

# Evaluación radiológica de la acondroplasia en la infancia: lo que el radiólogo debe conocer

Ramón de la Serna Gómez, Irene Pérez Alonso, Verónica Álvarez-Guisasola Blanco, Marta Álvarez García, Bruno Winzer Meliá, Andrés Eduardo Figueroa Montilla, Marina Ortiz de Lanzagorta García.

Hospital Universitario Río Hortega

# OBJETIVO DOCENTE

Describir los hallazgos radiológicos característicos de la acondroplasia en pacientes pediátricos, enfatizando su utilidad en el diagnóstico precoz, seguimiento basándonos en casos descritos en nuestro hospital.

---

# REVISIÓN DEL TEMA

- Descrita en 1878 por Jules Parrot
  - Enfermedad representada en las civilizaciones más antiguas (China, Egipto, India, Cultura Maya)
  - De las enfermedades congénitas mejor conocidas desde la Antigüedad. [1]
-

# REVISIÓN DEL TEMA

- Displasia esquelética más frecuente
  - Incidencia: 1/15000-40000 nacidos. Prevalencia en España: 4500 aprox.
  - Mutación autosómica dominante de FGFR3.
  - Activación constitutiva del mismo que frena la osificación endocondral [1].
-

# REVISIÓN DEL TEMA

- Más del 80% de los individuos afectados tienen una variante de novo *FGFR3* y nacen de padres de estatura promedio.
  - Penetrancia Completa (Genotipo  Fenotipo).
-

# REVISIÓN DEL TEMA

| <i>FGFR</i> Mutation Type | Skeletal Disorder                                                                                             |
|---------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <i>FGFR1</i> mutation     | PS<br>OGD                                                                                                     |
| <i>FGFR2</i> mutation     | CS<br>AS<br>PS<br>Jackson-Weiss syndrome<br>Antley-Bixler syndrome<br>LADD syndrome                           |
| <i>FGFR3</i> mutation     | Achondroplasia<br>Hypochondroplasia<br>TD<br>SADDAN<br>CDSS (CS with acanthosis nigricans)<br>Muenke syndrome |



Tomado de [4.]  
 AS: Apert síndrome  
 CDSS: Crouzon dermo skeletal syndrome,  
 CS: Crouzon syndrome, LADD: lacrimo auriculo dento digital,  
 OGD: osteoglophonic dysplasia,  
 PS: Pfeiffer syndrome, SADDAN = severe achondroplasia with developmental delay and acanthosis nigricans,  
 TD = thanatophoric dysplasia.

# REVISIÓN DEL TEMA

- Extremidades cortas
  - Macrocefalia
  - Hipoplasia facial
  - Tronco habitualmente sin alteraciones
  - Inteligencia normal
  - NO afectación de huesos desarrollados mediante osificación membranosa (bóveda craneal, maxilar, mandíbula, clavícula o pelvis) [2].
-

# REVISIÓN DEL TEMA

## PROBLEMAS ASOCIADOS [2]:

- Otitis media crónica
  - Hipoacusia de transmisión
  - Retraso habla
  - Hipertrofia amigdalar
  - Estenosis espinal
  - Estenosis agujero yugular y canal hipogloso
  - Probable necesidad de ortodoncia
-

# REVISIÓN DEL TEMA

|                            | INFANTS | TODDLERS | CHILDREN | TEENAGERS | ADULTS |
|----------------------------|---------|----------|----------|-----------|--------|
| Foramen magnum stenosis    | →       |          |          |           |        |
| Sleep disordered breathing | →       |          |          |           |        |
| Recurrent otitis media     | →       |          |          |           |        |
| Genu varum                 |         | →        |          |           |        |
| Spinal stenosis            |         |          | →        |           |        |
| Psychosocial impact        |         |          | →        |           |        |

Complicaciones a las diferentes edades de los pacientes con acondroplasia [1]

---

# REVISIÓN DEL TEMA

**Acortamiento  
rizomiélico de fémures y  
húmeros:** Segmentos  
proximales de los  
miembros  
desproporcionadamente  
más cortos que los  
segmentos distales



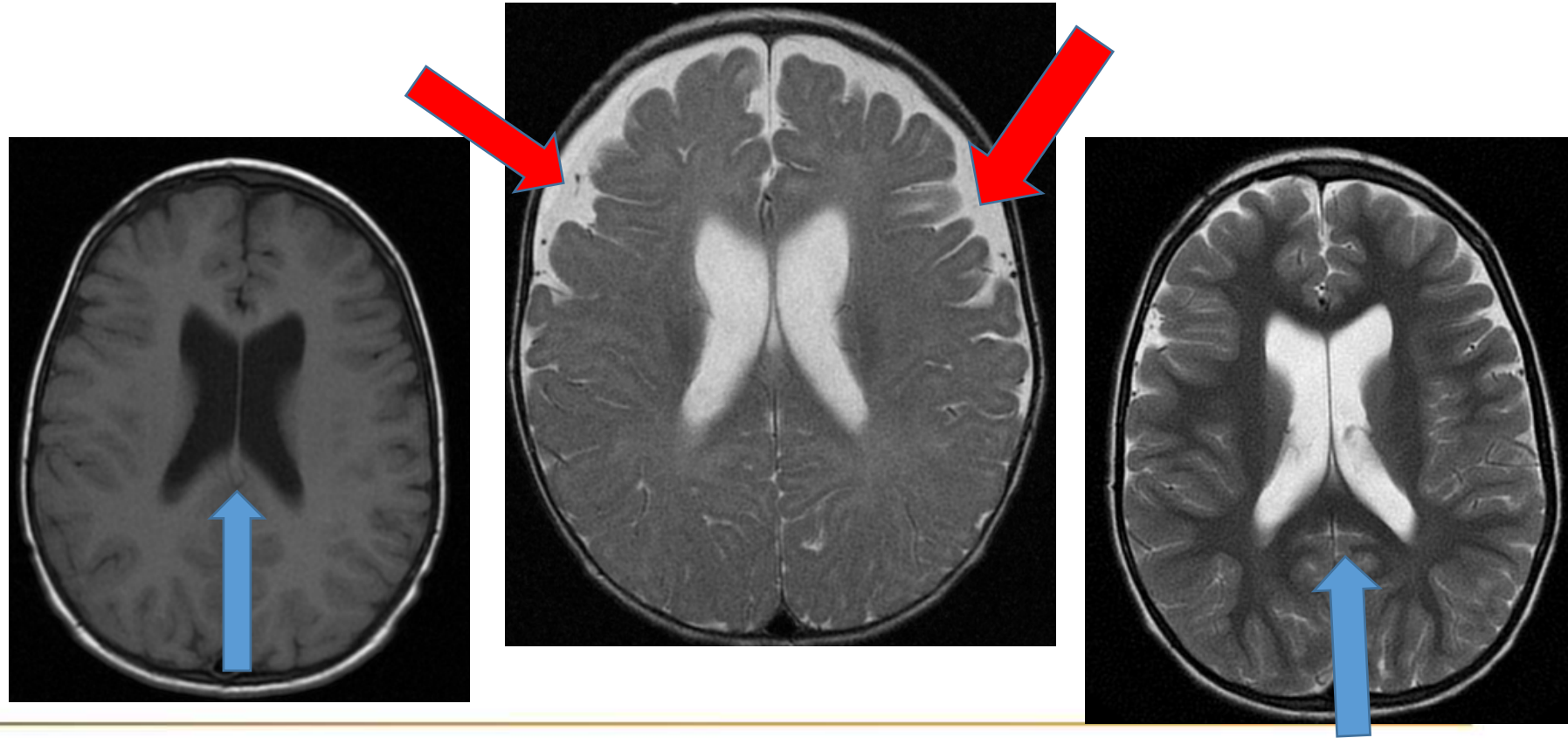
# REVISIÓN DEL TEMA

Macrocefalia  
acompañada de  
Deformidad craneal  
con prominencia  
frontal (flecha azul)  
y hundimiento del  
puente nasal  
(flecha roja)



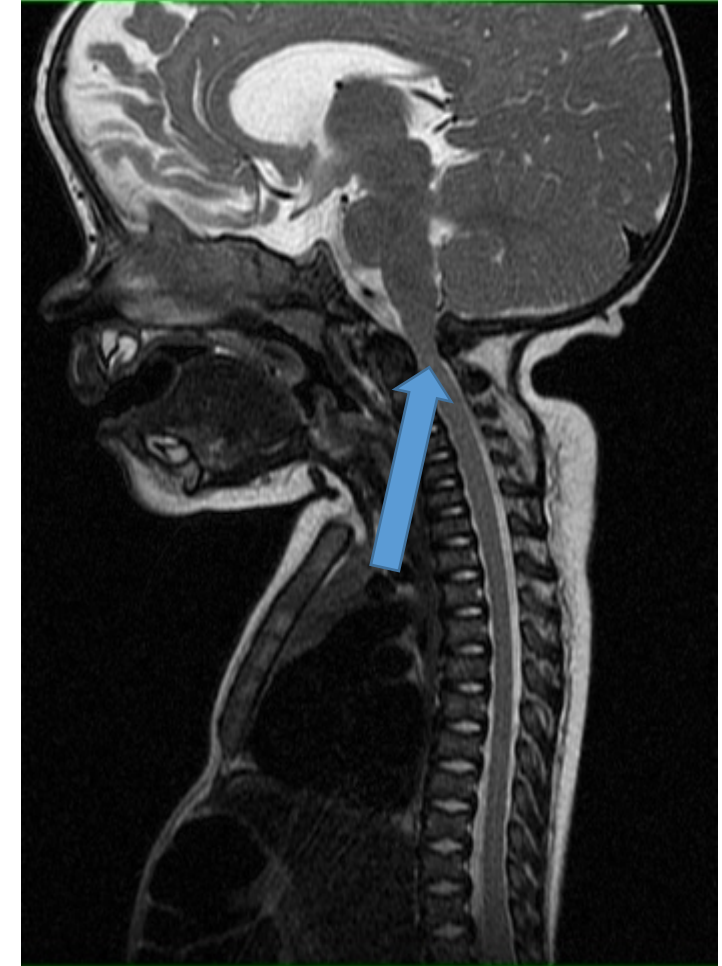
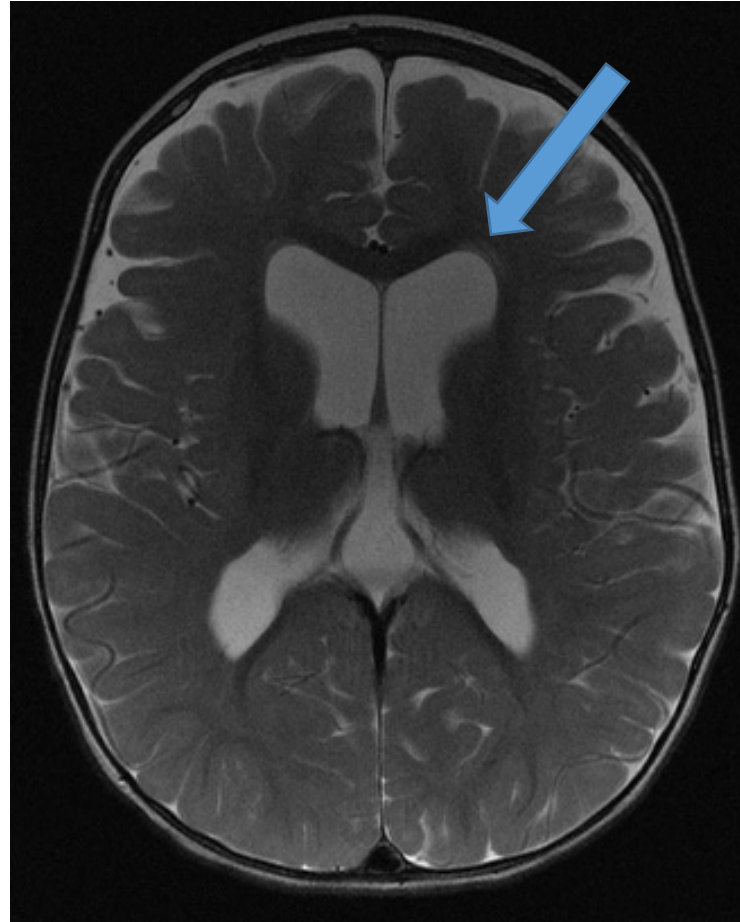
# REVISIÓN DEL TEMA

- Cortes axiales de RM de cráneo potenciadas en T1 y T2 respectivamente. Dilatación del sistema ventricular con hidrocefalia (flechas azules).
- Aumento del espacio extraaxial supratentorial (flechas rojas).



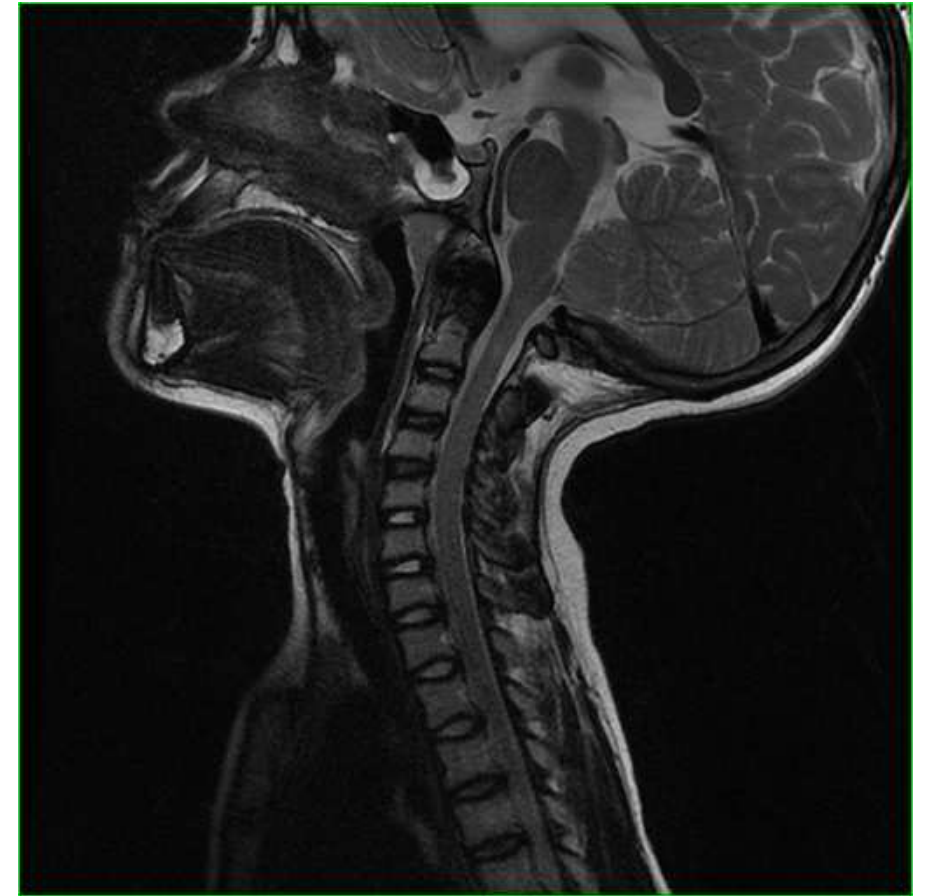
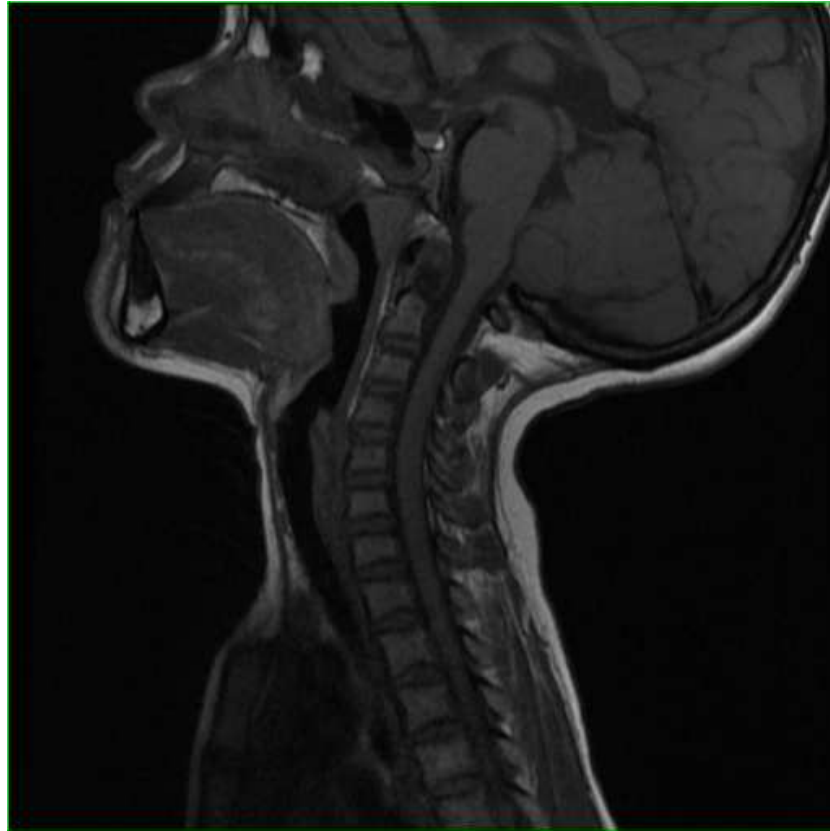
# REVISIÓN DEL TEMA

- Compromiso de espacio en el foramen magno (derecha).
- Hidrocefalia y reabsorción transependimaria (izquierda).



# REVISIÓN DEL TEMA

- Obliteración de la cisterna magna



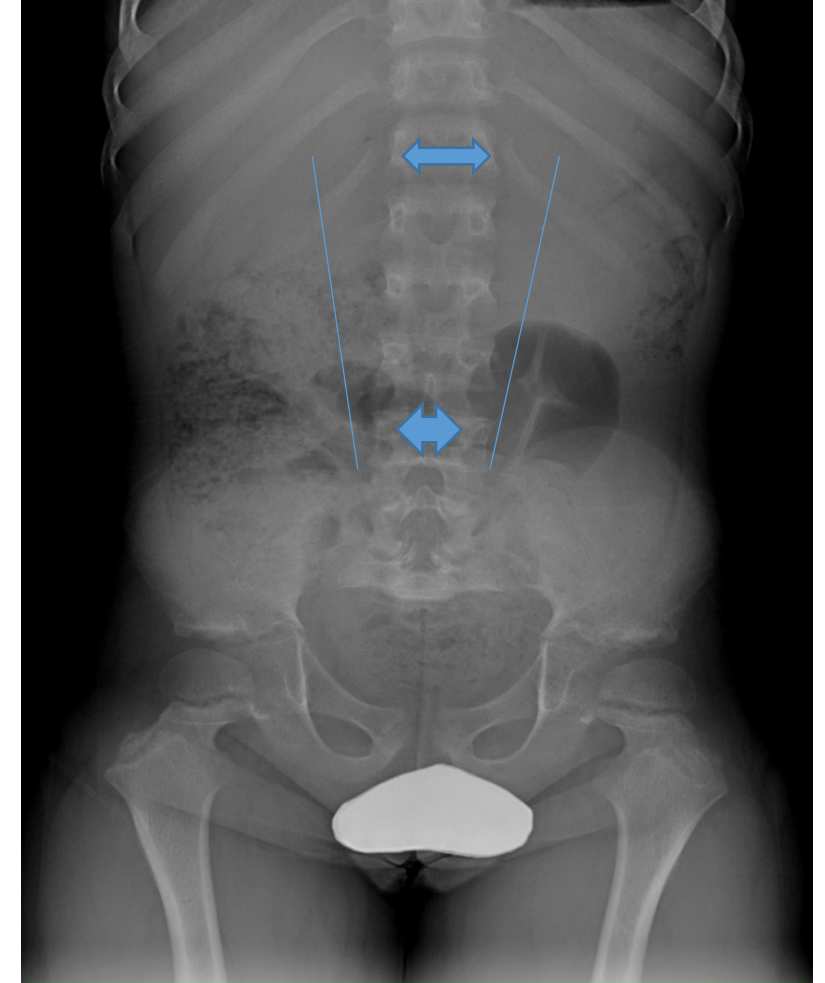
# REVISIÓN DEL TEMA

- Pequeña zona de alteración de la señal que sugiere mielopatía o mielomalacia de probable etiología compresiva.



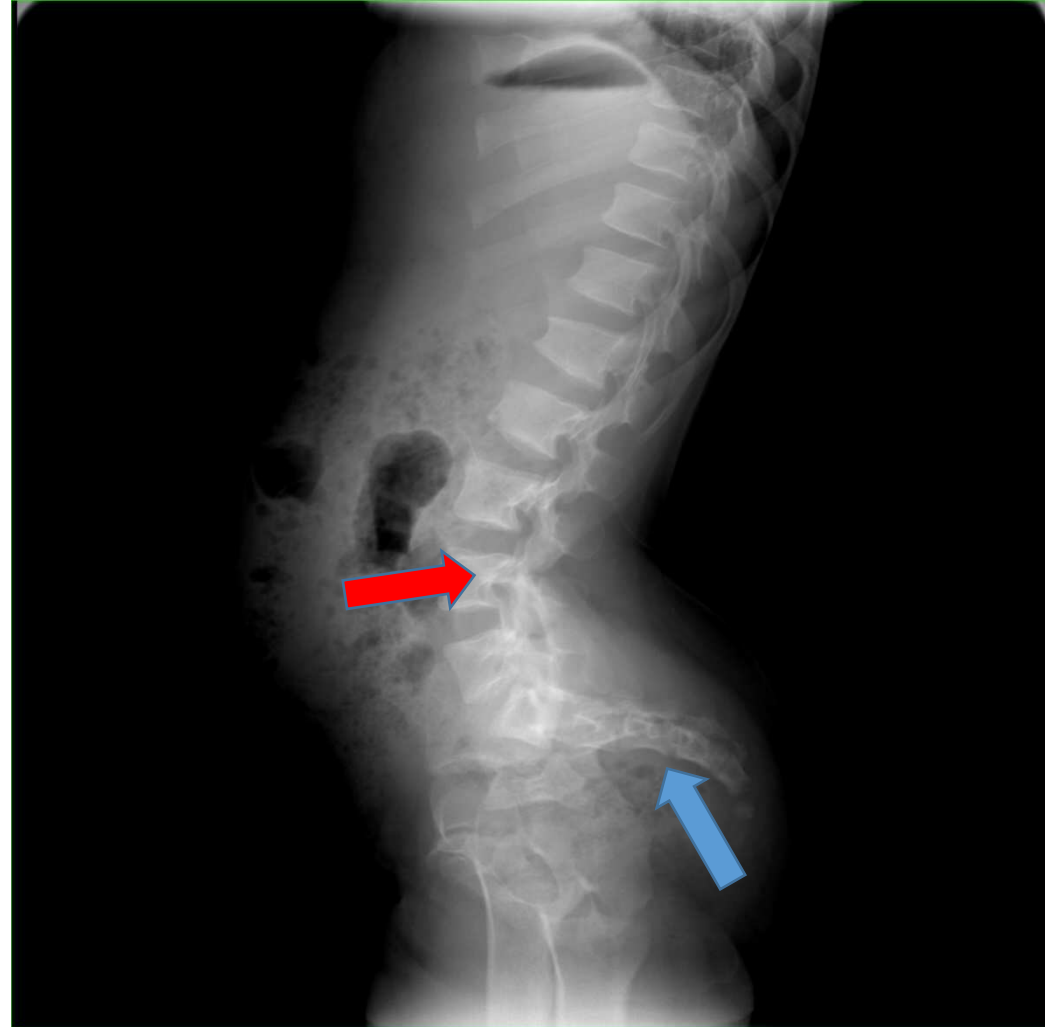
# REVISIÓN DEL TEMA

- Acortamiento generalizado de costillas, con ensanchamiento en sus extremos anteriores (izda).
- disminución progresiva de la distancia interpeduncular en los últimos segmentos lumbares (drcha)



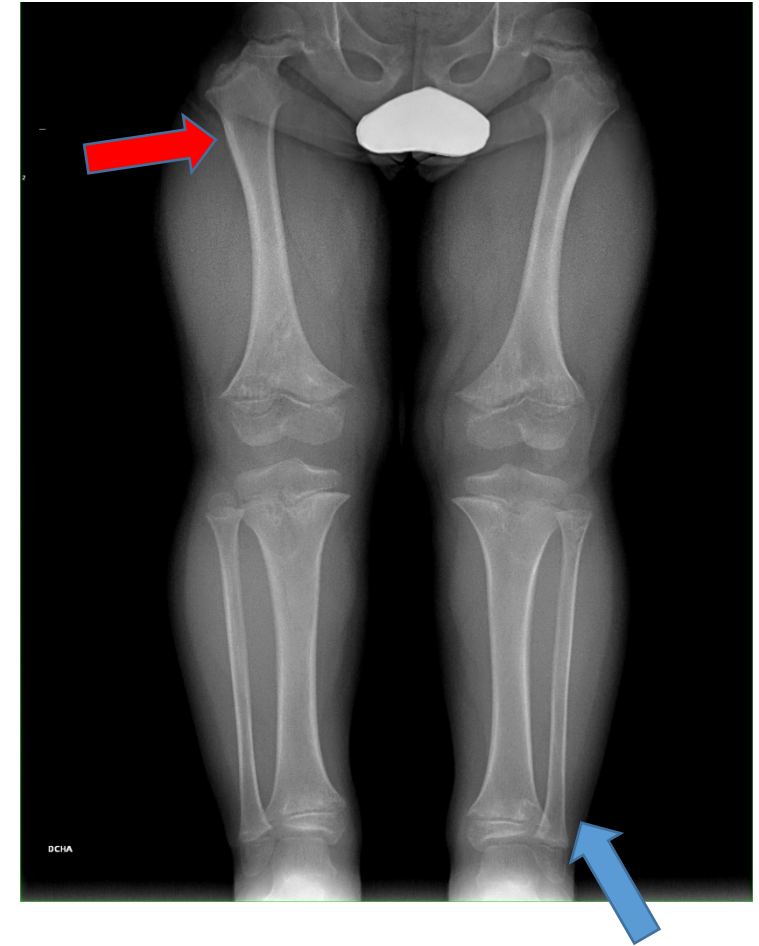
# REVISIÓN DEL TEMA

- Hiperlordosis lumbar (flecha roja)
- Sacro horizontalizado (flecha azul)



# REVISIÓN DEL TEMA

- Acortamiento rizomiélico del fémur, segmentos proximales de los miembros desproporcionadamente más cortos que los segmentos distales (flecha roja), con excepción del peroné (flecha azul).



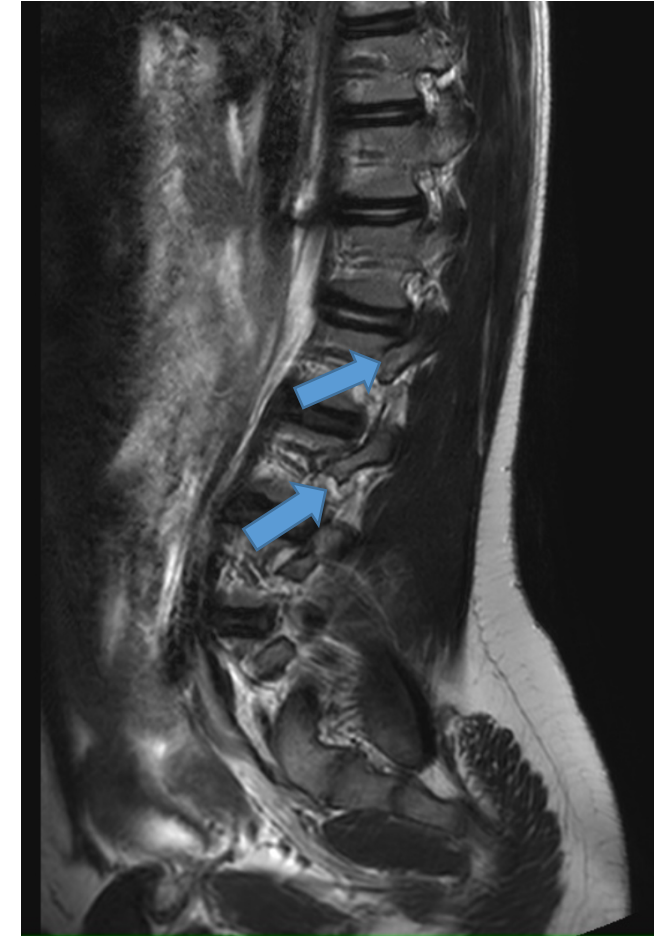
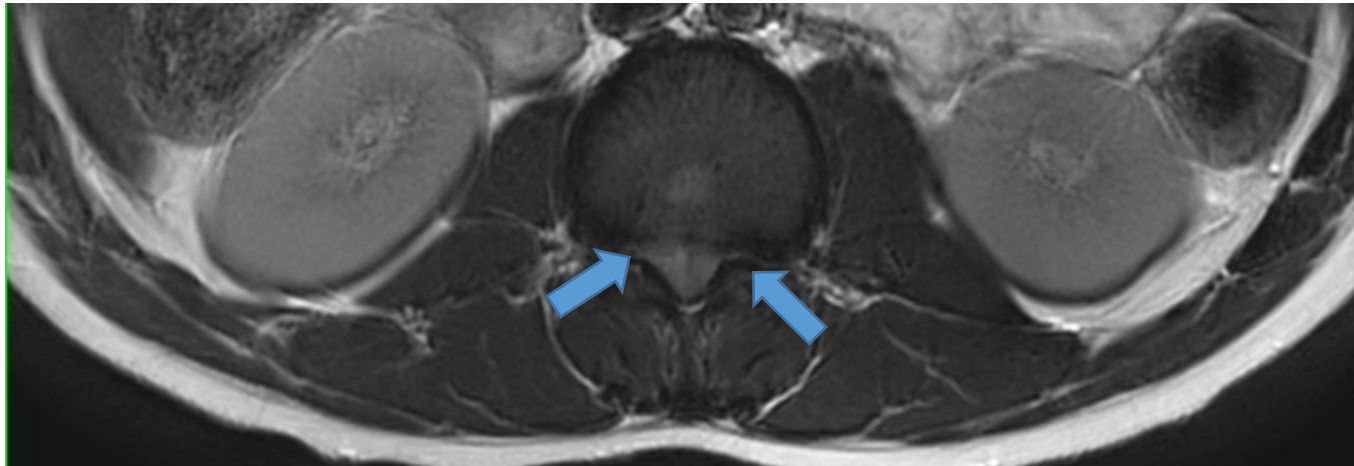
# REVISIÓN DEL TEMA

- Estenosis de canal generalizada en columna lumbar, siendo más llamativo a nivel L1-L2 (flecha azul)



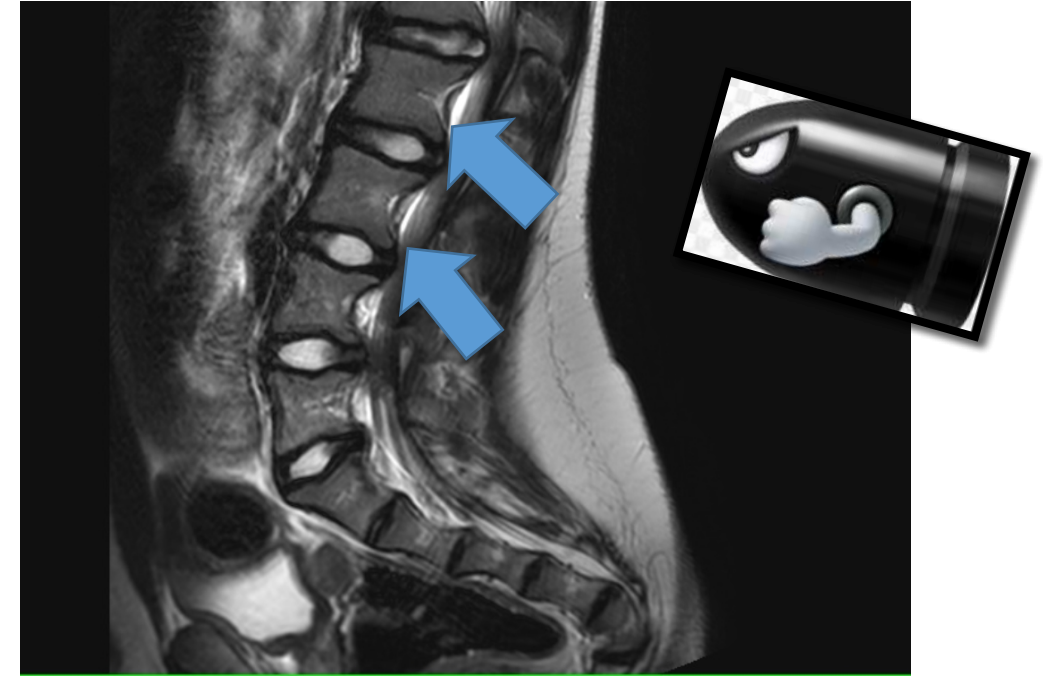
# REVISIÓN DEL TEMA

- Pedículos cortos (flechas azules)



# REVISIÓN DEL TEMA

- Festoneado de los cuerpos vertebrales lumbares posteriores, con convexidad en su parte anterior, acortados en sentido anteroposterior, adoptando una morfología de bala (flechas azules).



# REVISIÓN DEL TEMA

- Mano en tridente (derecha) [5].
- Acortamiento tubular de metacarpianos y falanges (izquierda) [6].



# CONCLUSIONES

- La acondroplasia es la displasia esquelética más frecuentemente asociada con talla baja desproporcionada.
  - Se caracteriza por presentar afectación neurológica, esfera ORL, ortopédica y endocrina siendo la más amenazante para la vida la estenosis del foramen magno.
  - Sobre la radiología recae un papel clave orientado al diagnóstico, seguimiento y tratamiento de la misma.
-

# REFERENCIAS

1. Merchant N, Hoover-Fong J, Carroll RS. **Approach to the patient with achondroplasia—new considerations for diagnosis, management, and treatment.** *J Clin Endocrinol Metab.* 2025;110(7):e2309–e2316. doi:10.1210/clinem/dgaf017
  2. García-Algar O, Martín-Ancel A, Pichini S, et al. **Neonatal exposure to substances of abuse: update and clinical management.** *An Pediatr (Engl Ed).* 2023;98(2):94.e1-94.e10. doi:10.1016/j.anpede.2022.10.004
  3. Leiva-Gea A, Martos Lirio MF, Barreda Bonis AC, Marín del Barrio S, Heath KE, Marín Reina P, et al. **Acondroplasia: actualización en diagnóstico, seguimiento y tratamiento.** *An Pediatr (Barc).* 2022;97(6):423.e1-423.e10. doi:10.1016/j.anpedi.2022.10.004.
  4. Sargar KM, Singh AK, Kao SC. **Imaging of skeletal disorders caused by fibroblast growth factor receptor gene mutations.** *Radiographics.* 2017;37(6):1813–30. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.1148/rg.2017170017>
  5. Llerena, J., Kim, C.A., Fano, V. *et al.* **Achondroplasia in Latin America: practical recommendations for the multidisciplinary care of pediatric patients.** *BMC Pediatr* 22, 492 (2022). <https://doi.org/10.1186/s12887-022-03505-w>
  6. Gaillard F. Achondroplasia [Internet]. Radiopaedia.org; [citado 2026 Mar 19]. Disponible en: <https://radiopaedia.org/cases/achondroplasia>
-