ACONDROPLASIA FETAL ATÍPICA

Dr. R. KOHAN

Aseor pediátrico de la Maternidad del Hospital R. Barros Luco

Dr. J. GUZMAN

Jefe del Servicio de Rayos X

Dr. VALENZUELA

Ayudante del Servicio de Obstetricia

El 10 de octubre de 1939 una de las matronas del Servicio de Obstetricia se dirigió al médico residente, Dr. Valenzuela, y le pidió que examinara cierta enferma, pues notaba algunos caracteres anormales. Y, en verdad, la matrona tenía razón, pues se pudo comprobar una altura uterina de 40 cms., una placenta previa central parcial, niño muerto con cabeza alta, hidrocefálica e hidroamnios. Se hace la extracción de la placenta y en seguida la perforación del cráneo, vaciando abundante líquido y muy escasa masa cerebral. A continuación se hace la extracción del niño por tracción digital. Se pesa y se comprueba que tiene 2,100 grs., a pesar que la madre había tenido su última menstruación en enero.

Al examen del niño resaltan dos hechos fundamentales: una forma absolutamente anormal de la cabeza, que recuerda la turricefalia, y una disposición especial del cuerpo y de las extremidades que nos hace pensar de inmediato en la acondroplasia.

Entre las anomalías óseas, que son tan frecuentes y variadas, nos encontramos con algunas distrofias óseas muy interesantes, como son particularmente las acondroplasias.

La acondroplasia es una deformación que se conoce desde tiempos inmemoriales; basta observar algunas estatuas egipcias, las estatuas romanas de los enanos gladiadores, los bufones de las antiguas cortes francesas y españolas cuando estaban en todo su esplendor, para afirmar que estos seres deformes no era más que acondroplásicos.

El nombre acondroplasia tiene su punto de partida en las palabras griegas *acondros* (sin cartilago) y *plasis* (formación) y significa una enfermedad debida a una detención del

desarrollo por calcificación de los cartílagos de conjunción de los huesos largos (Dabout). En 1878, Parrot hace la primera descripción científica de esta enfermedad separándola del raquitismo, con la cual se confundía desde entonces. Para Parrot, esta afección resultaría de una detención o de un retardo de la osificación cartilaginosa; sólo se tomarían los huesos de origen cartilaginoso y no los que se desarrollan directamente en la dependencia del tejido embrionario primitivo sin pasar por la fase cartilaginosa; se tomarían, pues los huesos largos de los miembros, los huesos de la base del cráneo, los omoplatos, los huesos ilíacos; al revés, los huesos de origen conjuntivo (clavículas, costillas, frontal, parietales) tendrían un desarrollo regular y dimensiones normales.

Pero, para Marfan, la teoría de Parrot sólo se explica en cierto número de casos. La brevedad de los huesos tendría su razón de ser en la disminución del poder osteogénico del cartílago de conjunción. Ello permite comprender la detención del desarrollo de los huesos de la base del cráneo, pero no el por qué las epífisis se osifican completamente y de una manera prematura, puesto que el tejido óseo que la forma se desarrolla en las dependencias de un cartílago previo. Por otra parte, las vértebras están precedidas de un bosquejo cartilaginoso y sin embargo se osifican normalmente.

En realidad, al estudiar nuestro caso, veremos las alteraciones marcadas de los parietales y del frontal con un desarrollo normal de la columna vertebral.

En la acondroplasia hay un hecho que está bien establecido: en el cincuenta por ciento de los casos es hereditaria o familiar.

Se ha dicho que las intoxicaciones maternas, la sífilis, la tuberculosis, la fiebre tifoidea, el alcoholismo, el tabaco, pueden actuar sobre el cartílago primordial en formación, particularmente sobre la parte que debe dar el cartílago diafiso-epifisario.

Para Marfan (y volvemos a repetir el nombre del gran maestro francés, porque, para nuestro modo de ver, es el que ha hecho la más completa descripción de la acondroplasia) es imposible demostrar, en la mayoría de los casos, la acción de un factor tóxico o infeccioso. Para Porak y Durante, la sífilis sería una de las causas principales.

Por lo que respecta a nuestro caso, tenemos fundadas sospechas para pensar que la sífilis ha sido el principal causante y nos basamos en la placenta, cuyo peso era superior a lo normal, en el hidroamnios, en el Wassermann intensamente posi-

tivo de uno de los padres. Y subrayamos — en uno de los padres — porque, según confesión de la madre, varios individuos habrían intervenido en la gestación. En la madre, el Wassermann resultó negativo. En el niño, la hidrocefalia, el bazo grande (20 grs.), el estudio radiográfico de las epífisis del cúbito y del radio, nos permiten casi asegurar que la lúes ha intervenido fundamentalmente en el proceso.

Se ha tratado de interpretar la acondroplasia como un hecho de orden teratológico. Buck invoca una degeneración especial de ciertas raíces que se traducirían en un agotamiento hereditario del cartilago de conjunción. Apreté ve en la acondroplasia una mutación. Estas teorías se han puesto en duda, puesto que, como ya lo hemos dicho, los casos familiares o hereditarios sólo se presentan en el 50 por ciento de los casos. Desde luego, el estudio de la madre, de uno de los padres y de la hermanita de nuestra niña, nos dice que se trata de personas aparentemente normales.

Jansen supone que de la cuarta a la sexta semana de la vida intrauterina, en el momento en que se forma el amnios, el feto puede estar comprimido en vista que el caso amniótico es estrecho y que el líquido contenido es demasiado abundante y a alta presión. Ahora bien, es en este momento cuando se forman los cartílagos destinados a la osificación: serán ellos, por lo tanto, los que más sufrirán con esta compresión. Desgraciadamente, ninguna prueba decisiva se ha aportado en apoyo de esta brillante teoría.

La acondroplasia es un estado congénito y generalmente los niños que presentan este cuadro nacen muertos o mueren luego después de nacer; sólo un pequeño número sobrevive y se desarrolla.

Las características esenciales del cuadro que estamos estudiando son: brevedad de los miembros, gran volumen de la cabeza y desarrollo normal del tronco. Hay una disminución del crecimiento del esqueleto en longitud, encontrándose bien desarrolladas las partes blandas.

FOTOGRAFIA N.º 1

Fijémonos en la fotografía N.º 1. Desde un principio nos llamó la atención el tallo inferior a lo normal con miembros cortos y cubiertos de una piel espesa. El aspecto era el de un enano, debido a la brevedad de los miembros; al colocar el niño de pie se observaba que las manos no descendían sino hasta los trocánteres mayores. Las manos eran pequeñas, carnosas, los dedos, cortos y de casi igual longitud. Los pliegues

FOTOGRAFIA N.º 2

transversales eran abundantes y constituían los testigos del exceso de amplitud de la piel en relación al tamaño de los huesos.

El vientre era prominente y el tronco de dimensiones normales. La cara, pequeña en relación al cráneo; la nariz, corta y aplastada en su base.

FOTOGRAFIA N.º 3

Las fotografías II, III y IV nos dan las características del cráneo de la niña en estudio.

FOTOGRAFIA N.º 4

Se nota una disposición vertical del frontal con una elevación marcada de los parietales. Existe una turricefalia típica o, como también se llama, un turritum caput de Wlecker, cabeza de theasita de Hanuy, cráneo en torre, akrocranium o acrocefalia.

El estudio de la pieza anatómica nos da detalles más interesantes:

La fontanela anterior mide 11 x 6 cms., cuando lo normal es 3 x 3 cms. La fontanela posterior también es enorme y

RADIOGRAFIA N.º 5

tiene el aspecto de un cráter. El frontal ha desaparecido casi por completo. Los parietales, muy elevados, y los maxilares, excesivamente prominentes. Las cavidades orbitarias muy disminuidas en profundidad, por el mismo desarrollo de los maxilares. Hundimiento de la fosa cerebral media, separada de la bóveda por gran distancia. Huesos muy delgados, de consistencia cartilaginosa.

Ahora estudiemos la radiografía N.º 5, que nos da un aspecto de conjunto del esqueleto de nuestra acondroplásica.

Las clavículas, las costillas y la columna vertebral se presentan normales. Las deformaciones son notables en los miembros y en el cráneo. Desde luego, es fácil comprobar una reducción marcada del tamaño de los huesos largos. Las medidas son las siguientes:

Hueso	Acondroplásica	Niño normal
Húmero izquierdo	2,8 cms.	6,2 cms.
Cúbito izquierdo	2,8 cms.	6 cms.
Radio izquierdo	2,7 cms.	5,2 cms.
Fémur izquierdo	3,5 cms.	8,3 cms.

Pero, lo interesante es que no sólo existe acortamiento de los huesos sino que también hay una alteración marcada en la forma de estos huesos. La diáfisis de los huesos largos es corta, cilíndrica, con una extremidad alargada, en forma de cúpula, como se puede observar en el húmero. En las epífisis distales del cúbito y del radio se notan deformaciones que hacen sospechar la existencia de una osteocondritis. Basta hacer una ligera comparación entre la radiografía normal N.º 6 y la radiografía del niño en estudio (radiografía N.º 7) para evidenciar los trastornos marcados de las extremidades de nuestra acondroplásica.

Dice Apert que una particularidad propia del acondroplásico es la posición elevada de la cabeza del peroné, detalle que no sería sino la persistencia de un estado normal de la octava semana. Lo dicho por Apert se puede comprobar fácilmente al examinar la fotografía N.º 5.

La descripción de nuestro caso ofrece caracteres que permiten considerarlo como una acondroplasia fetal atípica. Justamente, Busi ha descrito un caso y Schuller, tres, de una forma muy especial en la cual la acondroplasia, en lugar de acompañarse de la braquicefalia habitual, coexiste con la oxicefalia, es decir, que el cráneo está alargado en altura y aplastado en las partes laterales y en la región occipital (cráneo llamado en torre, en cúpula o cráneo en pan de azúcar).

Se hace muy difícil una posibilidad de confusión. En el recién-nacido puede presentarse en *mixedema congénito*, pero en esta enfermedad hay un retardo del crecimiento, no sólo de los miembros sino de todo el esqueleto; el nanismo *mixedematoso* es total. La infiltración característica de los tegumentos, el aspecto de la cara con su macroglosia, el escaso desarrollo piloso, hacen el diagnóstico inmediato, y sino que lo

RADIOGRAFIA N.º 6

RADIOGRAFIA N.º 7

digan las fotografías 2 y 4 al ser comparadas con la fotografía N.º 8, que corresponde a un niño con mixedema congénito.

FOTOGRAFIA N.º 8

También se podría pensar en un raquitismo congénito, pero éste tiene deformaciones tan características que se hace difícil la equivocación. Finalmente, Ollier, describió, en 1898, con el nombre de *discondroplasia*, una alteración congénita del esqueleto que linda con el nanismo, pero que se distingue de la acondroplasia por diversos caracteres. Las epífisis son largas, aplastadas y no se osifican; las diáfisis son cortas e incurvadas, particularmente la de los huesos largos de los miembros inferiores. Hay un retardo notable del desarrollo del esqueleto falanjo-metacarpiano de las manos, pero lo que la distingue de la acondroplasia es la producción de condromas

a nivel del cartilago de conjunción, fenómenos que no se comprueban en nuestro caso.

De todo lo dicho se llega a la conclusión que el cuadro descrito por nosotros corresponde a una acondroplasia fetal atípica y que, mientras no se demuestre lo contrario, representa el primer caso de esta naturaleza descrito en Chile.

Bibliografía

- ACONDROPLASIA.—Pichon.—Soc. Ped. Paris. Abril 39. Pg. 187.
 CONDRODISPLASIA.—Scott.—Am. J. Dis. Child. Mayo 39. Pg. 1075.
 TURRICEFALIA.—Buceta.—Rev. Urug. Pg. 531.
 OXICEFALIA.—Muñoz.—Med. Moderna. 1931. Pg. 208.
 OXICEFALIA.—Xavier.—Arch. Arg. Ped. Abril 38. Pg. 423.
 OXICEFALIA.—Günther.—Am. J. Dis. Chil. Agosto 32. Pg. 432.
 ACROCEFALIA.—Marcos.—Arch. Ped. Urug. Mayo 29. 305.
 ENCONDROMATOSIS CONGENITA.—Fernbach.—Am. Med. Assoc. 1932. 2147.
 CONDRORISTROFIA CONGENITA.—Hüneman.—Am. J. Dis. Chil. Abril 32. 1001.
 DISCONDROPLASIA FETAL.—Dwyer.—Am. J. Dis. Chil. Oct. 32. 776.
 ACONDROPLASIA.—Marfan.—Maladies de la premiere enfance. T. 2. Pg. 297.
 CONDRORISTROFIA FETAL.—Meissgeier.—Am. J. Dis. Chil. Junio 39. 1431.
 ACONDROPLASIA.—Nobecourt.—Precis de Med. des enfants. Pg. 752.
 ACONDROPLASIA.—Finkelstein.—Tratado de las enf. del niño de pecho. Pg. 202.
 ACONDROPLASIA.—Metzger.—Los primeros días del recién-nacido. 275.
 ENFERMEDADES DE LOS HUESOS.—Sergent.—Pg. 452.
 DICCIONARIO DE LA MEDICINA.—Dabout.—Pg. 11.
 ACONDROPLASIA.—Marcos.—Rev. Ped. Urug. Spt. 39. Pg. 560.
 OXICEFALIA.—King.—Am. J. Dis. Chil. Agosto 39. Pg. 400.
 VERDADERA OXICEFALIA.—Jefferis.—Am. J. Dis. Chil. Agosto 39. Pg. 402.