

455

Acondroplasia. Descripción radiológica

María Clara ANONI | Vivian Carolina GONSESKI | A. Paola SANCHEZ SALINAS
Marcelo CERUTTI | Gerardo Antonio MENA | Monica Alicia GALEANO

Sin conflictos de interés



claraanoni@gmail.com

Buenos Aires
Argentina



CADI 2023

ANTICIPANDO EL FUTURO

Objetivos de aprendizaje: Revisar los hallazgos radiológicos de esta entidad genética

Revisión del tema

La Acondroplasia es una displasia ósea primaria a causa de una alteración genética en la osificación endocondral y caracterizada por **rizomelia**, **lordosis lumbar** exagerada, **braquidactilia** y **macrocefalia** con abombamiento frontal e hipoplasia del tercio mediofacial.

Es la forma más frecuente de enanismo de extremidades cortas.

Se hereda como forma **autosómica dominante** con penetrancia esencialmente completa y está causada por una mutación en el gen del receptor 3 del factor de crecimiento de fibroblastos (FGFR3).

Su diagnóstico comienza intraútero y se confirma con exámenes radiológicos y genéticos.

RIZOMELIA
ACORTAMIENTO
SEGMENTO
PROXIMAL

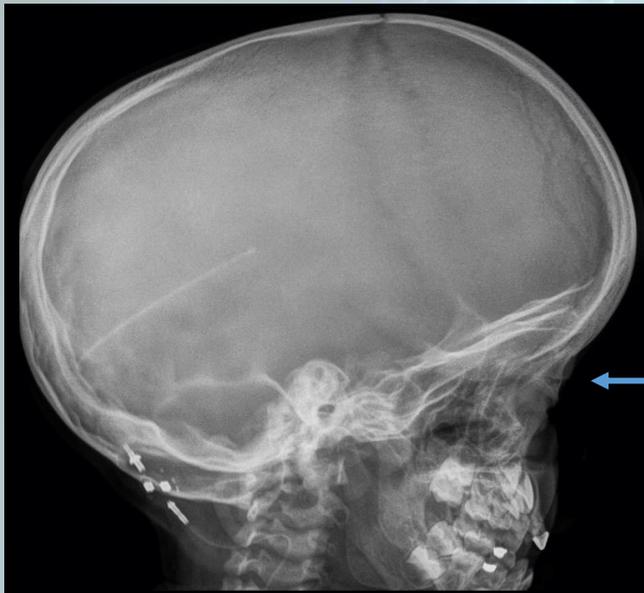


CADI 2023

ANTICIPANDO EL FUTURO

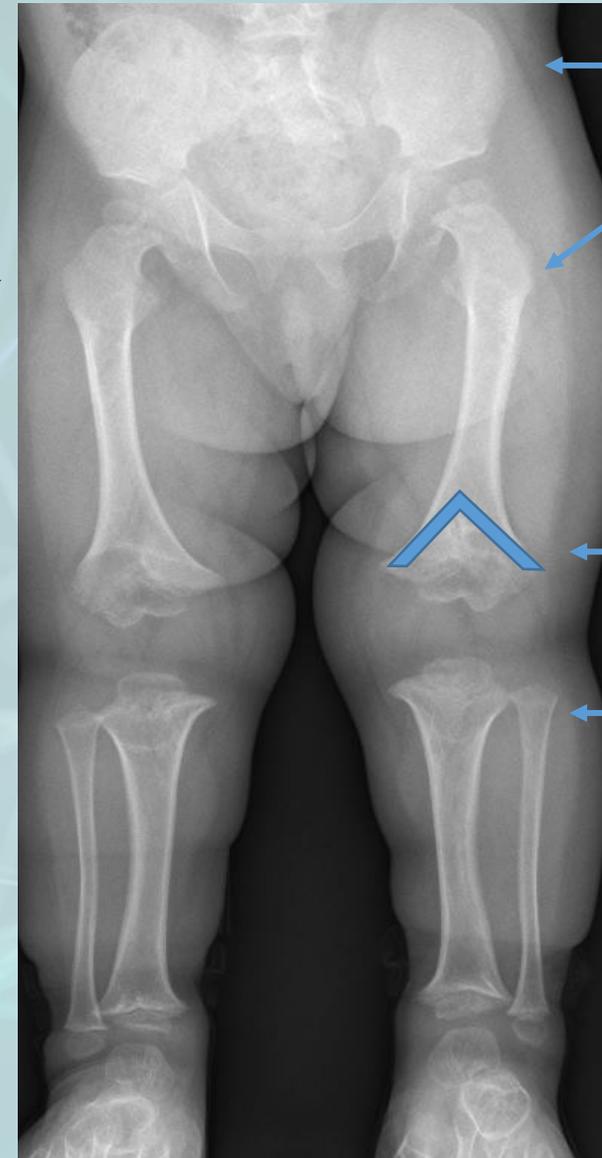
Revisión del tema

- **Acortamiento rizomélico** de las extremidades
- Su comorbilidad durante los primeros años de vida está relacionada con el **estrechamiento de la base de cráneo** y secundariamente a la **compresión de la médula espinal**.



Base de cráneo estrecha

Aumento en el tamaño relativo de la bóveda craneal en relación a la base del cráneo.



Alas ilíacas cuadradas

Acortamiento rizomélico de extremidades

Ensanchamiento metafisario
Fémur distal signo de la V invertida o Signo chevron

Peroné a la altura de la meseta tibial

CADI 2023

ANTICIPANDO EL FUTURO

Hallazgos por Imágenes

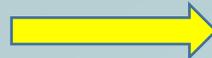
RM para evaluar la unión cervicomedular y el tamaño del foramen magno contemplando un estudio completo de columna cervical y cerebro para descartar hidrocefalia



Sag T2 cerebro y columna cervical

Estenosis de la unión craneocervical sin cambios de intensidad de señal de la médula

La base de cráneo crece por osificación endocrondral, la cual está alterada en esta patología, mientras que la bóveda craneal crece por osificación membranosa, generando así una discrepancia en el tamaño de estas estructuras



Compresión del tronco encefálico y la médula espinal como consecuencia de la estenosis del foramen magno



Sag T2 cerebro y columna cervical

Estenosis de la unión craneocervical con cambios de intensidad de señal de la médula

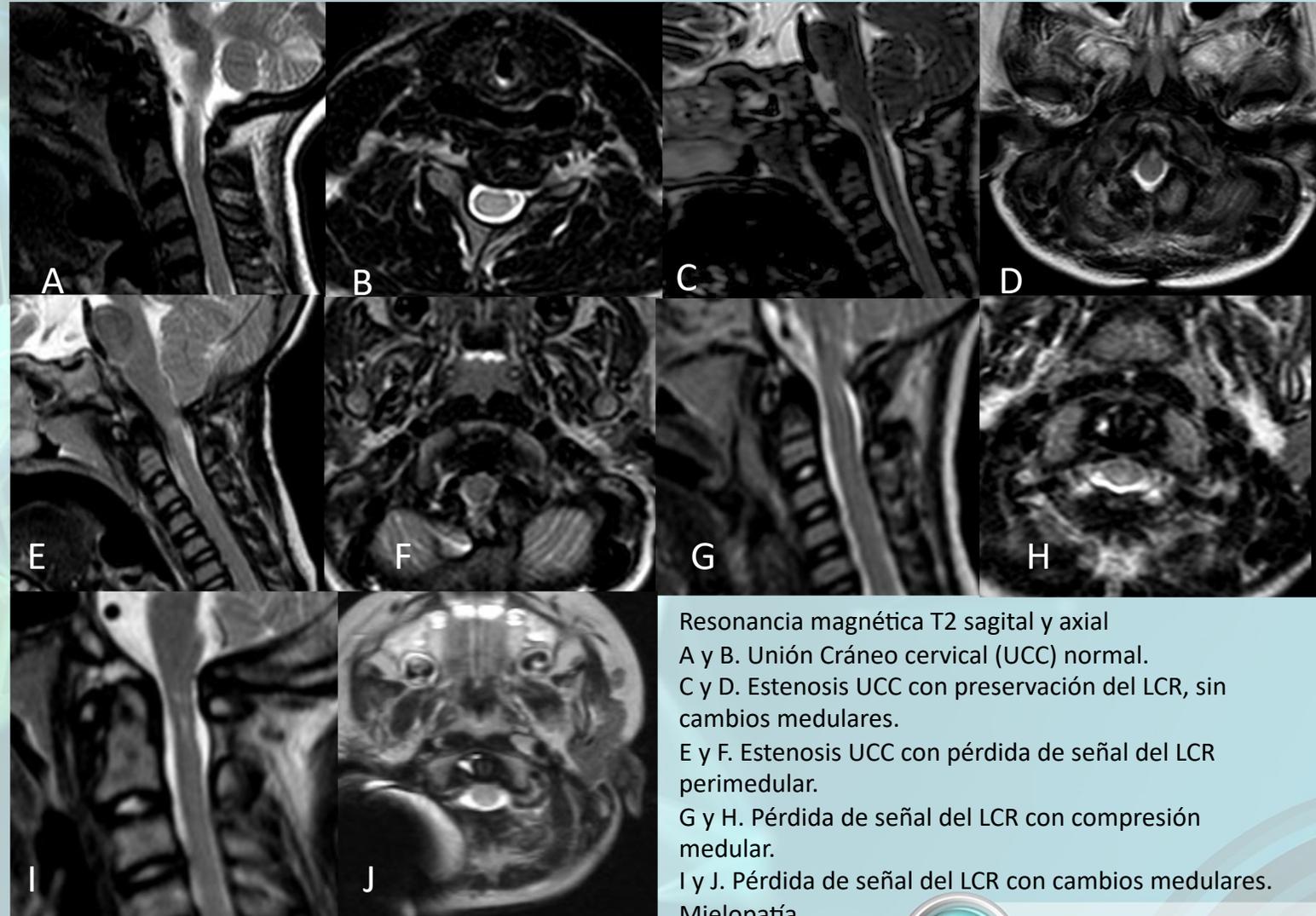


CADI 2023

ANTICIPANDO EL FUTURO

Hallazgos por imágenes

Foramen Magno Score



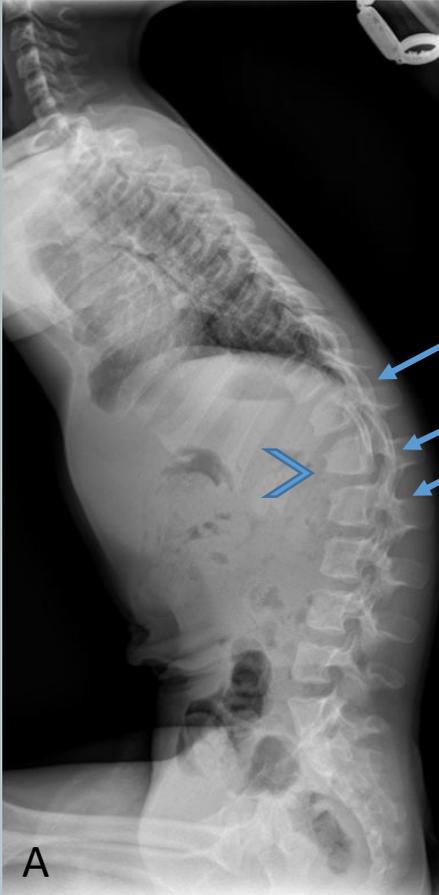
Resonancia magnética T2 sagital y axial
A y B. Unión Cráneo cervical (UCC) normal.
C y D. Estenosis UCC con preservación del LCR, sin cambios medulares.
E y F. Estenosis UCC con pérdida de señal del LCR perimedular.
G y H. Pérdida de señal del LCR con compresión medular.
I y J. Pérdida de señal del LCR con cambios medulares.
Mielopatía.



CADI 2023

ANTICIPANDO EL FUTURO

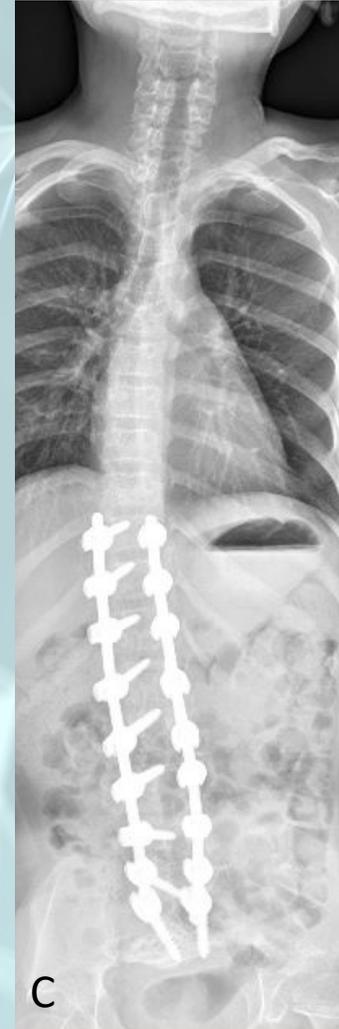
Hallazgos por Imágenes



Paciente de 9a. Rx columna perfil en sedestación. Cifosis dorsolumbar (flechas). Acuñaamiento anterior de los cuerpos vertebrales(cabeza de flecha).



Paciente 6a. Rx columna dorsolumbar perfil. Acentuación de la lordosis lumbar (flechas). Disminución de la altura de los cuerpos vertebrales.



Columna alteración en la curvatura
En pacientes pequeños: cifosis dorsolumbar, más evidente en la posición de sentado (A) y a medida que el niño crece se acentúa la lordosis lumbar. (B) Estrechamiento de la distancia interpedicular también muestra una disminución progresiva con la consecuente disminución del espacio dural, lo que motiva la corrección quirúrgica (C)
Los cuerpos vertebrales presentan cierto acuñaamiento anterior y disminución de la altura. (punta flecha)

Rx columna F en paciente de 9a. Corrección quirúrgica. Laminectomía T2 a T10. Barras con conectores laterales



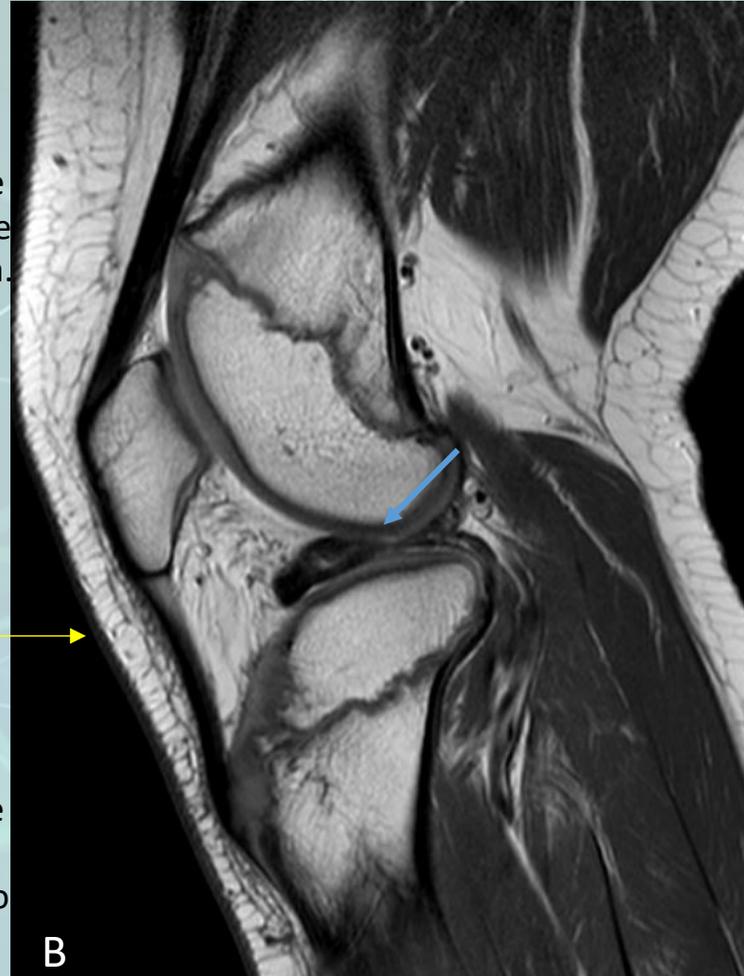
CADI 2023

ANTICIPANDO EL FUTURO

Hallazgos por Imágenes



A. Sag DP
Rodilla derecha.
Menisco discoide
con intensidad de
señal conservada.



B. Sag DP
Rodilla izquierda.
Menisco discoide
con intensidad de
señal alterada
debido a desgarro
longitudinal y
desplazamiento

Los pacientes con acondroplasia y con gonalgia deben ser evaluados debido a sus hallazgos frecuentes de inestabilidad femoropatelar, genu varo, y claudicación neurogénica, pero también debido a su asociación con menisco discoide

CADI 2023

ANTICIPANDO EL FUTURO

Hallazgos por imágenes



Rx. Cadera F. Alas iliacas cuadradas (punta de flecha). Escotaduras ciáticas estrechas (Flecha).



Rx. MMSS F. Acortamiento rizomélico de húmero, cúbito y radio. Ensanchamiento metafisario.



Rx mano F. Disminución en la altura de los metacarpianos. La mano en tridente hace referencia a la separación entre el 3er y 4to dedo



CADI 2023

ANTICIPANDO EL FUTURO

Conclusión

El diagnóstico posnatal de la acondroplasia es bastante sencillo a través de la combinación de factores clínicos y radiológicos, no obstante es necesario tener en cuenta algunas características radiológicas, como las presentadas, con el objetivo de realizar un correcto control evolutivo para detectar factores de riesgo, particularmente a nivel de la unión craneocervical.

Bibliografía

1. <https://www.omim.org/entry/100800>. Consultado 14 mayo 2023.
2. Fano V, Lejarraga H. Hallazgos frecuentes en la atención clínica de 96 niños con acondroplasia. *Arch. argent. pediatr.* 2000; 98(6)
3. Leiva-Gea A, Martos Lirio MF, Coral Barreda Bonis A, Marín del Barrio S, Heath KE, Marín Reina P, Guillén-Navarro E, Santos Simarro F, Riaño Galán I, Yeste Fernández D, Leiva-Gea I. Acondroplasia: actualización en diagnóstico, seguimiento y tratamiento. *Anales de Pediatría*, 2022;97(6)423-423. ISSN 1695-4033, <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2022.10.004>.
4. Savarirayan, R., Ireland, P., Irving, M. *et al.* International Consensus Statement on the diagnosis, multidisciplinary management and lifelong care of individuals with achondroplasia. *Nat Rev Endocrinol* **18**, 173–189 (2022). <https://doi.org/10.1038/s41574-021-00595-x>
5. Hernández LC, Sujey BY, Vizcarra V, et al. Acondroplasia —estenosis del canal medular— una complicación neurológica. *Bol Med Hosp Infant Mex.* 2012;69(1):46-49.
6. Sanders, V.R., Sheldon, S.H. & Charrow, J. Cervical spinal cord compression in infants with achondroplasia: should neuroimaging be routine? *Genet Med* **21**, 459–463 (2019). <https://doi.org/10.1038/s41436-018-0070-0>
7. Horton WA, Hall JG, Hecht JT. Achondroplasia. *Lancet* 2007; 370(9582):162-72.
8. Ozcetin M, Arslan MT, Karapinar B. An achondroplastic case with foramen magnum stenosis, hydrocephaly, cortical atrophy, respiratory failure and sympathetic dysfunction. *Iran J Pediatr.* 2012;22(1):121-124.
9. Calandrelli R, Pilato F, Massimi L, et al. Impairment of motor skills in children with achondroplasia—usefulness of brain and cranio-cervical junction evaluation by quantitative magnetic resonance imaging: a case-control study. *Acta Radiologica.* 2022;63(12):1703-1711. doi:[10.1177/02841851211055821](https://doi.org/10.1177/02841851211055821)
10. Fano MV, Del Pino MG Obregon G. Grupo interdisciplinario de atención y estudio de Pacientes con Displasias Esqueléticas Hospital de Pediatría Prof. Dr. J. P. Garrahan. GAP 2013. Manejo de la Acondroplasia-Hospital de Pediatría S.A.M.I.C. “Prof. Dr. Juan P. Garrahan” Coordinación de Evaluación de Tecnología Sanitaria
11. Cheung MS, Irving M, Cocca A, et al. Achondroplasia Foramen Magnum Score: screening infants for stenosis. *Archives of Disease in Childhood* 2021;106:180-184.
12. Jenko, N., Connolly, D.J.A., Raghavan, A. *et al.* The (extended) achondroplasia foramen magnum score has good observer reliability. *Pediatr Radiol* **52**, 1512–1520 (2022). <https://doi.org/10.1007/s00247-022-05348-07>.
13. Hoernschemeyer DG, Atanda A, Dean Davis E, Gupta SK. Discoid meniscus associated with achondroplasia. *Otrthopedics.* 2016 1;39(3):e498-503. doi:10.3928/01477447-20160427.



CADI 2023

ANTICIPANDO EL FUTURO