



0 - Utilidad de la RM en delimitar las anormalidades a nivel craneal, cerebral y unión cervicomedular presentes en niños con Acondroplasia

S. P. Fernández Rosa¹ y S. Rodríguez Muñoz²

¹Centros Médicos de Diagnóstico Integral, Jerez de la Frontera, España. ²Centro Médico de Chiclana, Chiclana, España.

Resumen

Objetivo docente: Indicar las anormalidades a nivel craneal, cerebral y unión cervicomedular relacionadas con la acondroplasia, puesto que las complicaciones neurológicas son la causa más frecuente de morbilidad y mortalidad de dichos pacientes.

Revisión del tema: La acondroplasia es una enfermedad genética monogénica autosómica dominante que forma parte de la familia de las condrodistrofias. En ella se ve afectado el crecimiento óseo encondral y por tanto las epífisis de huesos tubulares, huesos de la base del cráneo, y determinadas zonas vertebrales. Es un mecanismo rizomélico con tronco de tamaño casi normal y alteraciones a nivel de cabeza. Los niños afectos presentan un aumento de morbimortalidad durante los primeros años de vida debido a complicaciones neurológicas. Dichas complicaciones se basan fundamentalmente en un desarrollo disarmonioso de la base del cráneo que condiciona un cráneo relativamente grande con una pequeña base y estenosis del foramen magno. La RM nos proporciona una información detallada de las alteraciones estructurales y sus posibles consecuencias asociadas. La identificación temprana de la compresión medular y su descompresión inmediata puede ayudar a prevenir complicaciones serias, incluso la muerte.

Conclusiones: La RM es útil para delimitar las muchas anormalidades a nivel craneal, cerebral y unión cervicomedular presentes en niños con acondroplasia. Dado que las complicaciones neurológicas son la causa más frecuente de morbilidad y mortalidad en estos niños el diagnóstico precoz de estas anormalidades puede ayudar a prevenir complicaciones serias, incluso la muerte.