

Complicaciones neurológicas en la acondroplasia: Cuadriparesia post traumática en estenosis cervicomedular

Neurological complications in achondroplasia: Post-traumatic quadriplegia in cervicomedullary stenosis

Carlos Rodríguez-Alarcón MD¹, Daniella Bustamante-Mieles MD¹, Héctor Pesantez-Orellana, Msc¹

Resumen

La acondroplasia es una displasia esquelética común caracterizada por baja estatura y deformidades óseas, causada por una mutación en el gen FGFR3. Los pacientes con esta condición tienen riesgo de compresión neurológica, especialmente en la unión craneocervical. Presentamos el caso de una niña con acondroplasia que sufrió un traumatismo craneoencefálico, revelando estenosis del agujero magno y contusión medular en la resonancia magnética. Se realizó descompresión quirúrgica con resultados favorables.

Palabras clave: Acondroplasia, trauma craneoencefálico, cuadriparesia, unión craneocervical.

Abstract

Achondroplasia is a common skeletal dysplasia characterized by short stature and bone deformities, caused by a mutation in the FGFR3 gene. Patients with this condition are at risk of neurological compression, especially at the craniocervical junction. We present the case of a girl with achondroplasia who suffered a traumatic brain injury, revealing stenosis of the foramen magnum and spinal cord contusion on MRI. Surgical decompression was performed with favorable results.

Keywords: Achondroplasia, craniocervical trauma, quadriplegia, craniocervical junction

Rev. Ecuat. Neurol. Vol. 33, N° 2, 2024

Introducción

La acondroplasia es un síndrome autosómico dominante en el que se presenta una mutación específica en el gen que codifica para el receptor 3 del factor de crecimiento del fibroblasto (FGFR3), que se encuentra en el cromosoma 4.¹

Es la displasia esquelética más frecuente que se asocia a talla baja desproporcionada. Se estima una incidencia de 1/10.000-1/30.000 recién nacidos vivos, con una prevalencia mundial es 4,73/100.000, sin diferencias por sexo o raza.²

Se caracteriza fenotípicamente por baja estatura, macrocefalia, acortamiento de las extremidades y un racimo de deformidades esqueléticas. En 80% de los pacientes resulta de una manifestación de novo.²

Los pacientes con acondroplasia son susceptibles a la compresión neurológica en varios niveles a lo largo del neuraje. En la población pediátrica, una región comúnmente afectada es la unión craneocervical. En este contexto, la disfunción neurológica puede resultar de la compresión del tronco del encéfalo o de la médula espinal cervical superior.¹

Los diversos componentes de la unión craneocervical en la acondroplasia que pueden conducir a complicaciones neurológicas incluyen estenosis del foramen magno, estenosis del canal vertebral cervical superior (C1, C2), forma o posición anormal de la odontoides, hiperlaxitud ligamentosa y estenosis del foramen yugular.³

En la acondroplasia el crecimiento reducido de los huesos occipitales produce la disminución del diámetro del agujero magno. Los elementos defectuosos del tejido conectivo en la acondroplasia además conducen con frecuencia a hiperlaxitud ligamentosa, lo que puede agravar las complicaciones asociadas a la estenosis ósea.³

Las anomalías óseas en el agujero magno y en la unión cervicomedular pueden provocar la compresión de la columna cervical superior y del tronco del encéfalo. Aunque el riesgo de muerte súbita es mayor durante el primer año de vida, la mielopatía cervical alta puede presentarse a cualquier edad.⁴

¹Grupo de Investigación de Neurociencias, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Católica de Santiago de Guayaquil, Guayaquil, Ecuador.

²Departamento de Neurocirugía, Hospital General del Norte de Guayaquil "IESS Los Ceibos" Guayaquil, Ecuador

Correspondencia:

Carlos Rodríguez-Alarcón

Grupo de Investigación de Neurociencias, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Católica de Santiago de Guayaquil. Dirección: Ave. Carlos Julio Arosemena Km 1 1/2, Guayaquil, Ecuador.

ORCID: 0009-0005-1935-2713

E-mail: crodriguezalarcon98@gmail.com

Presentación del caso

Se presenta el caso de un paciente femenino de dos años de edad con antecedente de acondroplasia, ingresada a emergencia por presentar un traumatismo craneoencefálico tras la caída de una altura de 50 cm, con impacto de predominio occipital. Durante el examen físico la paciente lucía una facie álgica, con signos vitales dentro de los parámetros normales, se realiza la escala de coma de Glasgow modificada en donde se obtiene una puntuación de 14/15 (Oral 4, Verbal 5, Motora 5).

En el examen neurológico se evidenció cuadriparesia flácida con hiporreflexia, con una clasificación de Frankel grado B, la cual indica pérdida completa de la función motora con sensibilidad preservada. Durante la evaluación no hubo indicio de lesión de pares craneales y tampoco presentó signos de irritación meníngea.

El caso se abordó con la sospecha diagnóstica de lesión medular traumática, por lo que se realizaron estudios de imágenes tales como radiografías y tomografía axial computarizada (TAC) tanto de cráneo como de columna, en donde no se evidenció fracturas u otra alteración en el canal medular, que expliquen la sintomatología, sin embargo, se destaca un agujero magno estrecho en relación con la articulación occipito-cervical (Figura 1 y Figura 2).



Figura 1. Radiografía de cabeza proyección anteroposterior. No se evidencian evidencia fracturas o compromiso del canal medular.

Se decide realizar una resonancia magnética (RM) para abodar mejor el diagnostico, en la secuencia T2 se evidenció estrechez del agujero magno e invaginación occipital asociado a una lesión hiperintensa en la médula compatible con una contusión medular (Figura 3).

Como tratamiento se llevó a cabo la descompresión quirúrgica del agujero magno, preservando la relación anatómica de los niveles vertebrales C1-C2 y sus estructuras ligamentosas. Los resultados postoperatorios a las 24



Figura 2. Resonancia magnética de columna cervical secuencia T2 proyección lateral preoperatoria. Se evidencia la relación entre la estrechez del agujero magno con la articulación occipito-cervical e invaginación occipital asociado a una lesión hiperintensa de la médula compatible con contusión medular.



Figura 3. Resonancia magnética de columna cervical secuencia T2 proyección lateral postoperatoria. Se aprecia el agrandamiento quirúrgico del agujero magnum donde se respetó C1, C2 y sus estructuras ligamentosas.

horas fueron óptimos con recuperación progresiva total de la fuerza motora en las siguientes semanas; como terapia adyuvante se realizaron 12 ciclos de ozonoterapia a dosis de 15 ug/d una vez por semana seguido de fisioterapia.

Discusión

Los estudios han demostrado que el agujero magno es comparativamente más pequeño al nacer en pacientes con acondroplasia. La estenosis a nivel del agujero magno se desarrolla desde las primeras etapas de la infancia, lo que resulta en una reducción del crecimiento y conduce a alteraciones estructurales, así como a una disminución de las dimensiones transversal y sagital, de acuerdo con los hallazgos en TC. Al nacer, el agujero magno en pacientes con acondroplasia es más pequeño que en la población general, particularmente en el diámetro transversal. El crecimiento en esta región está significativamente reducido en ambas dimensiones, especialmente durante los primeros 18 meses de vida, cuando se espera el mayor incremento de tamaño.³ Esto se debe no sólo al defecto en la formación del hueso endocondral que es patognomónico de la acondroplasia, sino también a la ubicación anormal y la fusión prematura de las sincondrosis.

En primera instancia la TAC no revelaba anomalías anatómicas y se planteó SCIWORA (Spinal Cord Injury without Radiologic Abnormality) como un diagnóstico tentativo, debido al compromiso neurológico y a que en imágenes previas no se evidenciaba alteraciones óseas aparentes, por lo que se realizó posteriormente una RM en donde finalmente se visualizó estenosis del foramen magno, descartando así la posibilidad de SCIWORA.

Las manifestaciones neurológicas se identifican hasta en el 50% de los pacientes con acondroplasia. En donde los síntomas pueden ser sutiles e inespecíficos incluso ante una compresión grave en algunos niños. La sintomatología puede variar ya sea por la estrechez del foramen magno, del canal cervical o de ambos; alteraciones del sueño, falta de desarrollo, parestias y plejias y ocasionalmente, la muerte por compromiso respiratorio son producto de estas alteraciones anatómicas.

El diagnóstico de compresión cervicomedular se realiza con base en criterios de neuroimagen. La presencia de este trastorno en los estudios de imagen no necesariamente implica una compresión clínicamente relevante.¹

En nuestro caso la paciente no presentó ningún síntoma o signo motor /sensitivo previo al traumatismo, los ligamentos en los pacientes que presentan acondroplasia pueden ser más débiles y por ende son más propensos a lesionarse, lo que confiere mayor vulnerabilidad de la médula espinal hacia las fuerzas traumáticas que involucran movimientos de flexión y extensión, lo que en nuestro caso pudo contribuir a que se produzca la lesión.⁵

En casos de déficits neurológicos significativos, compresión de médula espinal o lesiones ligamentosas, puede

ser necesaria una intervención quirúrgica, tal fue nuestro caso en el que se optó por descomprimir el agujero magno. Se debe considerar cuidadosamente el momento de la cirugía, ya que la intervención tardía puede dar lugar a resultados desfavorables. Sin embargo, la decisión de proceder con la cirugía depende de cada caso, teniendo en cuenta la gravedad de la lesión, la edad del paciente y otras comorbilidades médicas.⁶

Se cree que el empleo de ozonoterapia favorece la cicatrización de heridas y disminuye la inflamación crónica en lesiones de médula. Si bien el uso de ozonoterapia alrededor del mundo es cada vez más común generando buenos resultados, pero hasta la actualidad la utilidad del uso es sujeto de estudio.⁷ Se puede incluir rehabilitación por medio de fisioterapia como terapia adyuvante de manera individualizada. Es importante destacar que para hacer un correcto diagnóstico, la historia clínica y un correcto examen físico nos va a guiar hacia un enfoque correcto, para hacer un abordaje eficaz y dar una resolución a tiempo.

Referencias

1. Bagley C, Pindrik J, Bookland M, Camara-Quintana J, Carson, BS. Cervicomedullary decompression for foramen magnum stenosis in achondroplasia. *Journal of Neurosurgery. Pediatrics*, 104(3), 166–172. 2006. <https://doi.org/10.3171/ped.2006.104.3.166>
2. Leiva-Gea A, Martos M, Barreda A, Marín del Barrio S, Heath K, Marín P, Guillén-Navarro E, Santos F, Riaño I, Yeste D, Leiva-Gea I. Acondroplasia: actualización en diagnóstico, seguimiento y tratamiento. *Anales de pediatría Barcelona, Spain*: 2003, 97(6), 423-423.e10. 2022 <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2022.10.004>
3. Hecht J, Butler I. Neurologic morbidity associated with achondroplasia. *Journal of Child Neurology*, 5(2), 84–97. 1990 <https://doi.org/10.1177/088307389000500203>
4. Smid C, Legare J, Modaff P, Pauli R. Apparently benign craniocervical signs in achondroplasia: “neurologic leftovers” identified through a retrospective dataset. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1) 2020 <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01584-5>
5. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis* 2019;14(1). <https://dx.doi.org/10.1186/s13023-018-0972-6>
6. Yaqoob H, Gamal A, Faidh R, Asim M, Ahmed K, Awwad M, et al. Diagnóstico, tratamiento y resultado de la lesión de la médula espinal sin anomalías radiográficas (SCIWORA) en pacientes adultos con traumatismo: una serie de casos. *Qatar Med J* 2021;2021(3). <https://doi.org/10.5339/qmj.2021.67>
7. Travagli V, Bocci V, Borrelli E, Zanardi I. La utilidad del tratamiento con ozono en el dolor de columna. *Drug Des Devel Ther* 2015;9:2677. <http://dx.doi.org/10.2147/dddt.s74518>