TÍTULO: EVALUACIÓN FUNCIONAL DE LA PATOLOGÍA NEUROQUIRÚRGICA EN PACIENTES CON ACONDROPLASIA: EXPERIENCIA EN UNA COHORTE PEDIÁTRICA EN LA ERA DEL VOSORITIDE

INTRODUCCIÓN: La patología neuroquirúrgica representa una de las principales causas de morbilidad en pacientes con acondroplasia, tanto por su prevalencia como por la gravedad de las complicaciones asociadas. En los últimos años se ha demostrado que un diagnóstico y tratamiento precoz mejora los resultados neurológicos a largo plazo y reduce la mortalidad. En este contexto decidimos reevaluar las estrategias de cribado y seguimiento en nuestro centro, analizando los beneficios observados en los pacientes intervenidos precozmente, los riesgos que se asumen con esta decisión y si estos resultados se mantienen en los tratados con vosoritide.

MATERIAL Y MÉTODOS: Se realiza un estudio observacional retrospectivo de una cohorte de 38 pacientes acondroplásicos. Todos fueron evaluados mediante seguimiento multidisciplinar, realizaadas de forma sistemática polisomnografías seriadas, cribados auditivos y estudios de imagen craneocervical. La eAFMS se utilizó como herramienta principal para indicar la descompresión y en los últimos años los pacientes con hidrocefalia fueron tratados mediante ETV. Análisis postquirúrgico a nivel neurológico, radiológico y funcional, así como de las complicaciones asociadas y del porcentaje de reintervención.

RESULTADOS: De los 38 pacientes analizados, 17 de ellos fueron sometidos a algún tipo de intervención neuroquirúrgica (44,74%), 14 casos de descompresión craneocervical (36,84%). La polisomnografía no presentó cambios significativos tras la cirugía, pero sí se evidenció una mejoría a nivel neurológico con cumplimiento adelantado de los hitos de desarrollo motor en los pacientes intervenidos precozmente. El uso de vosoritide no se asoció a mayor o menor riesgo de compresión ni modificó la respuesta quirúrgica.

CONCLUSIONES: El tratamiento precoz de la patología neuroquirúrgica no incrementa riesgos y favorece un desarrollo motor más temprano. El vosoritide no parece modificar la necesidad de cirugía ni la evolución de la estenosis, reforzando la necesidad de un seguimiento multidisciplinar estructurado guiado por los hallazgos radiológicos.