

# DIASTROFIA DISPLASIA



Copyright © 2004, Mary Carten/Vita Gagne

Also available on the web: <http://pixelscapes.com/ddhelp>

El documento y sus contenidos son propiedad literaria © 2004 by Mary Carten and Vita Gagne. Todo los fotografias en esta documento seran propiedad de los authoress o propiedad de las personas y usades con sus permiso. Toda derrecho reservado. Copias legal de los fotografias para caulquiera razon , contacto a la senora [Vita Gagne](#).

## HERMANOS DIASTROFICOS



## DIASTROFIA DISPLASIA

Diastrofia Displasia (DD) un tipo raro del enanismo. Ocurre una vez en cada 500.000 nacimientos en los Estados Unidos. Los enanos con diastrofia eran considerados como una variante de Acondroplasia. Un bebé de diastrofia puede nacer con, o desarrollar, las características siguientes:

1. Los miembros cortos severos
2. Paladar hendido
3. Las orejas en forma de coliflor
4. Deformidades y contracciones progresivas en las articulaciones
5. La dislocación progresiva de la cadera
6. Las deformidades típicas de la mano: incluyen, el dedo pulgar hacia atrás
7. El pie con deformidad severa
8. La curvatura de la columna vertebral es progresiva (lordosis lumbar, escoliosis, cifosis cervical)
9. Los cambios degenerativos tempranos de las articulaciones



Los bebés recién nacidos de diastrofia promedian 33 centímetros de talla. Los adultos pueden tener una estatura de 87-127cm. En la mayoría de los niños con DD, el primer metacarpiano en cada mano puede ser excepcionalmente pequeño y de forma ovalada causando que los pulgares estén lejos de la mano. Otros dedos pueden ser también anormalmente cortos y las articulaciones entre ciertos huesos de los dedos se pueden fusionar, causando flexión limitada y movimientos restringidos de las articulaciones.



Los niños de DD aprenden a improvisar movimiento con sus manos y dedos, Muchos niños aprenden tareas dirigidas que pensaron una vez que no eran posibles, por sus limitaciones.



## LAS OREJAS CON FORMA DE COLIFLOR

Algunos recién nacidos con diastrofia displasia desarrollan una ampolla (como bolsas llenas de líquido en la parte superior de las orejas). Estas ampollas drenarán naturalmente, pero saldrán más a menudo en la parte superior del pabellón de la oreja deforme. El nuevo tratamiento es colocar una gaza o almohadillas sobre las orejas cuando empiece a drenar y utilizar una cinta de gaza hasta que la ampolla desaparezca, generalmente esto ocurre de 3-4 semanas. Este procedimiento ayuda a cambiar la forma de la oreja y lo mantiene pegado a la cabeza cuando el líquido disminuye. Esta ampolla de las orejas no afecta la vista.



Ampolla de líquido en el pabellón



No se ha utilizado ningún método.



El pabellón se hinchó



El pabellón después de utilizar el método de compresión.

## LAS DEFORMIDADES DEL PIE DIASTROFICO

Los niños de Diastrofia generalmente nacen con deformidades de pie, teniendo más componentes que un pie en aducción, con mayor número de artejos que un niño sin diastrofia. Estas deformidades pueden ser de severo a muy ligero. Las cirugías para corregir este problema se hacen generalmente en la edad de 1-2 años de edad, y puede incluir la liberación del tendón de aquiles y procedimientos también más delicados para corregir los otros componentes del pie en aducción de DD. El dedo gordo a menudo presenta una posición de abducción que necesita ser corregida. Muchos de estos niños y adultos requieren zapatos hechos a su medida para acomodar los pies anchos.



Pie delicado



Pie equino-varo



Pies típicos de niños



Pies antes de la corrección



Pies después de la corrección



Zapato con correa para amarrarlo



Zapatos hechos a la medida



Zapatos deportivos ortopédicos



Zapatos de vestir ortopédicos

## LOS CAMBIOS EN LA COLUMNA CERVICAL Y DORSO-LUMBAR

El cuerpo es deforme por la lordosis lumbar excesiva que se desarrolla tempranamente en vida. La escoliosis, la curvatura del lado a lado de la columna dorsal, puede empezar también en la infancia, llegando a ser más severo con el aumento de peso y llevando a la deformidad de la espalda y pecho (en forma de barril). Sifosis puede acompañar a la escoliosis en grados variables, la deformidad resultante reduce aún más la altura. Los cambios de la columna vertebral, especialmente la sifosis de las vértebras cervicales, puede causar problemas neurológicos catastróficos. Por estos problemas, es muy importante tener a su niño de DD en seguimiento por un ortopedista, preferiblemente un especialista de enanismo, que controlará a su niño y su columna dorsal.



## PROBLEMAS AL CAMINAR

La combinación de la limitación marcada del movimiento de todas las articulaciones mayores junto con una tendencia a la luxación y subluxación (la dislocación parcial) son características de un enano con diastrofia. Virtualmente cada articulación es probable que se desarrolle en forma rígida. Esto es debido a las deformidades severas de la epifisis de los huesos (hueso largo) y metafisis (área de crecimiento del hueso largo) así como acortamiento leve de tejido (causando disminución y acortamiento de los músculos).

A menudo puede observarse la dislocación progresiva de las caderas, la rótula y la cabeza del radio. La dislocación de la cadera se ha encontrado en un 22% de los casos en displasia y 70% de los casos en diastrofia. La cabeza del fémur puede desarrollarse tardíamente. La deformidad de Valgus de las rodillas (rodilla de nudo), asociado a la flexión, es otro hallazgo común.



### A MI MANERA (Como lo vivió Mary Carten)

Los niños con enanismo diastrofico pueden alcanzar movimientos en un tiempo mas largo y desarrollo más lentamente que los niños que no tienen diastrofia. Displasia Diastrofica no afecta la inteligencia, aunque al hablar pueda ser afectada por paladar hendido. Algunos ejemplos de movimientos tardios en los niños con DD son:

- levantar la Cabeza, 2 .5 meses
- darse la vuelta sobre si mismo, 5-12 meses
- Sentarse sin apoyo, 7-12 meses,
- Arrastrándose sobre su estomago, utilizando los codos para hacerlo, 7-18 meses
- El Diastrofico “se desliza en sus caderas por el piso”, 8.5 meses. .
- Se pone en posición de pie a 12- 24 meses.
- -Da sus primeros pasos a los 15 – 24 meses.



Muchos de estos niños habrán tenido varios procedimientos quirúrgicos en los primeros 48 meses de la vida. La cual demorara mas sus movimientos. Algunos niños con diastrofia pueden tener deformidades en los pies y caderas dislocadas, por lo que necesitaran aparato de yeso desde la cintura a la punta de los dedos de los pies, por muchos meses, por lo que no tendran movimiento. El niño con diastrofia que presenta con sifosis cervical necesitara la cirugía/fusión (de las vertebras) y es colocado en un “aureola” dispositivo de cuello por meses. Durante estas recuperaciones largas, los padres pueden tener la oportunidad para que sus niños puedan utilizar las manos con los juguetes y proyectos de arte, etc.



Una vez que se quitan los aparatos de yeso, debe iniciarse la terapia física, inclusive la natación se recomienda para disminuir la rigidez y para reforzar los músculos y los huesos. Dependiendo de la edad del niño, la educación para vestirse e ir al baño deberán ser reeducadas.



Montar Bicicleta



Hidroterapia



Fisioterapia

## ADULTOS DIASTROFICOS

Un adulto diastrofico generalmente camina con una inclinación hacia adelante que da la apariencia que se va a caer de cara. Esto es causado por varios factores, tal como el deterioro de las caderas y rodillas así como las curvaturas progresivas de la columna vertebral. El aumento de peso puede también ser un factor importante, muchos adultos deben depender de un carro pequeño (carrete) motorizado para la movilidad. Los reemplazos de la cadera y la rodilla ayudan a muchos adultos a recobrar alguna de la movilidad perdida. Algunos adultos son afortunados y son capaces de utilizar andador o baston para caminar.



## ANESTESIA

La administración de anestesia a un enano diastrofico debe ser sumamente controlada. Es muy importante que todo diastrofico, que va a tener una cirugía, tenga radiografías de la columna cervical y dorsal, que puedan determinar si ellos tienen anomalías, especialmente sifosis o movimiento anormal. La colocación del tubo endotraquel para respirar durante anestesia general requiere que el cuello se cloque en hyperextension para la introducción. Esto puede ser peligroso si la columna cervical tiene sifosis o movimientos anormales de compresión de la médula espinal o raíces de nervios que podrían ocasionar parálisis. Los niños tienen a veces traqueas muy pequeñas y requieren mucha habilidad en la colocación de tubo.

## MUJER DIASTROFICA EMBARAZADA

Las mujeres con DD pueden tener embarazos. Una mujer con DD tendrá generalmente a un bebé de talla normal, a menos que su paraja sea también un enano, sin embargo y a veces sucede que el bebe sera de talla normal. Se sugiere hecer una consulta con un especialista genetista del enanismo antes del embarazo. Una mujer de DD'la talla, su salud en general y el area interna (abdomen) son algunos de los factores que determinan el resultado del embarazo. Un examen completo por un obstetra determinará si una mujer de DD podra tener un embarazo. El obstetra vigilara cual será un “el aumento de peso total seguro” (esto es individual). Esto es muy importante de tomar en cuenta, porque puede afectar la respiracion de la madre, el continuar con sus actividades diarias, el espacio donde se aloja el bebe, su crecimiento y la duracion del embarazo. La mayoría de las mujeres presentan dificultades para respirar conforme el embarazo va avanzando. Algunas mujeres con DD embarazadas reportan que duermen sentadas (vertical), para poder respirar normalmente.No hay otras complicaciones mayores informadas durante el embarazo, solamente las normales “náuseas matutinas”, esto puede aparecer despues del tercer mes y durar hasta el septimo mes, el crecimiento del embarazo, ocasiona presion en las ingles y las piernas y pies se ponen frios e hinchados, por lo que hay que tenerlos elevados, y el aumento de peso excesivo.



Es necesario hacer una serie de ultrasonidos para controlar el crecimiento del bebe, y la posicion. Todos los embarazos son resueltos por cesarean y son planeadas dentro de 2 a 4 semanas antes de la fecha del parto. Aqui pueden suceder complicaciones mayores, aunque se hayan planeado. Dentro de las pruebas que se hacen al bebe esta la maduracion de los pulmones, para asegurar el desarrollo completo. Anestesia general es utilizada en la mayoria de las cesareas, aunque han habido reportes de anestesia epidural con exito. A veces, el bebé debe quedarse en el hospital unos pocos días para ganar peso. La recuperación de la nueva mama DD debe ser rapida y agradable para poder atender y cuidar a su bebe, (su tesoro pequeño).





Madre e hija de un año de edad



Madre e hija adulta

Los hombres con DD pueden ser padres tambien!



## RESOURCES

Little People of America, Inc.  
250 El Camino Real, Suite 201  
Tustin, CA 92780  
Toll-free: 1-888-LPA-2001 (English and Spanish)  
E-mail: [info@lpaonline.org](mailto:info@lpaonline.org)

Diastrophic Help website: <http://pixelscapes.com/ddhelp/>  
Online Medical Dictionary: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/mplusdictionary.html>  
National Organization for Rare Disorders, Inc.:  
<http://hw.healthdialog.com/kbase/nord/nord482.htm>

## ACKNOWLEDGMENTS

La authoress expresa gracias por el ayuda de recurso medico a Drs. Charles I. Scott, Jr., Cheryl Reid y Monica Carten y los talentos dirigir de Vita Gagne.

## REFERENCES

1. Reid, Cheryl, "Pregnancy in Diastrophic Dysplasia", unpublished; printed in LPA Today.
2. Scott, Charles A., personal communication.
3. Berkowitz, Ivor D.; Raja, S.N.; Bender, Karen S.; Kopits, Steven E., "Dwarfs: Pathophysiology and Anesthetic Implications," *Anesthesiology* 73: 739-759; 1990.
4. Crockett, M.M.; Carten, M.F.; Hurko, O.; Sponseller, P.D., "Motor Milestones in Children with Diastrophic Dysplasia," *Journal of Pediatric Orthopedics* 20(4): 437-441; 2000.
5. Selva, Giuseppe; Kumar, S. Jay, "Diastrophic Dysplasia"  
[http://gait.aidi.udel.edu/res695/homepage/pd\\_ortho/educate/clincase/didwarf.htm](http://gait.aidi.udel.edu/res695/homepage/pd_ortho/educate/clincase/didwarf.htm)