



UNIVERSIDAD CATÓLICA
SILVA HENRÍQUEZ
FACULTAD DE CIENCIAS DE
LA SALUD
ESCUELA DE KINESIOLOGÍA

Prevalencia de los trastornos musculoesqueléticos de miembro inferior en personas con Acondroplasia que se reúnen en la comuna de San Bernardo, Región Metropolitana Chile

SEMINARIO DE TÍTULO PARA
OPTAR AL GRADO DE
LICENCIADO EN KINESIOLOGÍA

Matías Andrés Cerda Soto
Christopher Marcelo Salas Gaete

Profesor guía: Rodrigo Valenzuela

Santiago, Chile

2015

TABLA DE CONTENIDO.

	Página
I. DEDICATORIA.....	3
II. AGRADECIMIENTOS.....	4
III. ÍNDICE DE TABLAS.....	5
IV. ÍNDICE DE GRÁFICOS.....	7
VI. RESUMEN.....	10
VII. ABSTRACT.....	11
1. INTRODUCCION.....	12
1.1 PROBLEMA.....	13
1.1.1 Pregunta de investigación.....	14
1.2 OBJETIVOS DE INVESTIGACIÓN.....	14
1.2.1 Objetivo General.....	14
1.2.2 Objetivos Específicos.....	14
1.3 JUSTIFICACIÓN.....	15
1.4. METDOLOGÌA DEL TRABAJO.....	17
1.4.1. Tipo de investigación.....	17
1.4.2. Población y Muestra.....	17
1.4.3. Variables.....	18
1.4.3.1. Variables Utilizadas.....	18
1.4.4. Descripción del procedimiento para la obtención de datos.....	18
2. MARCO TEORICO.....	20
2.1. LA ACONDROPLASIA:.....	20
2.1.1. Descripción de la Acondroplasia.....	20
2.1.2. Definición de la Acondroplasia.....	21
2.1.3. Fisiopatología de Acondroplasia.....	23
2.1.4. Diagnósticos de la Acondroplasia.....	25
2.1.4.1. Diagnóstico prenatal:.....	25
2.1.4.2. Diagnóstico postnatal:.....	27
2.1.5. Descripciones de las manifestaciones clínicas al paso de los años:.....	28
2.1.6. Complicaciones médicas en la Acondroplasia.....	30
2.1.6.1. Complicaciones Músculos-Esqueléticas.....	30
2.1.6.2. Complicaciones neurológicas.....	31
2.1.6.2.1. Hidrocefalia.....	32
2.1.6.3. Complicaciones respiratorias.....	34
2.1.6.4. Complicaciones auditivas.....	36
2.1.7. Cuidados especiales en niños con Acondroplasia.....	38
2.1.7.1 Cuidados Musculo-Esquelético.....	39

2.1.7.2 Cuidados Neurológicos.	39
2.1.7.3. Cuidados Respiratorio.....	40
2.1.7.4. Cuidados Auditivos.....	40
2.1.8. Lesiones de miembro inferior en Acondroplasia.....	41
2.1.9. Prevalencia en lesiones extremidad inferior en el mundo.	44
3. RESULTADOS.....	46
3.1. PREGUNTAS DE CARACTERIZACIÓN.....	46
3.2. PREGUNTAS DE IDENTIFICACIÓN.	50
3.2.1. ¿Has tenido molestias en estas articulaciones? (caderas, rodillas, tobillos y pies) 50	
3.2.2. ¿Has tenido Molestias en estos músculos? (Glúteos, Muslos y Piernas)	55
3.2.3. ¿Hace cuantas semanas sientes estas molestias?	59
3.2.4. ¿Estas molestias te han impedido realizar tus actividades diarias de forma normal?.....	60
3.2.5. Escala simple descriptiva de la intensidad del dolor.	61
3.2.6. Carácter del dolor.	62
3.2.7. ¿Cuál de estas situaciones agravan más esta molestia?.....	63
3.2.8. ¿Cuál de estas situaciones atenúan más esta molestia?	64
3.2.9. ¿Has asistido a algún centro médico este último año para controlar tus molestias?.....	65
4. DISCUSIÓN.....	68
5. CONCLUSION.....	71
6. BIBLIOGRAFIA.....	72
7. ANEXOS.....	77

I. DEDICATORIA.

Dedicado a nuestras familias por el apoyo incondicional, a nuestras pololas que siempre están para darnos las fuerzas necesarias para continuar y a todos aquellos que nos han acompañado en este camino.

II. AGRADECIMIENTOS.

A:

Mis padres Elizardo Cerda C y Oriana Soto G; a mi hermano Elizardo Cerda S, sobrinos Gustavo Cerda F y Elizardo Cerda F, polola M^a Isabel Riquelme L. y cercanos, quienes nos apoyaron incondicionalmente en este difícil proceso. También mencionar a mi compañero de investigación, amigo y futuro colega, Christopher Salas G, que fue un pilar fundamental en llevar esto a término, a pesar de todas las dificultades y problemas estamos llegando a buen puerto, mucho éxito y buenas vibras en este segundo semestre de internado, Gracias.

Matías Andrés Cerda Soto.

A:

Javiera Matus C, por el apoyo incondicional y motivación en el transcurso de este proceso hasta su etapa culmine, por su energía y comprensión en los momentos más difíciles de esta investigación; a Matías Cerda S, por su trabajo, amistad y compañerismo. No pongo en duda que seguiremos siendo grandes amigos y futuros colegas.

Christopher Marcelo Salas Gaete

III. ÍNDICE DE TABLAS.

	Página
Tabla 1: Referencia de edad de las personas con Acondroplasia y sus estadísticos.....	46
Tabla 2: Pregunta de caracterización que identifica la edad de las personas con Acondroplasia.....	46
Tabla 3: Pregunta de caracterización que indica la Situación laboral de los sujetos con Acondroplasia.....	48
Tabla 4: Pregunta de caracterización que identifica el género sexual de las personas con Acondroplasia.....	49
Tabla 5: Molestias en articulaciones de miembro inferior en personas con Acondroplasia.....	50
Tabla 6: Molestias en articulaciones de miembro inferior en personas con Acondroplasia según rango de edad	52
Tabla 7: Molestias en articulaciones de miembro inferior en personas con Acondroplasia según rango de edad y género.....	52
Tabla 8: Molestias en articulaciones de miembro inferior en personas con Acondroplasia según rango de edad y género.....	53
Tabla 9: Molestias musculares de miembro inferior en personas con Acondroplasia.....	55
Tabla 10: Molestias musculares de miembro inferior en personas con Acondroplasia según rango de edad.....	57
Tabla 11: Molestias musculares de miembro inferior en personas con Acondroplasia según rango de edad y género.....	57
Tabla 12: Molestias musculares de miembro inferior en personas con Acondroplasia según rango de edad y género.....	58
Tabla 13: Antigüedad de las molestias musculo-esqueléticas de miembro inferior agrupadas en semanas.....	59
Tabla 14: Impedimento de las actividades diarias por molestia.....	60
Tabla 15: Intensidad del dolor de leve a muy severo.....	61

Tabla 16: Descripción del carácter del dolor para los trastornos musculoesqueléticos de extremidad inferior.....	62
Tabla 17: Agravantes de las molestias musculoesqueléticas de extremidad inferior en personas con Acondroplasia.....	63
Tabla 18: Atenuantes de las molestias musculoesqueléticas de extremidad inferior en personas con Acondroplasia.....	64
Tabla 19: Asistencia médica durante el año 2015 para controlar las molestias de los trastornos musculoesqueléticos.....	65
Tabla 20: Diagnóstico para los trastornos musculoesqueléticos de extremidad inferior en personas con acondroplasia.....	66
Tabla 21: Tratamiento kinésico para los trastornos musculoesqueléticos de extremidad inferior en personas con acondroplasia.....	67

IV. ÍNDICE DE GRÁFICOS.

	Página
Gráfico 1: Pregunta de caracterización que identifica la edad de las personas con Acondroplasia.....	47
Gráfico 2: Pregunta de caracterización que indica la Situación laboral de los sujetos con Acondroplasia.....	48
Gráfico 3: Pregunta de caracterización que identifica el género sexual de las personas con Acondroplasia.....	49
Gráfico 4: Molestias en articulaciones de miembro inferior en personas con Acondroplasia de ambos géneros.....	51
Gráfico 5: Molestias en articulaciones de miembro inferior en personas con Acondroplasia según rango de edad.....	54
Gráfico 6: Molestias en la musculatura de miembro inferior en personas con Acondroplasia de ambos géneros.....	56
Gráfico 7: Molestias musculares de miembro inferior en personas con Acondroplasia según rango de edad.....	58
Gráfico 8: Antigüedad de las molestias musculo-esqueléticas de miembro inferior agrupadas en semanas.....	59
Gráfico 9: Impedimento de las actividades diarias por molestia.....	60
Gráfico 10: Intensidad del dolor de leve a muy severo.....	61
Gráfico 11: Descripción del carácter del dolor para los trastornos musculo-esqueléticas de extremidad inferior.....	62
Gráfico 12: Agravantes de las molestias musculo-esqueléticas de extremidad inferior en personas con Acondroplasia.....	63
Gráfico 13: Atenuantes de las molestias musculo-esqueléticas de extremidad inferior en personas con Acondroplasia.....	64
Gráfico 14: Asistencia médica durante el año 2015 para controlar las molestias de los trastornos musculo-esqueléticos.....	65

Gráfico 15: Diagnostico para los trastornos musculo-esqueléticos de extremidad inferior en personas con acondroplasia.....66

Gráfico 16: tratamiento kinésico para los trastornos musculo-esqueléticos de extremidad inferior en personas con acondroplasia.....67

V. INDICE DE ILUSTRACIONES.

	Página
Ilustración 1: Aspectos clínicos de la acondroplasia.....	22
Ilustración 2: Tomografía Axial Computarizada (TAC).....	32
Ilustración 3: Ventriculos Cerebrales.....	33
Ilustración 4: Trompas de Eustaquio.....	37
Ilustración 5: Genu varo en acondroplasia.....	44

VI. RESUMEN.

La acondroplasia es la causa más frecuencia de talla baja, se caracteriza por un trastorno genético autosómico dominante que afecta en la osificación endocondral principalmente en el cartílago del crecimiento (Pereira 2008). Esta patología se caracteriza por un sujeto de talla baja, junto con un tronco de tamaño normal con cabeza desproporcionada y extremidades pequeñas. (Sola-Morales y Pons 2003)

La personas acondroplasicas durante su vida son capaces en ocasiones de llevar de forma independiente y productivas sus actividades, sin embargo su baja estatura y múltiples alteraciones (músculos-esqueléticas, Neurológicas, Respiratorias), pueden afectar la calidad de vida de estos individuos y trasladándolo a un deterioro tanto físico como psicosocial. (Santana 2003). Junto con esto señalar que las lesiones y trastornos músculos-esqueléticos de miembro inferior, suelen ser las más vistas en el campo clínico sin embargo no han sido descrita la prevalencia con la que se presentan en estas personas pero generan dolor e importancia funcional lo cual restringirán las actividades de la vida diaria. (Lopes 2014).

En el presente estudio se incluyó una muestra de 50 individuos acondroplasicos que se reúnen periódicamente los días sábados en la comuna de san Bernardo, Región Metropolitana, Chile, de estos son 28 Hombres y 22 Mujeres con un grupo etario que abarcó desde los 16 hasta los 46 años, donde contestaron una entrevista de tipo encuesta con 3 preguntas de caracterización y las restantes 11 de identificación.

Los resultados indicaron que el 38% de las personas acondroplasicas encuestadas, afirman que los trastornos músculos-esqueléticos de mayor prevalencia son glúteo mayor derecho, con un rango etario menores a 25 años, en cuanto a las características de las molestias en el estudio se expresó que los sujetos producen un dolor de una intensidad moderada, medida por la “Escala simple descriptiva del dolor” y las características de este dolor son de tipo pulsátil que se agravan al caminar y se atenúan al reposo.

VII. ABSTRACT.

Achondroplasia is the most common cause of low height, characterized by an autosomal dominant genetic disorder that affects mainly in endochondral ossification in the growth cartilage (Pereira 2008). This condition is characterized by short stature subject, along with a full-size trunk with disproportionately small head and limbs. (Sola-Morales, y Pons 2003).

The chondrodystrophic people during their lifetime are sometimes able to bring in an independent and productive activities, yet his short stature and multiple disorders (muscle-skeletal, neurological, and respiratory), can affect the quality of life of these individuals and transferring it to both physical and psychosocial impairment. (Santana 2003). Along with this point that injuries and muscle-skeletal disorders of the lower limb, usually the most views in the clinical field but have not been described with prevalence presented in these people but generate pain and functional importance which restrict activities of daily living. (Lopes 2014).

In this study a sample of 50 individuals achondroplasia meet regularly on Saturdays in the municipality of San Bernardo, Region Metropolitana, Chile, of these are 28 men and 22 women with an age group ranged from 16 to be included 46, where they answered a survey interview type with 3 questions remaining 11 characterization and identification.

The results indicated that 38% of respondents chondrodystrophic people say that skeletal muscle disorders are most prevalent right gluteus maximus, with an age range less than 25 years, as to the characteristics of the discomfort in the study it was stated that the subjects produce pain of moderate intensity, measured by the "descriptive simple scale of pain" and the characteristics of this pain are throbbing kind that are aggravated by walking and They attenuate the rest.

1. INTRODUCCION.

La Acondroplasia se caracteriza por ser una enfermedad genética que se presenta con una anomalía del crecimiento de los huesos de las extremidades y una desproporción del perímetro de sus cabezas, siendo su tronco normal en todos sus aspectos (Gordillo y Cols. 2004). Pese a ser una enfermedad de talla baja de características específicas, no solo cumple con el trastorno del no crecimiento de los huesos largos, sino que de edades tempranas puede tener una variedad de complicaciones, las cuales pueden ser auditivas, neurológicas, respiratorias, posturales. Estas últimas afectan principalmente las extremidades inferiores de estas personas, adoptando posiciones y angulaciones anómalas que generan distintos trastornos musculoesqueléticos (Fano y Cols. 2013). Estos trastornos no son de prioridad de tratamiento frente a las otras complicaciones, por lo que al momento de atender estas, puede ser muy tarde, empeorando cada vez más al transcurso de los años, donde la mayoría de las veces la opción de corregir estas complicaciones, es la cirugía. (Fano y Cols. 2009).

En el mundo existe una prevalencia 2,4 por cada 10 nacidos según Vico y Cols. (2012). En Chile los autores precisan que pese a no existir registros oficiales, se estima que habría más de 1.500 casos de esta patología en el país. (Monckeberg 2013). Para el estado de Chile la Acondroplasia no es considerada como una enfermedad, por lo que no poseen ayuda directa desde las garantías explícitas de Salud (GES), ni bonos por discapacidad otorgados por el servicio nacional de discapacidad (SENADIS), por este motivo el Diputado de Chile Monckeberg presenta un proyecto el año 2013 con el fin de poder otorgar un beneficio de pensión de invalidez parcial a los individuos que poseen esta patología.

Durante los últimos años la salud ha avanzado considerablemente, lo que la ha conllevado a resolver problemas bastante complejos dentro del área, a pesar de los esfuerzos realizados por responder a todos los problemas de la población en salud, El universo de personas con Acondroplasia, que hasta la actualidad no ha sido tomada muy en cuenta según los trastornos secundarios que producen su patología de base. (García 2009).

En la región Metropolitana Chile, específicamente en la comuna de San Bernardo se reúnen una sociedad 50 personas con Acondroplasia de forma periódica los días sábados de cada semana. De esta manera, se tiene que el objetivo general de esta investigación es “Describir

la prevalencia de los trastornos musculoesqueléticos de miembro inferior en personas con Acondroplasia que se reúnen en la comuna de San Bernardo Región Metropolitana Chile.”, con el fin de obtener datos que nos muestren con claridad en que articulación y/o músculo prevalecen estos trastornos y sus características.

En este sentido se debe tener presente, que al responder este objetivo se podrá otorgar una herramienta a los servicios de salud, la cual servirá como pie para poder indagar más he identificar las lesiones que se producen en las extremidades inferiores de estos sujetos y poder tratarlas kinésicamente sin que sea necesario optar por la cirugía con el fin de corregir estas complicaciones. Además de entregar un material bibliográfico que podría ser útil para otros estudios de esta patología.

1.1 PROBLEMA.

Las personas con Acondroplasia a lo largo de la vida son capaces de llevar vidas en ocasiones totalmente independientes y productivas. Sin embargo, y debido a su estatura baja y sus otras alteraciones (Neurológicas, auditivas, ortopédicas, etc), pueden afectar considerablemente la calidad de vida de estas personas llevándolos no solo a un deterioro físico por la propia enfermedad, sino también a problemas psicosociales. (Santana y Cols. 2003).

Según De la Ballina (2009) describe, que si bien hoy en día se pueden controlar alguna alteración físicas secundarias de la Acondroplasia, no quiere decir que desde el momento de nacer tendrán el resguardo suficiente para evitar las complicaciones venideras. Refiere además que la sobreprotección de los padres puede generar deterioros al paso de los años, ya que no permiten la adaptabilidad del niño en los distintos contextos de la vida diaria.

Pantano (2003) menciona que es usual encontrar en la vida adulta una mayor cantidad de afecciones que alteran la calidad de vida de las personas con Acondroplasia, incluso que a veces son incorregibles con un tratamiento conservador por lo que deben ser intervenidos quirúrgicamente, además de no dar siempre los resultados esperados, ya que estos pueden ser más incapacitantes si el procedimiento, indicaciones y falta de cuidado por el mismo intervenido no es el adecuado.

Las molestias de miembro inferior en personas con Acondroplasia suelen ser las más vistas en el campo clínico, sin embargo no se ha descrito cual es con exactitud la prevalencia con las que estas se presentan cada una de estas ni sus características, solo se ha descrito que por lo general causan dolor e impotencia funcional, generando a estas personas limitaciones para realizar actividades básicas de la vida diaria. (Lopes 2014).

1.1.1 Pregunta de investigación.

¿Cuál es la Prevalencia de los trastornos musculo-esqueléticos de miembro inferior en personas con Acondroplasia que se reúnen en la comuna de San Bernardo, Región Metropolitana Chile?

1.2 OBJETIVOS DE INVESTIGACIÓN.

1.2.1 Objetivo General.

- Describir la prevalencia de los trastornos musculo-esqueléticos de miembro inferior en personas con Acondroplasia que se reúnen en la comuna de San Bernardo, Región Metropolitana Chile.

1.2.2 Objetivos Específicos.

- Determinar los trastornos musculo-esqueléticos de miembro inferior en personas con Acondroplasia que se reúnen en la comuna de San Bernardo, Región Metropolitana Chile.
- Determinar cómo, se ven afectadas las personas con Acondroplasia que se reúnen en la comuna de San Bernardo, Región Metropolitana Chile, en función a sus molestias producidas a través de sus trastornos musculo-esqueléticos.

1.3 JUSTIFICACIÓN.

La acondroplasia se caracteriza como un trastorno genético autosómico dominante que afecta a la osificación endocondral (enlentece la osificación del cartílago de crecimiento) que es una causa de enanismo. Entre las características de esto es principalmente baja estatura, teniendo un tronco de aspecto normal y extremidades cortas por lo que se ve una desproporción entre el esqueleto axial y el apendicular. (Pereira y Cols. 2008).

Esta patología es la causa más frecuente de talla baja con miembros cortos. Su incidencia se estima entre 1: 26.000 nacidos en el mundo. Se trata de una enfermedad poco frecuente, por lo que al pediatra y al equipo de salud multidisciplinario les resulta difícil acumular experiencia; no obstante, es de alta relevancia en la medicina debido a la naturaleza tan variada de sus complicaciones y al impacto que tiene sobre el desarrollo integral del niño y su núcleo familia. (Fano y Cols. 2000)

La epidemiología descrita por Vico y Cols. (2012), identifica que la prevalencia global se estima en 2,4 por cada 10.000 nacidos vivos, que a su vez constituye al 6,4 % de las anomalías atribuibles a las malformaciones congénitas.

En Chile, precisan que pese a no existir registros oficiales, se estima que habría más de 1.500 casos de Acondroplasia en el país. Frente a este estimativo Nicolás Monckeberg Diputado de Chile presenta un proyecto el año 2013 con el fin de poder otorgar un beneficio de pensión de invalidez parcial a los individuos que poseen esta patología. Ya que para el estado de Chile no considera la acondroplasia como una enfermedad, por lo que no poseen alguna ayuda directa por la Garantía explícita de Salud (GES), ni bonos por discapacidad otorgados por el Servicio nacional de discapacidad (SENADIS). (Monckeberg 2013)

Según los estudios de Lopes (2014), se menciona que las alteraciones de miembro inferior no se han tomado en cuenta con rigurosidad, siendo que las poblaciones acondroplásicas refieren bastantes molestias, por este motivo el autor invita a realizar estudios que se relacionen a este tema.

En base a estos argumentos, la investigación se conforma a través de una revisión bibliográfica y encuesta, realizada con el fin de conocer la prevalencia en los trastornos musculoesqueléticos de extremidad inferior en personas con Acondroplasia, este último será el instrumento esencial para el análisis de datos y por consiguiente resultados que darán la facultad de dar respuesta al o los problemas que están insertos en la población, que no se han sido descritos en la actualidad.

El estudio a su vez, será capaz de otorgar herramientas bibliográficas necesarias para el conocimiento intelectual de personas con acondroplasia y de distintos funcionarios del área de la salud, dirigido especialmente a Kinesiólogos, en sentido de que estos conozcan la condición de personas con acondroplasia y tengan las capacidades teóricas para pesquisar los trastornos musculoesqueléticos de miembro inferior de estos sujetos, así de esta manera estos puedan realizar el tratamiento fisioterapéutico de manera efectiva.

1.4. METODOLOGÍA DEL TRABAJO.

1.4.1. Tipo de investigación.

El tipo de investigación a utilizar corresponde a uno de carácter Cuantitativo de carácter descriptivo.

1.4.2. Población y Muestra.

La población seleccionada reside en la Región metropolitana Chile y se reúnen en la comuna de San Bernardo. Como una sociedad de personas con Acondroplasia.

Esta población comprende de un universo mixto de 50 beneficiarios, siendo 28 del sexo masculino y 22 del sexo femenino, dentro de este grupo las edades están dentro 16 a 46 años, por el motivo que se designa la muestra en estos casos tiene un carácter intencional, puesto que en el estudio se escoge a estas personas de forma arbitrariamente y no en forma aleatoria.

En este estudio no se formularon criterios de exclusión, puesto que se tomó la totalidad del universo con esta patología que reside en la región metropolitana y se reúnen en la comuna de San Bernardo como una sociedad que posee la misma condición.

1.4.3. Variables.

En la investigación existen 12 variables principales que nacen a partir de la necesidad de contestar las preguntas de investigación, frente a este objetivo la elaboración de la encuesta, es la que adopta las distintas variables.

Para la investigación, las variables fueron identificadas y clasificadas para ser expuestas en el material de estudio (encuesta) y de esta manera proseguir con el plan de análisis. Por lo tanto se deben reconocer estas variables con gran exactitud para guiar la investigación y llevar una metodología dentro del estudio.

1.4.3.1. Variables Utilizadas.

- Edad.
- Sexo.
- Trastorno Musculo-esquelético: Molestias.
- Dolor.

1.4.4. Descripción del procedimiento para la obtención de datos.

La producción de información se da a cabo a través de una encuesta de elaboración propia, validada por el comité de investigación, de la escuela de Kinesiología, de la universidad Católica Silva Henríquez. Esta encuesta indaga, sobre los trastornos musculo-esqueléticos de miembro inferior, elaborada con el fin de conocer cuál es la prevalencia de estos trastornos en personas con Acondroplasia.

En tanto esta encuesta altamente estructurada, incluye 14 preguntas existiendo dentro de ellas 3 preguntas caracterización y 11 de identificación. (Ver Anexo 1)

Para la clasificación y análisis de los datos obtenidos en la encuesta, se utilizó los programas SPSS Versión 19 y Excel Versión 2010, en donde se creó la estructura de datos, se realizó el ingreso de estos para su posterior análisis, que permitió construir un conjunto de tablas de distribución de frecuencias de las variables de estudio además de la construcción de gráficos que permitan reflejar los resultados obtenidos de acuerdo a las escalas de medición utilizadas en la encuesta.

2. MARCO TEORICO.

2.1. LA ACONDROPLASIA:

2.1.1. Descripción de la Acondroplasia.

Desde los tiempos antiguos, el enanismo fue tomado como una maldición, un castigo del creador, en la actualidad es una enfermedad genética autosómica dominante, el cual es un trastorno óseo, del grupo denominado condrodistrofias u osteocondrodisplasias, que es heredado genéticamente por un rasgo autosómico dominante. Esto significa que él bebe recibe el gen alterado de uno de los padres. Esta mutación genética se localiza en el cromosoma 4p16.3 y afecta principalmente al receptor 3 del factor de crecimiento fibroblástico (FGFR3). (Mancilla y Cols. 2003).

Las osteocondrodisplasia es uno de los problemas que constituyen el diagnóstico diferencial del niño con talla baja, dentro de la displasia ósea y la información recompilada la patología más frecuente es la Acondroplasia con una incidencia aproximada de 15 a 40 en 100.000 nacidos (Mancilla y Cols. 2003).

Según Piana (2009) la displasia esquelética u ósea es unas patologías raras que presentan una alteración completa del tejido óseo y constituyen una las causas más frecuentes en el retardo severo del crecimiento humano, como se menciona anteriormente. Las displasia óseas son de muchos tipos, sin dejar de lado un dato muy importante y trascendental dentro de este estudio que la Acondroplasia es reportada como las más común dentro del análisis y con una frecuencia de 1 en 15.000 a 77.000 nacidos vivos, y para diagnosticar con una gran exactitud al paciente se debe tener un equipo multidisciplinario como médicos, genetista, radiólogos, etc.

Vico y Cols. (2012) dicen que la prevalencia global se estima al 2,4 por cada 10.000 nacidos vivos en el mundo, en el medio mencionado constituyen al 6,4 % de la anomalías atribuible a las malformaciones, entre esto la Osteocondroplasia se divide en 33 grupos y se

corroborar que la más frecuente son del grupo de la acondroplasia “Homocigota y heterocigoto”.

Según Saldarriaga y Cols. (2012) La osteocondrodisplasia se da en niños con talla baja, se clasifica según las estructuras del sistema óseo que estén comprometidas, como cráneo, los huesos largos (Epífisis, metafisis o diáfisis), vertebras y costillas, por eso al paciente se debe realizar exámenes de radiografía del esqueleto completo, exámenes de laboratorio y cariotipo de alta resolución para evidenciar alteraciones cromosómicas numéricas o estructurales como la acondroplasia.

2.1.2. Definición de la Acondroplasia.

“La Acondroplasia, quiere decir “sin formación de cartílago”. Este es el término utilizado para describir una malformación Ósea. Designamos como ella a un grupo importante de los “enanos disarmónico” en contraposición a los enanos armónicos” (Mato 2003 pág. 118)

Para Rubio y Cols. (2011) describe que esta patología es de etiología desconocida sin embargo en algunos casos se dice que estos humanos tienen algún componente genético. Los Sujetos acronroplásicos poseen una cabeza desproporcionalmente grande junto con un tronco de tamaño normal, pero sus extremidades son limitadas a causa de una falta de calcificación en el cartílago de crecimiento de los huesos largos, la parte superior de la cara es subdesarrollada y el puente de la nariz está deprimida.

Ilustración 1: Aspectos clínicos de la acondroplasia



Fuente 1: Lopes A. (2014) Pagina 42.

En la ilustración 1, se observa 4 tipo de imágenes de niños acondroplásicos en la letra (A) niño de baja estatura, acentuación de la lordosis y la limitación de la extensión del codo, en la letra (B) se observa la macrocefalia relativa, en el (C) rizoquia y finalmente en la letra (D) el acortamiento de los miembros superiores en relación al esqueleto axial o tronco.

Sola-Morales y Pons (2003). Define a la acondroplasia como una alteración en el crecimiento de los huesos, sus características de mayor frecuencia es su baja estatura, su desproporcionada cabeza y una frente prominente, sin embargo estos individuos poseen una capacidad cognitiva normal y no afectara en su adaptación social.

En las personas acondroplásicas sucede un proceso anómalo durante el crecimiento, especialmente en los huesos más largos. Las células cartilaginosas de las placas de crecimiento de estos huesos se convierten en tejido óseo de forma demasiado lenta, lo que da lugar a huesos cortos y como consecuencia baja estatura, en contraposición de los huesos formados a partir de osificaciones membranosas (parte del cráneo, huesos faciales) o por crecimiento apófiseo (ilium) que son normales. (Santana y Cols. 2008).

Según De la Ballina (2009) refiere que el origen de la palabra acondroplasia (ACH) proviene del griego y significa “Sin formación de cartílago”. A- Significa sin, cuando se escribe delante de la otra palabra. CHONDRO – Hace referencia al cartílago, sustancia suave, gomosa, que primero forma hueso y luego se torna dura y PLASIA – Significa desarrollo o crecimiento.

La acondroplasia según Fano y Cols. (2013), el 75% de los pacientes afectados es de una herencia autosómica dominante, la causa de esta enfermedad es genética o como se menciona anteriormente por una mutación de los cromosomas, también se puede decir que esta patología es parte de un espectro de condiciones donde la forma más leve es la hipocondroplasia.

2.1.3. Fisiopatología de Acondroplasia.

La acondroplasia se hereda mediante un gen autosómico dominante que causa una formación anormal de los cartílagos. La herencia autosómica dominante significa que el gen está ubicado en uno de los autosomas (cualquier cromosoma que no sea sexual, 1 a 22). Esto significa que afecta a hombres y mujeres por igual. Al ser un gen dominante, significa que uno solo es necesario para tener el rasgo. Cuando uno de los padres tiene la característica dominante, hay un 50% de posibilidades de que cualquiera de sus hijos también herede ese rasgo. Por lo tanto, en algunos casos, el niño hereda la acondroplasia de un padre acondroplásico. La mayoría de los casos de acondroplasia son consecuencia de una nueva mutación en la familia, los padres tienen una estatura promedio y no poseen el gen anormal. (Fano y Cols. 2009; Fano y Cols. 2013).

Como se menciona el texto anterior, las personas con acondroplasia tienen un 50% de posibilidades de transmitir el gen a un niño, causando esta condición. Si ambos padres padecen de acondroplasia, en cada embarazo, las posibilidades de dar a luz a un bebé con acondroplasia ascienden a un 75%, y la posibilidad de que el niño no herede el gen y alcance una estatura promedio es de un 25%. (Lopes 2014).

El gen responsable de la acondroplasia se descubrió en 1994 y, gracias a esto, se pueden hacer diagnósticos prenatales precisos, en la mayoría de los casos. La causa de esta enfermedad es una mutación en el gen que codifica para el receptor 3 del factor de crecimiento fibroblástico (FGFR3), localizado en el cromosoma 4. El FGFR3 posee distintas funciones en diferentes líneas celulares cartilaginosas y no cartilaginosas, en el cartílago celular, la mutación del gen produce un defecto óseo esencialmente por el bloqueo en la producción de cartílago en las epífisis de crecimiento (extremos fértiles por los que crece el hueso) que afecta, fundamentalmente, a las piezas óseas que incrementan

su longitud de forma más rápida (húmeros y fémures, sobre todo). (Bueno M. 1998; Santana 2003; Ireland y Cols 2014).

Existen dos mutaciones posibles que afectan a este gen: G1138A y G1138C. Ambas son mutaciones puntuales, donde dos pares de bases complementarias del DNA se intercambian (Zavaleta 2008):

- Mutación G1138A: en el nucleótido número 1138, la guanina es sustituida por adenina. En el 98% de los casos de Acondroplasia, se sufre esta mutación.
- Mutación G1138C: tiene lugar el cambio de guanina por citosina, también en el nucleótido 1138. La frecuencia de esta alteración es mucho menor, apenas en el 2% de los casos

En ambas situaciones, la repercusión en la cadena aminoacídica de la proteína FGFR3, es la misma: el cambio del aminoácido arginina por una glicina. Dicha mutación puede darse de dos formas distintas: por herencia autosómica dominante, cuando hay antecedentes familiares de enfermedad (alrededor del 10% de los casos) y por una mutación de nueva, sin padres enfermos (es la causa más frecuente, hasta en el 90% de los enfermos). (Mancilla y Cols. 2003; Zavaleta 2008).

Según Fano y Cols. (2009); Fano y Cols. (2013), las posibilidades genotípicas y su correspondencia fenotípica, son las siguientes:

- Acondroplasia Homocigótica enferma (G1138A/G1138A): es la forma más grave de la enfermedad y suele ser mortal teniendo un 2,5% de riesgo de nacer muertos. Para que tenga lugar este hecho, es necesario que ambos progenitores sean acondroplásicos (heterocigotos, pues los homocigotos no sobreviven) y se da en el 25% de las parejas con esta condición.
- Acondroplasia Heterocigótica (G1138A/alelo normal): Es la más frecuente en las acondroplasias, a este genotipo se puede llegar desde dos supuestos posibles. Si ambos padres están enfermos, la posibilidad de que el hijo sea heterocigoto para la

enfermedad es de un 50%; pero también hay un 50% de posibilidades de heredar la enfermedad cuando sólo uno de los progenitores tiene acondroplasia. Este último se da por la unión de dos células sexuales que tienen diferentes dotaciones genéticas (un portador del gen de Acondroplasia y otro sin portar el gen).

- Acondroplasia Homocigótica sana (alelo normal/alelo normal): desde el punto de vistamendeliano, tres son las posibilidades: 1. Un 25% de probabilidad cuando los dos padres son acondroplásicos. 2. Si sólo uno de los progenitores está enfermo, la probabilidad sube al 50%. 3. Ambos padres sanos.

2.1.4. Diagnósticos de la Acondroplasia.

2.1.4.1. Diagnóstico prenatal:

El diagnóstico de Acondroplasia en la etapa prenatal es certero cuando uno o ambos padres tienen la patología, en estos casos se aumenta la frecuencia de los controles ecográficos prenatales ya que existe mayor riesgo de que el feto presente la enfermedad (75% de Riesgo). Si los padres no tienen la enfermedad se puede sospechar de Acondroplasia solo si existe acortamiento de los huesos largos del feto en las ecografías en el último trimestre del embarazo. (Fano y Cols. 2013)

Muy a menudo los padres suelen ser conocedores del desorden, la herencia, y el pronóstico de la descendencia. Pero lo más habitual es que el diagnóstico de acondroplasia se sospeche por primera vez muy avanzada la gestación, al descubrirse incidentalmente, por ultrasonografías, el cual identifica que los huesos de las extremidades no tienen el crecimiento que corresponde al periodo de gestación. Con el uso cada vez mayor de la ultrasonografía muchos casos de acondroplasia se detectan ya en fase prenatal (a las 26 semanas de gestación. (Tracy y Cols. 2004 pág. 2).

Para no dar diagnósticos erróneos y mal asesoramiento a los padres, los tests moleculares (test mutacional del FGFR3) de los individuos prenatales pueden confirmar el diagnóstico basado en los rasgos ultrasonográficos característicos de la Acondroplasia. (Fano y Cols. 2009)

En el caso que el diagnóstico este establecido, por la naturaleza familiar del desorden, o por el diagnóstico molecular prenatal por la muestra del villus coriónico que consiste tomar una pequeña muestra de tejido de la parte externa del saco en el que se está desarrollando el bebé. Por lo general se realiza en la primera etapa del embarazo, entre las semanas 10 y 12 de gestación. (Guy y Thomas's 2008)

El médico quien pesquise la patología debe considerar los siguientes pasos según Fano y Cols. (2013):

1. Revisar, confirmar y mostrar los estudios de imágenes o de laboratorio que lleven al diagnóstico.
2. Explicar los mecanismos por los que se origina la acondroplasia en el feto y el riesgo de recurrencia en la familia.
3. Recordar que al menos el 75% de los casos de acondroplasia se dan en familias en las que ambos progenitores tienen una estatura dentro de la media. En estos casos, la acondroplasia en la descendencia ocurre por la mutación en el gen.
4. Revisar el origen y las manifestaciones de la acondroplasia, incluyendo la variabilidad.
5. Considerar los estudios adicionales que se deben llevar a cabo, particularmente los orientados a confirmar el diagnóstico en el recién nacido. En caso de aborto, nacimiento del feto o del niño muerto, o interrupción del embarazo, es importante confirmar el diagnóstico para asesorar a los miembros de la familia acerca de la recurrencia.
6. Revisar con regularidad los tratamientos y las intervenciones disponibles. Este estudio debe incluir la eficacia, las complicaciones, los efectos adversos, los costos y otras cargas de este tratamiento. Debatir posibles futuros tratamientos e intervenciones.
7. Explorar las opciones de que dispone la familia para el tratamiento y crianza del niño utilizando una aproximación no directa. En casos de diagnóstico prenatal precoz, estas opciones pueden incluir la discusión sobre la interrupción del

embarazo, continuación del embarazo y crianza del niño en casa, atención externa o adopción.

8. Si la madre padece acondroplasia, informarle de que el parto se realizará por cesárea debido al característico tamaño pequeño de la pelvis. Una madre afectada por acondroplasia puede desarrollar problemas respiratorios durante el tercer trimestre del embarazo, por lo que se deben realizar estudios básicos de funcionamiento pulmonar.

La Acondroplasia homocigótica puede ser diagnosticada en fase prenatal a través de los tests moleculares en el feto, tanto por la muestra del villus coriónico como por la amniocentesis. Un embarazo con riesgo de homocigosis debería ser seguido con mediciones por ultrasonidos a las 14, 16, 18, 22 y 24 semanas de gestación para diferenciar Acondroplasia homocigótica o Acondroplasia heterocigótica de los parámetros normales de crecimiento.

9. Cuando ambos progenitores son de estatura baja desproporcionada, evaluar la posibilidad de heterocidosis u homocigosis doble para la acondroplasia. Algunas formas de heterocigosis doble derivan en problemas que suponen una amenaza para la vida; los bebés con acondroplasia homocigótica normalmente nacen muertos o mueren al poco tiempo de nacer.

2.1.4.2. Diagnóstico postnatal:

Si no existe ningún tipo de hallazgo imagenológico que pesquise alguna alteración del crecimiento en el feto y por consecuente no se realizan test moleculares a este mismo para corroborar si existe algún problema, solo se puede diagnosticar la Acondroplasia después de nacer. (Tracy y Cols. 2004)

Según Fano y Cols. (2013) existen ocasiones donde se lograr establecer algunos hallazgos imagenologicos en el feto que no son muy concretos, por lo tanto se espera que el niño nazca para confirmar las hipótesis diagnóstica. En el caso que se sospeche de un trastorno del crecimiento en etapa postnatal, realizando los siguientes pasos:

1. Evaluación clínica: exámenes físico y neurológico completos, evaluación de la fuerza muscular, reflejos osteotendinosos y desarrollo psicomotor. Investigar dificultad respiratoria, ronquido nocturno, apneas y cifosis lumbar en lactantes.
2. Sospecha clínica: baja estatura, miembros cortos a predominio proximal (húmero y fémur), longitud del tronco normal, macrocefalia, puente nasal deprimido, hipoplasia medio facial; dedos de las manos cortos con disposición en tridente.
3. Mediciones antropométricas: longitud corporal, perímetro cefálico y peso.
4. Examen radiológico inicial: Rx cráneo frente y perfil, columna frente y perfil, ambas manos frente, caderas frente y huesos largos.
5. Signos radiológicos: base de cráneo con poco desarrollo y estrecha, compromiso metafisario generalizado; en la columna lumbar: disminución de la distancia entre los pedículos, huesos ilíacos redondeados con escotadura ciática pronunciada; huesos tubulares cortos y anchos; compromiso metafisario característico en el fémur proximal que determina una imagen oval el primer año de vida.

2.1.5. Descripciones de las manifestaciones clínicas al paso de los años:

La Acondroplasia en sí, no tiene un tratamiento específico ya que esta no posee cura hasta la fecha. Por este motivo en la clínica se intenta pesquisar y tratar los trastornos que nacen a partir de este defecto, que se expresa principalmente en la desproporción ósea que existe entre el tronco y las extremidades, que son muy cortas, la Hiperlaxitud y la fuerza muscular que en edad temprana sobre todo en esta patología se ve desfavorecida (De la Ballina y Cols. 2009).

Según Fano y Cols. (2009) las afecciones descritas van retrasando hitos psicomotores importantes en el periodo de crecimiento como lo es el sentarse, la marcha, y el manejo de objetos con las manos. Por lo tanto el seguimiento adecuado es de gran importancia ya que, si no se lleva a cabo el análisis del progreso y los cuidados pertinentes del Acondroplásico, en la vida adulta se presentarían lesiones significativas que afectarían la calidad de vida y las actividades de este grupo de personas.

Al paso de los años, por la falta de conocimiento de la enfermedad, los padres de los niños nacidos con este problema, tienden a sobre protegerlos y evitan la sobreexposición, no permitiendo así a su vez un desarrollo motor, social y psicológico normal dentro de lo posible. Resultado de alteraciones musculares, ligamentosas, sobrepeso entre otras manifestaciones, siendo las nombradas las que darán paso al problema investigado. (Sánchez y Cols. 2011).

Si bien dentro de las indicaciones clínicas Médicas, se establece que la persona con acondroplasia, no puede realizar actividades físicas deportivas de alto impacto, choque, roce y excesiva fuerza muscular debido a que, se intenta evitar que ocurran lesiones cervicales por el gran tamaño de sus cráneos producto de un aumento del líquido céfalo raquídeo (LCR) en sus cabezas lo que a razón de esto aumenta el riesgo que su musculatura, un golpe, o una mala ejecución de la actividad conlleve lesiones importantes por el bajo control del tamaño de su cabeza que podrían provocar daños neurológicos, paraplejia y en casos más severos acortar la vida del individuo o netamente la muerte. (Fano y Cols. 2013)

Las indicaciones clínicas que no son explicadas con detenimiento, en ocasiones también pueden ser invalidantes, ya que producen directamente una sobreprotección de los padres para con el niño. Si bien no se permiten las actividades físicas de alto impacto, esto no quiere decir que no puedan realizar nada, sin embargo esta explicación no siempre es bien descrita por los médicos tratantes, por lo cual los padres deciden que sus hijos nacidos con este problema no realicen ningún tipo de actividad. (Fano y Cols. 2009) a consecuencia de esto. al paso de los años comienzan a presentar problemas como el sobrepeso y la debilidad muscular, que aparte de producir daños importantes a nivel de tronco, específicamente en la columna, este aumento de peso produce deterioros en las estructuras anatómicas de miembro inferior, cambiando de posición y angulación las caderas, rodillas y tobillos es por esto que sin tener actividad física la musculatura no ayudara a corregir las malas posturas viciosas que provocan el sobrepeso (Sánchez y Cols. 2011). Por estos motivos según Gordillo y Cols. 2014) existen lesiones articulares, ligamentosas, óseas, psicológicas, que limitan el funcionamiento habitual del individuo con Acondroplasia dificultando principalmente las actividades de la vida diaria como es el trasladarse de un lugar a otro.

2.1.6. Complicaciones médicas en la Acondroplasia.

2.1.6.1. Complicaciones Músculos-Esqueléticas.

Los niños con Acondroplasia tienen los miembros más cortos y en algunas oportunidades estos mismos se encorvan. En los miembros inferiores se observa una tendencia al varo (con forma de paréntesis), que progresa cuando comienzan a caminar y con el crecimiento. Cuando esta posición es progresiva la corrección por medio de cirugía es necesaria. Cuando la deformidad es marcada la corrección de los ejes de los miembros inferiores es quizá más necesaria que los tratamientos por la baja talla. Habitualmente sus pies son normales, no necesitan calzados especiales ni plantillas, por lo que en edad temprana no es de prioridad de tratamiento. (Fano y Cols. 2009)

Desde los primeros meses de vida existe una tendencia en su columna lumbar, en tomar una forma cifótica que progresivamente cambia cuando comienzan a caminar para volverse lordótica. Es prudente durante la infancia hacer controlar la evolución de su columna vertebral. Por lo que para disminuir los riesgos en columna, se recomienda respetar el desarrollo psicomotor según avance para su patología, evitar espalderas blandas que aporten la mantención de posturas cifóticas, utilizando respaldos ergonómicos que favorezcan su postura. (Fano Cols. 2013).

La postura cifótica se define por una desregularidad del tono muscular en los abdominales el cual se mantiene contraído y hace que el tórax se desmorone hacia el frente, lo que consecuente con esto genera que la columna adopte una postura en forma de C. (Gordillo y Cols. 2014).

La postura Lordótica se define por una desregularidad del tono muscular de la musculatura de la espalda la cual se mantiene contraída y genera que la columna se disponga como una C invertida. (Gordillo y Cols. 2014)

Los tratamientos para lograr aumento de la longitud de los miembros inferiores y superiores son una realidad, pero de ninguna manera una urgencia ni una necesidad absoluta.

No todas las personas afectadas de Acondroplasia pueden someterse a un tratamiento de elongación ósea, ni todas las personas que pueden, deben necesariamente hacerlo. A

diferencia de la corrección de los ejes de los miembros y de sus articulaciones, la elongación de los huesos debe ser un tratamiento muy meditado por los papás, por su médico pediatra y por el médico ortopedista. (Fano y Lejarraga 2000).

2.1.6.2. Complicaciones neurológicas.

En la acondroplasia se dan múltiples complicaciones este párrafo se dirigirá a las complicaciones neurológicas, y una de la principales en los acondroplasiacos es la estrechez del foramen mágnum, ya que comprime las estructuras del tronco encefálico lo cual es un exceso riesgo de muerte para el individuo de talla baja, se menciona en el estudio que un 7,5% se provoca en el primer años de vida y con el tiempo tiende a disminuir y llegar a 2,5% a los 4 años. (Gordillo M. y Cols. 2014).

Según Briceños (2010), el agujero magnum está ubicado en porción media de la base del cráneo, este foramen anatómico lo atraviesa bulbo raquídeo o medula oblonga, meninges, las arterias vertebrales y las raíces espinales del nervio espinal o accesorio (XI par craneal).

Se realizó un estudio de la base del cráneo del acondroplásico junto con la unión Cervico-Medular y se dice que es de mayor diámetro y menor radio, también se analizó principalmente a 154 con la patología mencionada, para evaluar el potencial crecimiento del foramen magnum el cual se concluyó que el crecimiento se produce predominantemente desde el nacimiento hasta los 18 meses y posterior a esto se disminuye la velocidad de crecimiento hasta ser básicamente completo a los 5 años (Sola-Morales y Pons 2003).

Otras complicaciones neurológicas según (Sola-Morales y Pons 2003).son frecuente encontrar en estos individuos son la compresión medular a distintos niveles, en este sentido las complicaciones con mayor prevalencia son la estenosis del canal lumbar, por una disminución del diámetro antero posterior del canal vertebral, reduciendo área del saco dural y de los nervios espinales.

Sin embargo esta reducción del canal o estenosis espinal es raramente en la infancia sino que en adultos y les causa un dolor lumbar recurrente el cual afectara en la marcha, si la

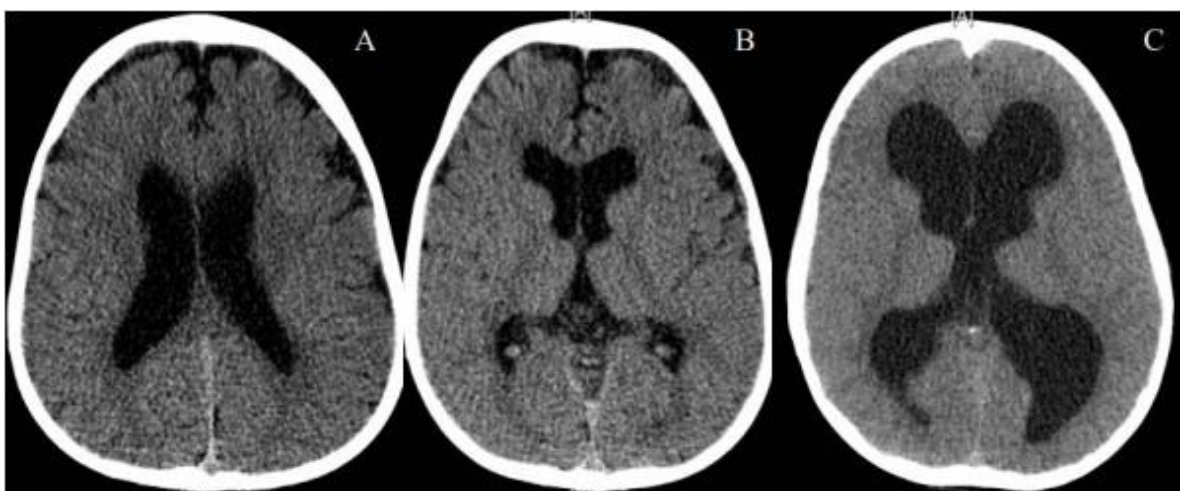
compresión es mayor puede causar debilidad, hormigueo (parestesia) y alteración de los reflejos, requiriendo una descompresión quirúrgica, es importante mencionar que esta complicación es frecuente cuando hay antecedentes cifosis toraco – lumbar desde la infancia (Fano V. y Cols. 2013).

2.1.6.2.1. Hidrocefalia

La hidrocefalia se puede desarrollar durante los dos primeros años de vida del lactante acondroplásico, por esto se realiza un seguimiento exhaustivo periódicamente del perímetro de la bóveda craneal, esta intervención se debe realizar con mucha precaución durante este periodo de vida. Si se sospecha de este tipo de problema se debe derivar al niño a un neurólogo pediatra o a un neurocirujano pediátrico para la posterior evaluación. (Fano y Cols. 2009)

Esta patología asociada es frecuente en los niños con acondroplasia que presentan macrocefalia, este aumento en el perímetro de la cabeza puede ser consecuencia de distintos factores, pero esencialmente se considera que es el resultado de la megaencefalia, la hidrocefalia y de un crecimiento excesivo del calvario para compensar una base del cráneo pequeña (Sola-Morales y Pons 2003; Cordero 2005).

Ilustración 2: Tomografía Axial Computarizada (TAC).



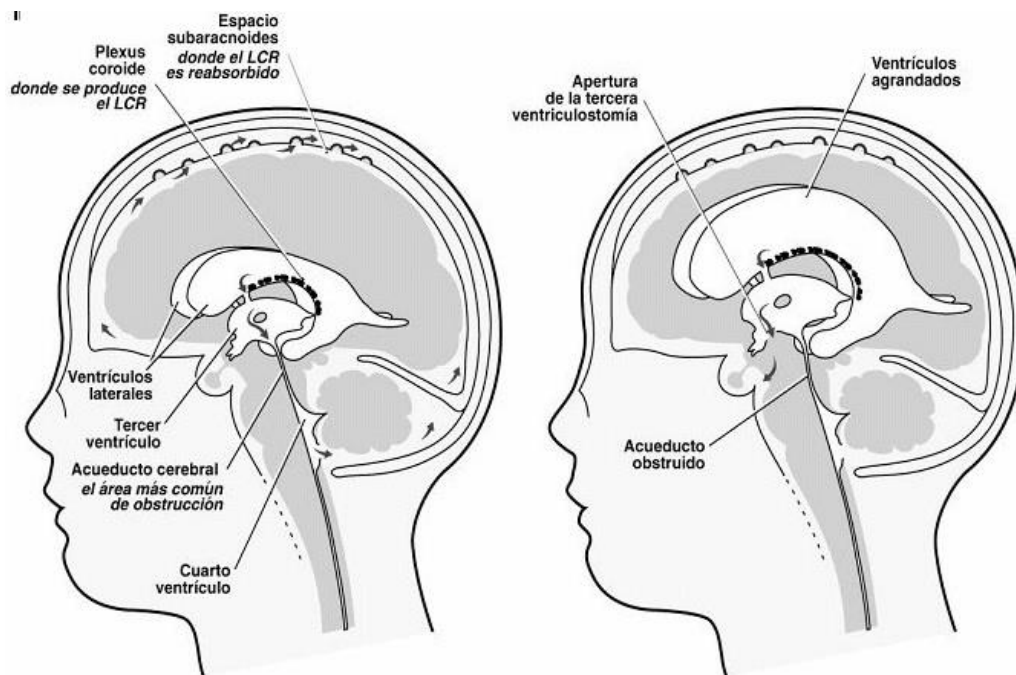
Fuente 2: Lopes (2014) Pagina 42.

En la ilustración 2, se observa una tomografía axial computarizada en el cerebro de una persona acondroplásica, en la imagen (A, B) se muestra una ventriculomegalia con la preservación de los surcos corticales y el espacio subaracnoideo, en la imagen (C), una hidrocefalia con supresión de los surcos corticales y el espacio subaracnoideo.

Los síntomas principales Según Ortega y Cols. (2003) de la hidrocefalia son un crecimiento excesivo de la bóveda craneal, dolor frecuente de cabeza, somnolencia, vómitos y rigidez de las piernas, es importante mencionar que raramente se asocia la hidrocefalia con un estrechamiento del foramen magnum, pero es necesario realizar exámenes complementarios a los acondroplásicos para detectar o descartar estas patologías.

Con lo recopilado anteriormente parece claro que la hidrocefalia que presentan los acondroplásicos es debido a un aumento excesivo de la presión venosa, principalmente por la estenosis de los forámenes yugulares o por la obstrucción del drenaje venoso a nivel intratorácico y se trata de hidrocefalia comunicante triventricular. (Ortega y Cols. 2003).

Ilustración 3: Ventriculos Cerebrales.



Fuente 3: Larson (2009).

En la ilustración número 3 se da a conocer el crecimiento de los ventrículos cerebrales por el aumento de líquido céfalo raquídeo (LCF) debido a una de las complicaciones más comunes que sufren los acondroplasiacos (Hidrocefalia).

Por último se dará la definición de hidrocefalia según Larson L. (2009), es la acumulación anormal de líquido céfalo raquídeo (LCR), dentro de las cavidades llamadas ventrículos dentro del cerebro.

2.1.6.3. Complicaciones respiratorias.

Las complicaciones respiratorias en los individuos con acondroplasia son fundamentalmente a trastornos de origen obstructivos o restrictivos de la vía aérea. La forma de acondroplasia homocigota es letal por la deformidades en la caja torácica o por la compresión de los centros respiratorio, las alteraciones respiratorias de los individuos acondroplasicos aparecen en un 75 a 85 % y son poco habituales en niños mayores de 2 años o en adultos. (Sola-Morales y Pons 2003).

Entre los individuos afectados puede ocurrir una mortandad infantil no esperada que es menor al 3%, normalmente asociado a casos de acondroplasia muy severa, junto con esto a los acondroplasicos con obstrucción severa de las vías aéreas superiores en menos del 5% de los afectados. (Santana y Cols. 2003).

Según la Fano y Cols. (2013) es necesario investigar la presencia de pausas respiratoria o clínicamente llamado Apnea durante el sueño, también es frecuente que la vía aérea superior sea estrecha, determinando por la disminución del pasaje nasal y sumando un aumento del tamaño de las amígdalas y/o adenoides, el cual se observan distintos grados de obstrucción, ronquidos, voz nasal y apneas.

Apnea del sueño Según Lloberes (2011) es una enfermedad crónica, caracterizada por la obstrucción repetitiva de la vía aérea superior (VAS), a nivel faringueo durante el sueño, con el cese completo del flujo del aire (Apnea) o parcial (Hipoapnea). Esto se produce por la alteración funcional y anatómica de la vía aérea superior que hacen que esta sea más

colápsable que en los sujetos normales. Con una frecuencia en mujeres del 2 a 4 % y a los hombres del 4 al 6 % de la población adulta, el incremento del estrechamiento de este síndrome está relacionado con la obesidad y el género.

Dentro de las complicaciones respiratorias se dividen en dos, en el caso de este párrafo se hablan de las alteraciones obstructivas, las más frecuentes está asociada a ronquidos por obstrucción de la vía aérea superior y es la más frecuente en personas acondroplásicas a pesar de que a menudo hay una interacción de la misma con la afectación del tronco encefálico, se ha identificado causas que podrían destacar en esta alteración como: hipoplasia faringea, macroglosia, hipertrofia amigdalina y otras. (Sola-Morales y Pons 2003).

Según Sola-Morales y Pons (2003), La prevalencia de apneas en los acondroplásicos hombres de 45 a 65 años es el 10% y en niños que tenían afección bulbar no se podía discriminar cuáles de ellos padecían este síndrome, aunque hay un dato clave, que todos sufrían de obstrucción pulmonar en algún grado.

Para ratificar la información anterior según Fano y Cols. (2013) también se da a conocer que la hipertrofia adenoidea puede causar distintos grados de obstrucción.

Según Sola-Morales y Pons (2003). Los parámetros restrictivos de esta patología se hacen notar por tejidos blandos ya que, aunque la afección de la costillas no es tan importante como la de otros huesos, la musculatura torácica es el problema aunque al verla tiene una impresión de potente, no es así, ya que por su alteración mecánica dada por sus puntos de inserción, podría tener menos eficiencia.

Se dice que el tórax igual tendría una influencia en este patrón restrictivo ya nombrado, ya que según Fano y Cols. (2009), ilustra que la caja torácica no tiene una buena composición y es bastante estrecho y pequeño por ende en términos generales no proporciona una óptima ventilación al momento de realizar un mayor compromiso respiratorio que los niños sin acondroplasia.

2.1.6.4. Complicaciones auditivas.

La Otitis fue reconocida hace ya un tiempo como una complicación frecuente en los individuos con acondroplasia, debemos considerar que las complicaciones auditivas en cualquier de sus tres vertientes puede llegar a ser muy dañina para las personas de talla baja por la incidencia de otitis media, como causante de hipoacusia y como causante de la adquisición del habla. (Sola-Morales y Pons 2003).

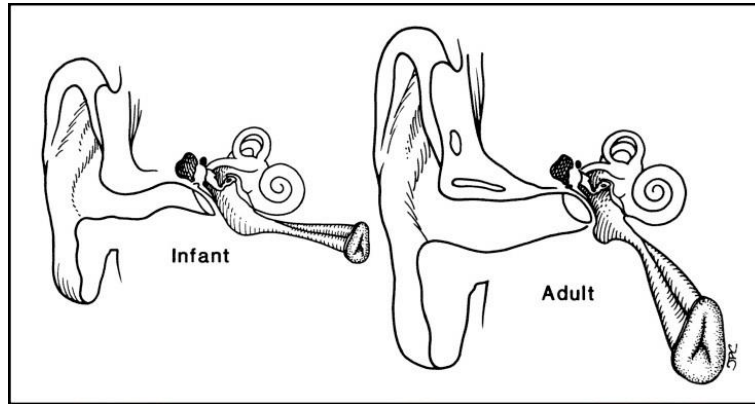
Según Fano y Cols. (2013) la frecuencia de la otitis media, Otitis media crónica recurrente y Otitis serosa, deben ser medicadas y tratadas para prevenir otras complicaciones auditivas más graves.

La Otitis media en los acondroplásicos es muy alta llegando entre 60% a 75% de la población durante el primer año de vida, en adultos mayores de 18 años la incidencia es de 11%, si no recibe un buen tratamiento farmacológico, se obliga en muchos casos a la colocación de tubos de drenaje o ventilación del oído medio. (Sola-Morales y Pons 2003).

La Otitis media aguda según Hernández, en niños está directamente relacionada con la inmadurez de las trompas de Eustaquio, ya que es corta y más horizontal que la normal, junto con esto existe una probable inmadurez del sistema inmunológico en los pacientes pediátricos. En adultos esta patología asociada a la acondroplasia se manifiesta por una disminución de los gases que difunden hacia el espacio vascular por ende se provoca en el pabellón auditivo una presión negativa y extravasación de líquido seroso y se acumula en la caja timpánica.

La hipoacusia es frecuente en personas con acondroplasia, aunque por lo general su diagnóstico suele ser tardío alrededor a los 4 años del pequeño, ya que aparecen los trastornos del habla a esta edad. (Sola-Morales y Pons 2003).

Ilustración 4: Trompas de Eustaquio.



Fuente 4: Dios M. (2011).

En la ilustración 3 se muestra el oído interno, específicamente las trompas de Eustaquio, tanto de infantes como adultos. Se muestra la inmadurez de las Trompas de Eustaquio de los pediátricos ya que morfológicamente y anatómicamente son más cortas y horizontales.

Esta alteración que se da a los pequeños acondroplásicos según Fano y Cols. (2009) es principalmente del crecimiento óseo del macizo facial ya que el tercio medio de la cara es más pequeño que los niños normales, esto provoca problemas a nivel del oído medio que se manifiesta por hipoacusia o disminución de la audición.

Por eso según Sola-Morales y Pons (2003) menciona que es recomendable realizar exámenes y una evaluación auditiva a partir del mes de vida, incluyendo una audiometría cuando se pesquisa o sospecha alguna disminución de la audición o hipoacusia, en estudios realizados que menciona que los acondroplásicos demuestran que la única diferencia en la morfología del órgano de la audición eran el ángulo del canal auditivo interno y la distancia entre ambos canales auditivos internos.

Es importante cuantificar que la hipoacusia se asocia al menos al 50% de los casos de dehiscencia, y también es causa de mayor sangrado en la miringotomía y la colocación de tubos de drenaje del oído medio. (Fano y Cols. 2009; Fano y Lejarraga 2000).

Debido a lo anterior se adquiere un retraso en el habla y se empieza a descubrir a partir de los 2 años ya que es cuando los pequeños niños comienzan a palabrear, es aquí cuando según

Sola-Morales y Pons(2003).menciona que un 20% de los niños acondroplasicos presentan un retaso en la adquisición del lenguaje sin embargo la gente etiqueta a estos individuos con un aprendizaje lento o son discriminado de retrasados mentales. Mientras que otros autores afirman que la capacidad cognitiva de los acondroplasicos esta conservada.

El tratamiento para estas complicaciones en personas acondroplasicas deben ser casual y si es posible se debe acompañar de logopedia, sin dejar de lado el principal factor para atacar estas patologías asociadas, que es el detectarlas a tiempo y lo antes posible para que la integración social del pequeño no afecte en ámbito preescolar, escolar y hasta profesional para que no pierda oportunidades durante su vida. (Sola-Morales y Pons 2003).

2.1.7. Cuidados especiales en niños con Acondroplasia.

Los niños con acondroplasia presentan características físicas y psicológicas que conllevan la necesidad de recibir tratamiento de manera temprana, con especial hincapié en áreas y/o aspectos concretos. La percepción de sí mismos, las alteraciones óseas, la obstrucción de las vías respiratorias altas, las manos características en tridente, la posible hidrocefalia o compresión de la médula espinal, entre otras, son aspectos a tener en cuenta en el desarrollo del niño acondroplásico. La intervención precoz y específica contribuye a mejorar estos aspectos, prevenir secuelas graves y a favorecer el desarrollo de los niños acondroplasicos. (Sánchez y Cols. 2011)

Las complicaciones ortopédicas en los acondroplásicos se presentan habitualmente, aunque no exclusivamente, a edades adultas. Los problemas a este nivel son habitualmente causados por tres mecanismos: por deformaciones óseas congénitas, por sobrecarga de las articulaciones secundarias a las deformidades óseas y por crecimiento inadecuado de los huesos. (Sola-Morales y Pons 2003; pág. 39).

2.1.7.1 Cuidados Musculo-Esquelético.

Si bien la hipotonía (menor tono muscular), mejora con el tiempo y es independiente de la actividad física que desarrolla el niño, a cualquier edad que el niño necesite la evaluación de la funcionalidad y eventual tratamiento, mejorará la actividad física general. Ejemplos de ellos son, la recuperación posterior a las cirugías, el manejo con los fijadores externos, la prevención de las cifosis y lordosis lumbar, demuestran que el Kinesiólogo es parte fundamental del desarrollo de los niños con esta patología, es más existen estudios que refieren que el kinesiólogo cumple un rol importante en la rectificación de diagnósticos médicos de enfermedades secundarias a esta patología. (Fano y Cols. 2013)

La Kinesiología Aplicada es una herramienta diagnóstica y terapéutica que se debe incorporar a la sistemática de trabajo. Utilizando las herramientas de la Kinesiología Aplicada se puede hacer un diagnóstico etiológico mucho más preciso, y un tratamiento de las complicaciones Musculo-esqueléticas, eficaz con resultados evidentes, tanto clínica como radiográficamente. (De la Ballina 2009).

2.1.7.2 Cuidados Neurológicos.

Los niños acondroplásicos pueden tener retraso en el desarrollo motor. Como consecuencia de esto, adquieren generalmente las pautas motoras gruesas (sentarse, gatear, caminar) más tarde, pero todos logran caminar. (Sánchez y cols. 2011)

Fano y Cols. (2009) mencionan que en el desarrollo motor, antes de caminar, utilizan posiciones adaptativas como girar para ambos lados, gatear con el apoyo simétrico de codos (gateo de soldado). Sin embargo un pequeño grupo de niños puede desarrollar complicaciones neurológicas de importancia que retrasan el progreso de las pautas motoras o también pueden provocar la pérdida de un logro adquirido previamente.

Generalmente los niños con Acondroplasia tienen un crecimiento acelerado de su cabeza, por lo menos, en los 2 primeros años de vida. Si el médico tratante no conoce esta

condición podría optar por un tratamiento perjudicial para el niño que podría ocasionar daños importantes a nivel neurológico. (Fano y Lejarraga 2000).

2.1.7.3. Cuidados Respiratorio.

Las complicaciones respiratorias en los individuos con Acondroplasia son fundamentalmente debidas a trastornos restrictivos u obstructivos de la vía aérea. La forma de acondroplasia homocigota es letal por las deformaciones torácicas o por la compresión de los centros respiratorios. Por lo que es importante considerar también, la importante problemática de los trastornos de origen neurológico central, que pueden derivar en apnea central y muerte súbita. (Sola-Morales O, y Pons J. 2003).

Las alteraciones respiratorias aparecen entre un 75-85% de los lactantes con acondroplasia y es poco habitual en los niños mayores de 2 años. Los niños con Acondroplasia tienen un tórax estrecho y pequeño. En términos generales se dice que ante infecciones respiratorias, estos niños tienden a tener un mayor compromiso a diferencia de los niños sin Acondroplasia; en base a estos hechos el rol de equipos multidisciplinarios como médicos pediatras para el tratamiento farmacológicos, neurólogos para evitar o tratar los trastornos neurologicos y la kinesiología en su trabajo respiratorio, es de vital importancia para estos niños durante los primeros 2 años de vida. (Sola-Morales y Pons 2003; Fano y Cols. 2013).

2.1.7.4. Cuidados Auditivos.

La alteración del crecimiento óseo del macizo facial (tercio medio de la cara más pequeño) predispone a estos niños a alteraciones a nivel del oído medio que se manifiestan por otitis (inflamación de oído) a repetición e hipoacusia (disminución de la audición). Estos cuadros se producen habitualmente en el tiempo frío, como el invierno, además por el factor anatómico que es predisponente para estos problemas. (Fano y Cols. 2009)

Los tratamientos de los trastornos ya mencionados, varían en cada caso, desde la medicación, hasta la cirugía y/o el equipamiento audiotrófico. Por otro lado, también por las características anatómicas óseas del macizo facial, es frecuente el ronquido nocturno y

la insuficiencia ventilatoria nasal. En algunos de estos casos, cuando la obstrucción respiratoria alta es importante, es probable que tenga que indicarse la extirpación de amígdalas y/o adenoides. (Fano y Cols. 2013)

2.1.8. Lesiones de miembro inferior en Acondroplasia.

Se refiere a miembro inferior a la extremidad compuesta por los segmentos corporales de muslo, pierna y pie, y a nivel articular cadera, rodilla, tobillo y pie. Esta extremidad es primordial para el desarrollo postural, el equilibrio y la marcha, si esta se ve afectada por cualquiera sea el motivo, siempre tendrá consecuencias importantes en las actividades de la vida diaria, dentro de las que se pueden destacar principalmente, el traslado de un lugar a otro. (Sanz 2010).

Como la mayoría de las personas con Acondroplasia según Camacho (2012) no suelen realizar actividad física, el sobrepeso es el resultado general en la mayoría de los casos, en personas normales que generan esta condición de aumento de masa corporal, existen una variedad de manifestaciones patológicas en su estado que suelen evidenciarse como molestias óseas y articulares principalmente en las articulaciones de carga como la cadera y rodilla y se verifica la teoría que es la causa más usual de los trastornos músculo-esqueléticos de miembro inferior.

Junto con lo anterior según (Fano y Cols. 2009), se debe poseer la conciencia suficiente que para las personas con Acondroplasia estas manifestaciones son mucho más severas, debido a que sus extremidades no son proporcionales a su tronco, y al no serlo el peso que resisten estas personas es mucho mayor, provocando no solo un deterioro articular y óseo, sino de todo los componentes que conforman la extremidad, además de deformarlas.

“La obesidad es el factor de riesgo más importante que nosotros podemos modificar o corregir. No podemos modificar la edad, ni el sexo, ni nuestra herencia genética. Sin embargo, la pérdida de peso puede reducir el riesgo de artrosis en algunas articulaciones porque la asociación entre obesidad y artrosis varía según las diferentes articulaciones”.
(Lario 2005, pág. 5)

“La obesidad es el factor de riesgo de artrosis más modificable, concretamente para la artrosis de las articulaciones de carga, y entre ellas la rodilla. Tanto el desarrollo de la artrosis de rodilla como su progresión tiene una clara relación con el IMC”. (Moreno E. y Cols. 2008 pág. 10)

Desde lo fisiopatológico, se produce una tendinosis (más bien tendinosis angiofibroblástica), es decir degeneración del tejido colágeno debido a la edad, micro traumatismo o compromiso vascular, evidenciándose inflamación o tendinitis en estados iniciales. Se afecta más frecuentemente en la inserción de los músculos cuádriceps en la tuberosidad anterior de la tibia. (Gallardo y Cols. 2011).

Otras patologías de miembro inferior que tienen relación a la Acondroplasia, son las lesiones meniscales que son habitualmente en el contexto de mecanismos traumáticos o por degeneración del menisco secundario a una Osteoartritis, reflejándose en los lesionados con signos y síntomas de dolor agudo punzante posterior a la ruptura del menisco, con un aumento de volumen por líquido intraarticular recurrente o sensación de bloque al realizar la flexo extensión (Figueroa y Cols. 2011).

Las deformidades más evidentes resultantes del sobrepeso, son el Valgo de cadera y el Varo de rodilla, el Valgo de cadera, es una posición anómala de la articulación en donde esta se angula distribuyendo el segmento muslo, hacia afuera en relación al eje central del cuerpo, la que puede ocasionar mayor contacto entre la cabeza del fémur con la cavidad cotiloidea del hueso coxal de la pelvis, dicho contacto, genera mayor roce entre el cartílago que se encuentra entre estos dos huesos (Miralles y Miralles 2005), lo que comienza con un deteriorar progresivo que llega a nivel del tejido óseo de esta articulación. Por lo tanto, al disminuir progresivamente la superficie de contacto, este puede atrapar ligamentos y tendones musculares que se encuentran anatómicamente dentro y por fuera de estas zonas, produciendo distintos síndromes incapacitantes para la persona, mencionando a su vez la importante inestabilidad producida por el tejido muscular de la articulación debido a la nueva angulación que reciben los segmentos, por lo que el musculo debe adaptarse de la posición anómala generando mayor gasto energético para su función (López 2006).

Una persona de cada diez no experimenta evolución de la artrosis de la cadera: el dolor permanece pero la articulación sigue funcionando. Cuando el deterioro del cartílago es

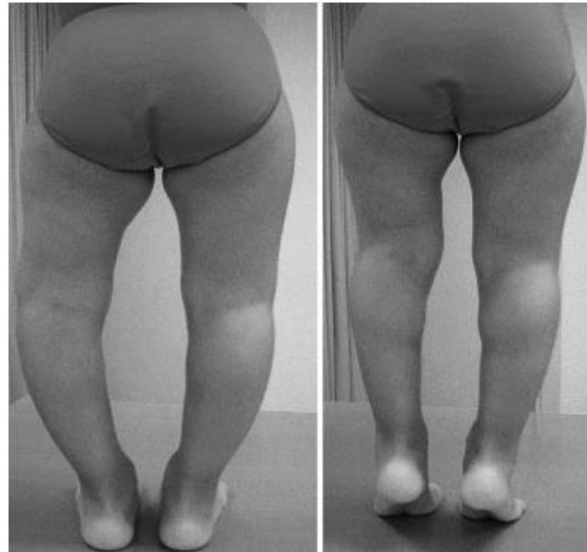
extremo, se debe recurrir a una prótesis (este es el caso después de una decena de años, como promedio). Con mucha frecuencia, la artrosis afecta también la segunda cadera. (Tourmente 2004, pág. 23).

El Varo de rodilla o Genu Varo para Miralles y Miralles (2005), el eje mecánico de la extremidad inferior se define por la línea que se une el centro de la escotadura intercondilea, con centro de la cabeza femoral y el centro de la mortaja tibioperonea, esta línea forma un ángulo abierto hacia externo que en condiciones normales no debe sobrepasar los 8°. La mayoría de los autores coincide en que un óptimo y adecuado eje mecánico del miembro inferior debe estar entre los 5 y 7 °.

Siguiendo con la descripción la angulación interna del segmento pierna hacia dentro en relación al eje central del cuerpo, en la mayoría de los casos se debe a la adaptación que el cuerpo realiza por la angulación que genera la cadera por el sobrepeso u obesidad, esta provoca prácticamente deterioros similares a la cadera sin embargo daña otras estructuras específicas como el menisco interno de rodilla y reiterados casos de esguinces en la zona lateral de rodilla que causan mucho dolor. (Moraño y Cols. 2007).

Otras de la alteración a nivel de rodilla que se produce es el Genu Varo según López (2006) Estas deformidades tienden a progresar lentamente con el paso del tiempo y pueden estar localizadas en los propios huesos y se puede demostrar que es secundaria a laxitudes de los ligamentos colaterales externos, ya que en la exploración física se valora el componente pasivo y su laxitud articular del ligamento, en el estudio se muestra que a los paciente que sufren con la patología estudiada “Acondroplasia”, por la tensión de los músculos de extremidad inferior hay una corrección importante en la curvatura anormal que se menciona.

Ilustración 5: Genu varo en acondroplasia.



Fuente 5: Deformidades Angulares de las Extremidades Inferiores en la edad Infantil y Adolescencia (Pág. 37)

En la ilustración 5 se observa a joven acondroplásico de 12 años de edad, con un pronunciado genu varo bilateral al estar de pie en reposo, en la imagen de la derecha se observa al mismo joven en punta de pie corrigiendo el genu varo de la extremidades inferior.

2.1.9. Prevalencia en lesiones extremidad inferior en el mundo.

Las enfermedades reumatoideas son frecuentes en miembro inferior y generaron un aumento de consultas médicas en el periodo 1996-1997 con 25,9% artrosis, 24,2% reumatismo de partes blandas y 20,8% desordenes lumbares. Junto con esto mencionar que el dolor es un parámetro importante dentro de esta evaluación y está influido por diferentes factores como: genéticos, culturales, económico y sociológicos. (Martin y Cols.2004).

La artritis es una de las enfermedades con mayor prevalencia y unas de las causas más frecuentes de discapacidad en EE.UU, siendo una de las enfermedades crónicas con mayor incidencia, aunque en la población adulta mayor es igualado o superado por las fracturas de cadera. Se estimó que el 33% de los habitantes adultos presenta artritis o síntomas crónicos articulares, considerando la patología que provoca mayor discapacidad en EE.UU, junto con esto se menciona a la edad una variable importante ya que presenta un factor de riesgo y muestra una relación positiva con la prevalencia de la artritis, afectando a todos los grupos de edad y en mayor importancia en mujeres (Martin y Cols. 2004).

La prevalencia de la Osteoartritis tiene como una influencia su ubicación anatómica y el género, en las articulaciones de los dedos es de 70 % en mujeres a los 70 años y el 50 % en hombres, en segundo lugar queda la osteoartritis de rodilla con un 30 % en mujeres y 20% en hombres en grupos con avanzada edad, en tercer lugar queda la osteoartritis de cadera con 15% y 10% respectivamente. Los factores de riesgo con generalmente un parámetro importante al momento de realizarse estas investigaciones y son la obesidad, género, genética, enfermedades mórbidas y la menopausia en mujeres mayores. (Martin y Cols. 2004).

Juntos con nombrar otras patologías de miembro inferior que tienen relación con la investigación tenemos las lesiones meniscales que son habitualmente en el contexto de mecanismos traumáticos o por degeneración del menisco, en el estudio se indica como signos y síntomas un dolor agudo punzante posterior a la lesión con un mecanismo de lesión es con la rodilla en rotación y flexión con el pie estático en el suelo, también puede generar un aumento de volumen por líquido intraarticular recurrente o sensación de bloque al realizar la flexo extensión (Figuroa y Cols. 2011).

Según Arias A. (2009) al menos el 10 % de personas adultas presenta Osteoartritis moderada o grave, con esto es válido informar que la incidencia aumenta con la edad y principalmente afecta a las articulaciones periféricas (manos, pies, rodilla, cadera), esta patología es de evolución lenta y su prevalencia en adultos norteamericanos es de 33% , junto con esto los factores de riesgo son predisponentes a que se pueda producir la dicha enfermedad como la sobrecarga mecánica anormal de articulación de extremidad inferior, también se menciona que tiene una fuerte predisposición los agentes hereditarios y factores biomecánicos locales como las subluxaciones congénitas de cadera, ruptura de meniscos o ligamentos cruzados asociada a la osteoartrosis.

Según la Organización Mundial de la Salud informa que las patologías reumáticas son de gran incidencia a nivel mundial ya que presenta el tercer problema de salud en países desarrollado y entre ellas, la anteriormente nombrada “artrosis” se menciona que es la más frecuente y afecta alrededor de 80% de la población mayor de 65 años, también es importante dar a conocer que la artrosis es la etiología más importante de discapacidad funcional del aparato musculo esquelético en todas las zonas geográficas y razas, y se dice que la prevalencia e intensidad de la patología nombra se incrementa con el envejeciendo de la población porque irreversible. (Pineda 2007).

3. RESULTADOS.

3.1. PREGUNTAS DE CARACTERIZACIÓN.

Tabla 2: Referencia de edades de las personas con Acondroplasia y sus estadísticos

EDAD			
		Frecuencia	Porcentaje
Válidos	16,0	1	2,0
	17,0	1	2,0
	18,0	5	10,0
	20,0	1	2,0
	21,0	1	2,0
	22,0	4	8,0
	23,0	3	6,0
	24,0	1	2,0
	25,0	3	6,0
	26,0	3	6,0
	27,0	2	4,0
	28,0	5	10,0
	29,0	1	2,0
	30,0	4	8,0
	31,0	1	2,0
	32,0	1	2,0
	33,0	3	6,0
	34,0	3	6,0
	35,0	2	4,0
	36,0	1	2,0
37,0	1	2,0	
38,0	1	2,0	
40,0	1	2,0	
46,0	1	2,0	
	Total	50	100,0

Estadísticos		
EDAD		
N	Válidos	50
	Perdidos	0
Media		27,440
Mediana		27,500
Moda		18 - 28

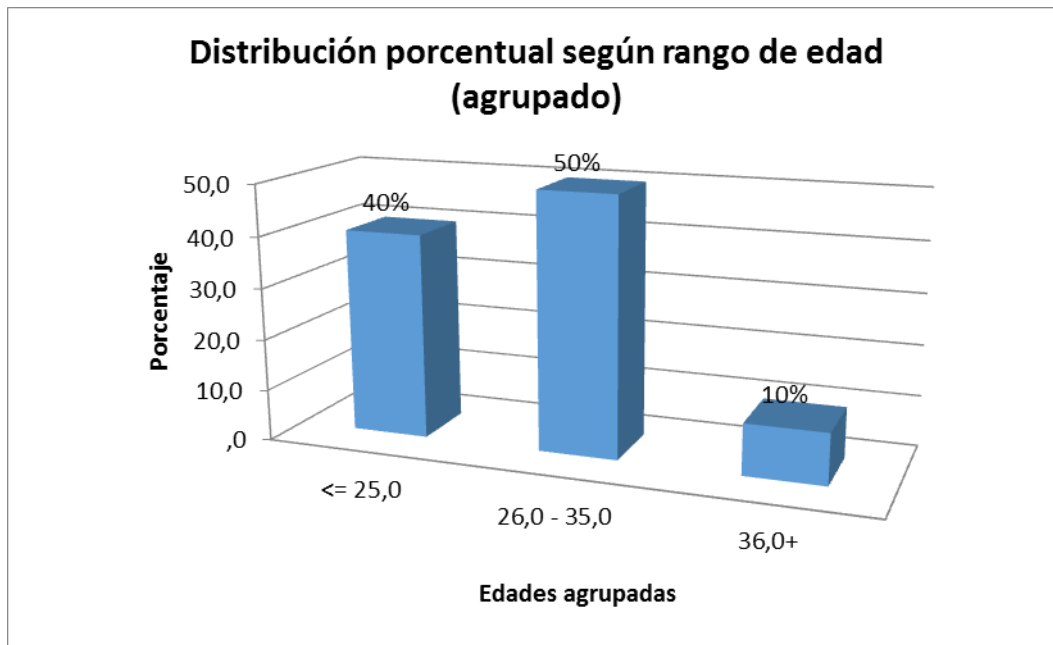
Fuente 6: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS

Tabla 2: Pregunta de caracterización que identifica la edad de las personas con Acondroplasia

EDAD (agrupado)					
<= 25,0		26,0 - 35,0		36,0+	
Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
20	40,0	25	50,0	5	10,0

Fuente 7: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

Gráfico 5: Pregunta de caracterización que identifica la edad de las personas con Acondroplasia



Fuente 8: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

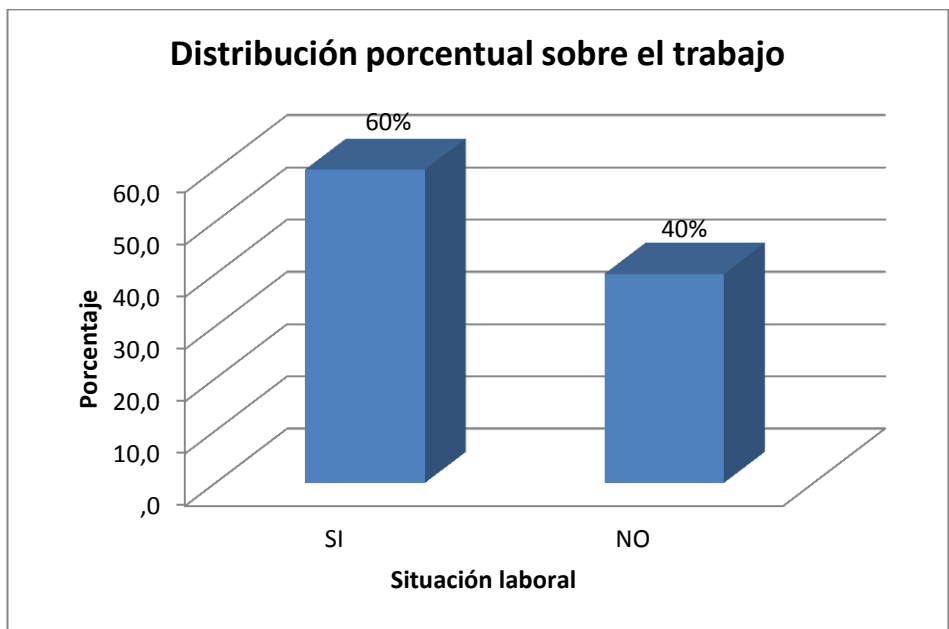
Las personas encuestadas tenían edades entre los 16 a 46 años, en la Tabla 1, 2 y Grafico 1 de elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS, se realizaron agrupaciones de edades, para simplificar el análisis de datos identificando que existe un 40% de personas bajo los 25 años de edad, 50% entre los 26 y los 35 años y un 10% sobre los 36 años de edad.

Tabla 3: Pregunta de caracterización que indica la Situación laboral de los sujetos con Acondroplasia.

TRABAJAS			
SI		NO	
Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
30	60,0	20	40,0

Fuente 9: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

Gráfico 6: Pregunta de caracterización que indica la Situación laboral de los sujetos con Acondroplasia



Fuente 10: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

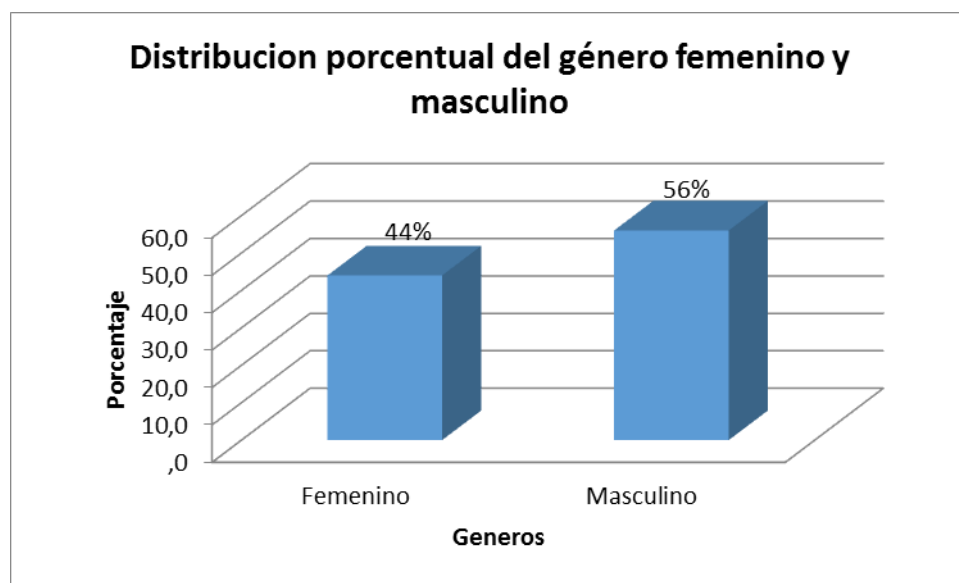
Se analiza según Tabla 3 y gráfico 2, la situación laboral de las personas con Acondroplasia, donde se identifica que 30 de los 50 encuestados se encuentra trabajando, lo que equivale a un 60 % de estos mismos, por consiguiente la fracción restante es la que no trabaja.

Tabla 4: Pregunta de caracterización que identifica el género sexual de las personas con Acondroplasia

SEXO			
Femenino		Masculino	
Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
22	44,0	28	56,0

Fuente 11: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

Gráfico 7: Pregunta de caracterización que identifica el género sexual de las personas con Acondroplasia



Fuente 12: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

Del universo de 50 personas con Acondroplasia que se reúnen en la comuna de San Bernardo, Región Metropolitana Chile, el 44% de estas personas son del género femenino y el 56% del género masculino. (Tabla 4; Grafico3).

3.2. PREGUNTAS DE IDENTIFICACIÓN.

3.2.1. ¿Has tenido molestias en estas articulaciones? (caderas, rodillas, tobillos y pies)

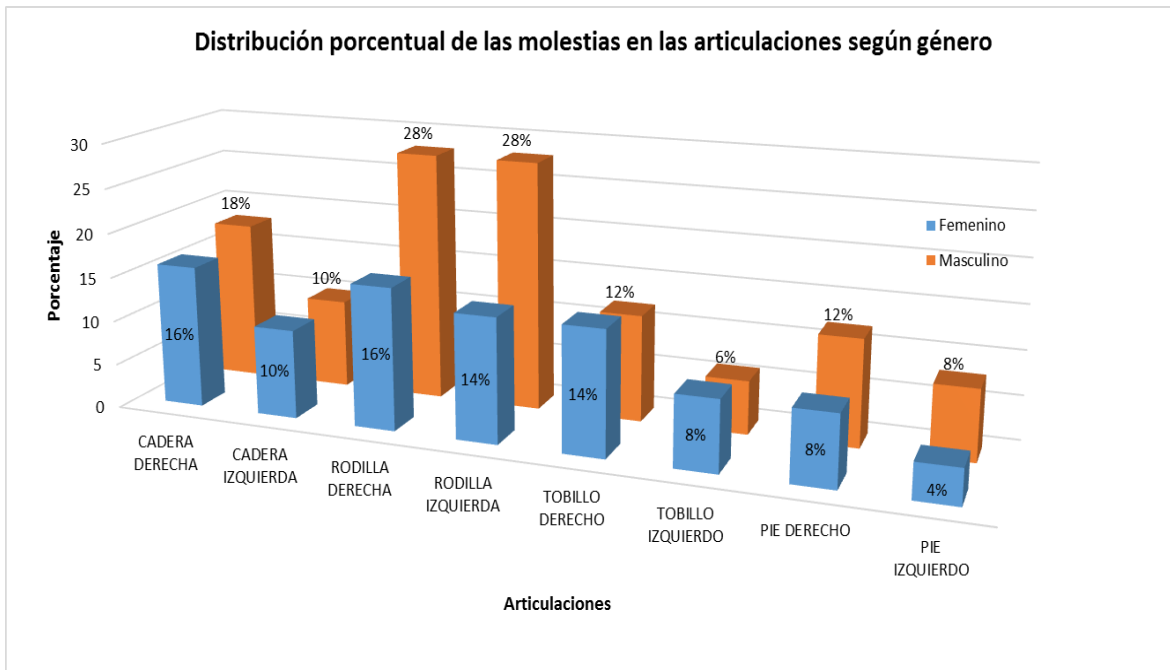
Tabla 5: Molestias en articulaciones de miembro inferior en personas con Acondroplasia.

		SEXO			
		Femenino		Masculino	
		Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
CADERA DERECHA	SI	8	16,0	9	18,0
CADERA IZQUIERDA	SI	5	10,0	5	10,0
RODILLA DERECHA	SI	8	16,0	14	28,0
RODILLA IZQUIERDA	SI	7	14,0	14	28,0
TOBILLO DERECHO	SI	7	14,0	6	12,0
TOBILLO IZQUIERDO	SI	4	8,0	3	6,0
PIE DERECHO	SI	4	8,0	6	12,0
PIE IZQUIERDO	SI	2	4,0	4	8,0

Fuente 13: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

En la tabla 5, se identifican las Molestias en articulaciones de miembro inferior en personas con Acondroplasia, tomando en cuenta solo la alternativa del SI, de esta forma el análisis de datos es más eficiente para poder obtener los resultados necesarios para poder responder parte de la pregunta de investigación.

Gráfico 8: Molestias en articulaciones de miembro inferior en personas con Acondroplasia de ambos géneros.



Fuente 14: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

En este gráfico (N^a4) se identifica que las molestias de las articulaciones de miembro inferior que prevalecen ante las otras en el género femenino son, las molestias de cadera derecha y rodilla derecha. Tomando en el gráfico el mismo valor, donde 8 de las 22 mujeres indicaron que dentro de estas articulaciones tenían más molestias, identificándose porcentualmente con un 16% en cada una de estas. En el género Masculino son, las molestias de rodilla derecha y rodilla izquierda. Tomando en el gráfico el mismo valor, donde 14 de los 28 hombres indicaron que en estas articulaciones tenían más molestias, identificándose porcentualmente con un 28% en cada una de estas.

Tabla 6: Molestias en articulaciones de miembro inferior en personas con Acondroplasia según rango de edad.

		EDAD (agrupado)					
		<= 25,0		26,0 - 35,0		36,0+	
		Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
CADERA DERECHA	SI	5	10,0	11	22,0	1	2,0
CADERA IZQUIERDA	SI	4	8,0	6	12,0	0	,0
RODILLA DERECHA	SI	9	18,0	11	22,0	2	4,0
RODILLA IZQUIERDA	SI	12	24,0	8	16,0	1	2,0
TOBILLO DERECHO	SI	5	10,0	6	12,0	2	4,0
TOBILLO IZQUIERDO	SI	3	6,0	3	6,0	1	2,0
PIE DERECHO	SI	3	6,0	5	10,0	2	4,0
PIE IZQUIERDO	SI	1	2,0	3	6,0	2	4,0

Fuente 15: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

La tabla 6, pretende identificar, en que rango de edad prevalecen las molestias de las articulaciones de miembro inferior en personas con Acondroplasia sin diferenciación de género.

Tabla 7: Molestias en articulaciones de miembro inferior en personas con Acondroplasia según rango de edad y género.

		SEXO					
		Femenino					
		EDAD (agrupado)					
		<= 25,0		26,0 - 35,0		36,0+	
		Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
CADERA DERECHA	SI	2	4,0	6	12,0	0	,0
CADERA IZQUIERDA	SI	2	4,0	3	6,0	0	,0
RODILLA DERECHA	SI	3	6,0	5	10,0	0	,0
RODILLA IZQUIERDA	SI	4	8,0	3	6,0	0	,0
TOBILLO DERECHO	SI	3	6,0	4	8,0	0	,0
TOBILLO IZQUIERDO	SI	1	2,0	3	6,0	0	,0
PIE DERECHO	SI	1	2,0	3	6,0	0	,0
PIE IZQUIERDO	SI	0	,0	2	4,0	0	,0

Fuente 16: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

Esta tabla (Nª7) pretende identificar, en que rango de edad prevalecen las molestias de las articulaciones de miembro inferior, para el género femenino con Acondroplasia.

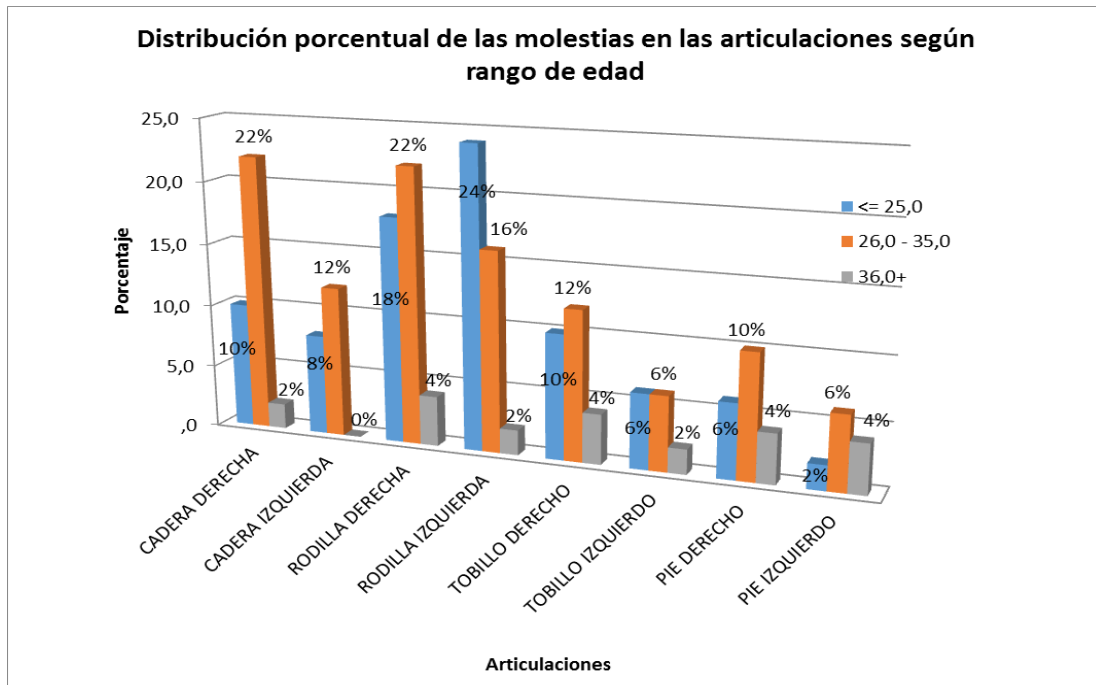
Tabla 8: Molestias en articulaciones de miembro inferior en personas con Acondroplasia según rango de edad y género.

		SEXO					
		Masculino					
		EDAD (agrupado)					
		<= 25,0		26,0 - 35,0		36,0+	
		Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
CADERA DERECHA	SI	3	6,0	5	10,0	1	2,0
CADERA IZQUIERDA	SI	2	4,0	3	6,0	0	,0
RODILLA DERECHA	SI	6	12,0	6	12,0	2	4,0
RODILLA IZQUIERDA	SI	8	16,0	5	10,0	1	2,0
TOBILLO DERECHO	SI	2	4,0	2	4,0	2	4,0
TOBILLO IZQUIERDO	SI	2	4,0	0	,0	1	2,0
PIE DERECHO	SI	2	4,0	2	4,0	2	4,0
PIE IZQUIERDO	SI	1	2,0	1	2,0	2	4,0

Fuente 17: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

Esta tabla (Nª8) pretende identificar, en que rango de edad prevalecen las molestias de las articulaciones de miembro inferior, para el género Masculino con Acondroplasia.

Gráfico 5: Molestias en articulaciones de miembro inferior en personas con Acondroplasia según rango de edad.



Fuente 18: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

En este gráfico (N^o5) se identifica que las personas con Acondroplasia menores a 25 años de edad, tienen más molestias en la articulación de rodilla izquierda en comparación a los encuestados que tenían edades entre los 26 35 años, donde sus molestias prevalecen en otras dos articulaciones, que son la cadera derecha y rodilla derecha, no obstante las personas con edades superiores a los 36 años de edad poseen molestias en cada una de las articulaciones de extremidad inferior sin variar significativamente en los resultados.

3.2.2. ¿Has tenido Molestias en estos músculos? (Glúteos, Muslos y Piernas)

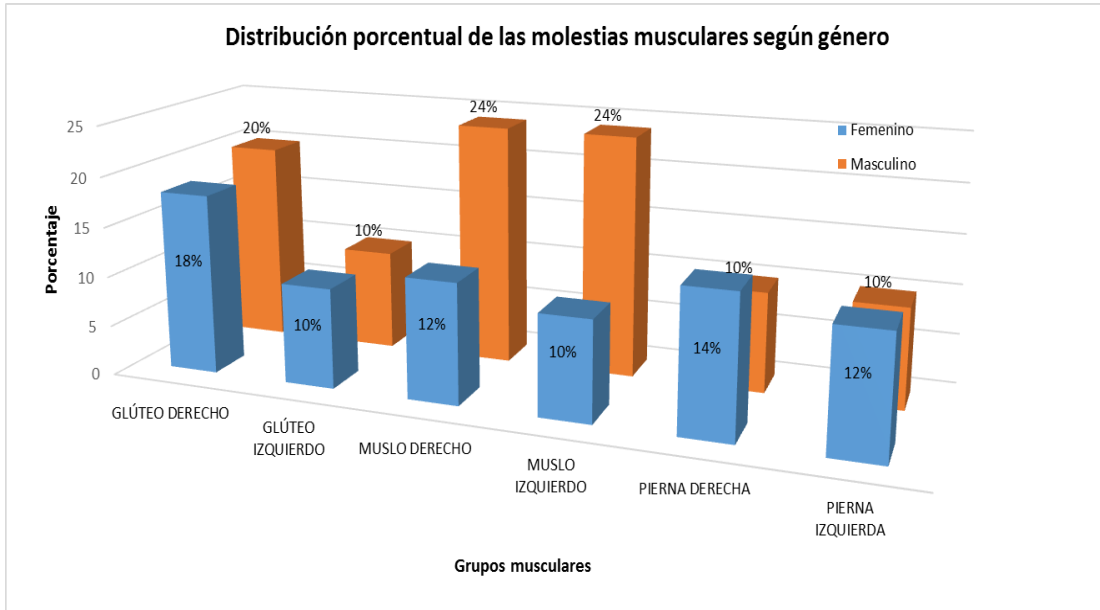
Tabla 9: Molestias musculares de miembro inferior en personas con Acondroplasia

		SEXO			
		Femenino		Masculino	
		Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
GLÚTEO DERECHO	SI	9	18,0	10	20,0
GLÚTEO IZQUIERDO	SI	5	10,0	5	10,0
MUSLO DERECHO	SI	6	12,0	12	24,0
MUSLO IZQUIERDO	SI	5	10,0	12	24,0
PIERNA DERECHA	SI	7	14,0	5	10,0
PIERNA IZQUIERDA	SI	6	12,0	5	10,0

Fuente 19: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

En la tabla 9 se identifican las Molestias musculares de miembro inferior en personas con Acondroplasia, tomando en cuenta solo la alternativa del SI, de esta forma el análisis de datos es más eficiente para poder obtener los resultados necesarios para poder responder parte de la pregunta de investigación.

Gráfico 6: Molestias en la musculatura de miembro inferior en personas con Acondroplasia de ambos géneros.



Fuente 20: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

En este gráfico 6 se identifica que las molestias en la musculatura de miembro inferior que prevalecen ante las otras, en el género femenino son, las molestias en el glúteo derecho, donde 9 de las 22 mujeres indicaron que dentro de esta musculatura tenían más molestias, identificándose con un 18%. En el género Masculino son, las molestias de muslo derecho y muslo izquierdo. Tomando en el gráfico el mismo valor, donde 12 de los 28 hombres indicaron que dentro de estos músculos tenían más molestias, identificándose de forma porcentual con un 24%.

Tabla 10: Molestias musculares de miembro inferior en personas con Acondroplasia según rango de edad.

		EDAD (agrupado)					
		<= 25,0		26,0 - 35,0		36,0+	
		Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
GLÚTEO DERECHO	SI	8	16,0	9	18,0	2	4,0
GLÚTEO IZQUIERDO	SI	4	8,0	6	12,0	0	,0
MUSLO DERECHO	SI	9	18,0	7	14,0	2	4,0
MUSLO IZQUIERDO	SI	8	16,0	8	16,0	1	2,0
PIERNA DERECHA	SI	5	10,0	7	14,0	0	,0
PIERNA IZQUIERDA	SI	5	10,0	5	10,0	1	2,0

Fuente 21: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

Esta tabla (N^o10) pretende identificar, en que rango de edad prevalecen las molestias musculares de miembro inferior en personas con Acondroplasia sin diferenciación de género.

Tabla 11: Molestias musculares de de miembro inferior en personas con Acondroplasia según rango de edad y género.

		SEXO					
		Femenino					
		EDAD (agrupado)					
		<= 25,0		26,0 - 35,0		36,0+	
		Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
GLÚTEO DERECHO	SI	4	8,0	5	10,0	0	,0
GLÚTEO IZQUIERDO	SI	2	4,0	3	6,0	0	,0
MUSLO DERECHO	SI	2	4,0	4	8,0	0	,0
MUSLO IZQUIERDO	SI	2	4,0	3	6,0	0	,0
PIERNA DERECHA	SI	2	4,0	5	10,0	0	,0
PIERNA IZQUIERDA	SI	3	6,0	3	6,0	0	,0

Fuente 22: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

Esta tabla (N^o11) pretende identificar, en que rango de edad prevalecen las molestias musculares de miembro inferior, para el género Femenino con Acondroplasia.

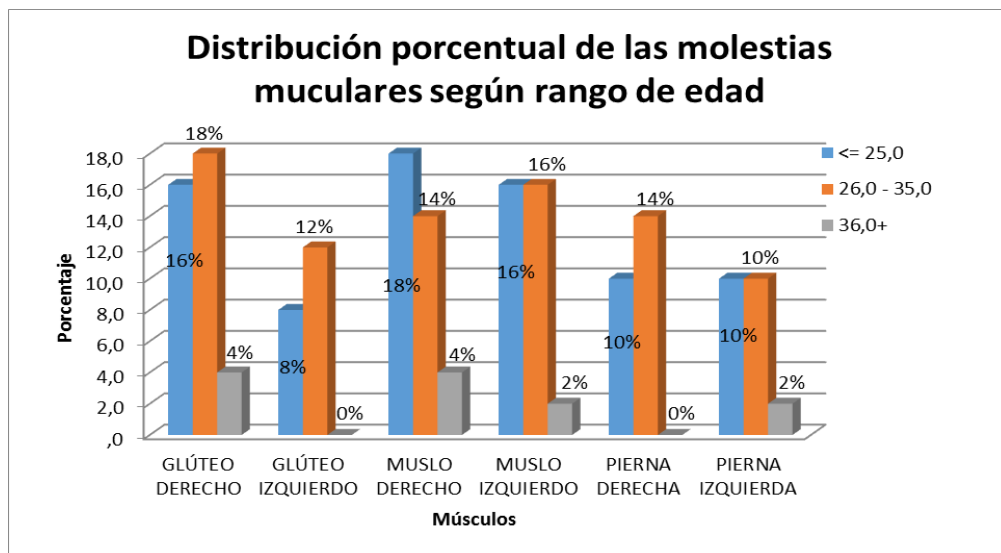
Tabla 12: Molestias musculares de miembro inferior en personas con Acondroplasia según rango de edad y género.

		SEXO					
		Masculino					
		EDAD (agrupado)					
		<= 25,0		26,0 - 35,0		36,0+	
		Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje	Frecuencia	Porcentaje
GLÚTEO DERECHO	SI	4	8,0	4	8,0	2	4,0
GLÚTEO IZQUIERDO	SI	2	4,0	3	6,0	0	,0
MUSLO DERECHO	SI	7	14,0	3	6,0	2	4,0
MUSLO IZQUIERDO	SI	6	12,0	5	10,0	1	2,0
PIERNA DERECHA	SI	3	6,0	2	4,0	0	,0
PIERNA IZQUIERDA	SI	2	4,0	2	4,0	1	2,0

Fuente 23: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

Esta tabla (Nª12) pretende identificar, en que rango de edad prevalecen las molestias musculares de miembro inferior, para el género Masculino con Acondroplasia.

Gráfico 7: Molestias musculares de miembro inferior en personas con Acondroplasia según rango de edad.



Fuente 24: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

En este gráfico (Nª7) se identifica que las personas con Acondroplasia menores a 25 años de edad tienen más molestias en la musculatura de muslo derecho en comparación a los encuestados que tenían edades entre los 26 35 años, donde sus molestias prevalecen en la musculatura de glúteo derecho, no obstante las personas con edades superiores a los 36 años de edad poseen molestias musculares de extremidad inferior que no varían significativamente en los resultados.

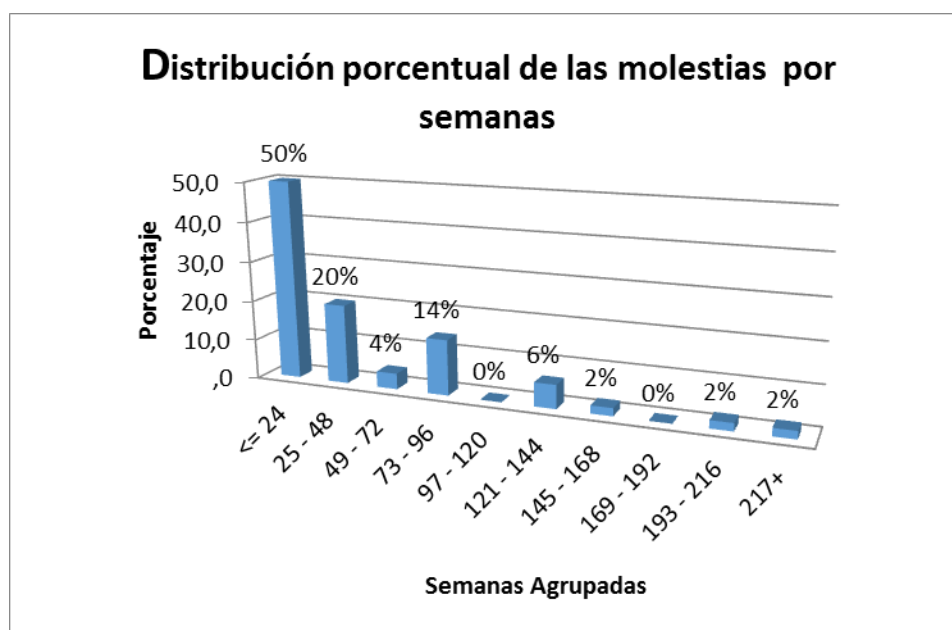
3.2.3. ¿Hace cuantas semanas sientes estas molestias?

Tabla 13: Antigüedad de las molestias musculo-esqueléticas de miembro inferior agrupadas en semanas.

		Frecuencia	Porcentaje
SEMANAS (agrupado)	<= 24	25	50,0
	25 - 48	10	20,0
	49 - 72	2	4,0
	73 - 96	7	14,0
	97 - 120	0	,0
	121 - 144	3	6,0
	145 - 168	1	2,0
	169 - 192	0	,0
	193 - 216	1	2,0
	217+	1	2,0

Fuente 25: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

Gráfico 8: Antigüedad de las molestias musculo-esqueléticas de miembro inferior agrupadas en semanas.



Fuente 26: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

La Tabla 13 y gráfico 8 identifica que las personas encuestadas, tenían molestias entre 1 semana hasta 4 años y más. También en estas realizaron las agrupaciones de las semanas, para simplificar el análisis de datos, identificando que existe un 50% de personas con Acondroplasia, que poseen una molestia por debajo de las 24 semanas, siendo este grupo el más amplio, reflejando que 25 de los sujetos encuestados tienen molestias en los últimos 6 meses antes de la encuesta.

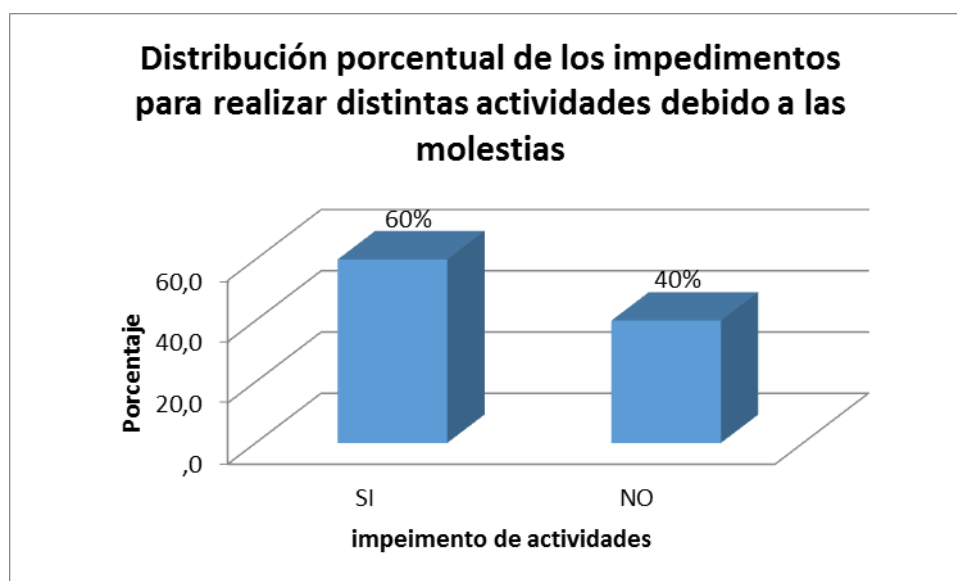
3.2.4. ¿Estas molestias te han impedido realizar tus actividades diarias de forma normal?

Tabla 14: Impedimento de las actividades diarias por molestia.

		Frecuencia	Porcentaje
Impedimento actividades	SI	30	60,0
	NO	20	40,0

Fuente 27: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

Gráfico 9: Impedimento de las actividades diarias por molestia



Fuente 28: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

Tabla 14 y gráfico 9 reflejan que el 60% en este caso 30 personas de los encuestados, refieren que las molestias generan impedimentos para la realización de las actividades de la vida diaria.

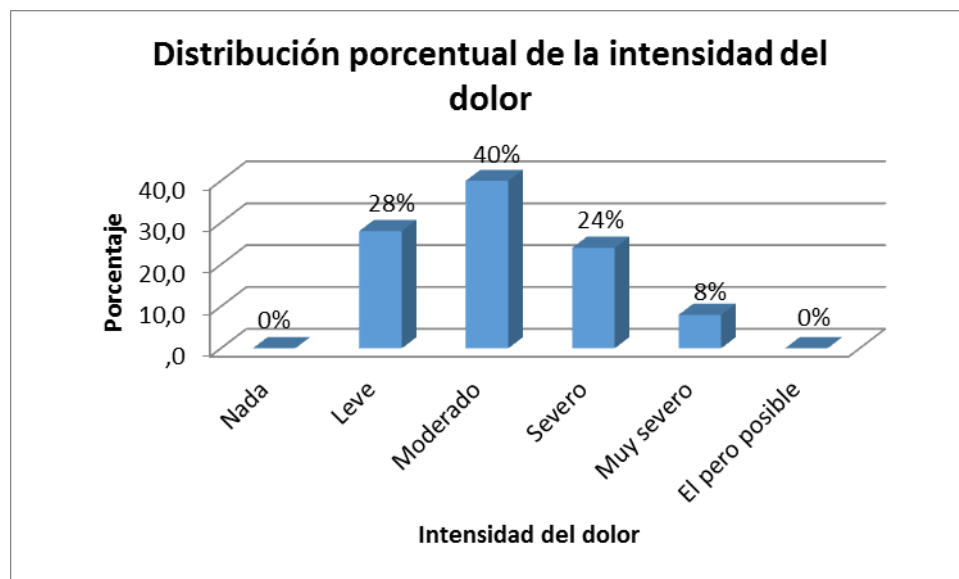
3.2.5. Escala simple descriptiva de la intensidad del dolor.

Tabla 15: intensidad del dolor de leve a muy severo.

		Frecuencia	Porcentaje
Escala Simple descriptiva del dolor	Nada	0	,0
	Leve	14	28,0
	Moderado	20	40,0
	Severo	12	24,0
	Muy severo	4	8,0
	El pero posible	0	,0

Fuente 29: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

Gráfico 10: intensidad del dolor de leve a muy severo.



Fuente 30: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

Tabla 15 y gráfico 10 que demuestran la intensidad del dolor que los encuestados perciben frente a sus molestias. Se identifica que el dolor que más perciben los usuarios es moderado, con un 40% de selección en esta alternativa.

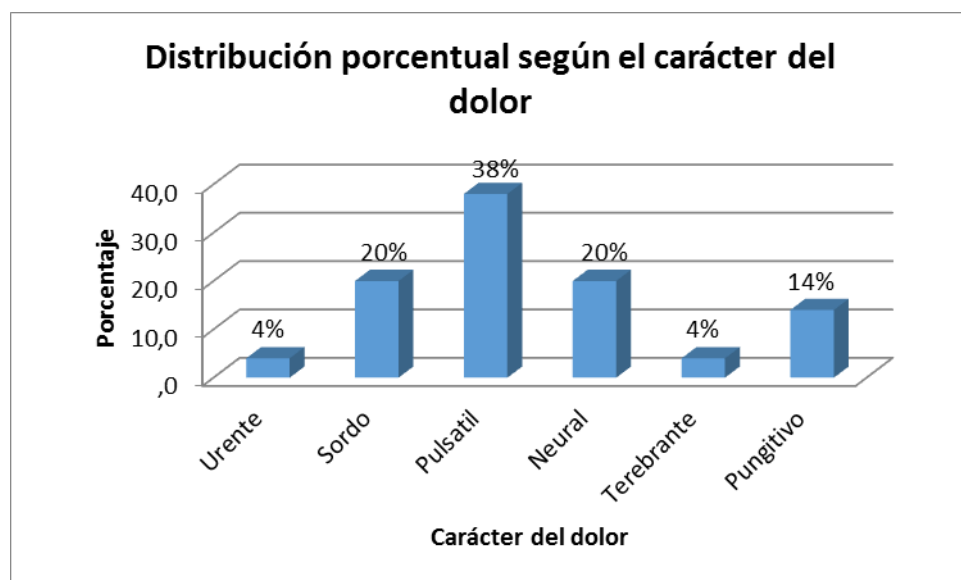
3.2.6. Carácter del dolor.

Tabla 16: descripción del carácter del dolor para los trastornos musculoesqueléticos de extremidad inferior.

		Frecuencia	Porcentaje
Carácter del dolor	Urente	2	4,0
	Sordo	10	20,0
	Pulsátil	19	38,0
	Neural	10	20,0
	Terebrante	2	4,0
	Pungitivo	7	14,0

Fuente 31: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

Gráfico 11: Descripción del carácter del dolor para los trastornos musculoesqueléticos de extremidad inferior.



Fuente 32: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

Tabla 16 y gráfico 11 que demuestran el carácter del dolor que los encuestados perciben frente a los trastornos músculo-esqueléticos. Se identifica que en las personas con Acondroplasia prevalece el dolor que caracteriza por ser un dolor pulsátil, el cual cumple con un 38% del total de los encuestados.

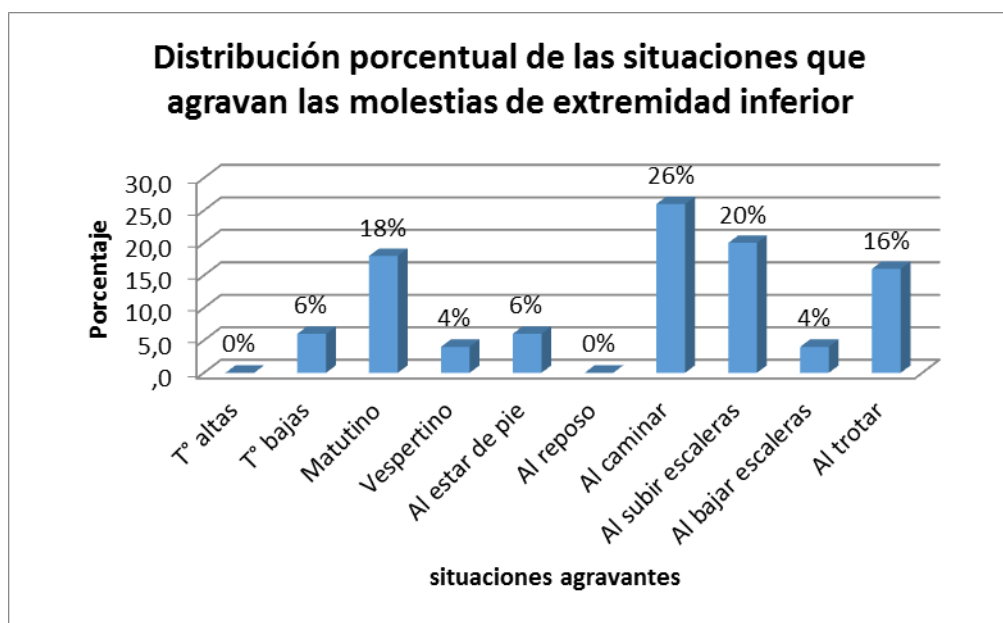
3.2.7. ¿Cuál de estas situaciones agravan más esta molestia?

Tabla 17: Agravantes de las molestias musculo-esqueléticas de extremidad inferior en personas con Acondroplasia.

		Frecuencia	Porcentaje
Situaciones que agravan las molestias	T° altas	0	,0
	T° bajas	3	6,0
	Matutino	9	18,0
	Vespertino	2	4,0
	Al estar de pie	3	6,0
	Al reposo	0	,0
	Al caminar	13	26,0
	Al subir escaleras	10	20,0
	Al bajar escaleras	2	4,0
	Al trotar	8	16,0

Fuente 33: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

Gráfico 12: Agravantes de las molestias musculo-esqueléticas de extremidad inferior en personas con Acondroplasia.



Fuente 34: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

Tabla 17 y gráfico 12 que identifican cuál de las situaciones expuestas en la encuesta generan que las molestias de los trastornos musculo-esqueléticos de extremidad inferior, se agraven. Se puede apreciar que la situación que más agravan estas molestias es al caminar.

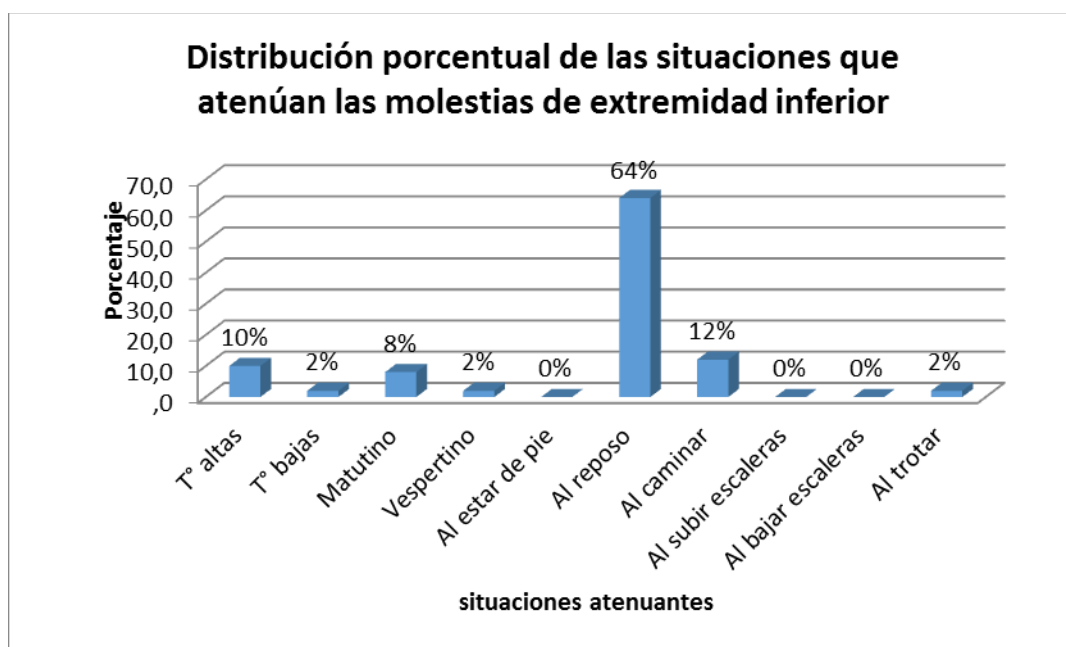
3.2.8. ¿Cuál de estas situaciones atenúan más esta molestia?

Tabla 18: Atenuantes de las molestias musculoesqueléticas de extremidad inferior en personas con Acondroplasia.

		Frecuencia	Porcentaje
Situaciones que atenúan las molestias	T° altas	5	10,0
	T° bajas	1	2,0
	Matutino	4	8,0
	Vespertino	1	2,0
	Al estar de pie	0	,0
	Al reposo	32	64,0
	Al caminar	6	12,0
	Al subir escaleras	0	,0
	Al bajar escaleras	0	,0
	Al trotar	1	2,0

Fuente 35: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

Gráfico 13: Atenuantes de las molestias musculoesqueléticas de extremidad inferior en personas con Acondroplasia.



Fuente 36: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

Tabla 18 y gráfico 13 que identifican cuál de las situaciones expuestas en la encuesta generan que las molestias de los trastornos musculoesqueléticos de extremidad inferior, se atenúen. Se puede apreciar que la situación que más atenúa estas molestias es el reposo.

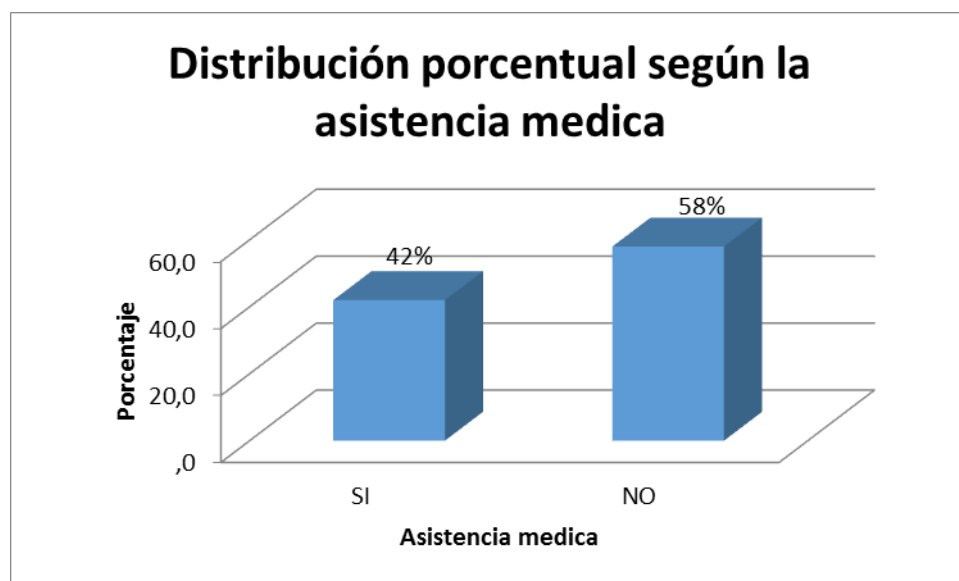
3.2.9. ¿Has asistido a algún centro médico este último año para controlar tus molestias?

Tabla 19: Asistencia médica durante el año 2015 para controlar las molestias de los trastornos músculo-esqueléticos.

		Frecuencia	Porcentaje
Asistencia medica	SI	21	42,0
	NO	29	58,0

Fuente 37: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

Gráfico 14: Asistencia médica durante el año 2015 para controlar las molestias de los trastornos musculoesqueléticos.



Fuente 38: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

El gráfico 14 demuestra que el 58% de las 50 personas con Acondroplasia encuestadas, en otras palabras 28 de estas personas, indican que no han asistido durante este último año a algún centro médico a controlar sus molestias que producen los trastornos músculo-esqueléticos de extremidad inferior.

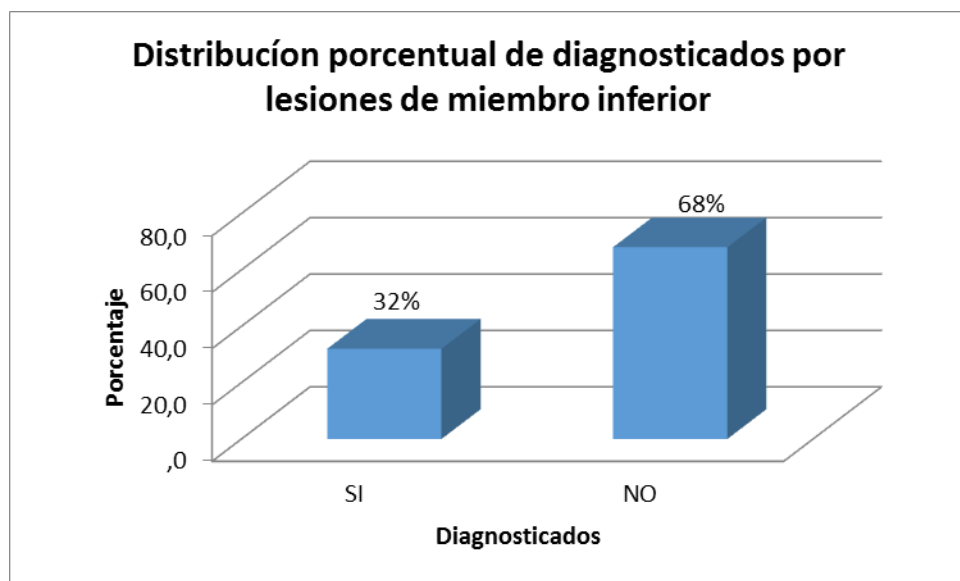
3.2.10. ¿Has sido diagnosticada por algún medico debido a algún trastorno o lesión musculoesquelética de miembro inferior?

Tabla 20: Diagnostico para los trastornos musculoesqueléticos de extremidad inferior en personas con acondroplasia.

		Frecuencia	Porcentaje
Diagnostico medico	SI	16	32,0
	NO	34	68,0

Fuente 39: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

Gráfico 15: Diagnostico para los trastornos musculoesqueléticos de extremidad inferior en personas con acondroplasia.



Fuente 40: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

El gráfico 15 demuestra que el 68% de las 50 personas con Acondroplasia encuestadas, en otras palabras 34 de estas personas, indican que no han asistido diagnosticadas por sus trastornos y molestias musculoesqueléticas de extremidad inferior.

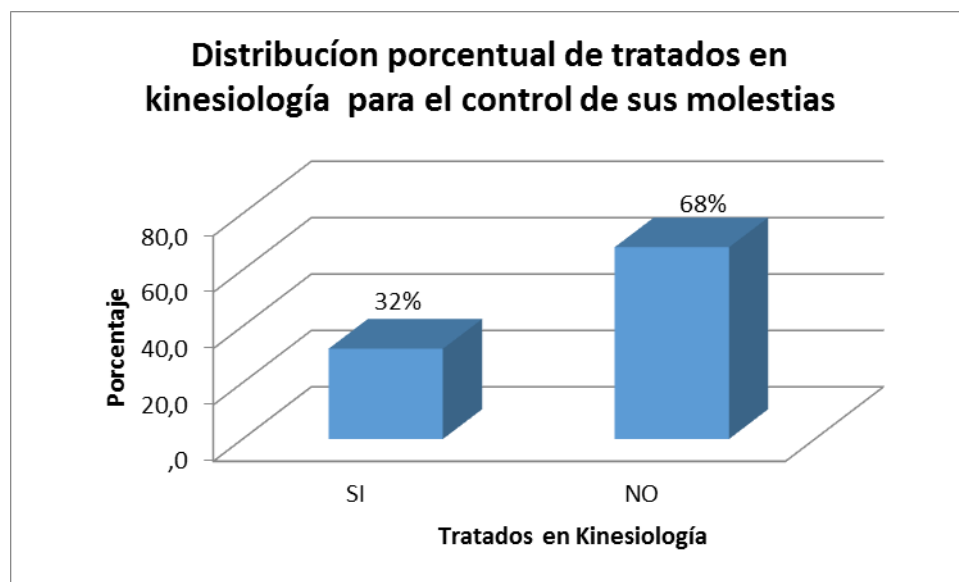
3.2.11. ¿Has recibido tratamiento Kinésico para tus molestias en extremidad inferior?

Tabla 21: tratamiento kinésico para los trastornos musculo-esqueléticos de extremidad inferior en personas con acondroplasia.

		Frecuencia	Porcentaje
Tratamiento Kinésico	SI	7	14,0
	NO	43	86,0

Fuente 41: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

Gráfico 16: tratamiento kinésico para los trastornos musculo-esqueléticos de extremidad inferior en personas con acondroplasia.



Fuente 42: Elaboración propia en base a resultados obtenidos según SPSS.

El gráfico 16 demuestra que el 86% de las 50 personas con Acondroplasia encuestadas, en otras palabras 43 de estas personas, indican que no han recibido atención Kinesiológica, para tratar las molestias musculo-esqueléticas que ocasionan los trastornos de extremidad inferior.

4. DISCUSIÓN.

Como se describe en capítulos anteriores una de las mayores complicaciones en las personas con Acondroplasia, es en su sistema musculoesquelético, específicamente de Extremidad inferior, dadas por las alteraciones morfológicas, malas posturas, que sumadas a las descargas de peso deterioran el sistema mencionado (Fano V, y Cols. 2013). El género masculino para Vanmeerhaeghe (2009) y Lopez (2006) es el que posee mayor tipo de lesiones de rodilla, tanto el ámbito deportivo, como en el casual, debido a la mayor actividad de alto impacto que estos realizan en su diario vivir y que se describe socialmente. Afirma que esto se da principalmente por las angulaciones de rodilla (Genu varo), que pueden ser dadas por una mala modulación del tono a nivel de los músculos.

En base a lo mencionado se puede describir la similitud que existe en los resultados para el análisis de datos en el género Masculino, en la cual se identifica que las articulaciones que más prevalecen en las molestias de extremidad inferior son, las molestias de rodilla derecha y rodilla izquierda. Tomando en la base de datos el mismo valor, donde 14 de los 28 hombres indicaron que dentro de estas articulaciones tenían más molestias siendo el 50% de los sujetos identificándose con estas opciones. Por otra parte, para este mismo género, las molestias musculares para estos sujetos se manifiestan en, el muslo derecho y muslo izquierdo. Tomando en el gráfico el mismo valor, donde 12 de los 28 hombres indicaron que dentro de estos músculos tenían más molestias tomando el valor del 43% de los hombres encuestados por cada músculo.

En el caso de las mujeres cualquiera sea el caso poseen procesos metabólicos y fisiológicos de carácter hormonal muy característicos como lo es, la menstruación, de por sí el sexo femenino dentro de este periodo genera una mayor síntesis de progesterona hormona que ayuda que se libere el ciclo menstrual, pero también la producción de osteoblastos en la matriz celular ósea, que se encarga de la producción y reparación de los huesos. En algunos casos este ciclo se ve alterado, ya sea por edad, alimentación, medicamentos o trastornos hormonales dados por una enfermedad. Debido a esto Gómez-Cabello y Cols. (2012) Identifican que las mujeres pierden densidad ósea mayor que los hombres, por sobre todo en la articulación de cadera, ya que en ellas por motivos de reproducción sexual, adoptan una angulación en las que las superficies articulares generan mayor contacto, que por ende generan mayor deterioros por el roce de las superficies articulares y elongaciones por la desestabilidad muscular de la zona.

En relación al texto anterior y de acuerdo a los resultados del análisis de datos de esta investigación, se puede hallar similitud entre estos, puesto que los resultados obtenidos en por la encuesta se establece que los trastornos musculoesqueléticos que prevalecen en la extremidad inferior en personas con Acondroplasia para el género femenino son, las molestias de cadera derecha y rodilla derecha. Tomando en el mismo valor, donde 8 de las 22 mujeres indicaron que dentro de estas articulaciones tenían más molestias, por lo tanto constituye el 36,4% en cada una de estas dos articulaciones. Para las molestias en la musculatura de miembro inferior que prevalecen ante las otras, en el género femenino son, las molestias en el glúteo derecho, donde 9 de las 22 mujeres indicaron que dentro de esta musculatura tenían más molestias cumpliendo con el 41% de las personas encuestadas.

Al juntar la totalidad del universo sin separarlos por género, el 44% de las personas con Acondroplasia en este caso 22 de ellas afirma que en la articulación de rodilla derecha es donde prevalecen las molestias, en cuanto a la musculatura el 38% de las personas con Acondroplasia en este caso 19 de ellas afirma que en el musculo glúteo derecho es donde prevalecen las molestias.

Según lo obtenido por la totalidad del universo sin separación por género, se puede asimilar con el material bibliográfico citado por Ireland y Cols (2014) que los deterioros secundarios a su patología, en el sistema musculoesquelético, son la fatiga muscular, hipermovilidad, hiperlordosis, hipercifosis angulaciones en la articulación de rodilla. Estas últimas, son dadas por la distensión ligamentosa y trastornos en la modulación del tono muscular. Además las posturas y angulaciones anormales en miembro inferior que adquieren sus articulaciones debido a su anatomía, estas personas tienden a generar problemas específicamente en rodilla producto de que es la articulación que sostiene, distribuye y amortigua las cargas axiales de peso. (Gallardo 2011; Fano y Cols. 2013)

Es necesario mencionar que dentro del trascurso del análisis de datos, se identificó que la pregunta de caracterización comprendía la situación laboral de los sujetos encuestados, no tuvo ningún tipo de implicancia dentro del estudio, puesto que no se profundizó el motivo del porque estas personas no estaban trabajando, pudiendo ser, por una cuestión de edad, motivación o alguna limitación por los trastornos musculoesqueléticos. Al ser una pregunta que podría haber sido condicionada por muchos factores, significa que de haber estado ahí, no alteraría los resultados obtenidos al final del estudio.

Otro punto a destacar, es la pregunta que se refiere a la limitación de las tareas habituales que producen las molestias de los trastornos musculoesqueléticos de extremidad inferior, donde el 60 % de las personas encuestadas refieren que si se ven con impedimentos. Sin embargo no refiere que es lo que les impide, por lo que se sugiere para otras investigaciones del tema, agregar alguna tabla o test que identifique que actividades de la vida diaria se ven afectadas.

Finalizando, se puede mencionar, que los resultados obtenidos en el análisis de datos, no son del todo concluyentes con el tema de investigación, puesto que la encuesta de elaboración propia, dejó preguntas relacionadas con los trastornos musculoesqueléticos de manera muy amplia. Se descubrió que para encontrar la prevalencia en su totalidad, se debió delimitar las alternativas, mencionando a los encuestados, que debían contestar solo una de estas, y no dar la facultad de responder en todas las articulaciones o musculaturas en que estos sujetos sintieran molestias, más bien que contestasen solo la que más fuese significativa para ellos. Puesto que al no haber sido así, se hubiese podido hacer una mayor relación con las otras variables y sus dimensiones.

5. CONCLUSION.

La totalidad del universo de las personas con Acondroplasia sin ser separarlos por género, afirma que en la articulación de rodilla derecha es donde prevalecen las molestias, siendo el 44% de las personas encuestadas. A su vez el 38% de las personas con Acondroplasia afirma que en el musculo glúteo derecho es donde prevalecen las molestias.

En cuanto a las características de las molestias en extremidad inferior por los trastornos musculo-esqueléticos en las personas con Acondroplasia que son parte de este estudio, se expresa que la prevalencia que refieren estos sujetos en cuanto el dolor que producen estos trastornos son, de una intensidad moderada, de carácter pulsátil, que se agrava al caminar y se atenúa al reposo, estas 4 condiciones comparten una característica en común; las 4 influyen directamente en la forma de abordar los objetivos específicos de esta investigación.

Es importante destacar que en cuanto la antigüedad de las molestias que ocasionan estos trastornos el 50% de las personas encuestadas refiere que estas han aparecido dentro de los 6 meses anteriores (1 semana a 24 semanas) a la encuesta.

Desde la perspectiva de la kinesiología se podría arrojar luz sobre estos trastornos, ya sea por medio del conocimiento de la biomecánica, patokinesiología, la fisioterapia y muchísimos otros conceptos. Si bien los estudios de prevalencia no pueden explicar las causas de las enfermedades, estas investigaciones, puede dar cuenta de la necesidad que existe en indagar más sobre estos temas y dar resolución en parte de los problemas y la carga que producen la población que se tomó como referencia. En base a esto se ha dejado un material de apoyo bibliográfico, donde se ayudan a describir la situación y el perfil de la población o grupos que padecen esta condición. Además de dejar la invitación de que interesados con el tema, puedan dar énfasis a resolver los problemas de esta población y que puedan mejorar las falencias que se mencionaron en este documento.

6. BIBLIOGRAFIA.

- Arias A. (2014), / Osteoartritis / Revista Cubana de Medicina y Rehabilitacion.
- Bueno M., Ramos F., / Patología Molecular de las Osteocondrodisplasia / Departamento de Pediatría, Radiología y Medicina Física. Facultad de Medicina, Universidad de Zaragoza.
- Bueno Sánchez M. y Fuentes R. (1998) / Patología Molecular de las Osteocondrodistrofias.
- Briceño J., (2010) Agujero de la base del cráneo.
- Cordero I., (2005)/ Tratamiento conservador versus quirúrgico de la paraplejia traumática por fracturas vertebrales torácica y lumbares. /Universidad de Valencia; Servei de Publicacions / Departamento de Medicina.
- De la Ballina Peruyera, A. (2009). Influencia de la Kinesiologia aplicada en la Acondroplasia.
- De Pablos J., (2010) / Deformidades angulares de extremidades inferiores en la edad infantil y la adolescencia (Pág. 37).
- Dios M. (2011) / Trompa de Eustaquio, Embriología, Histología, Anatomía aplicada y relaciones anatómicas.
- Echevarría L (2001)./ La ecografía como técnica diagnóstica/ Rev. Inv. Vet. Perú / (Pág. 185).
- Fabiani Muñoz I., (2004)/ Prevalencia de las patologías musculo-esqueléticas reumatoidea en el CESFAM “Cristo Vive”/ Universidad de Chile, Facultad de medicina, Escuela de Kinesiología/ Santiago Chile.
- Fano V., Cafiero P., Lejarraga H. (2009) / Acondroplasia Guía información para padres y pacientes/ Servicio de Crecimiento y Desarrollo Hospital de Pediatría “Prof. Dr. Juan P. Garrahan”/ Buenos Aires.

- Fano V., del Pino M., Obregón M. (2013) / Manejo de la Acondroplasia/ Hospital de Pediatría.
- Fano V., Lejarraga H. (2000) / Hallazgos frecuentes en la atención clínica de 96 niños con acondroplasia/ Servicio de Crecimiento y Desarrollo/ Buenos Aires Argentina.
- Figueroa P., Vaisman B., Calvo R., Mococain M., Delgado B. (2011) / Corrección Clínica - Imagenología – Artroscopia en el diagnóstico de las lesiones meniscales / Facultad de medicina Clínica Alemana/ Universidad del Desarrollo.
- Gallardo M., González M., Becerra A. y Espinoza L. (2011). / Protocolo Epicondilitis.
- García J. (2009) / Mi Pediatra, diagnóstico genético prenatal.
- Gómez-Cabello, A., Vicente Rodríguez, G., Vila-Maldonado, S., Casajús, J. A., & Ara, I. (2012). Envejecimiento y composición corporal: la obesidad sarcopénica en España. *Nutrición hospitalaria*, 27(1), 22-30.
- Gordillo Gordillo M., Pérez Ruíz, M. L., Gordillo Montaña, M. J., Guillén Guillén, E., Aguilar Pache, F. J., & Peart, M. (2014). Intervención desde la atención temprana en la familia de niños con acondroplasia. *International Journal of Developmental and Educational Psychology*.
- Guy's; St. Thomas's (2008) / Muestreo de las Vellosidades Coriónicas, Información para Pacientes y Familiares/ The Royal Collage of Obstetricians and Gynaecologists/ (Pág. 3).
- Hernández R., Fernández C., Baptista P., (2006)/ Metodología de la investigación/ Mc Graw Hill Interamericana.
- Hernández-Motino, L. C., Sujey Brizuela, Y., Vizcarra, V., Cruz Revilla, R., Jamaica Balderas, L., & Karam Bechara, J. (2012). Acondroplasia-estenosis del canal medular-una complicación neurológica. *Boletín médico del Hospital Infantil de México*, 69(1), 46-49.

- Ireland, P. J., Pacey, V., Zankl, A., Edwards, P., Johnston, L. M., & Savarirayan, R. (2014). Optimal management of complications associated with achondroplasia. *The application of clinical genetics*, 7, 117.

- Lario Alvarez B., (2005) / *Artrosis, Todo lo que necesitas saber/ Libro en red /* (pág. 20).

- Larson L. (2009)/ *Sobre la Hidrocefalia, un libro para padres.*

- Lloberes, P., Durán-Cantolla, J., Martínez-García, M. Á., Marín, J. M., Ferrer, A., Corral, J., ... & Terán-Santos, J. Diagnóstico y tratamiento del síndrome de apneas-hipopneas del sueño.

- Lopes Da Cunha A. (2014) / *Alterações do esqueleto axial e complicações neurológicas na Acondroplasia /* (pág. 42).

- -López, A. G. M. (2006). Seguimiento periódico en los pacientes con displasias óseas. *Pediatría Integral*, 583.

- Majó J., Cáceres Palou E., Munera L., Munera L., Herrero-Beaumont G., Navarro Sarabia F., Ruiz B., Blanco García B., Villanueva I., (2007) *Obesidad, Gonartrosis y Artroplastia total de rodilla/ Arthos Volumen IV.*

- Malhotra, Naresh K (2008) / *Investigación de Mercados/Prentice Hall, 5ta Edición.*

- Mancilla, E. E., Poggi, H., Repetto, G., García, C., Foradori, A., & Cattani, A. (2003). Mutaciones del gen del receptor 3 del Factor de Crecimiento de Fibroblasto -(FGFR3) en pacientes chilenos con talla baja idiopática, hipocondroplasia y acondroplasia. *Revista médica de Chile*, 131(12), 1405-1410.

- Mato, López O. (2003) / *Criaturas del Señor/ Autores Editorial/ Buenos Aires* (pág. 118).

- Martín, I. D., Muñoz, R. M., Sastre-Urguellés, A., García-Rosado, P. G. M., & Molina, J. G. C. (2004, December). Manifestaciones reumáticas como forma de

comienzo de enfermedad maligna. In *Anales de Pediatría* (Vol. 61, No. 5, pp. 393-397). Elsevier Doyma.

- Miralles R., Marrero., Miralles I., (2005)/ *Biomecánica Clínica de los tejidos y las Articulaciones del aparato locomotor/ Elsevier Masson/ Barcelona.* (pág. 327).
- Monckeberg N., (2013) *Cámara de Diputados/ Proyecto de incorporación de la Acondroplasia y otras enfermedades asociadas a esta anomalía al GES/ Chile.*
- Mahomed, N. N., Spellmann, M., & Goldberg, M. J. (1998). Functional health status of adults with achondroplasia. *American journal of medical genetics*,78(1), 30-35.
- Moraño, P. G., Fernández, B. B., & Ruiz, S. H. (2007) *Implicaciones de la articulación Coxo-Femoral en la biomecánica del miembro inferior del niño, a propósito de casos con repercusión en la marcha infantil.* España: Universidad de Extremadura.
- Moreno E.; Megias S., Monereo, Hernández. Álvarez J. (2008) / *Obesidad: La epidemia del siglo XXI/ (Pág. 219).*
- Pantano L., (2003) / *Hacia una mayor comprensión en el campo de la discapacidad situación social de la personas con acondroplasia / Boletín de lecturas sociales y económicas.*
- Pereira Cervan M., Pires da Silva M., Lopes de Oliveira Lima R., Fernandes da Costa R., (2008)/ *Estudio comparativo do nível de qualidade de vida entre sujeitos acondroplásicos e não-acondroplásicos.*
- Pineda M., (2007) *Actualización de la Artrosis, Sistema Nacional de Salud, comisión de formación continuada.*
- Piana Román A. (2009) *Displasias Oseas.*
- Rubio, Oleata R., Santos (2011) *Margarita Cudin/ Vocabulario Medico/ Unai Basabe/ España/ (pág. 96).*

- Santana Ortega. A, Hernandez J., Fuentes A., (2008). La acondroplasia algo más que una cuestión de altura (Pág. 3).

- Saldarriaga W., Nieto; Quintero, Pachajoa y Izasa I.,(2012)/ Síndrome Otopalatodigital Tipo II, Aproximación Prenatal y Diagnóstico Clínico de un caso complejo de Displasia Ósea/ Revista Chilena de Obstetricia y Ginecología.

- Sánchez Y., Ruiz M., Fajardo M., Bermejo M., (2011) /Importancia de la atención temprana en niños con acondroplasia; intervención en la familia/ Universidad de Extremadura, Dpto. de Psicología.

- Sanz M. (2010) / Cinesiología de la marcha Humana/ España.

- Solà-Morales O., Pons J., (2003) Evaluación de la necesidad clínica y de los criterios estructurales, técnicos y humanos de un centro de referencia para la atención de las personas con Acondroplasia/ Agencia de evaluación Tecnológica.

- Tamayo M., (2004) El Proceso de la Investigación Científica/ Lumisa, 4ta Edición/.

- Tourmente C. (2004) / Victoria sobre la Artrosis / Hispano europea. (Pág. 15).

- Tracy L. Trotter, M; Judith G. Hall, O, (2004) /Guía para clínicos en la prestación de cuidados pediátricos/Revisiones Médicas en Niños con Acondroplasia/ Academia americana de Pediatría / (pág. 2).

- Vanmeerhaeghe, A. F., Rodriguez, D. R., Tutusaus, L. C., Calafat, C. B., Riera, M. L., & Vidal, A. M. (2009). Diferencias en la estabilidad postural estática y dinámica según sexo y pierna dominante. Apunts. Medicina de l'Esport, 44(162), 74-81.

- Zúñiga I., Badillo M, López Criado M., (2010) / Displasia Esquelética.

- Zavaleta L. (2008) / Causas del enanismo congénito (Acondroplasia) / Universidad Nacional de Trujillo / departamento de morfología humana.

7. ANEXOS

Encuesta de elaboración propia, con el fin de indagar sobre la prevalencia de los trastornos musculoesqueléticos en extremidad inferior, en personas con Acondroplasia, que se reúnen en la comuna de San Bernardo Región Metropolitana Chile.