Sisk, E. A., Heatley, D. G., Borowski, B. J., Levenson, G. E., & Pauli, R. M. (1999). Obstructive Sleep Apnea in Children with Achondroplasia Surgical and Anesthetic Considerations. Otolaryngology-Head and Neck Surgery, 120(2), 248-254.
11. Waters, Karen A., *et al.* "Treatment of obstructive sleep apnea in achondroplasia: Evaluation of sleep, breathing, and somatosensory evoked potentials." American journal of medical genetics 59.4 (1995): 460-466.
12. Collins, William O., and Sukgi S. Choi. "Otolaryngologic manifestations of achondroplasia." Archives of Otolaryngology-Head & Neck Surgery 133.3 (2007): 237-244.
13. Stokes, D. C., *et al.* "Spirometry and chest wall dimensions in achondroplasia." CHEST Journal 93.2 (1988): 364-369.
14. Hull, D., and N. D. Barnes. "Children with small chests." Archives of disease in childhood 47.251 (1972): 12-19.
15. Stokes, Dennis C., *et al.* "The lungs and airways in achondroplasia. Do little people have little lungs?." CHEST Journal 98.1 (1990): 145-152.
16. Hunter, A. G., *et al.* "Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review." Journal of medical genetics 35.9 (1998): 705-712.
17. Hall, J. G. (1988). The natural history of achondroplasia. In Human achondroplasia (pp. 3-9). Springer US.
18. Berkowitz, R. G., Grundfast, K. M., Scott, C., Saal, H., Stern, H., & Rosenbaum, K. (1991). Middle ear disease in childhood achondroplasia. Ear, nose, & throat journal, 70(5), 305-308.
19. Shohat, M., Flaum, E., Cobb, S. R., Lachman, R., Rubin, C., Ash, C., & Rimoin, D. L. (1993). Hearing loss and temporal bone structure in achondroplasia. American journal of medical genetics, 45(5), 548-551.
20. McDonald, J. M., Seipp, W. S., Gordon, E. M., & Heroy, J. (1988). Audiologic findings in achondroplasia. In Human Achondroplasia (pp. 143-147). Springer US.
21. Cobb, S. R., Shohat, M., Mehninger, C. M., & Lachman, R. (1988). CT of the temporal bone in achondroplasia. American journal of neuroradiology, 9(6), 1195-1199.
22. Pinelli, V., Masi, R., Partipilo, P., Pierro, V., & Tieri, L. (1988). Otologic impairments in achondroplasia: a nosologic assessment. In Human Achondroplasia (pp. 149-152). Springer US.