



Hipocondroplasia. Diagnóstico y seguimiento en Atención Primaria

Raquel Acebes Puertas^a, Ana M.^a Fierro Urturi^b, M.^a Teresa Arroyo Romo^b, Mónica Sanz Fernández^b,
Teresa Cancho Soto^a, Carmen Pastor Mesanza^b

^aHospital Universitario Río Hortega. Valladolid. España • ^bCS Pisuerga. Arroyo de la Encomienda. Valladolid. España.

Publicado en Internet:
14-junio-2021

Raquel Acebes Puertas:
j.abril.ray@hotmail.com

INTRODUCCIÓN

La hipocondroplasia es una displasia ósea rizomiélica de herencia autosómica dominante (aunque existen casos esporádicos como el nuestro) que se caracteriza por talla baja disarmónica, braquidactilia, macrocefalia y cifosis lumbar progresiva. Puede considerarse una forma leve de acondroplasia (con facies normal, menor hipocrecimiento y rizome-lia menos marcada).

Una correcta sospecha diagnóstica realizada en Atención Primaria permitirá evitar las complicaciones y mejorará la calidad de vida del paciente.

CASO CLÍNICO

Paciente que aparece por primera vez en consulta a los 25 meses de vida.

1.^ª/1. Embarazo, parto, somatometría al nacimiento y periodo neonatal normales. No presenta patologías relevantes.

Padres magrebíes no consanguíneos. No hay tallas bajas familiares ni patologías de interés. Talla materna de 164,5 cm. Talla paterna de 180,5 cm. Talla diana de 166 ± 5 cm.

Exploración: talla baja (-2,53 desviaciones estándar). Crecimiento disarmónico con acortamiento rizomiélico de las cuatro extremidades (relación segmento superior/segmento inferior de 2,5). Macrocefalia (perímetro cefálico de 3,75 desviaciones estándar). No presentan fenotipo de acromegalia.

Con estos datos se solicita serie ósea completa, edad ósea (Greulich y Pyle), analítica sanguínea con somatomedinas, interconsulta a Endocrinología infantil (que solicita panel genético de displasias óseas y estudio genético parental) e interconsulta a Traumatología y Otorrinolaringología.

Pruebas complementarias:

- Serie ósea: acortamiento de miembros, fémures y húmeros cortos con metáfisis anchas y toscas. Disminución de distancia interpedicular de las últimas vértebras lumbares. Arcos costales ensanchados.
- Edad ósea: acorde a la cronológica.
- Analítica sanguínea con somatomedinas: normal.
- Panel genético: portadora heterocigota del cambio patológico-c.1620C>A (p.N540K) en el gen *FGFR3* que aparece en hipocondroplasia y displasia tanatofórica.
- Estudio genético parental: no portadores del cambio patológico-c.1620C>A (p.N540K) en el gen *FGFR3* (mutación *de novo*).
- Interconsulta a Otorrinolaringología: otitis serosa bilateral.
- Interconsulta a Traumatología: deformidad angular simétrica en extremidades inferiores.

La paciente es revisada cada seis meses para valorar la aparición de complicaciones: hipertensión intracraneal (vigilando aparición de síntomas y midiendo el perímetro cefálico), complicaciones otorrinolaringológicas (SAOS, otitis serosas), deformidades angulares de extremidades y de columna vertebral, sobrepeso...

CONCLUSIONES

El pediatra de Atención Primaria, mediante una exploración física y auxológica minuciosas y un estudio radiológico completo, puede realizar una correcta sospecha diagnóstica. Esto permitirá un consejo genético e informar de la evolución de la enfermedad, conseguir un adecuado seguimiento y evitar futuras complicaciones.

CONFLICTO DE INTERESES

Las autoras declaran no presentar conflicto de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

Cómo citar este artículo: Acebes Puertas R, Fierro Urturi AM, Arroyo Romo MT, Sanz Fernández M, Cancho Soto T, Pastor Mesanza C. Hipocondroplasia. Diagnóstico y seguimiento en Atención Primaria. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2021;(30):211.