

# Gráficas de crecimiento específicas para osteocondrodisplasias: ¿Son necesarias?

(Specific growth charts for osteochondrodysplasias. Do we need them?)

G. Oliván Gonzalvo, G. Bueno Lozano, A. Sarría Chueca  
y M. Bueno Sánchez

*Departamento de Pediatría. Hospital Clínico Universitario.  
Facultad de Medicina de Zaragoza*

## RESUMEN

Los autores comentan las gráficas de crecimiento específicas para osteocondrodisplasias (OCD) disponibles en la actualidad (acondroplasia, displasia diastrófica, displasia espondiloepifisaria congénita y pseudoacondroplasia). Estas gráficas específicas son de gran utilidad en el manejo de estos pacientes. Proporcionan la base para saber si el niño está creciendo en el "rango normal" para su desorden y pueden ser útiles para la realización de un pronóstico final de la talla. Permiten detectar la aparición de trastornos secundarios del crecimiento sobreañadidos, en caso de que los pacientes se aparten de sus patrones habituales de desarrollo. Permiten comparar los patrones de crecimiento de diferentes tipos de displasias óseas, lo que puede orientar al médico en el diagnóstico y diagnóstico diferencial de cada entidad; el diagnóstico de un tipo concreto de OCD puede ser rechazado o al menos cuestionado cuando un paciente presente unas características auxológicas no compatibles con los estándares específicos de la enfermedad. Por todo ello, es necesaria la realización de gráficas de crecimiento específicas de otras displasias óseas cuya prevalencia sea relativamente frecuente (displasia epifisaria múltiple, hipocondroplasia, displasias metafisarias y espondilometafisarias).

## PALABRAS CLAVE

Gráficas de crecimiento, osteocondrodisplasias.

## SUMMARY

The authors comment on the specific growth charts for osteochondrodysplasias availables at present (achondroplasia, diastrophic dysplasia, spondyloepiphyseal dysplasia congenita, and pseudoachondroplasia). These specific charts are of great value in the care of children with these disorders. These charts provide the basis to assess normal growth in these patients. The assumption that a child is likely to grow along the channel of his/her disease-specific height centile, is also useful for advising patients and parents about growth prognosis. Without these specific growth chart is a very difficult to recognize that a secondary growth disorder is superimposed upon the primary growth disorder. A diagnosis may be rejected or at least questioned when the presenting auxological features are not compatible with the disease-specific standard. Making of growth charts for other relatively common bone dysplasias (epiphyseal multiple dysplasia, hypochondroplasia, metaphyseal and spondilo-metaphyseal dysplasias) are urgently needed.

## KEY WORDS

Growth charts, osteochondrodysplasias.

## Introducción

Las displasias óseas u osteocondrodisplasias (OCD) constituyen un heterogéneo grupo de desórdenes constitucionales del esqueleto genéticamente determinados, caracterizados por un crecimiento y desarrollo anómalo del cartílago y / o del hueso que frecuentemente, alrededor del 95 % de los casos, dan lugar a una estatura corta y desproporcionada<sup>1,2</sup>. Las OCD, por su relativa rareza, son una causa poco frecuente de retraso de crecimiento intrauterino y postnatal, constituyendo alrededor del 3 % de las causas de talla baja patológica<sup>3,4</sup>. En un importante número de estas enfermedades, el retraso de crecimiento está presente desde el nacimiento; unos casos son letales antes o poco después del nacimiento, y en otros la supervivencia se consigue a expensas de visibles deformidades<sup>5</sup>. En otras ocasiones, el retraso estatural y su repercusión clínico-radiológica se patentiza en períodos más alejados de las primeras épocas del desarrollo<sup>6</sup>. La importancia de hacer un diagnóstico preciso de la forma específica de OCD es extraordinaria, cuando se consideran las complicaciones potenciales, pronóstico, prevención, tratamiento y correcto consejo genético<sup>7,8</sup>.

En las OCD los hechos clínicos y radiológicos están bien caracterizados; sin embargo y sorprendentemente se ha prestado poca atención al estudio y valoración del crecimiento de estos desórdenes<sup>9,10</sup>. La valoración del crecimiento somático se basa en el análisis de los cambios que se producen a lo largo del tiempo en el tamaño, forma y composición del organismo. La validez de los distintos métodos va a depender, sobre todo, de la elección de parámetros o indicadores suficientemente sensibles, objetivos, reproducibles y con cierto grado de especificidad, de la precisión en la recogida de los datos, de la utilización de estándares o patrones de referencia adecuados y de la interpretación correcta de los

Correspondencia: Dr. G. Oliván Gonzalvo. Departamento de Pediatría.  
Hospital Clínico Universitario. Avenida San Juan Bosco, 15. Zaragoza 50009.

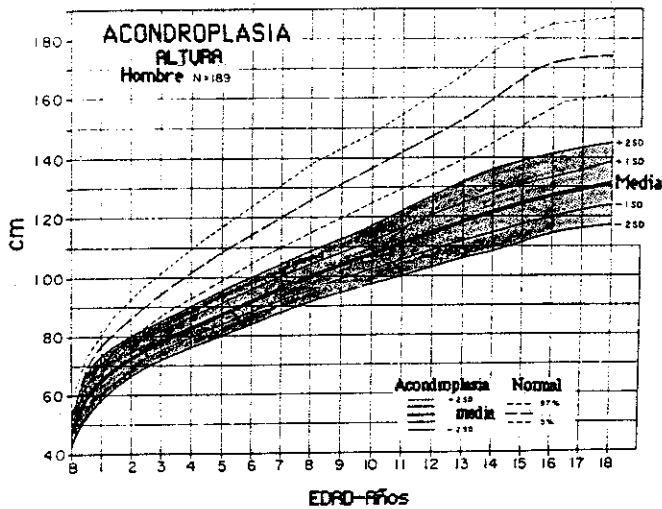


Figura 1. — Gráfica de crecimiento estándar para varones con acondroplasia, comparado con gráfica estándar de normalidad (Horton et al <sup>13</sup>.)

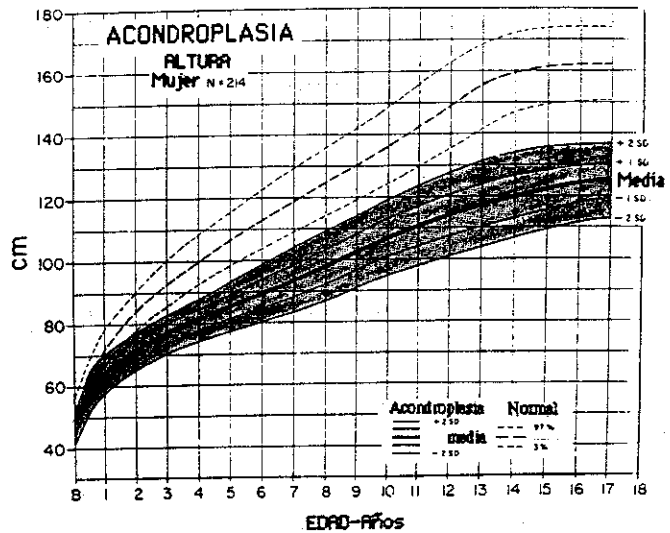


Figura 2. — Gráfica de crecimiento estándar para mujeres con acondroplasia, comparado con gráfica estándar de normalidad (Horton et al <sup>13</sup>.)

resultados <sup>10, 11</sup>. Las técnicas más ampliamente utilizadas en clínica para valorar el crecimiento de los pacientes afectados de OCD son aquellas que analizan determinados parámetros o medidas antropométricas que valoran el aumento de tamaño del organismo en su conjunto (curvas de talla y de velocidades de crecimiento) o de determinados segmentos (estudios sobre longitudes de los segmentos corporales). Otros indicadores de crecimiento, como son algunos parámetros antropométricos y determinaciones bioquímicas que reflejan sobre todo el estado de nutrición y los exámenes funcionales o pruebas de eficiencia, que sirven para estimar la maduración, edad biológica o grado de madurez, son utilizados con menor frecuencia.

El objetivo de este trabajo es realizar una revisión crítica de las gráficas específicas de crecimiento existentes para OCD y de su utilidad en el seguimiento longitudinal de estos pacientes.

### Gráficas de crecimiento específicas para osteocondrodisplasias

La cuestión básica que se plantea dentro del estudio del crecimiento es la de si un niño es normal. En este sentido, la normalidad de un niño en particular estará determinada por la frecuencia o la ocurrencia de su talla dentro de un grupo estandarizado, constituido por niños que son normales por definición<sup>4</sup>. Este concepto introduce la necesidad de manejar conocimientos de estadística a la hora de proponer obtener patrones de crecimiento. Un hecho imprescindible a des-

tañar es que la muestra sobre la que se trabaja debe ser representativa de la población estudiada <sup>10</sup>. Como es sabido, el crecimiento lineal postnatal sigue un patrón predecible; la velocidad de crecimiento es máxima durante la infancia precoz, posteriormente se enlentece entre los 4 y 10 años, para sufrir una nueva aceleración durante la pubertad, hasta que cesa al fusionarse las epífisis óseas. Es un principio general que, a partir de los 2-3 años de edad, los niños alcanzan su "canal de crecimiento o percentil" y así continuarán a lo largo del período de crecimiento y desarrollo si mantienen un satisfactorio estado de salud <sup>11</sup>.

Es muy importante recordar estos conceptos en la valoración del crecimiento del niño afecto de OCD. Si comparamos la evolución longitudinal de la talla de un niño con displasia ósea en una curva de crecimiento representativa de niños normales, únicamente podremos constatar el número de desviaciones estándares que se aparta de la normalidad. Además, como estos sujetos suelen tener una maduración ósea concordante con su edad cronológica y en ausencia de factores patológicos la talla sigue en su percentil, es difícil, si no imposible, conocer si se producen variaciones significativas de su velocidad de crecimiento. Por todo ello adquieren gran importancia práctica las gráficas que reflejan el crecimiento normal de estos niños <sup>10</sup>. De esta forma cada niño afecto de un determinado cuadro patológico (p. e. acondroplasia, displasia diastrófica, etc.) podría ser comparado con otros niños afectados

de su mismo desorden esquelético y sería posible detectar desviaciones significativas de su velocidad de crecimiento secundarias a otros factores endógenos o ambientales. El extraordinario número de diferentes tipos de OCD y la extrema rareza de la mayoría, hace imposible la realización de gráficas de crecimiento específicas para cada una de ellas. Únicamente en aquellas OCD cuya prevalencia es más elevada <sup>12</sup> se han diseñado gráficas de crecimiento especiales. Esto ha sido posible en la acondroplasia <sup>13</sup>, displasia diastrófica, displasia espondiloepifisaria congénita y pseudoacondroplasia <sup>14</sup>. Sin embargo, en otras OCD con una prevalencia relativamente elevada <sup>12</sup>, como displasia epifisaria múltiple, hipochondroplasia, displasias metafisarias y espondilometafisarias, todavía no se han diseñado gráficas especiales de crecimiento.

Las gráficas de crecimiento (curvas tiempo-distancia y velocidad de crecimiento) especiales para niños acondroplásicos de ambos sexos fueron diseñadas en USA por Horton et al.<sup>13</sup> en 1978. Fueron calculadas a partir de una serie de cuatrocientos tres acondroplásicos, ciento ochenta y nueve varones y doscientos catorce hembras, siguiendo el método utilizado por Tanner-Whitehouse <sup>15</sup>. Un año antes, estos mismos autores habían publicado unas curvas preliminares a partir del estudio de ciento cuarenta acondroplásicos <sup>16</sup>, y dos años antes Neheme et al. <sup>17</sup> habían publicado curvas de crecimiento esquelético y de altura para acondroplasia, pero sus

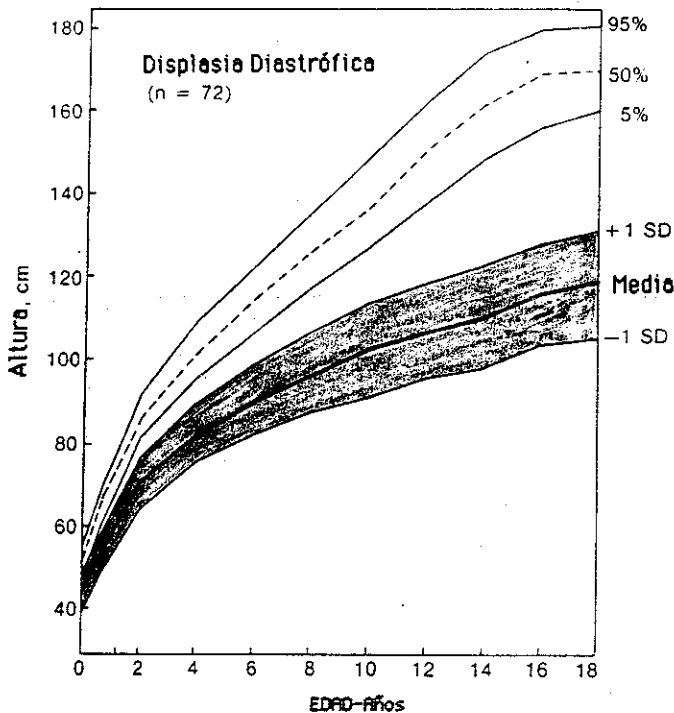


Figura 3. — Gráfica de crecimiento estándar para pacientes de ambos sexos con displasia diastrófica, comparado con gráfica estándar de normalidad (Horton et al <sup>14</sup>.)

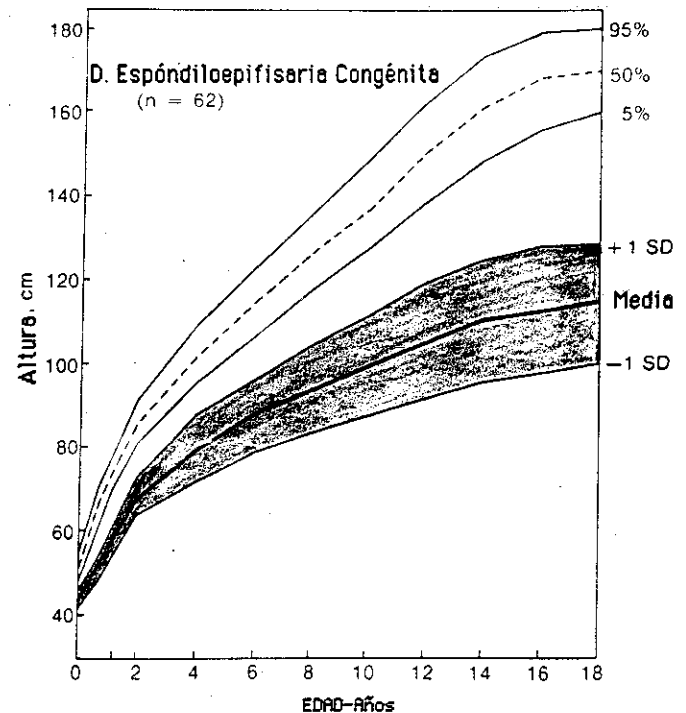


Figura 4. — Gráfica de crecimiento estándar para pacientes de ambos sexos con displasia espondiloepifisaria congénita, comparado con gráfica estándar de normalidad (Horton et al <sup>14</sup>.)

datos estaban basados en únicamente dieciocho pacientes, por lo que sólo aportaron valores promedios. En figuras 1 y 2 se muestran las gráficas de talla para varones y hembras con acondroplasia comparados con gráficas estándares de normalidad de niños norteamericanos <sup>13</sup>. Estas gráficas también son útiles para valorar el crecimiento longitudinal de pacientes afectados de hipocondroplasia, OCD definida por ser parecida a la acondroplasia, pero con unos signos clínicos y radiológicos menos severos, de aparición más tardía y de evolución más favorable. Así lo demuestra el estudio de Maroteaux et al. <sup>18</sup>, que estudiaron las tallas de ochenta hipocondroplásicos de ambos sexos y las colocaron en las tablas de crecimiento para acondroplasia, observando que las tallas de la práctica totalidad de los individuos afectados de esta displasia ósea se situaban entre la media y 3-4 cm por encima de + 2 desviaciones estándar.

Los estándares de crecimiento que sirven de referencia para la displasia diastrófica, displasia espondiloepifisaria congénita y pseudoacondroplasia fueron diseñados en USA por Horton et al. en 1982 <sup>14</sup>. El método gráfico utilizado también fue el de Tanner-Whitehouse <sup>15</sup>. Las pocas medidas obtenidas, especialmente durante la adolescencia, y el hecho de

que la puntuación típica de la altura no mostrara diferencias significativas entre los sexos en cada OCD, permitió la realización de una curva estándar para cada desorden en el que se incluyen ambos sexos. De cualquier forma, al crearse mediante análisis retrospectivo, ser escaso el número de pacientes y no separarse por sexos, pueden considerarse como estándares preliminares. Además, la heterogeneidad clínica que existe en la pseudoacondroplasia y displasia espondiloepifisaria congénita, junto a las dos deformidades que acompañan el desorden individual, como escoliosis, contracturas y tratamientos quirúrgicos por deformidades, influyeron en la amplitud de las desviaciones estándares de la media. En figuras 3 a 5 se muestran las curvas de crecimiento para pacientes con displasia diastrófica, displasia espondiloepifisaria congénita y pseudoacondroplasia <sup>14</sup>. En la curva para la displasia diastrófica se observa que la longitud al nacimiento cruza ligeramente el límite más bajo de lo normal, pero con el tiempo, la altura progresivamente cae bajo el rango normal. La forma de la curva de la displasia espondiloepifisaria congénita, aunque no cruza el rango normal al nacimiento, semeja la de la displasia diastrófica. En las curvas para acondroplasia y pseudoacondroplasia la

altura al nacimiento y durante la infancia están en los límites inferiores del rango normal y a partir de los 2 años se observa un dramático descenso.

En figura 6 se muestran las curvas de alturas medias de cada una de las OCD analizadas. La comparación de la altura media de estos desórdenes revela distintos patrones de crecimiento. Las curvas de la displasia diastrófica y displasia espondiloepifisaria congénita son casi similares, excepto que la altura media para la primera es ligeramente mayor en todas las edades. La altura media de la pseudoacondroplasia es mayor que las otras displasias óseas durante la primera infancia, pero después de los dos años de edad el porcentaje de crecimiento desacelera más rápidamente. A la edad de 18 años, la altura media es similar en pseudoacondroplasia, displasia diastrófica y displasia espondiloepifisaria congénita; en contraste, los niños con acondroplasia han crecido a un mayor porcentaje después de la infancia y logran una talla adulta ligeramente más alta.

El análisis de estos estudios sugiere que las gráficas especiales para niños con OCD son útiles porque:

1.º Muestran estándares de crecimiento de referencia con los cuales el crecimiento de un niño con uno de estos desórdenes puede ser comparado con el

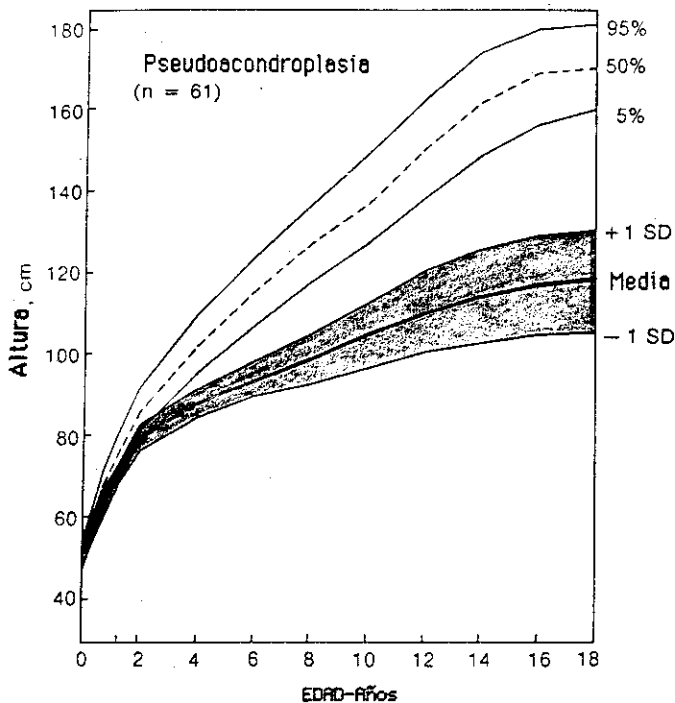


Figura 5. — Gráfica de crecimiento estándar para pacientes de ambos sexos con pseudocondroplasia, comparado con gráfica estándar de normalidad (Horton et al <sup>14</sup>.)

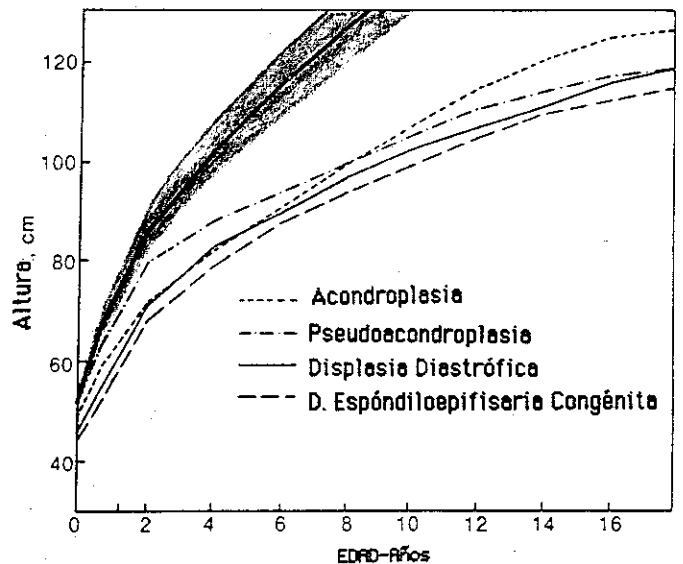


Figura 6. — Curvas de alturas medias de pacientes con acondroplasia, displasia diastrófica, displasia espondiloepifisaria y pseudocondroplasia (el área sombreada indica la curva de crecimiento normal) (Horton et al <sup>14</sup>.)

de sus compañeros afectos, en lugar de con los estándares de población con estatura normal; saber que el niño está creciendo en el "rango normal" para su condición debería confortar a los pacientes y padres ansiosos, así como a los médicos que lo controlan. Además, pueden ser de utilidad para la realización de un pronóstico de talla definitiva.

2.º Permiten detectar la aparición de trastornos del crecimiento secundarios sobreañadidos, en caso de que estos pacientes se aparten de sus patrones habituales de desarrollo.

3.º Permiten comparar los patrones de crecimiento de diferentes tipos de OCD, lo que puede orientar al médico en el diagnóstico y diagnóstico diferencial de cada entidad. El diagnóstico de un tipo concreto de OCD puede ser rechazado o al menos cuestionado cuando un paciente presente unas características auxológicas no compatibles con los estándares específicos de la enfermedad.

De todo ello se deduce la necesidad de realización de gráficas específicas de crecimiento para otras OCD cuya prevalencia sea relativamente frecuente.

#### BIBLIOGRAFIA

1. Rimoin DL, Horton WR. Short stature. Part II. *J Pediatr* 1978; 96: 697-704.

2. Rimoin DL, Lachman RS. The chondrodysplasias. En: Emery REH, Rimoin DL, eds. *Principles and practice of medical genetics*. Edinburgh: Churchill Livingstone, 1983; 703-735.

3. Horner JM, Thorsson AV, Hintz RL. Growth deceleration patterns in children with constitutional short stature: an aid to diagnosis. *Pediatrics* 1984; 62: 529-534.

4. Bueno G, Oliván G, Garagorri JM, Sarría A, Bueno M. Estudio de los retrasos del crecimiento. *Arch Fac Med (Zarag)* 1990; 30: 8-11.

5. Bueno M. Retraso de crecimiento ligado a displasias esqueléticas. En: M. D. P. *Monografías de pediatría. Crecimiento y desarrollo*, tomo II, número extraordinario, 1985; 33-40.

6. Bueno Sánchez M, Sarría A, Oliván G, Bueno Lozano M. Retrasos del crecimiento ligados a enfermedades constitucionales del esqueleto. *Jano* 1989; 10 (nov): 94-104.

7. Rimoin DL, Borochowitz Z, Horton WA. Short stature: physiology and pathology. *West J Med* 1986; 144: 710-721.

8. Rimoin DL, Graham Jr JM. Syndromes associated with growth deficiency. *Acta Paediatr Scand* 1989; 349: 3-10.

9. Oliván G, Bueno G, Sarría A, Bueno M. Evolución de la talla en displasias óseas (abstrc.). *An Esp Pediatr (Comunicaciones del XVII Congreso Español de Pediatría)*. Zaragoza, septiembre, 1988; 200.

10. Ranke MB. Disease-specific growth charts. Do we need them? *Acta Paediatr Scand* 1989; (Suppl) 356: 17-25.

11. Hernández M, Ruiz I, Sánchez E, Sobradillo B, Zurimendi A. Valoración del crecimiento somático. En: M. D. P. *Monografías de Pediatría. Crecimiento y desarrollo*, tomo I, número extraordinario, 1985; 17-28.

12. Wynne-Davis R, Gormley J. The prevalence of skeletal dysplasias. An estimate of their minimum frequency and the number of patients requiring orthopaedic care. *J Bone Joint Surg* 1985; 67B: 133-137.

13. Horton WA, Rotter JI, Rimoin DL, Scott CI, Hall JG. Standard growth curves for achondroplasia. *J Pediatr* 1978; 93: 435-438.

14. Horton WA, Hall JG, Scott CI, Pyeritz RE, Rimoin DL. Growth curves for height for diastrophic dysplasia, spondyloepiphyseal dysplasia congenita, and pseudoachondroplasia. *Am J Dis Child* 1982; 136: 316-319.

15. Tanner JM, Whitehouse RH, Takaishi M. Standards from birth to maturity for height, weight, height velocity and weight velocity; British children, 1965; parts I and II. *Arch Dis Child* 1966; 41: 454-471 / 613-635.

16. Horton WA, Rotter JI, Karila I, Gursky J, Hall JG, Shepard TH, Rimoin DL. Growth curves in achondroplasia. *Birth defects: Orig Art Ser* 1977; 13: 101-104.

17. Nehme AE, Riseborough EJ, Tredwell SJ. Skeletal growth and development of the achondroplastic dwarf. *Clin Orthop Rel Res* 1976; 8: 116-119.

18. Maroteaux P, Falzon P. Hypochondroplasia. *Revue de 80 cas. Arch Fr Pediatr* 1988; 45: 105-109.