

Departament de Cirurgia. Universitat Autònoma de  
Barcelona.

# **Calidad de vida relacionada con la salud en acondroplásicos post- alargamiento**

**Eva Correa Vázquez**

Dirección:

Ignacio Ginebreda Martí

Enric Cáceres Palou

Trabajo de investigación. Convocatoria Septiembre  
2011







# ÍNDICE

INTRODUCCIÓN .....	6
REVISIÓN Y ACTUALIZACIÓN BIBLIOGRÁFICA .....	7
HIPÓTESIS .....	29
OBJETIVO DEL TRABAJO .....	29
MATERIAL Y MÉTODOS .....	29
RESULTADOS.....	38
DISCUSIÓN .....	46
CONCLUSIONES .....	49
BIBLIOGRAFÍA .....	50

## INTRODUCCIÓN

Desde que en 1984 se crea en nuestro Departamento la unidad de carácter multidisciplinar de Patología del Crecimiento, como consecuencia de la demanda cada vez más frecuente de las elongaciones óseas en personas con talla baja de distintas etiologías, se han podido conocer mas a fondo muchos aspectos tanto diagnósticos como evolutivos de este colectivo, a través de sistemáticas de trabajo y protocolos de actuación.

Fruto de ello fue la realización de dos tesis doctorales dedicadas especialmente a la Acondroplasia. Una de ellas, realizada por el Dr. J.M Vilarrubias, en la que se estudió fundamentalmente la técnica quirúrgica y los resultados de las elongación global de las extremidades. En la otra el Dr. Gómez Prat (†) evalúa la modificación de la Hiperlordosis lumbar tras las elongaciones óseas de las extremidades inferiores en la Acondroplasia.

Un aspecto que siempre nos ha preocupado ha sido conocer la calidad de vida de estas personas tras las intervenciones de elongación. Al disponer de un volumen de alto de pacientes con esta patología; en nuestro Departamento están registrados mas de 250 pacientes afectos de Acondroplasia a los que se ha intervenido quirúrgicamente para realizar elongaciones óseas, se decidió abordar este tema y para realizarlo de la forma mas objetiva posible acudimos a la Agència D'Avaluació de Tecnologies Mèdiques de Catalunya. El especialista en epidemiología Dr. L. Rajmil, orientó en cómo enfocar el trabajo.

En este trabajo de investigación se expone el proceso seguido en el estudio, desde la elaboración de la muestra hasta las correlaciones entre los distintos y variados aspectos estudiados.

Este estudio hasta ahora inédito sobre los pacientes con Acondroplasia sometidos a elongaciones óseas globales nos proporciona elementos definitivos para su evaluación.

## REVISIÓN Y ACTUALIZACIÓN BIBLIOGRÁFICA

### Acondroplasia

La acondroplasia es una patología que se engloba dentro de las tallas bajas patológicas causadas por displasias óseas.

La primera referencia bibliográfica que se encuentra de la acondroplasia es una descripción clínica acompañada de una ilustración realizada por Sömmerring en 1791. Posteriormente Parrot en 1878 fue el que creó el concepto de acondroplasia y describió la alteración del crecimiento cartilaginoso.<sup>1</sup>

En la evolución de la clasificación de las displasias óseas la acondroplasia ha habido modificaciones conforme se ha avanzado en el conocimiento de la enfermedad.

Inicialmente en los años 50 y 60 se clasificaba según la clínica, la radiología y la histología. Por ejemplo en la clasificación de Rubin de 1964 se clasificaban las displasias según la localización de la afectación y la acondroplasia se sitúa en las displasias que afectan al desarrollo de la fisis.

En 1974 aparece otra clasificación de las displasias la de Spranger en la que la acondroplasia se sitúa dentro de las displasias con cambios en la densidad ósea.

#### Clasificación de Spranger y cols modificada (1974)

- Displasias con afectación epifisaria predominante
  - Displasia epifisaria múltiple
- Displasias con afectación de la columna vertebral
  - Displasia espondiloepifisaria
- Displasias con cambios en la densidad ósea
  - Acondroplasia
- Anomalías en tejido cartilaginoso y fibroso
  - Disminución densidad ósea: Osteogénesis imperfecta
  - Aumento densidad ósea: Osteopetrosis
- Enfermedades por almacenamiento (mucopolisacaridosis)
  - Enf de Morquio
- Otras displasias
  - Sd de Marfan (aracnodactilia)

Más adelante aparecen clasificaciones de displasias con acortamiento óseo teniendo en cuenta la parte más severamente afectada del hueso. En esta clasificación las displasias se distinguían en:

Acortamiento rizomiélico (segmentos proximales cortos (húmero y fémur)): ACONDROPLASIA, hipoacondroplasia, fémur corto congénito...

Acortamiento mesomiélico (segmentos medios cortos (radio, tibia)): displasia de Langer y Nievergelt...

Acortamiento acromiélico (segmentos distales cortos (MTC, falanges)): Acrodisostosis y disostosis periférica.

Acortamiento acromesomiélico (Segmentos medios y distales cortos (antebrazos y manos)) : Displasia acromesomiélica.

Micromielia ( acortamiento de extremidades completas): Acondrogenesis, fibrocondrogenesis.....

Variedades de tronco corto: Síndrome de Morquio, Síndrome de Kniest....

En 1998 el International Working Group on Constitutional Diseases of Bone desarrolló la Nomenclatura Internacional y Clasificación de las Osteocondrodisplasias. En ésta, las familias de enfermedades se agrupan según las bases etiopatogénicas y los defectos genéticos de las enfermedades. La acondroplasia se encuentra en el grupo con mutaciones que afectan al FGFR3.<sup>2</sup>

La acondroplasia es por tanto una displasia ósea, en la que se ve alterada el desarrollo óseo por afectación de la fisis. Conforme los estudios histopatológicos y genéticos se fueron desarrollando el conocimiento de la etiopatogenia de la enfermedad ha permitido aclarar el origen y los mecanismos funcionales de esta patología.

La acondroplasia suele deberse en un 80-90% de los casos a una mutación genética “de novo” y solo en un 10-20% a una transmisión de padres a hijos con un patrón de herencia autosómica dominante.



La mutación que se localiza en el brazo corto del cromosoma 4 (4p16.3) donde se encuentra el gen que codifica el receptor tipo 3 de los factores de crecimiento fibroblástico (FGFR3).<sup>3</sup> Este receptor es un transductor de señales de la placa fisaria, actuando así en el crecimiento del fibroblasto. Por ésto al verse afectado la proliferación de la zona de crecimiento se ve alterada. Dependiendo del grado de afectación de la mutación podemos encontrar varios grados de displasia que se conocen como: Hipoacondroplasia < Acondroplasia < Displasia Tanatomórfica.

A nivel histopatológico se han observado alteraciones en la placa fisaria que contiene más matriz y menor numero de células (condrocitos) que en una fisis normal. Además estas se disponen de forma más anárquica y no en las columnas en empalizada.<sup>4</sup>

La osificación perióstica no se ve alterada por lo que el diámetro de la diáfisis no está alterado y en comparación con la zona metafisaria ésta última se ve mucho más ancha que en un hueso normal.

La acondroplasia se define como un enanismo rizomielico disarmónico (miembros cortos sobre todo a expensas de los segmentos próximales de las extremidades, fémur y húmero). La característica principal es la talla baja que al llegar a la madurez ósea suele estar en torno a los 122 cm en la mujer y 132cm en el hombre, según se describe en un estudio sobre la talla media del condrodisplásico realizado por Rimoin en 1979.<sup>5</sup> Se acompaña de otras deformidades<sup>6</sup> :



Fotografías de pacientes acondroplásicos antes, durante y después del alargamiento

La macrocefalia con protrusión frontal, aplanamiento nasal y malformaciones orales como la macroglosia, el paladar ojival y la malaoclusión dental.

En las manos se observa una característica patognomónica de la acondroplasia; la mano en tridente, en la que los dedos se distribuyen siguiendo tres direcciones y quedando marcadas las diferencias entre el pulgar, el índice y el corazón y el anular y el meñique.

En el raquis encontramos unos somas vertebrales cuadrangulares con pedículos cortos, una odontoides corta que puede predisponer a la luxación atlo-axoidea. Es muy marcada la hiperlordosis con una horizontalización del sacro exagerada y a ésta se asocia una alta incidencia de canal lumbar estrecho.

La cintura pélvica presenta una triada característica: hiperlordosis, oblicuidad pélvica y coxa anteversa

A nivel de miembros inferiores se observan unos miembros cortos en los que se pierde la proporción entre tibia y fémur por mayor brevedad del fémur. Son muy características las desviaciones axiales, principalmente un marcado genu varo con tibias varas. La articulación tibioperonea-astragalina suele haber perdido el paralelismo con el suelo.

En el miembro superior hay una desproporción entre el brazo y el antebrazo, en la cual el antebrazo es más largo que el segmento proximal. Además presentan un déficit de extensión del codo de unos 30°<sup>6,7</sup>.

La acondroplasia no afecta al desarrollo intelectual normal del individuo, por lo cual su cociente intelectual es igual al de la media poblacional y su desarrollo intelectual y personal no se ven afectados.

A nivel articular tienen una hiperlaxitud generalizada.

En la evolución del acondroplásico adulto aparecen principalmente patologías neurológicas como son la mayor tendencia a la hidrocefalia y las complicaciones derivadas del canal lumbar estrecho como consecuencia de la hiperlordosis marcada que presentan. Pero también tienen una mayor prevalencia de obesidad y eventos cardiovasculares secundarios.

### Técnica quirúrgica (Historia y Evolución)

La primera publicación de una elongación ósea está fechada en 1905 y su autor es Codivilla. En esta describe una elongación mediante distracción progresiva de un fémur en un caso de dismetría por una displasia femoral.

Probablemente el primer procedimiento de elongación de extremidades en pacientes con talla baja se llevara a cabo en 1923 por el Dr. Bier, describiendo 7 casos de paciente con hipocondroplasia en los que se realiza el alargamiento femoral.<sup>8</sup>

Varios autores desarrollan la técnica de Codivilla e incluyen diversas modificaciones y mejoras. Se establecen unos principios básicos del procedimiento:

- La elongación debe ser progresiva
- Debe realizarse con distracción externa
- La osteotomía percutánea ofrece mejores resultados
- No debe superar el 10% de la longitud inicial del hueso
- Deben tratarse las partes blandas mediante tenotomías

Posteriormente, Anderson (1952) desarrolla un proceso de elongación ósea sistematizado y establece indicaciones para su empleo.

Wagner en los años 70 diseña un distractor monolateral y describe la técnica de elongación utilizándolo. Este distractor pasará a ser el material utilizado en adelante hasta la llegada de los fijadores externos circulares de Ilizarov y el desarrollo de los Fijadores Externos monolaterales.

En los años 60 comenzó el desarrollo de la escuela rusa de fijación externa y su máximo exponente el Dr. Ilizarov. En los 80 Ilizarov describe y desarrolla su técnica de alargamiento mediante el uso del aparato circular transfixiante de Ilizarov. La aparición de Ilizarov y la escuela rusa supuso un desarrollo y popularización de la fijación externa en Occidente.<sup>9</sup>

A finales de los años 70 el Dr Vilarrubias describe el método ICATME para la elongación de segmentos óseos. Este método se desarrollara en los años 80 y junto con las aportaciones de Ilizarov suponen un punto de inflexión en los alargamientos y más específicamente en los alargamientos en displasias óseas. En 1986 tuvo lugar el 1er Congreso Internacional sobre Acondroplasia en el que se presentaron las distintas técnicas y resultados en la elongación de acondroplásicos.

En 1986 Bastiani desarrolla un nuevo fijador monolateral (Orthofix) que mejora el anterior Wagner, otorgándole mayor versatilidad, más capacidad de corrección de las deformidades axiales, posibilidad de realizar una segunda osteotomía y llevar a cabo transporte óseo.

El desarrollo de la elongación y de los materiales y técnicas continúa en los siguientes años. En 1990 Lazo y Cañadell diseñaron un fijador externo “LC” monolateral y extensible, que permite la dinamización del foco ya que tiene un dispositivo anticolapso.

Es también en los años 90 y comienzos del 2000 en los que se publican múltiples estudios evaluando los resultados de las elongaciones y comparaciones de diversas técnicas. <sup>4</sup>

### **Método ICATME**

Actualmente en nuestro centro, ICATME, el Dr. Ginebreda dirige la Unidad de Patología del Crecimiento. Es una Unidad estructuradas y multidisciplinaria dedicada a la Patología del Crecimiento y de la que forman parte especialistas en Pediatría, Endocrinología Infantil, Psicología, Diagnóstico por la Imagen, Genética, Recuperación Funcional, Neurología y Cirugía Ortopédica. Esta Unidad fue nombrada Centro de referencia para el tratamiento y atención de la Acondroplasia, otras displasias y trastornos del crecimiento por el Institut Català de la Salut en 2004.



En el seno de la Unidad de patología del Crecimiento del Institut Universitari Dexeus de Barcelona se han elaborado unos protocolos que se expondrán mas adelante para establecer las diferentes indicaciones de elongación según el diagnóstico.

En la actualidad se puede definir con bastante exactitud desde el nacimiento, el tipo de displasia que presenta un recién nacido y en cierta medida se pueden preveer los problemas físicos y orgánicos que tendrá a lo largo de su desarrollo. Se considera fundamental realizar un diagnóstico correcto de la displasia con un estudio genético completo.

Los cirujanos ortopédicos deben vigilar la evolución del desarrollo articular, las deformidades de las extremidades, la aparición de disimetrías, las diferentes curvas en la estructura del raquis y el desarrollo neurológico.

Las decisiones de intervención quirúrgica deben estar programadas en función de las diferentes expectativas de alteraciones que pueda presentar cada tipo de displasia y de su grado de afectación. En unos casos será prioritaria la corrección axial previa al alargamiento y en otros casos, como por ejemplo en la acondroplasia, lo fundamental es elegir el mejor momento en cada paciente para iniciar el proceso de elongación global, la cantidad de centímetros que se podrán conseguir y que correcciones se deberán realizar durante la elongación, todo ello suponiendo que el individuo con acondroplasia desee aumentar su talla de forma quirúrgica.

Finalmente hay que hacer referencia al consejo médico ante esta problemática. Por nuestra parte defendemos la información exhaustiva a afectados, familiares, y toda persona que sea responsable o esté implicado en la educación y control sanitario del interesado. Los objetivos no son sólo mejorar de forma importante la talla, sino facilitar la integración social de la persona y en los casos de las displasias óseas, contribuir a corregir o minimizar los trastornos funcionales del aparato locomotor para reducir la minusvalía al máximo posible en todas las etapas del desarrollo y en la edad adulta. También es necesario informar de los avances en el diagnóstico y tratamiento.

### Criterios de Selección

En primer lugar, para que un individuo sea candidato a tratamiento quirúrgico por talla baja, tiene que haber sido diagnosticado de hipocrecimiento armónico o disarmónico, quedando excluidos los individuos con tallas consideradas como normales en las curvas de crecimiento y que no se les haya diagnosticado ninguna patología durante su crecimiento.

Los grupos de pacientes que por su diagnóstico entran entre los posibles candidatos para beneficiarse del tratamiento, son fundamentalmente: Los hipocrecimientos armónicos que no tengan tratamiento médico o que éste no haya sido efectivo y las displasias óseas que proporcionan un crecimiento disarmónico y baja talla, dentro de ellas, deberá estudiarse en profundidad el tipo de displasia teniendo en cuenta las deformidades esqueléticas de las extremidades inferiores, su localización (epifisaria, metafisaria, diafisaria), su evolución, afectación del raquis y el pronóstico de talla final. Este último aspecto puede contraindicar la elongación ósea en los casos en que se prevea un crecimiento final inferior al metro de estatura, ya que por mucha elongación que se consiga dar a las extremidades inferiores, nunca se conseguirán los objetivos de tallas cercanas a la normalidad, aunque es posible que una discreta elongación pueda solucionar algún problema funcional, pero no como tratamiento del hipocrecimiento.

Un último grupo de displasias en las que la alteración está a nivel de la estructura ósea como la osteopetrosis, la osteogénesis imperfecta o la osteoporosis; en el momento actual, deben ser considerados como contraindicación de alargamiento óseo.

Por lo que respecta a la edad, se considera que la edad ideal para iniciar un proceso de elongación global en una displasia del tipo Acondroplasia es entre los 9 y los 12 años. Los motivos de elección de este margen de edad son varios: en primer lugar el morfológico. Para poder obtener un aumento de longitud de un hueso que supere el 80% de la longitud inicial, se debe partir de un mínimo volumen inicial en diámetro diafisario ya que tras la elongación podría quedar una reducción importante de dicho diámetro lo cual comportaría un aumento de la fragilidad ósea, con riesgo de fractura.

Otro motivo es el de la madurez personal y la capacidad para comprender el tipo de tratamiento al que se está siendo sometido, ya que son procesos muy prolongados y es imprescindible la colaboración por parte del interesado. Finalmente, hay que tener en cuenta que para obtener una elongación global de 30 a 36cm de las extremidades inferiores se necesitan dos periodos de aproximadamente un año con un intervalo entre ellos de unos 10 ó 12 meses y posteriormente se deberá efectuar la elongación de las extremidades superiores para completar el tratamiento global, lo que supondrá un nuevo periodo de 8 a 10 meses. Por lo tanto, si se pretende finalizar todo el tratamiento antes de que termine el crecimiento fisiológico y la pubertad queda justificado iniciarlo en la edad mencionada.

No es aconsejable en ningún caso, iniciar un tratamiento de elongación de las extremidades inferiores por talla baja, a individuos que hayan superado la segunda década de la vida, ya que se ha comprobado que a partir de esta edad aumentan las complicaciones especialmente las que afectan a las partes blandas. Además, la capacidad de regeneración ósea es menor y más lenta.

Algunas displasias espondilometafisarias graves que cursan con talla extremadamente baja, con pronósticos de talla final sobre 1 m o inferiores y cifoescoliosis muy pronunciadas, son a nuestro entender contraindicación de elongación quirúrgica ya que la prioridad en estos casos no es la talla sino las

alteraciones derivadas de su deformidad raquídea que puede implicar a la función respiratoria, a la deambulaci3n y a determinadas alteraciones de tipo neurol3gicas.

Es obvio que la elongaci3n de las extremidades para mejorar la talla, no es un tratamiento obligatorio, por lo tanto debe existir una voluntad de operarse tanto por parte del afectado como por el de los padres o tutores. Si los tests y las entrevistas psicol3gicas demuestran inmadurez o falta de preparaci3n est1 justificado retrasar el tratamiento.

En nuestro medio se exige una preparaci3n preoperatoria adecuada antes de afrontar el proceso de elongaci3n de las extremidades independientemente de la patolog1a de base. Se ha comprobado que las complicaciones disminuyen entre un 25 y 30 % en los individuos, que tanto ellos como sus familiares han realizado una correcta preparaci3n, en la que est1 incluida el informarse y comprender en que consiste el tratamiento, haber realizado las entrevistas psicol3gicas recomendadas en los protocolos y haberse puesto en contacto con familias y pacientes en las diferentes fases de la elongaci3n, y por su puesto, poder conocer los resultados en pacientes que ya lleven mas de cinco a1os operados. El realizar visitas de control peri3dicas a pacientes intervenidos nos permite observar la evoluci3n tanto en el aspecto f1sico como el psicol3gico y de este modo poder tener un banco de informaci3n actualizado para poder mostrar, tanto a los pacientes como a sus padres, los resultados a largo plazo, que es una de las cuestiones que mas les preocupa.

Las deficiencias mentales que en ocasiones acompa1an a ciertas displasias y alteraciones patol3gicas del crecimiento, deber1n ser bien evaluadas, ya que para llevar a cabo un correcto seguimiento del proceso es imprescindible la completa colaboraci3n del interesado puesto que debe realizar una serie de cuidados del fijador externo, curas de los orificios de los clavos, ejercicios de rehabilitaci3n y tratamientos posturales que de no hacerlos se podr1n producir complicaciones importantes de dif1cil soluci3n.



Protocolo de inclusión en la Unidad de Patología del Crecimiento para estudio y tratamiento de la talla baja (Institut Universitari Dexeus)

Se establecen dos categorías generales de individuos afectos de talla baja según sean o no displásicos, estas dos categorías se dividen en grupos de edades, en el grupo de displásicos se les incluye desde la etapa de lactancia. En el grupo de no displásicos se les incluye desde la primera infancia. La barrera limitante de la adolescencia puede cambiar según el desarrollo puberal del niño/a pudiendo ser incluido/a en el grupo de adolescentes a criterio de los responsables de la Unidad.

I.- Talla baja displásica

- A) Lactantes
- B) Primera Infancia (1 a 5 años)
- C) Niños/as (5 – 11/12 años)
- D) Adolescentes (11/12 – 18 años)
- E) Adultos (mayores 18 años)

II.- Talla baja no displásica

- F) Primera Infancia (1 a 5 años)
- G) Niños/as (5- 11/12 años)
- H) Adolescentes (11/12 – 18 años)
- I) Adultos (mayores 18 años)

En cada uno de los grupos pueden darse tres circunstancias con respecto al diagnóstico. A) Sin diagnóstico, B) con diagnóstico de presunción y C) Con diagnóstico confirmado genéticamente.

Criterios de inclusión

Todos los individuos pertenecientes al Grupo I, están incluidos en la *Atención Integral de la Acondroplasia, otras displasias y Trastornos del Crecimiento*.

Los pertenecientes al Grupo II, pueden estar incluidos hasta el momento de hacer el diagnóstico, si se confirma una talla baja que no se pueda mejorar con

tratamientos médicos, puede pasar a formar parte de las categorías de por edades y seguir el protocolo.

1) Edad:

El límite de edad para realizar intervenciones de elongación de las extremidades se establece entre 18 y 22 años, dependiendo de las características personales y del diagnóstico.

2) Pronóstico de talla final

El límite superior en el pronóstico de talla final, debe ser inferior a la  $-3$  DS de las curvas de crecimiento correspondientes y superior a 1m.

3) Contraindicaciones Médicas:

- Enfermedades sistémicas cuyo tratamiento sea prioritario
- Cardiopatías graves
- Diabetes Insulino dependientes
- Nefropatías graves/ Trasplantes renales / Diálisis
- Antecedentes de radioterapia
- Enfermedades que comporten fragilidad ósea (Osteogénesis Imperfecta, Osteoporosis, Osteopetrosis, y similares)
- Trastornos graves de la coagulación
- Displasias que comporten alteraciones neurológicas centrales y/o periféricas
- Cifoescoliosis graves no fijadas

4) Contraindicaciones psicológicas y sociales (Factores de riesgo):

a) Por parte del paciente:

- Edad:

Niños: Se considera que a la edad de 11 – 12 años, la madurez alcanzada en la infancia es adecuada para poder comprender y colaborar en el proceso de elongación quirúrgica. Si por problemas ortopédicos es necesario adelantar la intervención, se deberá realizar una valoración individualizada.

Adultos con contraindicación médica se realiza un soporte psicológico para ayudar a comprender y superar la situación.

- Retraso mental: En patologías psicológicas y/o psiquiátricas severas, existe un elevado riesgo de complicaciones por escasa colaboración con el proceso y muy dudoso beneficio para el paciente
- Ausencia de conflictos con respecto a la talla baja: La elongación ósea se plantea como un beneficio para el niño/a que desee ser mas alto/a, no por solicitud de los padres.
- Negativa del niño/a a ser intervenido quirúrgicamente.

b) Por parte de los padres:

Familias desestructuradas

Familias conflictivas

Familias monoparentales

### Alargamiento Quirúrgico

Cuando se plantea la elongación quirúrgica de las extremidades en un individuo afecto de displasia ósea, la finalidad terapéutica del mismo debe intentar cumplir dos objetivos diferentes. El primero es conseguir mejorar la funcionalidad del aparato locomotor para normalizar las actividades del individuo y disminuir las complicaciones en la edad adulta, por lo que previamente a la elongación se deberá realizar una minuciosa evaluación de las deformidades existentes tanto articulares como diafisarias.

El otro objetivo es obtener una talla lo más aceptable posible, es decir, que en este punto será distinto el planteamiento en los diferentes casos que hayan sido seleccionados. En el caso de la acondroplasia se considera 1,50cm como una buena talla final.

### Contraindicaciones del alargamiento

Existen una serie de contraindicaciones obvias para el alargamiento de las extremidades, como serían las de tipo médico general y las de tipo psíquico – mentales.

Pero se deben mencionar las puramente de tipo ortopédico:

-Pacientes en la segunda década de la vida: Mayores complicaciones debidas a la excesiva tensión que ofrecen las partes blandas y la dificultad para la regeneración del hueso alargado. Esto no quiere decir que a un individuo de mas de 20 años no se le pueda realizar una elongación ósea, puesto que existe una amplia experiencia en elongaciones por dismetría en adultos con muy buenos resultados siempre y cuando no se sobrepase el 10% de la longitud inicial del segmento a alargar.

-Tamaño del hueso: Contraindicación mecánica por el reducido diámetro diafisario. A pesar de realizar la osteotomía en la región metafisaria, al someter estos huesos a elongación extrema, se produce el mismo efecto que cuando se estira una goma de mascar y el resultado es una diáfisis sumamente estrecha, que tarda mucho tiempo en obtener las características de hueso diafisario maduro normalmente estructurado, para poder soportar las cargas de presión sin deformarse o fracturarse.

-Pacientes con estructuras óseas anómalas: Osteopetrosis, osteogénesis imperfecta y la osteoporosis, contraindican la elongación ósea.

#### MÉTODO ICATME (Técnica Quirúrgica)

La técnica de alargamiento de los tres segmentos que se lleva a cabo en la Unidad de Patología del Crecimiento de ICATME fue diseñada por el Dr. Vilarrubias. El inicio de la técnica ICATME se sitúa en 1977. Con la experiencia de los últimos 30 años ha sufrido ligeras modificaciones. A continuación se describe el procedimiento que actualmente se realiza en nuestro centro por el Dr. Ginebreda. (4,6,10,11,12)

El alargamiento consta de tres fases consecutivas: Alargamiento de tibias bilateral, alargamiento de fémures bilateral y alargamiento de húmeros bilateral. Se lleva a cabo el alargamiento bilateral y no de dos segmentos del mismo miembro o segmentos cruzados (tibia y fémur contralateral), ya que si por algún motivo no se pudiese continuar con el alargamiento de los otros segmentos, la funcionalidad y la marcha no sufrirían grandes alteraciones.

Primero se realiza el alargamiento de las tibias y una vez finalizado el proceso y la rehabilitación se inicia el alargamiento del segundo segmento que

normalmente son los fémures aunque en ocasiones pueden ser los húmeros. Se prefiere concluir con el alargamiento completo de las extremidades inferiores antes de alargar los húmeros, de tal forma, que el último alargamiento, que interfiere menos con sus actividades cotidianas, tenga lugar cuando son adultos jóvenes (interfiere lo mínimo en estudios, exámenes o vida laboral).

### Alargamiento Tibial

La intervención quirúrgica consta de seis pasos que es conveniente realizarlos en el siguiente orden: Fijación tibioperonea distal (temporal), osteotomía resección del peroné, colocación de los clavos del fijador externo, osteotomía percutánea de tibia, tenotomía percutánea del tendón de Aquiles y colocación del fijador

**-Fijación tibioperonea distal (temporal):** Dicha fijación temporal, mantiene la mortaja tibioperonea estable sin alterar la articulación del tobillo (puente óseo, rigidez fibrosa). Esta fijación, que consiste en un pequeño clavo con cabeza plana, se podrá extraer percutáneamente al retirar el aparato de fijación externa tibial una vez finalizada su elongación.

**-Osteotomía:** Resección del peroné. La resección mínima es de 1 a 2cm para evitar la consolidación precoz del mismo y facilitar la corrección progresiva de la deformidad en varo de la tibia.

**-Colocación de los clavos del fijador externo:** Se colocan los clavos del fijador externo en la cara medial de las piernas; dos en el tercio distal y dos en el proximal respetando las fisis. Para la colocación de los clavos es necesario tras colocar el primero utilizar la guía para la colocación del segundo a una distancia que corresponda con la estructura del fijador externo. Habitualmente empleamos clavos recubiertos de hidroxiapatita, ya que proporcionan una mayor integración, se evitan aflojamientos y por consiguiente tienen un menor índice de infección local...

Los clavos deben atravesar las dos corticales. La dirección de los 4 será siempre paralela a las interlíneas contiguas y divergentes entre sí, en el caso de que la alineación de la tibia sea en varo o en valgo; de esta manera y después de realizar la osteotomía tibial y colocar el fijador externo paralelo a la diáfisis y con los clavos perpendiculares, tanto los superiores como los inferiores al fijador, queda automáticamente corregida la deformidad, tanto en valgo, como en varo y las interlíneas articulares quedan paralelas al plano del suelo, o sea al de la deambulación, lográndose así una reducción espontánea del eje mecánico y anatómico de la tibia.

**-Osteotomía tibial:** A través de una incisión mínima longitudinal (1cm) encima de la región anterior subtuberositaria tibial y a un centímetro por debajo de los 2 clavos proximales, se introduce bajo control del intensificador de imágenes, una broca de perforación ósea y se practican orificios bicorticales en el lugar escogido para realizar la osteotomía, a continuación, con un escoplo de lámina se efectúa la osteotomía. La cortical posterior se fractura imprimiendo un movimiento de rotación de la pierna. Todo este procedimiento se realiza bajo control RX

**-Tenotomía percutánea del tendón de Aquiles:** Se realizan un mínimo de tres incisiones percutáneas de forma escalonada. A continuación se imprime un movimiento forzado de flexión dorsal del pie y tobillo, percibiéndose en la mano una sensación de crujido y ulterior aumento de dicha flexión, lo que indica que la sección-elongación se ha realizado.

**-Colocación del fijador externo monolateral:** Se emplea un fijador externo monolateral. Se sitúa el fijador externo corrigiéndose en dicho momento, si es preciso, la rotación, varo o valgo, recurvado o antecurvado que pueda presentar la tibia.

**-Colocación de la inmovilización:** Terminado el tiempo quirúrgico, se coloca una inmovilización. Se confecciona una botina de yeso asegurando la posición del tobillo a 90° y dejando el espacio necesario para los pins del fijador externo que permitan realizar las curas.

El proceso en el miembro contralateral es el mismo.

Postoperatorio:

El paciente permanece ingresado entre 4-5 días con medicación analgésica y profilaxis antibiótica.

A las 24h de la cirugía se inicia el proceso de alargamiento. Se ha de alargar 0.5mm cada 12horas. Se instruye a los padres y al niño en la realización del alargamiento y en las curas diarias de las heridas. La cura se realizará en con suero fisiológico y en condiciones de asepsia y posteriormente se cubrirán mediante el uso de gasas. Para llevar a cabo este procedimiento disponemos de unos videos explicativos aunque mientras están ingresados el médico les tutoriza para que aprendan como hacerlo.

El paciente comienza la bipedestación con carga asistida a partir del tercer día sin deambulación. La postura habitual es la sedestación con extensión completa de las rodillas para evitar la retracción de los isquiotibiales.

El alta hospitalaria se produce habitualmente a los 5 días. Se realizan controles clínicos y radiológicos cada mes.

Al alcanzar la longitud programada se detiene el alargamiento diario y se mantiene la fijación externa para que se forme hueso en el foco de elongación. Este periodo es variable pero suele durar una media de tres meses. La retirada del fijador se decide cuando radiológicamente hay formación ósea en todas las corticales del foco de elongación. Tras la retirada de los fijadores se colocan botinas de yesos que permiten la marcha asistida con muletas y gracias a las cargas axiales mejorar la solidez del callo óseo.

Cuando se comprueba un aspecto del hueso sólido se retiran las protecciones y se comienza la marcha libre. Es importante llevar a cabo un proceso adecuado de rehabilitación para controlar el centro de gravedad corporal que ha variado y reeducar la marcha.

## Alargamiento femoral

El alargamiento del fémur provoca a la vez cambios en las estructura de las caderas que secundariamente consigue una corrección de la hiperlordosis característica de la acondroplasia.<sup>13,14</sup>

El ingreso del paciente es el día antes de la cirugía. Se realiza anestesia general y de nuevo se realiza de forma consecutiva el acto quirúrgico del alargamiento de uno y otro fémur.

Los pasos quirúrgicos son los siguientes:

**-Colocación de los clavos.** Se colocan primero los dos clavos roscados de más proximales bajo control con el intensificador de imágenes. Se insertan de forma percutánea sobre la cara lateral del muslo en la parte inferior del trocánter mayor y con una dirección hacia el trocánter menor. El segundo clavo será igualmente paralelo al primero y sigue la misma metodología, incisión, penetración manual y perforación a motor. En el acondroplásico, para corregir la deformidad en coxa flexa-anteversa, se sitúa el segundo clavo en la cara más posterior del fémur. A nivel supracondíleo (extraarticular) lo más distal posible respetando el cartílago de crecimiento si está presente, se insertan los clavos más distales, bicorticales, paralelos a la línea articular de la metáfisis tibial.

**-Osteotomía femoral percutánea:** Una vez colocados los cuatro clavos se realiza una incisión en el tercio proximal de la cara externa del fémur. A través de la misma se secciona la fascia lata, para evitar la contractura en flexión de la rodilla durante el alargamiento y se lleva a cabo la osteotomía en la región metafisodistal del fémur proximal

**-Colocación del fijador externo:** Practicada la osteotomía femoral, se alinean los 4 clavos que deben quedar perfectamente paralelos y en el mismo eje lateral. Al colocar el fijador en dicha posición, se corrige la anómala posición de la cadera, reduciéndose ya inicialmente parte de la hiperlordosis lumbar que

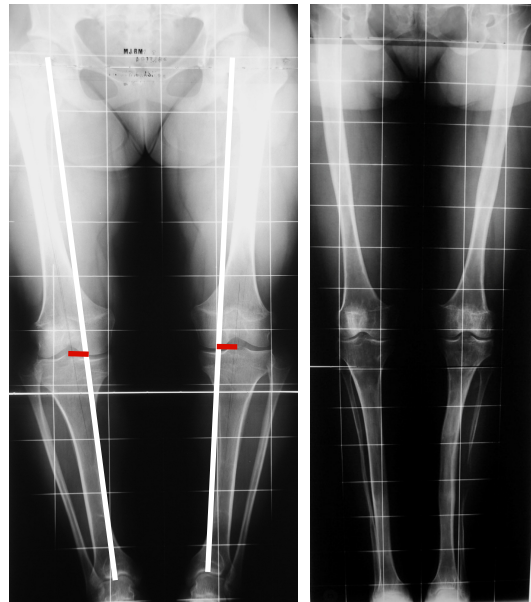


irá mejorando ulteriormente con las tenotomías y la tracción de las estructuras musculares posteriores durante la propia elongación.

**-Tenotomías percutáneas:** También en el alargamiento de este segmento se realizan tenotomía para aliviar las tensiones musculares durante el proceso. De forma percutánea se lleva a cabo la tenotomía del aductor medio en la zona inguinal y del recto anterior y sartorio en la espina iliaca anterosuperior. Así se evita la ulterior deformidad en varo de los fémures y se facilita la elongación del aparato extensor, previniendo la pérdida de flexión de las rodillas. Las incisiones percutáneas de las tenotomías no requieren sutura y permiten durante la evolución que la tracción de los isquiotibiales vaya modificando la hiperlordosis lumbar.



Corrección de la hiperlordosis tras el alargamiento



RX pre y post alargamiento femoral y tibial

#### Postoperatorio:

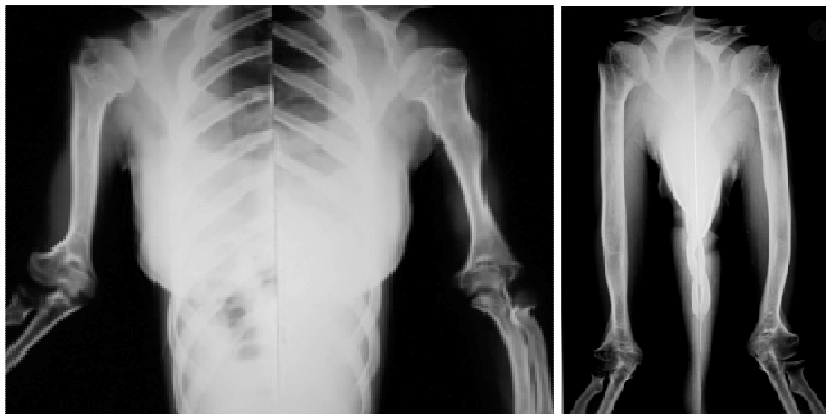
A las 24 horas, al igual que en las tibias comienza el alargamiento con un ritmo de 0.5mm cada 12horas y las curas en los clavos del fijador. El tercer día del postoperatorio el paciente comienza la rehabilitación y puede ponerse de pie e iniciar la marcha con caminador. Es importante fomentar la bipedestación para ir corrigiendo de forma progresiva la lordosis y la estática corporal y además aprovechar los efectos de la carga sobre el foco.

El paciente sigue controles clínicos y radiológicos mensuales. Cuando se concluye el alargamiento y se observa una buena evolución de la formación del hueso en el foco de elongación se retiran los fijadores y se coloca una protección de yeso otros dos meses. Una vez terminado el proceso la rehabilitación ha de incidir en un buen control postural y la reeducación de la marcha.

### Alargamiento humeral

La experiencia en la elongación del húmero fue inicialmente la menos documentada. El acondroplásico que decide entrar en un programa de elongación de las extremidades inferiores para incremento de la talla, al que se aumenta la estatura en 30cm, precisa una elongación de las extremidades superiores de un mínimo de 9 ó 10 cm. Además se tenía que intentar mejorar el arco de movilidad que en muchos acondroplásicos tiene una limitación de la extensión de  $-30^{\circ}$ .

La disposición anatómica del codo de los acondroplásicos en flexo, causa una limitación media de  $30^{\circ}$  a la extensión de los mismos. Asimismo existe una desproporción entre el brazo y el antebrazo a favor de éste, lo que hace que la elongación-corrección además de una mejoría funcional también lo es estética. La desproporción y la falta de extensión provocan una incapacidad funcional que se pone de manifiesto en el momento de realizar acciones cotidianas de gran importancia, tales como la higiene corporal.



RX humeral pre y postalargamiento

La técnica quirúrgica consta de los siguientes pasos:

**-Colocación de los clavos roscados:** En los húmeros se utilizan clavos de 4mm. de diámetro. Deben respetarse los cartílagos de crecimiento. Se sitúan los dos clavos proximales paralelos entre sí y colocados con el orientador lo más cerca de la cabeza humeral, entrando por la cara lateral y colocando primero el más proximal y el segundo se sitúa donde marca la guía del fijador. A continuación se colocan los dos clavos supracondíleos en el mismo plano antero-posterior que los proximales, pero no así de perfil, sino que en este plano, a nivel del codo se sitúa el clavo inferior o distal lo más anterior posible justo por encima de la fosita olecraneana y el más superior o proximal lo más posterior posible, de esta manera después de realizar la osteotomía humeral al alinear los 4 clavos para colocarlos en el mismo eje del fijador se logra espontáneamente la extensión del codo en unos 20/25º con el beneficio funcional que ello representa.

**-Osteotomía humeral:** El nivel de la osteotomía lo marca prácticamente la prominencia ósea de la inserción deltoidea, que en el acondroplásico es muy voluminosa, lo que favorece el tamaño de hueso regenerado ya que el diámetro del húmero a este nivel es mayor que el del resto de la diáfisis. Se accede por una incisión longitudinal de 1 cm. sobre la cara ántero-lateral del brazo entre la corredera del bíceps y el borde del deltoides y por debajo del clavo más distal de la metáfisis humeral proximal. Se practica la osteotomía transversal. La osteotomía, al igual que la tibia, se completa realizando un movimiento de rotación a través de los clavos.

**-Colocación del fijador externo monolateral en el húmero:** Por cara lateral se introducen los 4 clavos en las mordazas del fijador y con ello se corrige automáticamente la posición del codo flexo. El fijador debe situarse perfectamente paralelo a la diáfisis humeral, de no ser así, se obtendrá un húmero valgo o varo según el paralelismo en que se haya colocado el fijador. Se comprueba la correcta situación del hueso y del fijador a través del intensificador de imágenes.

### Postoperatorio:

No se coloca ningún vendaje ni férulas de inmovilización y al despertar el paciente se comprueba la integridad del nervio radial solicitando al paciente que efectúe los movimientos de dorsiflexión de la muñeca y extensión de los dedos, asimismo se explora la sensibilidad y el aspecto vascular.

Al igual que en los procesos anteriores a las 24 horas comienza el alargamiento también a un ritmo de 0.5mm cada 12 horas. Durante el seguimiento hemos observado que durante los primeros 6cm alargados la formación de hueso es homogénea pero después, en ocasiones, aparecen lagunas óseas en el foco lo que aconseja disminuir el ritmo de alargamiento.

Los controles se efectúan también cada mes. Durante el proceso el paciente tiene poca limitación en su actividad diaria y de hecho se le estimula a que realice la mayoría de sus actividades de la vida cotidiana.



## HIPÓTESIS

El alargamiento global de las extremidades en la acondroplasia mejora la calidad de vida de estos individuos siguiendo un protocolo de elongación diseñado en ICATME.

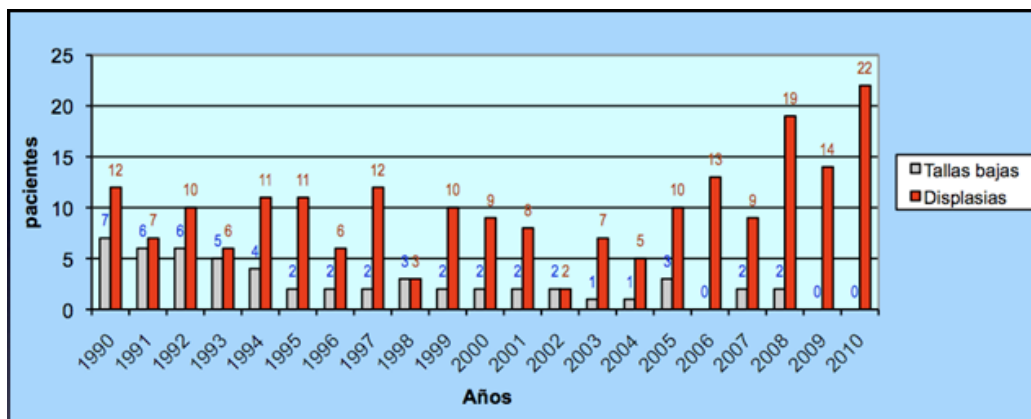
## OBJETIVO

El objetivo de este trabajo es evaluar la influencia del alargamiento global de las extremidades (fémur, tibia y húmero), utilizando un método protocolizado de selección, técnica quirúrgica y seguimiento, sobre la calidad de vida relacionada con la salud, medida con el test de calidad de vida SF36 y un test específico de acondroplasia.

Valorar la influencia de la técnica quirúrgica protocolizada empleada en ICATME sobre la calidad de vida relacionada con la salud.

## MATERIAL Y MÉTODOS

En la Unidad de Patología del Crecimiento de ICATME se han llevado a cabo más de 200 procedimientos de alargamiento en los últimos 20 años.



Se ha seleccionado a un grupo de estos pacientes que cumplieran los siguientes criterios de inclusión:

Personas con talla baja patológica debido a padecer acondroplasia, que se hayan sometido al alargamiento completo de los tres segmentos (tibial bilateral, femoral bilateral y humeral bilateral). Este alargamiento se ha de llevar a cabo en nuestro centro, por un equipo multidisciplinar que forma la Unidad de Patología del Crecimiento, siguiendo los protocolos de la misma unidad. Los pacientes examinados han de haber terminado el proceso completo como mínimo 2 años y 6 meses antes.

De los más de 200 pacientes tratados en la Unidad hemos seleccionado a los que reunían estos criterios, obteniendo un grupo de estudio formado por 17 pacientes. Son 6 mujeres y 11 hombres. La edad media del grupo es de 30,35 años (17-44 años).

Se realiza un análisis descriptivo del proceso de alargamiento y los resultados. Los pacientes son citados un día en nuestro centro y se lleva a cabo un examen clínico, radiología completa y han de cumplimentar un test específico para la acondroplasia postalargamiento y el test de calidad de vida SF-36 (versión española).

Se solicita a los pacientes un consentimiento informado para la participación en el estudio en el que se detallan las características del mismo. Se otorga un número de forma consecutiva a los participantes en el estudio de tal forma que en el posterior análisis de los resultados no aparezca ningún dato identificativo del individuo.

Los pacientes son recibidos en consulta. Allí se llevan a cabo mediciones de la altura global, sentados y de los distintos segmentos. También se realiza un análisis del rango de movilidad de las articulaciones de extremidades superiores e inferiores.

Se examinan el balance articular de:

-Caderas (flexión, extensión, abducción, adducción, rotación interna y rotación externa)

- Rodillas
- Tobillos
- Hombros
- Codos
- Muñecas

Posteriormente se facilitan a los pacientes los dos tests y se les acompaña a un despacho donde de forma individual y anónima contestan a los cuestionarios.

El test específico de Acondroplasia, es un cuestionario realizado por miembros de la Unidad de Patología del Crecimiento en colaboración con Luis Rajmil epidemiólogo de la Agència D'Avaluació de Tecnologies Mèdiques de Catalunya. Es un test no validado que está conformado por 4 apartados donde se investigan características epidemiológicas y un quinto apartado con 11 preguntas acerca de la situación postalargamiento del encuestado.

En el primer apartado se recogen datos como el género (hombre o mujer) y los antecedentes patológicos, teniendo en cuenta aquellos que aparecen con mayor frecuencia en esta población, (hipertensión arterial, diabetes, sobrepeso, lumbalgia, consumo de alcohol u otras sustancias y otros a especificar por el encuestado).

En el segundo apartado han de rellenar una tabla con datos sobre su alargamiento. En cada segmento han de indicar el año en que se realizó, los centímetros alargados y si existieron complicaciones durante el proceso (si o no).

La situación laboral actual se investiga en el tercer apartado. Las opciones de respuesta son: Activo (trabajador o estudiante) teniendo que especificar la actividad que llevan a cabo, baja laboral, pensión contributiva, incapacidad definitiva o jubilado.

El cuarto apartado refleja su estado civil: soltero o casado, pudiendo especificar si existiese alguna variabilidad (viudo, divorciado, pareja de hecho).

Por último en el apartado cinco se formulan preguntas relacionadas con la calidad de vida, dividiendo el apartado en once preguntas con cuatro respuestas. A continuación se enumeran las preguntas y las opciones de respuesta.

1. ¿Su domicilio está adaptado a sus necesidades?
  - a. Nada adaptado
  - b. Poco adaptado. Sólo algunos utensilios concretos (pinzas, ducha, etc)
  - c. Bastante adaptado. Mobiliario, escaleras, armarios
  - d. Todo adaptado
2. ¿Puede realizar sus tareas domésticas sin ayuda de otras personas?
  - a. Siempre
  - b. Casi siempre
  - c. A veces
  - d. Nunca
3. ¿Puede realizar la higiene personal sin ayuda de otras personas?
  - a. Siempre
  - b. Casi siempre
  - c. A veces
  - d. Nunca
4. ¿Necesita bastones o muletas para sus desplazamientos?
  - a. Siempre
  - b. Casi siempre
  - c. A veces



d. Nunca

5. ¿Tiene problemas para ser visto en los mostradores de establecimientos (bares, taquillas, comercios, etc)?

a. Siempre

b. Casi siempre

c. A veces

d. Nunca

6. ¿La condición de acondroplásico (estatura) le ha perjudicado en la búsqueda de trabajo?

a. Siempre

b. Casi siempre

c. A veces

d. Nunca

7. ¿Su trabajo está adaptado a su estatura?

a. Nada adaptado

b. Poco adaptado.

c. Bastante adaptado.

d. Todo adaptado.

8. ¿Con quién vive actualmente?

a. Sólo

b. Compartiendo viviendo con la pareja o amigos

c. Con sus padres o tutores

d. En un centro tutelado o residencia

9. ¿Requiere o ha requerido alguna vez ayuda psicológica?

- a. Habitualmente sigo tratamiento psicológico
  - b. Bastantes veces
  - c. Alguna vez
  - d. Nunca
10. ¿Participa en encuentros de asociaciones con pacientes afectos de su misma enfermedad?
- a. Nunca
  - b. Alguna vez
  - c. Casi siempre
  - d. Siempre
11. ¿Volvería a pasar por el proceso de alargamiento de extremidades de nuevo?
- a. Sí, con total seguridad
  - b. Sí, pero me lo tendría que pensar
  - c. Seguramente no
  - d. No, rotundamente.

El cuestionario SF-36 (versión española) es un test validado en castellano para evaluar la calidad de vida relacionada con la salud.<sup>15, 16,17</sup>

El SF-36 se diseñó en los años noventa en Estados Unidos por el Health Institute, New England Medical Center, de Boston Massachusetts para su uso en el Estudio de los Resultados Médicos (Medical Outcome Study, MOS). El cuestionario fue traducido al español en 1994 y actualmente ya se utiliza la versión 2 (desarrollada en 1996) que incorpora mejoras sobre la inicial. Además, existe una versión reducida formada por 12 preguntas llamada SF-12.

Es un cuestionario de salud compuesto por 36 preguntas o ítems, con cinco respuestas posibles, que miden ocho elementos o dimensiones sobre la salud, valorando tanto los estados positivos como negativos de salud física y psicológica.

Por ejemplo:

<b>2. ¿Cómo diría usted que es su salud actual, comparada con la de hace un año?:</b>				
Mucho mejor ahora que hace un año	Algo mejor ahora que hace un año	Más o menos igual que hace un año	Algo peor ahora que hace un año	Mucho peor ahora que hace un año
<input type="checkbox"/> <sup>1</sup>	<input type="checkbox"/> <sup>2</sup>	<input type="checkbox"/> <sup>3</sup>	<input type="checkbox"/> <sup>4</sup>	<input type="checkbox"/> <sup>5</sup>

El cuestionario, en su desarrollo partió de 40 conceptos relacionados con la salud y de estos se acabaron seleccionando 8, que era el número mínimo que a su vez conservaba la validez y operatividad del test. Para cada una de estas 8 dimensiones las 36 preguntas se codifican, agregan y transforman en una escala que va desde 0 a 100.

Estos 8 elementos que representan conceptos de salud y aspectos relacionados con la enfermedad y el tratamiento son los siguientes:

**Función Física (PF) (10 ítems):** grado en el que la falta de salud limita las actividades físicas de la vida diaria, como el cuidado personal, caminar, subir escaleras, coger o transportar cargas, y realizar esfuerzos moderados e intensos.

**Rol Físico o Limitación por problemas físicos (RP) (4 ítems):** grado en el que la falta de salud interfiere en el trabajo y otras actividades diarias, produciendo como consecuencia un rendimiento menor del deseado, o limitando el tipo de actividades que se puede realizar o la dificultad de las mismas.

Dolor Corporal (BP) (2 ítems): medida de la intensidad del dolor padecido y su efecto en el trabajo habitual y en las actividades del hogar.

Salud General (GH) (5 ítems): valoración personal del estado de salud, que incluye la situación actual y las perspectivas futuras y la resistencia a enfermar.

Vitalidad (VT) (4 ítems): Percepción de energía o vitalidad en contra con el sentimiento de cansancio y desánimo.

Función Social (SF) (2 ítems): nivel en que los problemas físicos o emocionales derivados de la falta de salud interfieren en la vida social del individuo.

Rol Emocional (RE) (3 ítems): medida en la que los problemas emocionales afectan a las actividades de la vida diaria o laborales. Valorando la disminución del tiempo dedicado, del rendimiento y de la atención o cuidado puestos en el desempeño de esa actividad.

Salud Mental (MH) (5 ítems): valoración personal de la salud mental general. Mide aspectos como la depresión, la ansiedad, el autocontrol y la sensación de bienestar general.

Existen otras dos medias que se obtienen a partir de estos 8 ítems.

La media del componente físico (USPCS) que se obtiene principalmente de los ítems Función física, Rol Físico y Dolor Corporal y la media del componente mental (USMCS) que se correlaciona con Función social, Rol Emocional y Salud Mental. Los ítems Vitalidad, Salud Social y Función Social se correlacionan con ambos componentes, mental y físico.

El SF-36 es una escala genérica que nos permite obtener un perfil del estado de salud y es aplicable tanto a la población general como a pacientes. De aquí su importancia en la evaluación de la calidad de vida relacionada con la salud en la población general y en subgrupos específicos. Permite comparar distintas patologías, detectar el efecto de programas de salud o tratamientos y valorar el estado de salud de pacientes individuales.

El test está dirigido a mayores de 14 años y se aconseja la autoadministración del mismo, aunque también permite la encuesta personal o telefónica. En los

estudios durante su desarrollo no se demostraron diferencias en la validez interna entre los tests autoadministrados y los realizados en entrevista.

La puntuación de las escalas del SF-36 va de 0 a 100, siendo 0 la peor puntuación obtenida y 100 la mejor. Es decir a mayor puntuación mejor estado de salud.

Mediante los procesos de estandarización de la media y desviación estándar, ponderación de las escalas y sus pesos factoriales y agregación de las escalas y transformación, se obtiene una media de 50 con una desviación estándar de 10 en la población general. Esto sirve para la interpretación de los resultados. Es decir las puntuaciones alrededor de 50 se encuentran en la media de la población general y si son menores de 50 indican un peor estado de salud y si son mayores de 50 indican un mejor estado de salud.

Posteriormente los pacientes se remitían al servicio de Diagnóstico por la Imagen para realizar un estudio radiológico compuesto de:

Una telemetría en carga de ambas extremidades inferiores

Radiografía anterolateral y perfil lumbar en bipedestación

Radiografía anterolateral y perfil de ambos húmero

Radiografía en perfil de tibias

Radiografía con una proyección de perfil de los fémures

El estudio radiológico lo utilizamos para realizar mediciones exactas de los segmentos elongados, estudiar los distintos ejes anatómicos y mecánicos de las extremidades y así evaluar deformidades axiales. También evaluar la lordosis. Y llevar a cabo un registro radiográfico para la realización de posteriores estudios.

## Análisis estadístico

En primer lugar se realizó estudio descriptivo de las variables, en el que se utilizó la media y desviación estándar para las variables cuantitativas y frecuencias con porcentajes para las variables categóricas. Para evaluar si existía correlación entre las diferentes variables cuantitativas se utilizó la correlación de Pearson, considerándose como estadísticamente significativos valores de p menores a 0.05. Para los análisis se utilizó el paquete estadístico SPSS 15.0 (SPSS Inc, Chicago, IL).

## RESULTADOS

Hay 17 pacientes acondroplásicos que cumpliendo los criterios de inclusión hayan participado en el estudio. 11 son hombres (64,7%) y 6 mujeres (35,3%). La edad media es de 30,25 años (17-44). La talla media es de 152,4cm (140,5cm-169,0cm) y el peso medio es de 53,6 kg (39kg-73kg) con un IMC medio de 23,2.

	Edad	Talla	Peso
Media	30,25	152,4	53,6
Mínimo	17	140,5	39
Máximo	44	169,0	73

El seguimiento que se ha llevado a cabo en estos pacientes es de media de 13 años y 6 meses, con un seguimiento máximo de 20 años y 6 meses y un mínimo de 2 años y 6 meses.

La edad media de inicio del proceso de alargamiento es de 12 años y 6 meses (mínimo de 7 años y 5 meses y máximo de 23 años y 7 meses).

La edad media de finalización del proceso es de 17 años y 7 meses (12 años y 5 meses de mínimo y 26 años y 9 meses de máximo).

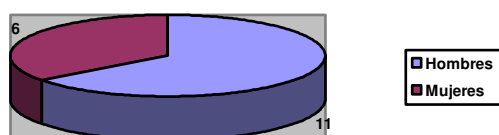
El tiempo de portador de fijador externo en los distintos segmentos es:

En la tibia un tiempo medio de 9 meses con un mínimo de 8 meses y un máximo de 13 meses. El tiempo medio en el alargamiento del fémur es de 10 meses, con un mínimo de 6 meses y un máximo de 14 meses. En el húmero el tiempo medio es de 7 meses con un mínimo de 6 meses y un máximo de 10 meses.

El aumento de la talla global es de 30,29 cm y por segmentos; el alargamiento de las tibias es de 15,38cm, en los fémures de 14,91cm y en los húmeros de 9,91cm.

### Test Específico de Acondroplasia

El grupo a estudiar está formado por 17 acondroplásicos, 11 hombres y 6 mujeres.



En cuanto a las enfermedades asociadas 13/17 (76,5%) no presentan ninguna mientras que 4/17 (23,5%) sí tienen alguna patología. Un paciente presenta otras patologías asociadas, otro tiene sobrepeso y lumbalgia, el tercero consume alcohol u otras sustancias y el cuarto tiene hipertensión arterial, sobrepeso y lumbalgia.

En cuanto al proceso de alargamiento se refleja un alargamiento medio de tibias de 15,38 cm (12-18), de fémures de 14,91cm (13-18) y de húmeros de

9,91 cm (7-12). Apareciendo complicaciones en 6/17 (37,5%) de los alargamientos en tibias, 3/17 (18,8%) de los alargamientos de fémur y 2/17 (12,5%) de los alargamientos humerales.

La situación laboral de los encuestados refleja que la mayoría son activos. En situación laboral activa (estudiante o trabajador) se encuentran 15/17 (88,2%), 1/17 (5,9%) está de baja laboral y 1/17 (5,9%) tiene una pensión contributiva.

De los 17 encuestados hay 1/17(5,9%) casada y 16/17(94,1%) están solteros. Cuando posteriormente se pregunta con quién viven, 1/1(5,9%) vive solo, 4/17(23,5%) comparten piso con pareja o amigos, 10/17 (58,8%) viven con sus progenitores o tutores y ninguno vive en centros tutelados o residencias.

En cuanto a las actividades de la vida diaria:

Adaptación del domicilio. En 11/17 (64,7%) no está nada adaptado, 3/17 (17,6%) requieren pocas adaptaciones (algún utensilio en concreto), 1/17 (5,9%) tiene el domicilio bastante adaptado (mobiliario, escaleras, armarios...) y 2/17 (11,8%) tienen el domicilio totalmente adaptado a sus necesidades.

Tareas domesticas: 10/17 (58.8%) pueden realizar las tareas domésticas sin requerir nunca ayuda, 6/17 (35,3%) casi siempre pueden hacer las tareas domésticas sin ayuda y 1/17 (5,9%) a veces las realiza sin ayuda. Entre los encuestados nadie contestó que siempre necesita ayuda de otras personas.

Higiene personal: Casi la totalidad de los acondroplásicos 16/17 (94,1%) puede realizar la higiene personal sin ayuda de otras personas y hay 1acondroplásico (5,9%) que lleva a cabo su higiene personal sin ayuda de otras personas a veces (es parcialmente dependiente).

Ayudas técnicas para la marcha: Todos los pacientes contestaron que no requieren ningún tipo de bastón o muleta para caminar nunca. Son independientes de este tipo de ayudas para la marcha.

Ser visto en mostradores: 16/17 (94,1%) nunca tienen problemas para ser vistos en mostradores (bares, taquillas, administración, comercios...) y 1/17 (5,9%) tiene problemas a veces. Ninguno contestó que tenga problemas para ser visto en mostradores siempre o casi siempre.



#### Vida laboral:

Al preguntar si creen que su condición de acondroplásicos les ha perjudicado en su vida laboral; 9/17(52,9%) dicen que nunca, 5/17(29,4%) creen que a veces, 2/17 (11,8%) consideran que casi siempre y 1/17 (5,9%) siempre.

En cuanto a la adaptación de su trabajo a su estatura (puesto laboral adaptado). 6/17 (35,3%) no tienen ninguna adaptación, 4/17(23,5%) poco adaptado, 5/17 (29,4%) bastante adaptado y 2/17 (11,8%) lo tienen totalmente adaptado a su altura.

Ayuda psicológica: 1/17 (5,9%) habitualmente sigue tratamiento psicológico, 8/17 (47,1%) requiere o ha requerido bastantes veces ayuda psicológica, 4/17 (23,5%) requiere o ha requerido alguna vez ayuda psicológica y 4/17(23,5%) nunca ha necesitado ayuda psicológica.

Asociaciones de acondroplásicos: 1/17(5,9%) siempre participa en encuentros de asociaciones de pacientes con su misma enfermedad, 2/17 (11,8%) participan casi siempre, 7/17 (41,2%) han participado alguna vez y 7/17 (41,2%) nunca han participado.

Alargamiento: Al ser preguntados si encontrándose en la misma situación volverían a pasar por el proceso de alargamiento todos contestaron afirmativamente 14/17 (82,4%) con total seguridad y 2/17 (17,6%) lo harían de nuevo pero con algunas dudas. Ningún encuestado contestó que no volvería a alargarse.

#### SF-36 (versión española)

En el cuestionario de calidad de vida SF-36 los encuestados obtuvieron una media en el componente físico (USPCS) de 52,22 con una desviación estándar de 7,24 y una media en el componente mental (USMCS) de 52,82 con una desviación estándar de 6,15.

Las puntuaciones medias obtenidas en los ocho ítems fueron:

-Función Física (PF):49,97 con una desviación estándar de 6,40.

-Rol Físico (RP): 53,25 con una desviación estándar de 7,04.

-Dolor Corporal (BP): 53,67 con una desviación estándar de 10,63.

-Salud General (GH): 53,27 con una desviación estándar de 8,96.

-Vitalidad (VT): 53,19 con una desviación estándar de 7,64.

-Función Social (SF):52,68 con una desviación estándar de 7,60.

-Rol Emocional (RE): 51,99 con una desviación estándar de 6,15.

-Salud Mental (MH): 52,66 con una desviación estándar de 6,71.

SF-36	PF	RP	BP	GH	VT	SF	RE	MH	USPCS	USMCS
Media	49,97	53,25	53,67	53,27	53,19	52,68	51,99	52,66	52,22	52,82
DS	6,40	7,04	10,63	8,96	7,64	7,60	6,15	6,71	7,24	6,15

### Correlaciones estadísticas

Se realizó un análisis multivariante mediante el test de Pearson para hallar correlaciones entre los datos epidemiológicos, el cuestionario específico de Acondroplasia y el test de calidad de vida SF-36. Se consideraron correlaciones estadísticamente significativas aquellas con valores de p menores a 0.05. La correlación se considera mayor cuanto más se aproxime a valores de  $\pm 1$  y menor cuanto más se aproxime al 0.

## 1. Correlaciones entre epidemiología y SF-36

Se analizaron correlaciones entre los datos epidemiológicos (Edad, centímetros alargados de tibia, fémur y húmero, peso y talla) y los resultados obtenidos en el SF-36 (los ocho ítems y la media del componente físico y mental).

	PF	RP	BP	GH	VT	SF	RE	MH	USPCS	USMCS
Edad	-0,182	-0,199	-0,527	-0,238	-0,325	-0,099	-0,257	-0,488	-0,323	-0,303
P	0,485	0,444	0,030	0,358	0,203	0,973	0,319	0,047	0,206	0,237
Tibia cm	-0,086	-0,177	-0,120	0,064	-0,140	-0,031	-0,376	0,074	-0,090	-0,113
P	0,751	0,512	0,657	0,814	0,605	0,910	0,151	0,786	0,740	0,678
Fémur cm	0,034	0,202	0,255	0,373	0,378	0,217	-0,227	0,228	0,306	0,116
P	0,901	0,453	0,340	0,155	0,149	0,420	0,397	0,396	0,248	0,669
Húmerocm	-0,049	0,120	-0,073	0,226	0,175	0,296	-0,285	-0,046	0,111	0,002
P	0,856	0,657	0,788	0,400	0,517	0,265	0,285	0,865	0,683	0,995
PESO	-0,170	0,044	-0,029	-0,002	-0,132	0,187	-0,157	0,134	-0,070	0,066
P	0,513	0,868	0,912	0,995	0,614	0,473	0,547	0,607	0,788	0,801
TALLA	0,013	0,441	0,413	0,016	0,414	-0,078	0,425	0,587	0,177	0,456
P	0,960	0,076	0,100	0,953	0,099	0,766	0,089	0,013	0,498	0,066

Entre las correlaciones estadísticamente significativas encontramos:

Correlación negativa entre la edad y el componente de dolor físico con  $p=0,003$ . Es decir, a mayor edad menor puntuación en el componente de dolor físico (BP)

El componente de salud mental (MH) mantiene una correlación negativa con la edad y positiva con la talla, con  $p=0,047$  y  $0,013$  respectivamente. Tienen mejor puntuación en el componente de salud mental (MH) los más jóvenes y los más altos.

## 2. Correlaciones entre datos epidemiológicos y test específico de Acondroplasia

En este correlacionaron los datos epidemiológicos (Edad, centímetros alargados de tibia, fémur y húmero, peso y talla) y los resultados obtenidos en el test específico de Acondroplasia sin encontrar correlaciones que fueran estadísticamente significativas ( $p < 0,05$ ).

## 3. Correlaciones entre SF-36 y test específico de Acondroplasia

Al realizar el análisis multivariante correlacionando los resultados del SF-36 con los del test específico de acondroplasia se obtuvieron los siguientes resultados estadísticamente significativos.

Todas las correlaciones estadísticamente significativas se encontraron entre el SF-36 y las preguntas del apartado 5 del test a partir de la pregunta 5.8 en las que se refieren a cuestiones afectivas.

	PF	RP	BP	GH	VT	SF	RE	MH	USPCS	USMCS
5.8	-0,040	0,254	0,049	0,515	0,370	0,302	0,497	0,574	0,232	0,622
<i>p</i>	0,880	0,325	0,103	0,034	0,144	0,239	0,042	0,016	0,370	0,008
5.9	-0,241	-0,586	0,215	0,256	0,299	0,491	0,223	0,458	0,164	0,523
<i>p</i>	0,352	0,013	0,408	0,321	0,243	0,045	0,390	0,050	0,528	0,031
5.10	-0,584	-0,429	-0,388	-0,388	-0,403	-0,320	-0,716	-0,332	-0,491	-0,437
<i>p</i>	0,014	0,086	0,123	0,124	0,109	0,211	0,001	0,193	0,045	0,080
5.11	-0,424	-0,546	-0,256	-0,058	-0,427	-0,155	-0,281	-0,082	-0,432	-0,119
<i>p</i>	0,090	0,023	0,321	0,825	0,087	0,553	0,274	0,754	0,084	0,649

La función física del SF-36 (PF) tiene una correlación negativa con la pregunta 5.10 (¿Participa en encuentros de asociaciones con pacientes afectados de su misma enfermedad?). (-0,584  $p=0,014$ ). Es decir cuanto mejor es la puntuación en la función física, tienden a participar menos de las reuniones con otros acondroplásicos.

El Rol Físico (RP) tiene una correlación estadísticamente significativa con dos de las preguntas.

La correlación negativa (-0,586;  $p=0,013$ ) entre el RP y la pregunta 5.9 sobre la necesidad de ayuda psicológica. A mejor puntuación en el RP más tendencia tienen a necesitar o haber necesitado ayuda psicológica.

La correlación (-0,546;  $p=0,020$ ) entre el RP y la pregunta 5.11 sobre si se volverían a alargar. Cuanto mejor es la puntuación del Rol Físico su respuesta se inclina más hacia el Sí, sin ninguna duda.

El Dolor Corporal (BP) no muestra ninguna correlación con el test.

La Salud General (GH) muestra una correlación (0,515;  $p=0,034$ ) con la pregunta 5.8 (¿Con quién viven?). Los que tienen mejor puntuación en GH suelen contestar que viven acompañados y en su mayoría por sus padres o tutores mientras que los que obtienen peor GH suelen vivir solos.

La Vitalidad (VT) no se correlaciona con ninguna de las cuestiones del test.

La Función Social (SF) se correlaciona (0,491;  $p=0,045$ ) con la pregunta 5.9 sobre la ayuda psicológica. Conforme mejor Función Social tienen menos necesitan de ayuda psicológica.

El Rol Emocional (RE) se correlaciona con dos de las preguntas del test:

RE y la pregunta 5.8 muestran una correlación positiva (0,497;  $p=0,016$ ), cuanto mejor puntúan en el Rol Emocional más tendencia tienen a vivir acompañados por padres o tutores y menos a vivir solos.

RE y la pregunta 5.10 tienen una correlación negativa (-0,716;  $p=0,001$ ), es decir cuanto mejor Rol Emocional tienen menos tienden a participar en las reuniones de asociaciones de pacientes afectados de acondroplasia.

La Salud Mental (MH) se correlaciona (0,574;  $p=0,016$ ) con la pregunta 5.8, por lo tanto aquellos encuestados con mejor puntuación en el apartado de Salud Mental suelen vivir con padres o tutores y no tanto solos.

Al analizar las variantes de el componente físico (USPCS) con las del test específico de Acondroplasia, se encuentra una correlación (-0,491;  $p=0,045$ ) con la pregunta 5.10. Por lo cual se infiere que a mejor puntuación en el USPCS menos participan en reuniones de asociaciones de acondroplásicos.

Por último el componente mental (USMCS) se correlaciona con la pregunta 5.8 (0,622;  $p=0,008$ ) y con la pregunta 5.9 (0,523;  $p=0,031$ ). A mejor componente mental (USMCS) más suelen vivir con sus padres o tutores y requieren o han requerido menor ayuda psicológica.

## DISCUSIÓN

La evaluación de la calidad de vida en poblaciones específicas como por ejemplo la acondroplasia es complicada ya que no existen cuestionarios específicos validados. En el caso de los pacientes acondroplásicos, no sólo no existe un test específico para ellos sino que en el comienzo del proceso aún son población infantil por lo cual la evaluación de la calidad de vida previa a nuestra intervención es aun más compleja. Actualmente en un estudio que se está llevando a cabo por el Dr. Enrique Galán en el Hospital Materno Infantil de Badajoz se está realizando la evaluación de varios factores y entre ellos la calidad de vida en población acondroplásica. Proponen el empleo de los cuestionarios genéricos Kidscreen y EuroQol (EQ-5D). Esto serviría para tener unos referentes de la calidad de vida en la población acondroplásica para comparar grupos elongados y población acondroplásica general y también utilizar estos mismos tests en la evaluación pre-elongación.

En un trabajo publicado por González Viejo en el que se analizan diversos factores psicológicos e intelectuales utilizando diversos test empleados en investigación de psicología infantil (House-Tree-Person (HTP), Familia L.

Cormann, Familia real, Pata Negra y dibujo de autoimagen, Test evaluativo multifactorial de adaptación infantil (TAMAI)), y test de determinación de cociente intelectual (Weschler Intelligence Scale Children). Evalúa una población de 19 niños (7-12 años) con acondroplasia y los compara con un grupo control de población infantil. En los resultados se observa cómo en los niños acondroplásicos hay ciertas variables psicológicas que son más frecuentes que en población infantil no acondroplásica como son una menor autoestima, mayor inseguridad, mayor introversión y mayor dependencia.<sup>18</sup>

También existe un trabajo que evalúa la validez y sensibilidad del test HRQOL para determinar la calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con displasias óseas. Concluye que es un test con buena validez y sensibilidad y que puede ser empleado en estudios que evalúen diversas intervenciones terapéuticas en población con displasias óseas.<sup>19</sup>

En nuestro estudio el cuestionario SF-36 es el que nos otorga datos estadísticamente útiles ya que es un test validado, diseñado específicamente para obtener un buen reflejo de la calidad de vida relacionada con la salud y además es ampliamente utilizado en múltiples estudios con este fin.

La calidad de vida relacionada con la salud de los pacientes acondroplásicos después del alargamiento se encuentra en un rango de normalidad, tanto en aspectos físicos como psicológicos (Componente Físico SF-36 (USPCS) de 52,22 y Componente mental del SF-36 (USMCS) de 52,82).

Parece que la realización del alargamiento puede contribuir de forma muy positiva en esta buena calidad de vida en pacientes acondroplásicos. Creemos que es importante hacer una buena selección del paciente y que es muy importante llevar a cabo este procedimiento en un centro especializado, con experiencia y conformado por un equipo multidisciplinar. Otros autores como Saleh también coinciden en esta afirmación.<sup>20</sup>

El número de participantes en el estudio se ve limitado por diversos factores. La acondroplasia es una patología poco frecuente 1-1,8/10.000 recién nacidos vivos con lo cual. Según asociaciones de acondroplásicos el cálculo de la prevalencia en España es de 950-1050 casos, según datos de la fundación

ALPE. En 1991 Martínez Frías publicó datos epidemiológicos en los que aseguraba que la prevalencia estimada era de 2,53 por cada 100.000 nacimientos. Es decir ya de inicio el número de personas afectas que podrían ser objeto de un tratamiento de elongación no es muy extenso.

Hay que tener en cuenta que aunque de forma progresiva aumenta, el número de acondroplásicos que deciden someterse a la elongación también es limitado. Y en esta decisión influyen una infinidad de factores.

Para ser más objetivos, de todos los pacientes que deciden alargarse, hemos de seleccionar aquellos que lo llevan a cabo en nuestro centro, con nuestros protocolos y por nuestro equipo.

El alargamiento ha de ser completo, es decir, que se alarguen los dos fémures, las dos tibias y los dos húmeros. Esto excluyó a varios de nuestros pacientes ya que en algunos casos una vez alargados los miembros inferiores decidían no continuar con el alargamiento de los miembros superiores.

Por último queríamos tener un seguimiento mínimo de dos años y medio una vez finalizado el proceso ya que creemos que es el tiempo adecuado para que puedan terminar la rehabilitación de la marcha, de recuperar la movilidad de las articulaciones y de que se incorporen a su vida habitual sin que el tratamiento interfiera. También hay que decir que hemos conseguido evaluar a pacientes con un seguimiento a muy largo plazo (un seguimiento medio de 13 años y 6 meses y un seguimiento máximo de 20 años y 6 meses).

Todo esto, junto con la voluntad de participación en el estudio, hace que el número de acondroplásicos estudiados sea de 17, y que en estas circunstancias se pueda considerar una serie aceptable. Revisando la literatura no hemos encontrado ningún estudio en el que evalúen los resultados en la calidad de vida de acondroplásicos alargados de los 3 segmentos y con un seguimiento a medio-largo plazo.

Este estudio está abierto y en desarrollo. Con la base de datos de pacientes tratados en nuestro centro, se continúan incluyendo en la investigación nuevos pacientes conforme van cumpliendo criterios de inclusión. Además el estudio no se limita al análisis de la calidad de vida sino que tiene otras líneas de



investigación sobre parámetros radiológicos, análisis podológico y de la marcha y estudios fisiológicos como pruebas de esfuerzo.

## CONCLUSIONES

El paciente acondroplásico tras el alargamiento presenta una calidad de vida similar a la de la población media, tanto en los aspectos físicos como en los psicológicos.

El alargamiento es un procedimiento que mejora su calidad de vida globalmente. A partir de una altura de 1,45-1,50 cm, el individuo es independiente para prácticamente todas las actividades de la vida diaria, laborales y de ocio. Socialmente son mejor aceptados por lo cual disminuyen los problemas psicológicos derivados del estigma de la enfermedad.

Creemos indicado en pacientes acondroplásicos que acudan a unidades multidisciplinares y especializadas en estos procedimientos, y que tengan unos protocolos estrictos de la intervención quirúrgica y el seguimiento. De este modo se podrá llevar un seguimiento desde la infancia y llegado el momento indicar el alargamiento y llevarlo a cabo con buenos resultados.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Parrot J. Sur la malformation achondroplasique et le Dieu. Path. Bull. S. Anthr. 3<sup>o</sup> série, 1878; 1:296)
2. International Working Group on Constitutional Diseases of Bone. International Nomenclature and Classification of the Osteochondrodysplasias (1997) Am. J. Med. Genet. 1998; 79:376-382
3. Rimoin DL, Variable expresivity in skeletal displasia. Birth Defects, 1979;15:91
4. Vilarrubias JM Elongación Global de la Talla en los Acondroplásicos. Tesis Doctoral Universidad Autónoma de Barcelona 1998
5. Rimoin DL et al. Molecular defects in the condrodysplasias. Am. J. Med. Genet., 1996; 63:106-110
6. Ginebreda I, Vilarrubias JM. Tratamiento quirúrgico del hipocrecimiento. 415-432. Tratado de Endocrinología Pediaátrica y de la adolescencia. 2000
7. Nobuhiko Haga. Management of disabilities associated with achondroplasia. J Orthop Sci (2004); 9:103-107
8. Bier A: Uber Knochenregeneration, und Pseudarthorsen. Arch Fuer Klin Chir 1923; 127:1).
9. Martí JC. El aparato locomotor compressor-distractor de Ilizarov. Elongación Osea. Estado Actual y controversia. De Pablos J y Cañadell. Universidad de Navarra 1990, 65-71
10. Vilarrubias JM, Ginebreda I, Fernandez-Fairen M. [500 cases of lower limb lengthening using a personal technic in achondroplasia]. Acta Orthop Belg. 1988;54(4):384-90.
11. Vilarrubias JM, Ginebreda I, Jimeno E. Lengthening of the lower limbs and correction of lumbar hyperlordosis in achondroplasia. Clin Orthop Relat Res. 1990 Jan;(250):143-9

12. Vilarrubias JM, Ginebreda I, Gairi JM, Vicens-Calvet C, Pérez M, Rivera C. Lengthening of the extremities. Its applications to low height]. Rev Enferm. 1992 Nov;15(171):73-9
13. Gomez Prat A. Estudio del Raquis Lumbar tras los alargamientos femorales en los acondroplásicos. Tesis Doctoral Universidad Autónoma de Barcelona 1998
14. Hui-Wan Park, Hak-Sun Kim, Soo-Bong Hahn et al. Correction of Lumbosacral Hyperlordosis in Achondroplasia. Clin Orthop Relat Res. 200 3 Sept; (414): 242-249
15. Vilagut G, Ferrer M, Rajmil L et al. El Cuestionario de Salud SF-36 español: una década de experiencia y nuevos desarrollos. Gac Sanit. 2005;19(2):135-50
16. Alonso J, Prieto L, Antó M. La versión española del SF-36 Health Survey (Cuestionario de Salud SF-36): un instrumento para la medida de los resultados clínicos. Med Clin (Barc) 1995;104:771-776
17. Ware JF. SF-36 health survey update. Spine. 2000;25: 3130-9
18. Gonzalez Viejo MA, Hernandez Morcuende MI. Importancia del perfil psicológico para la rehabilitación de la elongación ósea de las extremidades inferiores en la acondroplasia. Rehabilitación (Madr) 2001;35(4):234-241
19. Apajasalo M, Sintonen H et al. Health-related quality of life of patients with genetic skeletal dysplasias. Eur J Pediatr (1998); 157:114-121
20. Saleh M, Burton M. Leg Lengthening: Patient Selection and Management in Achondroplasia. Orthop Clin North Am. 1991 Oct;22(4):589-99