

Historia Clínica

Sección a cargo de Elizabeth Y. Sapia^a

Lucía Belén Ravarino^b, Leonardo Galimidi^c, Martina Kasten^c, Trinidad Rojo Bas^d, Julia Celillo^e

Presentación del paciente

Nombre y apellido: N. F.

Edad: 17 años

Procedencia: Merlo, Buenos Aires.

Motivo de consulta inicial: Dolor crónico de tipo neuropático en miembros superiores.

Motivo de internación: Dolor neuropático y sospecha de episodios de apnea central en paciente con acondroplasia

Enfermedad actual

Paciente con diagnóstico de acondroplasia y foramen magno estrecho que consulta en el servicio de adolescencia por episodios compatibles con despertares nocturnos vinculados al sueño y tos. Refiere además episodios autolimitados de dolor y parestesias en extremidades superiores y en región cervical posterior de 5 meses de evolución, sin desencadenantes o exacerbantes asociados y que ceden parcialmente con antiinflamatorios no esteroideos.

Durante la anamnesis refiere haber presentado cefaleas intensas en el último tiempo sin síntomas correspondientes a hipertensión endocraneana. Frente a episodios compatibles con apneas y dolor de tipo neuropático se decide su internación para control clínico, estudio y tratamiento.

Antecedentes personales

Nacida de término de peso adecuado para edad gestacional. Sin patologías maternas en embarazo. Diagnóstico prenatal de acondroplasia. Parto vaginal.

En el primer año de vida presentó una internación prolongada por apneas centrales y periféricas. Se realizó adenoamigdalectomía y cirugía de Nissen por reflujo gastroesofágico con resolución de las apneas obstructivas.

En los estudios complementarios por imagen se observó un foramen oval estrecho en la articulación atlantoaxoidea, por lo que se planteó cirugía descompresiva que no se realizó porque ante el riesgo quirúrgico de morbilidad, la familia se negó al

a. Médica de Planta. Unidad 8. HNRG

b. Residente de 2^{do} año de Clínica Pediátrica del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez

c. Residente de 3^{er} año de Clínica Pediátrica del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez

d. Ex residente de 4^{to} año de Clínica Pediátrica del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez

e. Ex jefa de residentes de Clínica Pediátrica del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez

mismo. Continuó con seguimiento pediátrico post-internación en centro cercano al domicilio, sin nuevas conductas activas.

Por aparición de nuevos síntomas clínicos sugestivos de compresión medular progresiva por patología de base en la infancia tardía, se realizaron consultas y seguimiento en los servicios de traumatología y neurocirugía. En esa etapa, se realizaron potenciales evocados somatosensitivos, donde se observó un retraso en la llegada del estímulo en la unión radiculomedular cervical. A partir de dichos hallazgos, se plantea nuevamente conducta quirúrgica, la familia lo rechaza por el alto riesgo.

En la primera infancia presenta síndromes broncoobstructivos a repetición por los que realizó tratamiento preventivo, indicado por servicio de neumonología.

Dos años previos al reingreso se realizó resonancia magnética nuclear (RMN) de sistema nervioso central (SNC), indicada por sospecha de apneas de causa central. En el estudio se constata disminución de foramen magno a predominio del diámetro transversal con disminución volumétrica de las cisternas de la base del cráneo, hallazgo preexistente sin variación.

En la RMN de columna cervical, dorsal y lumbar se valoran L4, L5 y S1 con incipientes cambios hipertróficos facetarios que reducen el diámetro transversal del canal. El cordón medular presenta aspecto normal.

Antecedentes familiares

Padre y hermana mayor con acondroplasia.

Diagnósticos diferenciales

Dolor crónico neuropático de miembros superiores secundario a:

- Compresión medular evolutiva por patología de base.
- Causa psicógena.

Cefaleas secundarias a:

- Alteración en la circulación de líquido cefalorraquídeo por foramen magno estrecho.
- Hipercapnia secundaria a apneas.

Apneas centrales secundarias a:

- Compresión cervicomedular.

a. Médica de Planta. Unidad 8. HNRG

b. Residente de 2^{do} año de Clínica Pediátrica del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez

c. Residente de 3^{er} año de Clínica Pediátrica del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez

d. Ex residente de 4^{to} año de Clínica Pediátrica del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez

e. Ex jefa de residentes de Clínica Pediátrica del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez

Examen físico al ingreso

Antropometría: Peso: 37 kg (pc 25-50). Talla 120,8 cm (PC 50-75) según tablas de percentilos para personas con acondroplasia.¹ Paciente crónicamente enferma, clínica y hemodinámicamente estable, vigil, reactiva, conectada, normohidratada, afebril. Eucárdica, 2 ruidos en 4 focos, silencios libres. Pulsos periféricos palpables y simétricos. Relleno capilar menor a 2 segundos. Eupneica, buena mecánica ventilatoria, buena entrada de aire bilateral, sin ruidos agregados. Abdomen blando, depresible, no doloroso. Diuresis y catarsis conservada. Disminución de la fuerza en MMSS con tono muscular conservado, tono y fuerza en MMII conservados. Reflejos osteotendinosos en hemicuerpo derecho negativos. Leve aumento de reflejos en hemicuerpo izquierdo. Pares craneales conservados. Reflejo fotomotor directo y consensual conservados bilateralmente. Marcha sin particularidades. Tanner IV.

Exámenes complementarios

- RMM de SNC con dinámica de flujo y columna en hiperflexión: Leve ampliación de ventrículos y espacios subaracnoideos supratentoriales, foramen magno estrecho, flujo cisternal reducido a nivel anterior y posterior en topografía del foramen magno, particularmente a nivel posterior (filiforme).
- RMN de columna: En región lumbar se observa *scalloping*. Sacro horizontalizado y lordosis acentuada. Cola de caballo con abigarramiento ocupan la totalidad de la luz del saco tecal. Músculos paraespinales con cambios atróficos. Cerebro: Agujero magno pequeño. Cisternas de la unión médula bulbar adelgazadas. Sin cambios en la señal en la médula espinal (ME). Moderada dilatación de cavidades ventriculares supratentoriales. Cuarto ventrículo normal. Sin alteraciones en sustancia gris o blanca. Estructuras de línea media conservadas.
- Polisomnografía: Síndrome de apneas hipopneas obstructivas leves. Las apneas centrales registradas presentan una duración media mayor de 20 seg, no asociadas a caídas de la saturación por debajo de 93% con índice apneas centrales por hora (IAC/h) dentro de lo aceptable para la edad.
- Poligrafía: Dentro del rango normal.
- Potenciales evocados (nervio mediano y tibial posterior): Se observó aumento de las latencias P6 y P17 de alto voltaje que indican retraso en la llegada del estímulo en la unión radiculomedular cervical y lumbosacra.

a. Médica de Planta. Unidad 8. HNRG

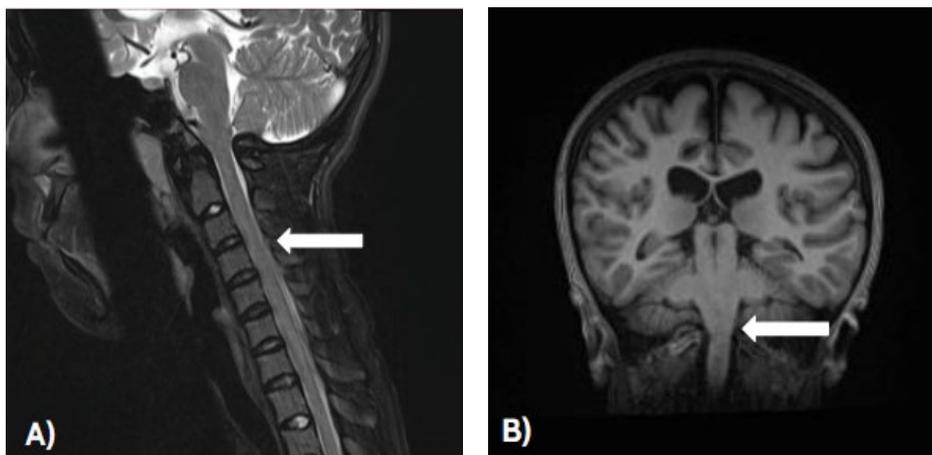
b. Residente de 2^{do} año de Clínica Pediátrica del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez

c. Residente de 3^{er} año de Clínica Pediátrica del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez

d. Ex residente de 4^{to} año de Clínica Pediátrica del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez

e. Ex jefa de residentes de Clínica Pediátrica del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez

Figura 1. RMN columna cervical y SNC



- A.** RMN Columna cervical corte sagital T2 (Flecha: compresión del canal medular/Escaso pasaje de LCR).
B. RMN Cerebral corte coronal (Flecha: compresión de región bulbar).

Evolución

De acuerdo con los signos y síntomas que presenta la paciente se considera la presencia de probable compresión cervicomedular vinculada a su patología de base por lo cual se inicia abordaje interdisciplinario. Teniendo en cuenta los hallazgos en la RMN, se completa la evaluación con potenciales evocados de los cuatro miembros que fueron patológicos, compatibles con disfunción neurológica de probable origen compresivo. La polisomnografía descartó apneas del sueño. A partir de estos resultados, se indicó neurocirugía descompresiva y de fijación de C1 y C2 en forma programada como estrategia terapéutica para evitar la compresión medular con la movilización del cuello y así mejorar la clínica de la paciente. Para el abordaje del dolor neuropático se adecuó el tratamiento analgésico con gabapentina y tramadol tres veces al día, logrando control sintomático.

Constatando estabilidad clínica y resolución del dolor neuropático, se otorgó egreso hospitalario luego de 23 días de internación con esquema de tratamiento analgésico adecuado y seguimiento ambulatorio con servicios de neurocirugía y medicina paliativa. Continuó con cefaleas episódicas sin repercusión en su actividad diaria.

Discusión

La acondroplasia es la displasia esquelética genética que causa talla baja desproporcionada más frecuentemente, con una incidencia promedio de 1/20 000 recién nacidos vivos. Si bien presenta un patrón de herencia autosómica dominante, la mayoría de

a. Médica de Planta. Unidad 8. HNRG

b. Residente de 2^{do} año de Clínica Pediátrica del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez

c. Residente de 3^{er} año de Clínica Pediátrica del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez

d. Ex residente de 4^{to} año de Clínica Pediátrica del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez

e. Ex jefa de residentes de Clínica Pediátrica del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez

los casos surgen de mutaciones adquiridas *de novo*. Se produce por la mutación del gen FGFR3 con ganancia de función, lo que inhibe la proliferación y diferenciación de condrocitos en la placa de crecimiento.² En consecuencia, las estructuras óseas afectadas serán aquellas que dependan de la osificación endocondral para su crecimiento, como las vértebras, huesos largos y la base del cráneo. A su vez, se asocian complicaciones secundarias extra esqueléticas, tales como alteraciones en la marcha secundario a genu varo, alteraciones neurológicas como debilidad en alguna extremidad entre otras.³

Desde temprana edad, es fundamental un seguimiento multidisciplinario, con el objetivo de detectar complicaciones y así contribuir a una mejor calidad de vida. El seguimiento clínico mensual durante los dos primeros años de vida es importante para reconocer alteraciones en el desarrollo de las estructuras óseas y en el neurodesarrollo motor. Los pacientes pueden presentar estenosis del foramen magno y del canal vertebral cervical superior, posición y forma anormal del odontoides e hiperlaxitud ligamentosa en la médula cervical, lo que representa mayor riesgo de muerte súbita por compresión bulbar durante el primer año de vida.²

Como parte de los estudios iniciales y rutinarios, se destacan la realización de RMN cervical y cerebral en los primeros 6 meses al año de vida o ante clínica sugestiva y polisomnografía antes del año y de ser posible antes del mes de vida.² Estos estudios permiten evidenciar compresión medular, alteración del flujo del LCR y apneas centrales u obstructivas (indicadores de intervención neuroquirúrgica por mayor riesgo de muerte súbita).³

En guías desarrolladas por un comité de expertos latinoamericanos, se continúa considerando discutible la indicación de estudios por imágenes en pacientes asintomáticos ya que la realización de TAC o la RM de la región cérvico-craneal está limitado por razones económicas y geográficas, y existen limitaciones en la posibilidad de ofrecer estas evaluaciones incluso en centros de referencia. Considerando estas limitaciones, las guías también recomiendan que, debido al riesgo de manejar pacientes acondroplásicos durante la anestesia, la decisión de realizar una RM solo debe tomarse después de compartir los hallazgos clínicos con un equipo multidisciplinario y de acuerdo con el neurólogo/neurocirujano.^{4,5}

La paciente que presentamos tuvo síntomas compatibles con compresión medular en el primer año de vida que se manifestaron como apneas. Por presentar compresión medular sintomática se indicó cirugía correctiva del foramen magno estrecho, que sus padres se

a. Médica de Planta. Unidad 8. HNRG

b. Residente de 2^{do} año de Clínica Pediátrica del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez

c. Residente de 3^{er} año de Clínica Pediátrica del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez

d. Ex residente de 4^{to} año de Clínica Pediátrica del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez

e. Ex jefa de residentes de Clínica Pediátrica del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez

negaron a realizar. La paciente evolucionó con persistencia de la sintomatología y complicaciones tanto esqueléticas (estenosis espinal y estrechamiento de foramen magno) como extra-esqueléticas (compresión cervicomedular y de nervios periféricos).

Conclusión

La compresión cervicomedular es una complicación frecuente y potencialmente grave en los pacientes con acondroplasia. Por la complejidad que representan, los pacientes requieren seguimiento interdisciplinario y frecuente, principalmente en sus primeros años de vida, con indicación de solicitar RNM y polisomnografía a edades tempranas para detectar hallazgos patológicos que ponen en riesgo su vida. El diagnóstico precoz y el tratamiento oportuno son fundamentales para garantizar una evolución favorable y mejoría en la calidad de vida.

Bibliografía

1. Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan. Coordinación de Evaluación de Tecnología Sanitaria. 2014, Disponible en: https://www.garrahan.gov.ar/images/intranet/quias_atencion/gap_historico/GAP-2013-Acondroplasia-Curvas.pdf
2. Lei a ea , artos Lirio , arreda onis , et al. condroplasia actuali ación en diagnóstico, seguimiento y tratamiento. Anales de Pediatría 2022; () 2 e1 2 .e1 . <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2022.10.004>
- . Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan". (2014, diciembre). Acondroplasia: información para padres, familiares y pacientes (1ª ed.) [Folleto]. Hospital Garrahan. Pichincha 1890, Ciudad Autónoma de Buenos Aires. Disponible en: <https://www.garrahan.gov.ar/images/docencia/material-educativo/Acondroplasia.pdf>
- . Guillen-Navarro E, AlSayed M, Alves I, et al. Recommendations for management of infants and young children with achondroplasia: Does clinical practice align? Orphanet J Rare Dis 2025; 20: 11 . <https://doi.org/10.1186/s13023-025-03621-7>.
- . Llerena J Jr, Kim CA, Fano V, et al. Achondroplasia in Latin America: practical recommendations for the multidisciplinary care of pediatric patients. BMC Pediatr 2022; 22 (1): 492. <https://doi.org/10.1186/s12887-022-03505-w>.

Forma de citar: Ravarino MB, Galimidi L, Kasten M, et al. Historia Clínica. Rev. Hosp. Niños (B. Aires) 2025;67 (298):370-375

- a. Médica de Planta. Unidad 8. HNRG
- b. Residente de 2^{do} año de Clínica Pediátrica del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez
- c. Residente de 3^{er} año de Clínica Pediátrica del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez
- d. Ex residente de 4^{to} año de Clínica Pediátrica del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez
- e. Ex jefa de residentes de Clínica Pediátrica del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez