

**Acondroplasia, factor de riesgo en el embarazo****Achondroplasia, risk factor in pregnancy**

Castro Acosta Norma del Carmen\*, Hernández Caicedo José Roberto\*\*, Gordon Villalba Paulina \*\*\*,  
Carrero Castillo Yenddy Nayghit \*\*\*\*, León Baryolo Lenier Pablo\*\*\*\*\*

\*Doctor en Medicina y Cirugía. Especialista en Ginecología y Obstetricia. Hospital Básico de Píllaro.  
Docente de Ginecología y Obstetricia de la Carrera de Medicina de la Universidad Técnica de Ambato.

\*\*Licenciado en Laboratorio Clínico, Técnico de Laboratorio de la Carrera de Medicina. Universidad  
Técnica de Ambato.

\*\*\*Licenciada en Psicología Clínica, Docente de Psicología de la Carrera de Medicina. Universidad Técnica  
de Ambato.

\*\*\*\*Doctora en Medicina Clínica. MgSc en Inmunología. Licenciada en Bioanálisis. Docente de Inmunología  
y Genética de la Carrera de Medicina de la Universidad Técnica de Ambato

\*\*\*\*\*Doctor en Medicina, Especialista en Medicina Interna, Docente de la Carrera de Medicina. Universidad  
Técnica de Ambato.

**[norca\\_aledan@yahoo.eso](mailto:norca_aledan@yahoo.eso)**

**Resumen.**

**Introducción:** El embarazo en mujeres que padecen acondroplasia requiere atención pormenorizada tanto en la madre como en el feto, debido a sus trastornos tanto funcionales como orgánicos que presentan las pacientes.

**Objetivo:** Describir un caso clínico de Acondroplasia en gestante.

**Material y métodos:** Estudio descriptivo retrospectivo, presentación de caso clínico.

**Resultados:** Se describe el caso de una mujer acondroplásica que ingresó al Servicio de Obstetricia del Hospital Regional Docente Ambato con un embarazo de 20 semanas de gestación, de concepción espontánea. Se realizó el seguimiento de la paciente hasta término, solucionando las complicaciones que se presentaron a lo largo de su embarazo secundarias a su condición, hasta llegar a la planificación del parto por cesarea.

**Conclusiones:** La principal limitación de la ecografía para el diagnóstico prenatal de la acondroplasia es que el acortamiento de los huesos largos puede no ser aparente antes del tercer trimestre del embarazo. La identificación de otras anomalías como la mano en tridente o la nariz en silla de montar depende de la experiencia del examinador y del nivel de sospecha clínica. El diagnóstico de acondroplasia fetal prenatal es certero cuando uno o ambos padres padecen de acondroplasia. La conducta anestésica quirúrgica debe ser individualizada. El abordaje de la vía respiratoria duplica el riesgo preexistente de la paciente obstétrica.

**Palabras clave:** Acondroplasia, Enfermedades urogenitales y complicaciones del embarazo, Contención de Riesgos Biológicos

**Abstract.**

**Introduction:** Pregnancy in women with achondroplasia requires detailed attention in both the mother and the fetus, due to both functional and organic disorders that patients present.

**Objectives:** To describe a clinical case of achondroplasia in pregnant.

**Material and methods:** retrospective descriptive study, clinical case presentation.

**Results:** Describes the case of a Acondroplasic woman who entered the obstetrics service of the Regional teaching Hospital Ambato with a pregnancy of 20 weeks of gestation, spontaneous conception. The patient was followed up to term, solving the complications that arose during her pregnancy secondary to her condition, until she reached the planning of childbirth by Caesarea.

**Conclusions:** The main limitation of ultrasound for prenatal diagnosis of achondroplasia is that shortening of long bones may not be apparent before the third trimester of pregnancy. The identification of other anomalies like the hand in Trident or the nose in saddle depends on the experience of the examiner and the level of clinical suspicion. The diagnosis of prenatal fetal achondroplasia is accurate when one or both parents suffer from achondroplasia. Surgical anesthetic behavior should be individualized. The airway approach duplicates the pre-existing risk of the obstetric patient.



Keywords: Achondroplasia, Female Urogenital Diseases and Pregnancy Complications, Containment of Biohazards

Recibido: 27-1-2019

Revisado: 16-2-2019

Aceptado: 21-2-2019

### Introducción.

La Acondroplasia es la enfermedad congénita expresada por la mutación G380R en el factor de crecimiento de los fibroblastos. Es más común de las displasias esqueléticas en que afecta a los huesos tubulares, el cráneo y columna. Se caracteriza porque los pacientes presentan una Talla corta y extremidades pequeñas. Su incidencia es de 1 x 10.000 a 40.000 nacidos vivos, en todas las razas y sexos<sup>1-4</sup>.

Su mecanismo de herencia es autosómica dominante. En el 80% de los casos ocurre una mutación espontánea, cuyo factor etiológico está relacionado a la edad avanzada de los padres y se expresa en el alelo paterno.

Si uno de los padres tiene Acondroplasia la probabilidad de tener un hijo con el trastorno es del 50%, y si los dos padres padecen la enfermedad el hijo tiene una probabilidad del 75%<sup>4-8</sup>.

La estatura máxima en el adulto varón es de 120 a 145 cm y en la mujer de 115 a 137cm.

En los primeros años de vida el riesgo de muerte aumenta por la probable compresión de la médula espinal o la obstrucción de las vías respiratorias<sup>6-11</sup>.

Su desarrollo neurológico y sexual es normal por lo que pueden ser independientes y tener validismo. En el caso de las mujeres afectadas, se describe bajas tasas de fertilidad, mayor incidencia de preeclampsia, amenaza de parto pretérmino, recién nacidos bajo peso, polihidramnios y embarazos gemelares<sup>8-9</sup>.

El desarrollo tecnológico permite identificar en la 15 semana de gestación, una displasia esquelética, por medio de ecografía en tercera dimensión. Se pueden medir los huesos largos y el diagnóstico se puede confirmar desde las 24 semanas. El estándar de oro para diagnosticar esta enfermedad es la detección de un polimorfismo en el ADN, donde se precisan las mutaciones c.G1138A y c.G1138C del FGFR3<sup>12-6</sup>.

Estas pacientes embarazadas son consideradas como un alto riesgo obstétrico y anestésico, por lo cual se considera una emergencia la atención al parto por cesárea, requiriendo la planificación de una cesárea electiva a las 37 semanas para evitar complicaciones atribuibles al trastorno<sup>8,12-3</sup>.

Normalmente el embarazo presenta ciertas restricciones clínicas durante la administración de la anestesia para la cesárea. En una paciente con diagnóstico de Acondroplasia la elección de la técnica anestésica es compleja, donde se deben considerar la probabilidad de hipoxia, disminución de la capacidad residual funcional, hipotensión y riesgo de broncoaspiración gástrica. El riesgo es similar para la anestesia regional y/o general y la conducta anestésica debe ser individualizada<sup>17-21</sup>.

### Objetivo

Describir un caso clínico de Acondroplasia en gestante.

### Material y métodos

Estudio descriptivo retrospectivo, presentación de caso clínico.

### Resultados

Paciente femenina de 29 años, primigesta, referida desde el Hospital de Baños por presentar embarazo de 21.1. semanas de gestación, dolor a tipo cólico abdominal, de moderada intensidad, que se irradia a región lumbar bilateral, se acompaña de vómito de contenido alimentario. Antecedentes Patológicos Personales: Acondroplasia, Hipotiroidismo, Hipertensión Arterial crónica y Obesidad.

Al examen físico se describe el Peso 39kg, Talla 119 cm. TA 110/70 mmHg. Útero gestante. Diastasis de músculos rectos anteriores del abdomen. Dolor a la palpación en flanco e hipocondrio derecho. Signo de Murphy positivo, Ruidos hidroaéreos presentes. Altura Uterina: 23 cm. Frecuencia cardíaca fetal: 146 x`.

Los exámenes de laboratorio mostraron como resultados anemia moderada (Hb 9.6 g/l) Ecografía abdominal: Colecistitis por Colelitiasis. Ecografía fetal: feto único, peso 378 kg, placenta normofuncionante acorde a la edad gestacional, Edad Gestional 21 semanas, sin malformaciones fetales.

Fue evaluada por la especialidad de Cirugía General indicándose antibióticoterapia y posteriormente se realizó Colecistectomía laparoscópica con evolución satisfactoria.

Recibió el alta hospitalaria con tratamiento para la anemia carencial e hipotiroidismo. Pendiente de programas la casárea electiva.

En el seguimiento del embarazo, se consideraron los factores de riesgo maternos y fetales:  
Maternos; Hipotiroidismo, Hipertensión arterial crónica, Obesidad.

Fetales; Probabilidad de hipotiroidismo congénito y de Acondroplasia

**Figura 1.** Gestante a término con diagnóstico de Acondroplasia e Hipotiroidismo.



**Fuente:** Archivos Hospital Regional Docente Ambato.

La paciente ingresa nuevamente al Servicio de Obstetricia del referido hospital a las 37.6 semanas de gestación, por dolor abdominal a tipo cólico, actividad uterina de 3 contracciones en 10 minutos, con 40 segundos de duración. Altura uterina de 31 cm. Feto único, cefálico, izquierdo. Tacto vaginal, cérvix anterior cerrado, pelvis estrecha. Se decide realizar cesárea de emergencia.

Figura 2. Gestante Acondroplásica previo a la cesárea de emergencia



**Fuente:** Archivos Hospital Regional Docente Ambato.

La técnica anestésica utilizada en esta paciente fue raquídea, evolucionó sin complicaciones, obteniéndose un recién nacido masculino con un peso de 2800 gramos, talla de 47 cm., perímetro cefálico de 35.5 cm, sin alteraciones esqueléticas. Después de 24 horas, la paciente presentó tos y disnea por lo que fue valorada por la especialidad de Medicina Interna, quien diagnosticó una Neumonía Bacteriana Adquirida en la Comunidad y prescribió antibioticoterapia, tuvo una evolución satisfactoria y se decidió a los 5 días su egreso.

**Figura 3.** Alta hospitalaria de la madre y el recién nacido





**Fuente:** Archivos Hospital Regional Docente Ambato.

### Discusión

En las mujeres embarazadas con diagnóstico de Acondroplasia se afecta el estado general y presentan una elevada probabilidad de abortos espontáneos, partos prematuros entre las 32 - 33 semanas de gestación y/o muerte neonatal. Por su parte el antecedente de hipotiroidismo requiere tratamiento durante el embarazo a fin de evitar abortos o el hipotiroidismo congénito<sup>9-10,13</sup>.

Las pacientes con este diagnóstico (Acondroplasia), pueden presentar a partir de las 30 semanas de gestación distrés respiratorio materno por el crecimiento del útero, lo que disminuye la capacidad residual funcional (CRF). En la mayoría de estas pacientes se asocia la cifoescoliosis, lo cual complica la dificultad respiratoria, por lo que se aconseja realizar Pruebas Funcionales Respiratorias tempranamente en el embarazo, e indicar a la paciente ejercicios<sup>1</sup> que mejoren la funcionalidad respiratoria, fundamentalmente en el tercer trimestre<sup>9-14</sup>.

El parto se dificulta por su alteración en la morfología y biometría pélvica, cuando el diámetro biparietal supera el conjugado obstétrico por la hiperlordosis lumbosacra, incrementando el riesgo de hemorragia intracraneal en el recién<sup>3</sup>.

nacido. Se sugiere planificar una cesárea electiva a las 37 semanas antes de que se inicie la labor de parto<sup>9-16</sup>.

El manejo anestésico debe ser individualizado para cada paciente en la consulta preanestésica, por su obesidad, su alteración morfológica de las vías aéreas superiores y la capacidad ventilatoria.

La anestesia general comprende riesgos específicos durante la laringoscopia y la intubación endotraqueal se hace difícil debido a la deformidad craneofacial y limitación para la extensión cervical, macroglosia y estrechez faríngea, todo lo cual contribuye a la obstrucción de la vía aérea<sup>2-3,12,18-20</sup>.

En el caso de la anestesia epidural o intratecal, se hace impredecible el nivel del bloqueo por la estrechez del canal medular.

La anestesia subaracnoidea constituye una técnica difícil por la hiperlordosis lumbar, cifoescoliosis y estenosis generalizada del canal raquídeo.

Todo lo anterior permite sugerir la combinación de las técnicas espinal - epidural para obtener mejores resultados<sup>21-7</sup>.

### Conclusiones

La principal limitación de la ecografía para el diagnóstico prenatal de la acondroplasia es que el acortamiento de los huesos largos puede no ser aparente antes del tercer trimestre del embarazo. La identificación de otras anomalías como la mano en tridente o la nariz en silla de montar, depende de la experiencia del examinador y del nivel de sospecha clínica.

El diagnóstico de acondroplasia fetal prenatal es certero cuando uno o ambos padres padecen de acondroplasia.

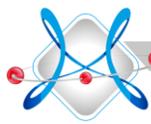
La conducta anestésica quirúrgica debe ser individualizada.

El abordaje de la vía respiratoria duplica el riesgo preexistente en la paciente obstétrica.

Las mujeres con diagnóstico de Acondroplasia tienen una esperanza de vida normal aunque requieren cuidados especiales.

### Referencias bibliográficas

1. Sarma, R. Kumar, A. Achondroplasia and pregnancy. Case report. DOI: 10.14260/jemds/2014.
2. Ceballos, A. Reyes, R. Kendall, E. et al. Ortopedia en acondroplasia primera fase. Reporte de un caso- 2016;4(12) 433-435.
3. Suarez, J. Valpuesta, J. Marin, F. Matta, M. Emergencia obstétrica en paciente



- acondroplásica. Caso clínico. Rev. Arg. Anest. 2003; 61,5:292-294.
4. Castro, A. Gutiérrez, A. Rodríguez, L. et al. Análisis mutacional de la acondroplasia en 20 pacientes colombianos. Rev. Fac. Med. 2010 vol.58: 185 -190. nningham
  5. Cunningham, Leveno, Bloom, Hauth, Rouse, Spong. Williams Obstetricia. 23a. edición. Mc Graw-Hill Interamericana editores, S.A. de C.V: 2011. Pp.
  6. Wright, M. Irving, M. Clinical management of acondroplasia. Arch Dis Child (2011)
  7. Stratbucker WB. In brief: Achondroplasia. Pediatr Rev. 2009;30:114-5.
  8. Chity, L. Griffin, D. Meaney, N. et al. New aids for the non-invasive prenatal diagnosis of achondroplasia: dysmorphic features, charts of fetal size and molecular confirmation using cell-free fetal DNA in maternal. Ultrasound Obstet Gynecol 2011; 37: 283-289
  9. Rani, R. Singh, S. Singh, S. et al. Term pregnancy in a achondroplastic dwarf. A case report. Indian journal of clinical practice, Vol 25, No 4, septiembre del 2014.
  10. Llanos, P. López, S. Fonseca, A. Santos, G. Díaz, J. Vía respiratoria difícil en paciente obstétrica acondroplásica. Caso clínico. Revista Cubana de Anestesiología y Reanimación. 2012; 11(2) 130-138.
  11. Rudas, W. García, N. Upegui, A. et al. Anestesia para cesárea en una paciente acondroplásica. Rev. Colomb anestesiología. 2012; 40(4): 309-312.
  12. Shirley ED, Ain MC. Achondroplasia: manifestations and treatment. J Am Acad Orthop Surg. 2009;17:231-41.
  13. Dubiel, L. Scott, R. Agaram, R. et al. Achondroplasia: anaesthetic challenges for cesarean section. International journal of obstetric Anesthesia, 2014.
  14. Manejo de Acondroplasia GAP. Hospital de pediatría SAMIC. "Profesor Dr. Juan P Garrahan" 2014.
  15. Campos, D. Martínez, A. Ambríz, R. et al. Displasia tanatofórica en un embarazo gemelar: hallazgos prenatales y revisión de la literatura. Caso clínico. Perinatol reprod Hum 2010;24 (1):36-41.
  16. Vivanti, A. Cordier, A. Baujat, G. Benachi, A. Abnormal pelvic morphology and high - risk pregnancies in women displaying achondroplasia. Journal of rare diseases. 2016.
  17. Lim, J. Kim, M. Kim, S. et al. Non-invasive prenatal detection of achondroplasia using circulating fetal DNA in maternal plasma. J Assist Reprod Genet (2011) 28:167-172
  18. Chity, L. Mason, S. Barret, A. et al. Non-invasive prenatal diagnosis of achondroplasia and thanatophoric dysplasia: next-generation sequencing allows for a safer, more accurate, and comprehensive approach. Prenatal diagnosis 2015, 35, 656-662.
  19. Yang, P. Liao, H. Yeh, G. et al. Prenatal diagnosis of achondroplasia with ultrasound, three-dimensional computed tomography and molecular methods. Journal of medical ultrasound (2012) 20, 176-179
  20. Palomero MA, Vargas MC, Pelaez EM, Rodriguez-Ceron A, Sanchez-Conde P, Muriel C. Spinal anaesthesia for emergency Caesarean section in an achondroplastic patient. Eur J Anaesthesiol. 2007;24:981-2.
  21. Hymayathi, K. Successful pregnancy in the shortest achondroplastic dwarf - a rare case report. Jour of Med Sc & Tech; 2(1); Page No 50 - 54.
  22. Huang J, Babins N. Anesthesia for cesarean delivery in an achondroplastic dwarf: a case report. AANA J. 2008;76:435-6.
  23. DeRenzo JS, Vallejo MC, Ramanathan S. Failed regional anesthesia with reduced spinal bupivacaine dosage in a parturient with achondroplasia presenting for urgent cesarean section. Int J Obstet Anesth. 2005;14:175-8.
  24. Hernández, L. Brizuela, Y. Viscarra, V. Cruz, R. Acondroplasia - estenosis del canal medular - una complicación neurológica. Caso clínico. Bo I Med Hosp Infant Mex 2012;69(1): 46 -49.
  25. Telich, J. Martínez, A. Encinas, C. Manejo anestésico del paciente con acondroplasia: Reporte de un caso. Vol. 38. No. 3 Julio-Septiembre. 2015pp 187-190
  26. Lanos, P. López, R. Fonseca, L. et al. Vía respiratoria difícil en paciente obstétrica acondroplásica. Revista Cubana de Anestesiología y Reanimación. 2012;11:130-138.
  27. Patino M, McAuliffe J, Francis L, Mohamed M. Obstructive sleep apnea syndrome: anesthetic concerns. International Anesthesiology Clinics. 2012;50:41-53.