

UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO

FACULTAD DE MEDICINA



DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO



INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL

UNIDAD DE INVESTIGACIÓN EN GENÉTICA HUMANA

CENTRO MÉDICO NACIONAL SIGLO XXI.

**TESIS PARA OBTENER EL DIPLOMA DE ESPECIALISTA EN
GENÉTICA.**

PRESENTA:

MARÍA DE LOS ÁNGELES GUTIÉRREZ FRANCO.

**TEMA: VALORACIÓN DEL CENTRO DE GRAVEDAD Y MARCHA EN EL
NIÑO ACONDROPLÁSICO**

MÉXICO D. F.

2009



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

**TEMA: VALORACIÓN DEL CENTRO DE GRAVEDAD Y MARCHA EN EL
NIÑO ACONDROPLÁSICO**

PRESENTA:

MARÍA DE LOS ÁNGELES GUTIÉRREZ FRANCO.

DR. FABIO SALAMANCA GÓMEZ.

ASESOR DE TESIS

DRA. CARMEN NAVARRETE CADENA.

ASESOR METODOLÓGICO DE TESIS.

DR. MIGUEL AGUILAR CASAS.

COASESOR DEL TEMA DE TESIS.

MÉXICO, D.F..

2009

**TESIS PARA OBTENER EL DIPLOMA DE ESPECIALISTA EN
GENÉTICA HUMANA**

DEDICATORIAS

A QUIENES HAN ESTADO CERCA DE MÍ ALENTÁNDOME PASO A PASO.

A LOS NIÑOS QUE PRESENTAN ALGUNA DISCAPACIDAD POR QUIENES HEMOS LOGRADO OBTENER GRANDES CONOCIMIENTOS E INVESTIGACIONES, Y CUYA ESPERANZA ES UN MOTIVO PARA PARTICIPAR EN LA FORMACIÓN DE FUTUROS MÉDICOS.

AGRADECIMIENTOS:

A DIOS, POR DARME LA VIDA.

A MIS PADRES POR EL APOYO QUE ME HAN DADO SIEMPRE.

A MI ESPOSO, MI GRAN AMOR Y COMPAÑERO, POR SU AMOR QUE ME MOTIVA A SEGUIR ADELANTE.

A MIS HIJOS, HEREDEROS DE MIS GENES.

A MIS MAESTROS, QUIENES ME HAN COMPARTIDO SU SABIDURÍA ADEMÁS DE SER UN EJEMPLO A SEGUIR Y A QUIENES SIEMPRE LES ESTARÉ AGRADECIDA:

DR. FABIO SALAMANCA GOMEZ

DRA: CARMEN NAVARRETE CADENA

DR: JESÚS GUÍZAR VÁZQUEZ†

DRA: BLANCA GARCÍA ESCOBAR

DR: FRANCISCO MARTÍNEZ SANDOVAL

POR LA INVALUABLE COLABORACIÓN PARA REALIZAR EL PRESENTE TRABAJO:

DR: MIGUEL AGUILAR CASAS

DR: ALBERTO VILLASEÑOR SIERRA

ING: JAIME VÁZQUEZ ESPÍNDOLA

INDICE:

I.-	Introducción:	:	1
Capítulo	1: Acondroplasia		<u>2</u>
	Capítulo 2: Centro de Gravedad		<u>7</u>
II.-	Planteamiento del problema		<u>20</u>
III.-	Justificación	20	<u></u>
IV.-	Objetivos	20	<u></u>
V.-	Hipótesis	21	<u></u>
VI.-	Sujetos, Material, Métodos y Estadísticas		<u>21</u>
VII.-	Aspectos Éticos	26	<u></u>
VIII	Resultados	26	<u></u>
IX	Discusión		<u>32</u>
X	Conclusiones	36	<u></u>
XI.-	Bibliografía	37	<u></u>

I INTRODUCCIÓN

Aún cuando en el OMIM (base de datos de la herencia mendeliana en el hombre) se refiere como característica del paciente acondroplásico una marcha diferente, no se menciona en qué consiste esta marcha¹. Debido a que no hay un repote sobre esto, es necesario considerar iniciar el presente estudio con un enfoque tanto del paciente acondroplásico como de aspectos de biomecánica que nos ampliarán el concepto de la relación de acondroplasia y centro de gravedad, y su influencia en la marcha. Se requiere hacer una revisión de la literatura, por lo que primero se encuentra información sobre la acondroplasia en el capítulo 1 y después en el capítulo 2 información sobre conceptos básicos de la biomecánica para ubicar la terminología básica de nuestro estudio y tener una mejor conceptualización de nuestras variables.

Capítulo I:

ACONDROPLASIA

DESCRIPCIÓN.-

La acondroplasia define aquel trastorno cuyas características físicas comprenden: acortamiento rizomélico de las extremidades predominante en las porciones proximales, lo que ocasiona talla baja desproporcionada en el adulto (132 cm. en el hombre y 125 cm. en la mujer), siendo esta entidad la más frecuente de los enanismos con acortamiento de extremidades (hiperreflexicas si hay compresión medular por estenosis del canal espinal); tronco relativamente largo; macrocefalia, facies típica con frente prominente, prognatismo e hipoplasia medio facial; cifosis toracolumbar que aparece cuando el niño comienza a sentarse; luego al caminar, existe una lordosis lumbar compensatoria acentuada; limitación de movimientos de la articulación de codo; genu varum y manos con signo del tridente; además, características radiológicas diagnósticas de la columna vertebral^{i,ii,iii}. Su incidencia es de 1: 10 000 a 1:40 000 y tiene un modelo de herencia autosómico dominante. La mayoría de los casos corresponden a una mutación de novo (80-90%), la cual es causada por una mutación en el gen receptor 3 (FGFR3) del factor de crecimiento de fibroblastos, que se localiza en 4p16.3^{iv,v,vi}. Las variantes alélicas son: displasia tanatofórica tipo I, displasia tanatofórica tipo II, hipocondroplasia (OMIM 1 46 000), síndrome de Crouzon con acantosis nigricans, síndrome de Muenke, displasia de Saddam, mieloma múltiple somático y cáncer somático colorrectal^{vii,viii}. La mutación más frecuente es transición G a A en el nucleótido 1138 aunque también se ha reportado transversión G a C en el nucleótido 1138 y un caso atípico de glicina 380 a arginina sin sustitución.

HALLAZGOS

Hallazgos clínicos:

Debido a que sus características físicas se confunden con otras tornos similares, es menester remarcar la importancia de un buen diagnóstico clínico. Sus hallazgos sobresalientes son los siguientes:

- ✿ Talla baja desproporcionada: la talla promedio para mujer adulta 124 cms. y para hombre 131cms.
- ✿ Tronco largo y estrecho, referido en forma de campana.
- ✿ Cifosis toracolumbar y lordosis lumbosacra.
- ✿ Extremidades cortas, particularmente los extremos proximales (acortamiento rizomérico).

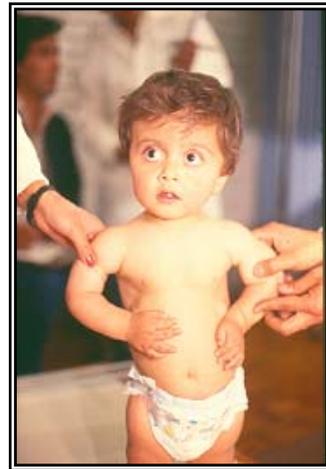


Figura 1. Paciente acondroplásico.

- ✿ Cabeza grande (en ocasiones macrocefalia) con frente prominente.
- ✿ Hidrocefalia causada por el incremento de presión intracraneal, aunque puede existir dilatación ventricular sin hidrocefalia.
- ✿ Hiperreflexia en extremidades inferiores con riesgo de muerte prematura por compresión medular cervical.
- ✿ Facies tosca con hipoplasia medio facial y depresión del puente nasal^{ix}.
- ✿ Prognatismo.
- ✿ Configuración en tridente de las manos o posición de vulcano.
- ✿ Hiperextensión articular, especialmente en rodillas.
- ✿ Extensión y rotación limitada en codos.
- ✿ Hipotonía moderada.
- ✿ Inteligencia normal a menos que haya alguna alteración en sistema nervioso central como hidrocefalia.
- ✿ Hipoacusia ocasional (conductiva o sensorineural).
- ✿ Obesidad, la cual agrava la morbilidad asociada con estenosis lumbar y contribuye a problemas inespecíficos articulares y cardiovasculares.
- ✿ Apnea durante el sueño, debida a obstrucción aérea por adenoides y reflujo gastroesofágico.
- ✿ En pacientes homocigotos existe una alteración severa con manifestaciones esqueléticas y hallazgos radiológicos diferentes a los heterocigotos (menos severa). Puede haber mielopatía cervical superior.

Hallazgos radiológicos:

- ✳ Estrechamiento en la distancia interpedicular.
- ✳ Muecas en la ranura sacroilíaca.
- ✳ Centros de osificación epifisial que muestran marcas circunflejas o chevron en las metáfisis.
- ✳ Acortamiento de extremidades, específicamente en las proximales, por ejemplo, el húmero.

Hallazgos histológicos

- ✳ Epífisis y cartílagos de crecimiento tienen una apariencia histológica normal en donde los principales componentes de la matriz muestran una distribución normal para inmunotinción, histoquímica, inmunohistoquímica y microscopía electrónica; las investigaciones morfológicas indican que el cartílago de crecimiento es más pequeño que los normales y que el acortamiento es mayor en acondroplásicos homocigotos que en heterocigotos, sugiriendo un efecto de ganancia dosis génica.

HERENCIA

La acondroplasia se transmite bajo un modelo de herencia autosómico dominante con penetrancia completa, presentando mayor probabilidad de mutación de novo con relación a la edad paterna, con un rango de mutación de $(0.6-4 \times 10^{-5})$ por locus de generación, con una disminución de la gravedad a mayor edad paterna. Es posible encontrar hermanos afectados con padres normales si hay mosaicismo gonadal en un progenitor. En primos afectados puede deberse a mutaciones distintas. Las mutaciones se incrementan con la edad paterna avanzada.

MAPEO GÉNICO

El gen para acondroplasia e hipocondroplasia se mapeó por medio de estudios de ligamiento usando marcadores para DNA, en 4p16.3 por Velinov (1994)^x. Francomano y su grupo (1994)^{xi} mapearon el gen en el mismo sitio utilizando 18 familias multigeneracionales con acondroplasia y 8 marcadores polimórficos de repetición dinucleótido de esta región, sin encontrar evidencia de heterogeneidad genética. Por otra parte, en una familia se localizó el locus de acondroplasia en 2.5-Mb entre D4S43 y el telómero.

GENÉTICA MOLECULAR

Una vez que se localizó el gen para acondroplasia en 4p16.3 por análisis de ligamiento, se identificaron mutaciones causantes para este gen dentro de los seis meses del primer reporte de mapeo. Se identificaron mutaciones en el gen del receptor 3 del factor de crecimiento de fibroblastos (FGFR3)⁸. El gen FGFR3 se mapeó previamente en la misma región así como el gen de la acondroplasia y el gen de la enfermedad de Huntington. La mutación encontrada fue un cambio de G a A en el nucleótido 1138 (OMIM 134934.0001) del ADN complementario⁸. También se encontró una transición en el nucleótido 1138 que correspondió a una transversión de G a C en la misma posición (134934.0002)⁸. Ambas mutaciones resultaron por la sustitución de un residuo de arginina por glicina en la posición 380 de la proteína madura, cuya posición es transmembranal del FGFR3. La mutación se localizó en un dinucleótido CpG.

Esta mutación representa un efecto de ganancia de función. Un reporte posterior mostró la ausencia de mutación en el nucleótido 1138 cambiando glicina-380 a arginina, pero la mutación causó sustitución de una glicina a cisteína (OMIM 134934.0003)⁸.

El gen FGFR3 codifica por lo menos 2 isoformas por uso alternativo de dos diferentes exones que codifican la última mitad del tercer dominio de inmunoglobulinas (IgIII) el que es primariamente responsable para la unión-ligando. Las isoformas son preferencialmente activadas por varios factores de crecimiento de fibroblastos^{xii,xiii}.

DIAGNÓSTICO

Se basa en hallazgos clínicos y radiológicos. Se puede realizar estudio prenatal para homocigotos para el alelo 1138A o 1138C.

MANEJO CLÍNICO

- ✱ Medidas de crecimiento corporal y circunferencias cefálicas (somatometrías).
- ✱ Evaluaciones neurológicas (incluyendo tomografía computarizada, resonancia magnética, potenciales evocados somatosensoriales y polisonografía).
- ✱ Intervenciones quirúrgicas neurológicas si se requiere.
- ✱ Tratamiento de las otitis medias frecuentes que se desarrollan.
- ✱ Control de la obesidad.
- ✱ Alargamiento de extremidades.
- ✱ Laminectomía lumbar por estenosis espinal.
- ✱ En las mujeres embarazadas y que tiene n acondroplasia, se recomienda que el nacimiento sea por cesárea.
- ✱ Detección prenatal por ultrasonido.
- ✱ Terapia con hormona de crecimiento (es aún discutido su resultado).
- ✱ Adenoidectomía.
- ✱ Presión positiva continua de air e mediante mascarilla nasal para problemas respiratorios.

GENÉTICA DE POBLACIÓN

La prevalencia es incierta dado que en muchos pacientes el diagnóstico se omite o no se diagnostican; además, en algunos lugares es importante la falta de recursos y material adecuado para hacer el diagnóstico.

En 1977 se estimó una tasa de mutación de 0.000014. La prevalencia fue 0.5 y 1.5 / 10 000 nacimientos. El rango de mutación se estimó entre 1.72 y 5.57 x10⁽⁻⁵⁾ por gameto, por generación. En 1991 Martínez Frías en España, reportó una frecuencia de 2.53 por cada 100 000 nacimientos vivos^{xiv}. Las mutaciones de novo son más frecuentes en el último nacido que en el primero.

ACONDROPLASIA, CENTRO DE GRAVEDAD Y MARCHA

Se refiere al acondroplásico con una marcha anormal pero a la fecha no hay reportes que especifiquen sobre este punto.

-
- i Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM (TM). Johns Hopkins University, Baltimore, MD. MIM Number: {100800} : {09-02-2005}. World Wide Web URL: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>
- ii Nussbaum R L, McInnes R R, Willard H F. Thompson & Thompson. Genetics in Medicine. Sixth Edition. Philadelphia. Saunders. 2004; 63-65.
- iii Seashore M R, Wappner R S. Genetics in primary care & clinical medicine. New Jersey. Appleton & Lange. 1996; 275. Igual falta capítulo y sobre 1a. ed.
- iv Vajo Z, Francomano C, Wilkin D. The molecular and genetic basis of fibroblast growth factor receptor 3 disorders: The achondroplasia family of skeletal dysplasias, Muenke craniosynostosis, and Crouzon syndrome with acanthosis nigricans. Endocr Rev. 2000; 21:23-39.
- v Murakami S, Balmes G, McKinney S, Zhang Z, Givol D, De Crombrughe B. Constitutive activation of MEK1 in chondrocytes causes Stat1-independent achondroplasia-like dwarfism and rescues the FGF3-deficient mouse phenotype. Gen Dev. 2004; 18: 290-305.
- vi Meyer A, Gastwirt R, Schlaepfer D, Donoghue D. The cytoplasmic tyrosine kinase PyK2 as novel effector of fibroblast growth factor receptor 3 activation. J Biol Chem. 2004; 279(27): 28450-28457.
- vii Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM (TM). Johns Hopkins University, Baltimore, MD. MIM Number: {134934}: {09-02-2005}. World Wide Web URL: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>
- viii Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM (TM). Johns Hopkins University, Baltimore, MD. MIM Number: {146000} : {09-02-2005}. World Wide Web URL: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>
- ix Wiedemann H-R, Kunz J, Grosse F-R, Dibbern H: An atlas of clinical syndromes. Second edition. London. Mosby- Wolfe. 1992; 234-235.
- x Velinov M, Slaugenhaupt S A, Stoilov I, Scott C I Jr, Gusella J F, Tsipouras P. The gene for achondroplasia maps to the telomeric region of chromosome 4p. Nature Genet. 1994; 6: 318-321.
- xi Francomano C A, Ortiz de Luna R I, Hefferon T W, Bellus G A, Turner C E, Taylor E, Meyers D A, Blanton S H, Murray J C, McIntosh I, Hecht J T :

Localization of the achondroplasia gene to the distal 2.5 Mb of human chromosome 4p. *Hum. Molec. Genet.* 1994; 3: 787-792.

xii Lievens P, Mutinelli Ch, Baynes D, Liboi E. The kinase activity of fibroblast growth factor receptor 3 with activation loop mutations affects receptor trafficking and signaling. *J. Biol. Chem.* 2004; 279 (41): 43254-43260.

xiii McIntosh I, Bellus G, Wang E. The pleiotropic effects of fibroblast growth factor receptors in mammalian development. *Cell struct funct.* 2000; 25: 85-96.

xiv Martinez-Frias M L, Cereijido A, Bermejo E, Lopez M, Sanchez M, Gonzalo C. Epidemiological aspects of mendelian syndromes in a Spanish population sample: I. Autosomal dominant malformation syndromes. *Am. J. Med. Genet.* 38: 622-625, 1991.

Capítulo 2:

CENTRO DE GRAVEDAD

El concepto de centro de gravedad es de ayuda cuando se describe y analiza mecánicamente el movimiento del cuerpo humano y otros objetos. El **centro de gravedad** es el punto en el cual se concentra toda la masa de un objeto. La gravedad empuja hacia abajo cualquier punto de la masa (átomo o molécula) mediante la fuerza de gravedad¹. Esta es la fuerza de atracción que la Tierra ejerce sobre los cuerpos situados en las proximidades de sus superficies; su dirección es vertical con respecto al lugar donde se determine y se puede precisar con una plomada (cilindro de metal sólido suspendido de un hilo).Figura 2.

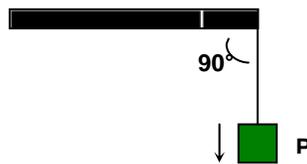


Figura 2. Representa la fuerza de gravedad que la tierra ejerce sobre los objetos.

Se consideran tres **características principales en la fuerza de gravedad**:

- 1) se aplica constantemente, sin interrupciones;
- 2) lo hace solamente en una dirección, hacia el centro de la tierra, y
- 3) actúa sobre cada una de las partículas de masa de nuestro cuerpo o de otros objetos.

Como la fuerza de gravedad actúa sobre todas las partículas de un objeto, y como todas esas fuerzas se orientan hacia el centro de la tierra, es matemáticamente demostrable que la fuerza gravitacional total ejercida sobre el objeto sería la misma si toda su masa se concentrara en un único punto central, el centro de gravedad del objeto. Este punto es dinámico, sin realidad física y calculable mediante una construcción matemática que constituye sólo una generalización que simplifica mucho los cálculos y la comprensión de los fenómenos relacionados con él.

Como la densidad de determinado punto es uniforme, la atracción de la gravedad a cada punto será igual. La tierra ejerce atracción sobre todos los cuerpos que

contienen masa y su peso se deriva de esa atracción, entendiéndose que el peso es una fuerza.

PESO Y CENTRO DE GRAVEDAD.

La línea de acción del vector de fuerzas del peso corporal es siempre vertical y se localiza en el centro de gravedad del cuerpo. El centro de gravedad se define como el punto simple del cuerpo en el cual cada partícula de su masa es igualmente distribuida. (si el cuerpo se suspendiera en este punto, el cuerpo estaría balanceado).

La masa (m) es una constante verdadera, representando la cantidad de materia de un objeto. El peso de una masa dada variará en diversos puntos del universo y de la tierra, según la constante gravitatoria de cada lugar. La masa puede definirse como el cociente entre el peso (P), medido en un sitio determinado y la constante gravitatoria del mismo sitio, o sea:

$$m = \frac{P}{g}$$

Siempre que aparezca este término, podrá ser substituido por su equivalente,

$\frac{P}{g}$, que es más fácil de determinar.

g

Peso es el producto de la masa de un objeto por la constante gravitatoria, o sea, $P = mg$.¹⁶

Se ha descrito que cuando los cuerpos son de forma geométrica regular, su centro de gravedad lo constituye el centro geométrico. Para determinar este último en un cuerpo irregular se suspende de cualquier punto y se traza una vertical que pase por él; después se suspende el cuerpo del otro punto y se traza otra vertical. Su intersección nos dará la localización del centro de gravedad.

El apoyo en el punto del centro de gravedad nos dará más estabilidad al objeto estudiado; en este caso, al humano, previniendo rotaciones o caídas. Determinar el centro de gravedad en el humano, el cual no es rígido, de intensidad uniforme o simétrico, es muy difícil. Generalmente, lo mejor es estabilizar el cuerpo en cuestión.

Planos de referencia anatómicos.

Los kinesiólogos emplean un sistema de orientación definido por tres planos cardinales que se cortan entre sí formando ángulos rectos, con una intersección común en el centro de gravedad del cuerpo, cuando se halla en posición anatómica.

El plano sagital o anteroposterior, divide verticalmente el cuerpo en dos mitades simétricas: derecha e izquierda; el plano coronal o frontal, divide verticalmente el cuerpo en dos mitades iguales, pero no simétricas: anterior y posterior; el plano transversal u horizontal, divide el cuerpo en dos mitades: superior e inferior. Convencionalmente, la intersección del plano sagital con el transversal se considera como coordenada X; las distancias situadas sobre esta línea por delante del centro de gravedad, se consideran positivas, y las situadas por detrás negativas. La intersección del plano transversal con el frontal origina la coordenada Y; las distancias a la derecha del centro de gravedad se consideran positivas, y a la izquierda, negativas. La intersección de los planos sagital y frontal genera la coordenada Z; las distancias son positivas por encima del centro de gravedad y negativas por debajo del mismo. La distancia desde un punto dado a la línea de gravedad indica el brazo de palanca sobre el cual actúan los esfuerzos gravitatorios, y nos permite calcular el momento de rotación desarrollado por la gravedad alrededor de la articulación.

Encontrar el centro de masa (CM) de un objeto es una tarea importante en biomecánica puesto que, en muchos casos, el CM de un objeto es el punto que representa con eficacia el objeto entero¹⁶.

Variaciones del centro de gravedad.- La posición anatómica y los planos cardinales se utilizan con fines de referencia estándar, pero raramente el cuerpo se halla en esta posición y no debe por ello considerarse constante la localización así definida del centro de gravedad. **Todo cambio de posición, aún la resultante de la respiración y de la circulación de la sangre, desplaza el centro de gravedad.** Al levantar un brazo, al agacharse, al llevar los tacones altos, el embarazo y circunstancias similares desplazan el centro de gravedad en proporción al porcentaje

de masa corporal afectada por estas situaciones. Los movimientos rítmicos de elevación y descenso del cuerpo durante la marcha fueron descritos por Aristóteles hace siglos, y en nuestros tiempos han sido estudiados por medio de técnicas cinematográficas muy especiales desarrolladas por Fenn y otros. En el hombre adulto normal, el centro de gravedad del cuerpo se desplaza aproximadamente 1.8 pulgadas (4.5 cm) durante el ciclo comprendido entre dos apoyos sucesivos de un mismo talón. El centro de gravedad describe así una curva suavemente ondulante de escasa amplitud, que requiere menos energía que la necesaria en otros tiempos eventuales de marcha en dos pies. Esto ilustra otro importante **principio de la mecánica corporal: el individuo tiende a funcionar en la forma que le permita una máxima conservación de energía.** La misma respiración tiene lugar con una frecuencia cercana a la más económica, en términos de esfuerzo muscular medio. Platón identificó este principio con la belleza al observar que “el movimiento más hermoso es el que brinda los mayores resultados con el mínimo esfuerzo”².

MÉTODOS PARA PODER DETERMINAR EL CENTRO DE GRAVEDAD

1.- Método experimental: para determinar la posición del centro de gravedad del cuerpo humano y sus partes componentes, es fundamental para entender las fuerzas de resistencia que los músculos deben vencer durante el movimiento. Se hicieron observaciones en cuatro cadáveres, conservados mediante congelamiento, que clavaron a una pared mediante varios barrotes de acero para asador. De esta manera se determinaron los planos de los centros de gravedad de los ejes longitudinal, sagital y frontal. Disecando los cadáveres y localizando los puntos de intersección de los tres planos consiguieron establecer el centro de gravedad del cuerpo. El centro de gravedad de las partes componentes fue determinado de la misma manera. Debido a que un cadáver comenzó a descomponerse y no se permitió a los investigadores disecar otro, las observaciones completas sólo se hicieron en dos de los cuatro cadáveres. Cuando se trazaron los centros de gravedad en un esquema en escala normal de uno de los cadáveres y se les comparó fotográficamente con los de un soldado que tenía las mismas dimensiones

corporales, los investigadores comprobaron una notable similitud. Se dedujo que la posición original de los cadáveres congelados podía considerarse normal y la denominaron “normalstellung”, señalando que era la posición patrón que tomaron para sus mediciones, pero se interpretó como la posición ideal y se exortó a generaciones de estudiantes a imitarla¹⁶.

Con el tiempo se modificó la teoría del “normalstellung” ya que no era del todo válida porque la posición horizontal del cadáver no puede trasladarse a la estación vertical. Se apreció que el grado de lordosis lumbar en decúbito es mucho menor que con el cuerpo en actitud erecta; en esta el centro de gravedad se desplaza hacia delante. Se afirmó que si se consideran individuos de distintas razas y culturas no existe ninguna postura que sea normal para todos, y posteriores investigaciones antropológicas han confirmado esta opinión. Se ocupó de casi todos los aspectos de la mecánica corporal y sigue siendo la principal autoridad sobre la mecánica del movimiento articular.

Debido a que los esfuerzos causados por el peso corporal son mucho mayores que las tensiones que normalmente producen los músculos, **la acción muscular tiene relativamente poca importancia como factor determinante de la arquitectura de los huesos** y, en consecuencia, podía ser ignorado en su análisis³. Tratando de deducir aplicaciones prácticas de sus estudios teóricos, **se encontró que las alteraciones de la postura aumentan el esfuerzo en ciertas regiones y lo reduce de otras, y que si las alteraciones posturales se mantienen, la estructura interna de los huesos afectados se altera**⁴.

2.- Método segmentario es cuantificar la postura del cuerpo en estudio. Consiste en registrar el movimiento del sujeto y leer las coordenadas de los puntos seleccionados del cuerpo, tales como empalmes, de las imágenes registradas (película o vídeo). Figura 3.

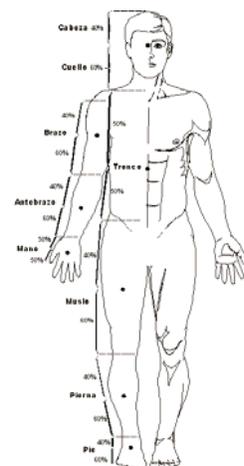


Fig. 3

LOCALIZACIÓN DEL CENTRO DE GRAVEDAD PARA CADA SEGMENTO DEL CUERPO
 Adaptado de: Kinesiology: *Scientific Basis of Human Motion*, 7ma. Ed., (p. 400), por K. Lutgens © K. F. Wells, 1992, Philadelphia: Saunders College Publishing Copyright 1992 por Saunders College Publishing.

Puesto que el cuerpo humano consiste en varios segmentos, tales como manos, antebrazos y los brazos superiores, la distribución en masa total dentro del cuerpo es una función de la distribución en masa dentro de los segmentos individuales y de la postura del cuerpo. La postura del cuerpo se puede cuantificar al convertir el proceso a digital.

La distribución en masa dentro de los segmentos se conoce como la forma de parámetros del segmento corporal (BSPs). **BSPs** incluye masas del segmento del cuerpo y las localizaciones de sus centros de la masa. Estos parámetros fueron obtenidos principalmente de cadáveres de adultos en las décadas de los 50s, 60s, y 70s. En los años 80, una investigación aplicada en sujetos jóvenes y conducida en la Unión Soviética por Zatsiorsky, proporcionó una fuente alternativa de BSP. Como tal, el BSP desarrollado por él se considera ser superior a los desarrollados en la investigación en cadáver. Los ajustes en los datos de Zatsiorsky fueron publicados en 1996, haciéndolos más usables⁵. No obstante, los viejos hábitos mueren difícilmente y muchos científicos todavía utilizan los datos basados en cadáver.

La forma matemática para el CÁLCULO DEL CENTRO DE MASA⁶ es:

N masas m_i , en donde $i = 1$ a N , y el centro de masa de cada m_i se localiza en (x_i, y_i) , entonces las coordenadas del sistema centro de masa son dadas por: $x_{CM} = (\sum m_i x_i) / (\sum m_i)$ y $y_{CM} = (\sum m_i y_i) / (\sum m_i)$.

Si nosotros tenemos $M = \sum m_i$, entonces $Mx_{CM} = \sum m_i x_i$ y $My_{CM} = \sum m_i y_i$, en donde las sumas sobrepasan a todas las i . Estas ecuaciones se pueden resumir por la siguiente ecuación de vector simple: $Mr_{CM} = \sum m_i r_i$

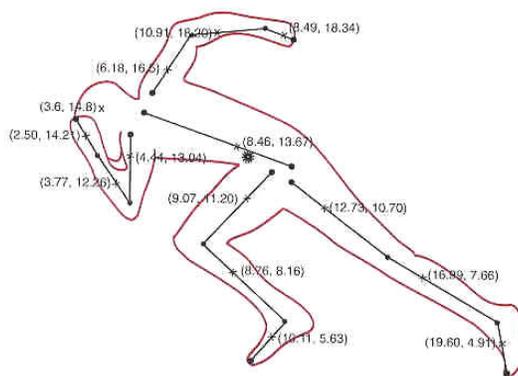


Figura 4. El método segmentario (adaptado a partir Hamil y Knutzen, 1995, base biomecánica del movimiento humano, Baltimore. Williams Y Wilkins.)

CENTRO DE GRAVEDAD Y EQUILIBRIO

El centro de gravedad del cuerpo es el punto en el cual se concentra el peso del mismo. “La pauta de desplazamiento (Figura 4) del centro de gravedad puede considerarse como consecuencia de la suma o de la resultante final de todas las fuerzas y movimientos que influyen y se relacionan con la traslación del cuerpo desde uno a otro punto”.

Equilibrio.

Un objeto se encuentra en condiciones de equilibrio estable o reposo cuando la resultante de todas las fuerzas que actúan sobre él es igual a cero.

Se define la marcha como “una serie de catástrofes evitadas por muy poco”. Tal es el proceso de equilibrio mecánico. El equilibrio dinámico difiere del equilibrio estable en que la situación se modifica constantemente; además, existen relativamente pocas o ninguna posiciones momentáneas en que se cumplan las condiciones del equilibrio estable.

Como las oscilaciones son una característica de los esfuerzos para mantener el equilibrio en condiciones dinámicas inestables, debe prestarse cierta atención a la naturaleza de los mecanismos sensoriales que proveen la información necesaria para determinar el ritmo y la amplitud de los movimientos destinados a mantener el equilibrio.

Una vez que se ha percibido el movimiento no equilibrado, se inicia otro movimiento para compensarlo y desplazar el centro de gravedad del cuerpo hasta colocarlo sobre la base de sustentación. Este movimiento compensatorio es casi siempre exagerado y provoca un cierto desequilibrio en la dirección opuesta. Esto origina un nuevo proceso de detección y movimiento compensatorio. Al repetirse tal proceso, se producen las oscilaciones.

Se han evaluado diferentes métodos para mejorar la posición del centro de masa del tronco, el centro de precisión de presión, o ambos, para minimizar la diferencia entre la localización horizontal del centro de masa del cuerpo mediante modelos.

Equilibrio estable, inestable y neutro.

Si el centro de gravedad del cuerpo se distribuye escasamente y el cuerpo tiende a volver a su posición inicial, se dice que el cuerpo está en un equilibrio estable. Si el centro de gravedad no tiende a retomar su estado inicial pero muestra una nueva posición, el cuerpo cae. Entonces es un equilibrio inestable. El equilibrio neutro se muestra por un movimiento oscilante o una persona empujada en una silla de ruedas. Cuando el centro de gravedad es desplazado, permanece en el mismo nivel.

El grado de estabilidad o movimiento depende de cuatro factores:

1. El peso del centro de gravedad sobre la base de soporte.
2. El tamaño de la base de soporte.
3. La localización de la línea de gravedad en la base de soporte.
4. El peso del cuerpo.

La estabilidad se realiza por un centro de gravedad bajo, una amplia base de soporte, la línea de gravedad al centro del soporte y mayor peso. Así mismo, se han estimado las propiedades de inercia de los segmentos corporales basados con videotecnología e imágenes computadas.

Otro ejemplo práctico de la importancia de este concepto, es que los científicos británicos tienen la esperanza de que las investigaciones sobre la relación existente entre el desplazamiento del centro de gravedad y el desarrollo y gasto de energía durante el salto de garrocha contribuyan a que uno de sus atletas logre pasar la valla a 15 pies de altura.

De igual manera se realizaron estudios en los cuales se compara el Centro de Masa (o de gravedad) en los diferentes tiempos: de pie, caminando y corriendo; el centro de masa se movió hacia arriba a 0.031 m. durante la primera mitad de la fase postural caminando, y se movió hacia abajo a 0.073 m. durante la primera mitad de la fase postural corriendo. La extremidad se desplazó en un ángulo mayor al caminar (30.4°) que al correr (19.2°). En este último se concluyó que la postura de la

extremidad redujo su ángulo y que una postura virtual que compromete a ambos juega un papel importante para determinar la trayectoria del centro de masa sea de pie, caminando o corriendo ^{7,8}.

POSTURA.

Es una posición o actitud del cuerpo, o sea, el acomodo relativo de las partes corporales. Las posturas se usan para realizar actividades con un mínimo de gasto de energía y está íntimamente asociada al movimiento: al inicio del movimiento hay una postura y al final hay otra.

La relación de las partes posturales del cuerpo pueden alterarse y controlarse voluntariamente, pero este control es momentáneo y requiere concentración. En función normal, la postura y sus ajustes son rápidos y automáticos. El centro de masa y el centro de presión se investigan cuando se estudia la postura y la marcha⁹.

Postura estática o estable.

La postura habitual sin cambios de posición puede inducir daño, limitación de movimiento o deformidad.

Postura de pie o en bipedestación:

Asimétrica. Primero sobre un pie y luego sobre el otro. Pasa una proyección vertical a través del centro de gravedad escasamente anterior al eje rotular.

Simétrica. Los brazos permanecen relajados sobre el cuerpo. La línea de gravedad cae muy cerca del eje de la articulación. Figura 5.

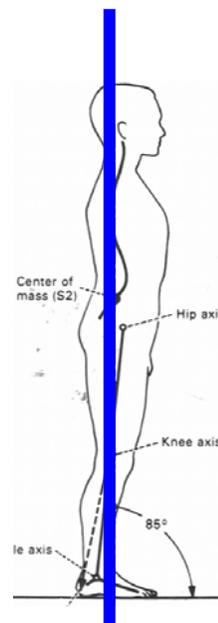


Figura 5. Tomado de: Brunnstrom's clinical kinesiology (Redrawn from Rose and Clawson, 1980).

Línea gravitatoria.

La intersección vertical de los planos cardinales anteroposterior (sagital) y frontal define la línea gravitatoria (línea de gravedad, gravitatoria o de peso). De esta forma, el centro de gravedad, que es un punto, se localiza sobre dos planos, pero sin especificar su altura. En posición de equilibrio, la línea de gravedad pasa aproximadamente por el centro geométrico de la base de sustentación, o sea, la superficie de contacto del cuerpo con el suelo. En posición erecta, esta línea cae normalmente a unos 5 cm. por delante de la articulación del tobillo.

Mientras la línea de gravedad se mantenga dentro de la base de sustentación, el cuerpo está en equilibrio; si cae fuera de la misma, el equilibrio se pierde. Este ha sido denominado el primer principio de la mecánica corporal.

Balance en la articulación del tobillo.

La proyección vertical del centro de gravedad de la masa corporal sobre la articulación del tobillo cae anterior al eje de la articulación superior del tobillo.

Balance de la articulación de rodilla.

La masa corporal sobre la articulación de la rodilla consiste en cabeza, tronco y muslo. Una línea vertical a través del centro de gravedad de la masa corporal cae enfrente del eje de flexión y extensión de rodillas.

Balance de la articulación de cadera.

El centro de gravedad de cabeza, brazos y tronco se localiza dentro del tórax, aproximadamente a la altura del proceso xifoideo, la línea del centro de gravedad puede caer en cualquier lado del eje de la cadera; y en bipedestación simétrica, la parte superior del cuerpo se balancea usualmente sobre la cadera en un equilibrio inestable.

Balance de tronco y cabeza.

En posición erecta, se marca leve actividad electromiográfica de los músculos espinales erectores (extensores). Por otra parte, el recto abdominal es inactivo y en

algunos sujetos se registra una leve actividad de los músculos oblicuos internos abdominales.

Uno de los objetos de la integración postural en el hombre es el mantenimiento de la línea de gravedad dentro de ± 7 por ciento del centro geométrico de la base de sustentación. Cuando una persona transporta una carga, manteniéndose en equilibrio, el peso del cuerpo se desplaza de modo que el centro de gravedad combinado, de cuerpo y carga, se mantenga más o menos directamente sobre la base de sustentación. Si la carga se lleva a un lado el cuerpo se inclina hacia el lado opuesto; si la carga se lleva adelante, el cuerpo se inclina hacia atrás. Es así que los ejércitos de todo el mundo han fomentado la realización de investigaciones prácticas en kinesiología, a fin de determinar el efecto de diversos tipos y posiciones de cargas sobre la línea de gravedad, y se han efectuado numerosos estudios para averiguar dónde debiera caer esta línea en condiciones ideales, pero las diferencias de constitución física han hecho difícil la generalización de estos hallazgos.

Cuando el cuerpo recibe una fuerza externa, el movimiento resultante dependerá de la dirección de la fuerza con relación al centro de gravedad. Una fuerza no contrarrestada que desde cualquier dirección se dirija exactamente al centro de gravedad, determina el movimiento de todo el cuerpo en la dirección de la fuerza, sin efecto de rotación. Una fuerza dirigida sobre cualquier otro punto determina el movimiento de todo el cuerpo en su misma dirección y también la rotación del mismo alrededor de su centro de gravedad¹⁰.

KINESIOLOGÍA DE LA POSTURA: CIFOSIS

La cifosis y los hombros caídos difieren desde el punto de vista analítico, pues la primera es una convexidad aumentada de la columna torácica, mientras que los segundos constituyen una desviación hacia delante de la cintura escapular. Sin embargo, la una favorece la instalación de la otra y es muy frecuente que ambas aparezcan juntas como un sólo defecto.

La cifosis resistente o estructural, como también todo defecto de esta índole

acompañado por dolor agudo, indica probable enfermedad o defecto hereditario de naturaleza más grave. Salvo por prescripción médica, nunca deben hacerse ejercicios correctivos en estos casos¹⁶.

AMBULACIÓN (MARCHA)

Otto Fischer fue el primero en calcular las fuerzas involucradas en la marcha; ahora hay análisis computacionales introducidos por Basmajian y asociados en 1974. Se reportaron los parámetros del ciclo de marcha en niños de 1 a 5 años usando esta metodología¹¹.

Patrones de marcha.

Ciclo del paso.- Este se define como una manera de caminar. La marcha bipedal es característica del humano¹². La descripción del patrón del paso de un individuo ordinariamente incluye:

- ✱ velocidad de marcha (metros por seg.).
- ✱ número de pasos completados por unidad de tiempo^{13,14}.

Se realizaron estudios de la mecánica de la marcha en niños de 2-12 años de edad y cambios en los patrones de marcha entre 5-6 años de edad; así como determinación de los patrones de marcha en crecimiento y maduración en niños de 1 a 5 años, y acerca del rol de la gravedad en la locomoción terrestre²⁹⁻³².

Cinemática de la locomoción.

La cinemática o “geometría” de la locomoción, puede ser estudiada objetivamente marcando los movimientos de los puntos del cuerpo, tanto de la cúspide de la cabeza o la cresta ilíaca, o las marcas que representan los centros articulares o largos ejes de los huesos. Si los patrones de estas marcas se proyectan en planos sagital, frontal y horizontal, se obtiene una marca tridimensional, si es en un solo plano será unidimensional.

Cromofotografía.

Este método consiste en registrar una serie de exposiciones del sujeto caminando sobre una plataforma fotográfica.

Existen reportes sobre patrones motores en marcha y actividad muscular durante la locomoción así como sobre el mecanismo del movimiento al correr, la estabilidad en la locomoción humana y algoritmos de la marcha³³⁻³⁷.

Desplazamiento en el plano de progresión.

Se ha medido el desplazamiento angular y linear de las partes corporales en tres planos de referencia, pero el desplazamiento mayor ocurre en el plano de progresión (sagital). Las oscilaciones verticales de la cabeza o del centro de gravedad ocurren dos veces en el ciclo del paso a la distancia media para cada pie.

En la posición normal, con los brazos colgando a los lados, el centro de gravedad de un hombre adulto se halla aproximadamente a un 56 ó 57 por ciento de su altura total, a partir del suelo. En la mujer el centro de gravedad se encuentra al 55 por ciento de su altura. El centro de gravedad de los niños pequeños y adolescentes es más alto que el de los adultos como consecuencia del tamaño desproporcionado de la cabeza y del tórax, y la relativa brevedad de los miembros inferiores. En general, cuanto más joven es el niño, tanto más alto se halla su centro de gravedad y, por lo mismo, su estabilidad es menor. El centro de gravedad de cada segmento del cuerpo se halla aproximadamente a $\frac{4}{7}$ de la distancia por encima de su extremo distal¹⁶.

APLICACIÓN EN EL DEPORTE

Para mantener en equilibrio los mecanismos cinestéticos y propioceptivos de un deportista, se ha enseñado al mismo a localizar con gran precisión el centro de gravedad de su cuerpo y el de su equilibrio o accesorios, información que se transmite al equipo de trabajo para ayudarles en su entrenamiento. Como ejemplo de esto es el que se realiza en Medicina del Deporte (Universidad Nacional Autónoma de México) en la Unidad de Biomecánica en donde se realizó el presente estudio.

-
- 1 Garhammer J. En: Kinesiology and applied anatomy. Seventh edition. Philadelphia. Lea & Febiger. 1989; 78-83.
 - 2 Rasch P. J, Burke R. Kinesiología y anatomía aplicada. Segunda edición. Barcelona. El Ateneo S.A. 1966.
 - 3 Thompson C. W. Kinesiología estructural. Octava edición. México. Interamericana. 1978; 2.
 - 4 Rasch Philip. Kinesiology and applied anatomy. Seventh edition. Philadelphia . Lea & Febiger . 1989; 3-17.
 - 5 De Leva P. Adjustments to Zatsiorsky-Seluyanov's segment inertia parameters. J Biomech. 1996; Sep; 29:1223-30.
 - 6 Storm D F. PHY 241 General Physics I Lecture 23. 22 February 2001. Last updated 19 February 2001. www:
http://faculty.uvi.edu/users/dstorm/classes/00phy241/mods/lect_23.html
 - 7 Townsend M A. Biped gait stabilization via foot placement. J Biomech. 1985; 18:21-38.
 - 8 Lee C R, Farley C T. Determinants of the center of mass trajectory in human walking and running. J Exp Biol. 1998; 201: 2935–2944.
 - 9 Lenzi D, Chiari L, Cappello A. Estimation of center of mass during standing: some remarks on inverted pendulum models. Department of Electronic, Computer Science and Systems, University of Bologna, Italy. WWW:
<http://asb-biomech.org/onlineabs/abstracts2000/pdf/161.pdf>.
 - 10 Lehmkuhl D, Smith L. Brunnstrom's clinical kinesiology. F.A. Davis Company, Philadelphia. Fourth edition. 1983; 361-390.
 - 11 Preis S, Klemms A, Müller K. Gait analysis by measuring ground reaction forces in children: changes to an adaptative gait pattern between the ages of one and five years. Dev Med Child Neurol. 1997; 39: 228-233.
 - 12 Schmitt D. Insights into the evolution oh human bipedalism from experimental studies of humans and other primates. J Exp Biol. 2003; 206: 1437-1448.
 - 13 Bastien G J, Heglund N C, Schepens B. The double contact phase in walking children. J Exp Biol. 2003; 206: 2967-2978.

-
- 14 Antonsson E K, Mann R W. The frequency content of gait. *J. Biomech.* 1985; 18: 39-47.
- 15 Cavagna G A, Franzetti P, Fuchimoto T. The mechanics of walking in children. *J. Physiol.* 1983; 343:323-339.
- 16 Gómez-Pellico L, Rodríguez-Torres R, Dankloff-Mora C. Changes in walking pattern between five and six years of age. *Dev Med Child Neurol.* 1995; 37: 800-806.
- 17 Hennessy M J, Dixon S D. The development of gait: a study in african children ages one to five. *Child Dev.* 1984; 55: 844-853.
- 18 Cavagna G A, Willems P A, Heglund N C. The role of gravity in human walking: pendular energy exchange, external work and optimal speed. *J Physiol.* 2000; 528: 657-668.
- 19 Lacquaniti F, Grasso R, Zago M. Motor patterns in walking. *News Physiol Sci.* 1999; 14: 168-174.
- 20 Olney S J, Winter D A. Predictions of knee and ankle moments of force in walking from emg and kinematic data. *J. Biomech.* 1985; 18: 9-20.
- 21 Willems P A, Cavagna G A, Heglund N C. External, internal and total work in human locomotion. *J Exp Biol.* 1995; 198: 379-393.
- 22 Wakeling J M, Kaya M, Temple G K, Johnston I A. Determining patterns of motor recruitment during locomotion. *J Exp Biol.* 2002; 205: 359-369.
- 23 Schepens B, Willems P.A, Cavagna G.A. The mechanics of running in children. *J Physiol.* 1998; 509.3: 927-940.

II.- Planteamiento del problema:

En el paciente acondroplásico o hay crecimiento endocondral anormal, que causa alteración en el tamaño de los huesos, lo que condiciona una modificación de la ubicación del centro de gravedad. Existen estudios en niños sanos que ponen de manifiesto los cambios del centro de gravedad y la mecánica de la marcha a diferentes edades, así como el rol de la gravedad en la locomoción terrestre. Sin embargo, ninguno establece la altura del centro de gravedad en niños acondroplásicos ni su posible papel en los trastornos de postura y marcha, por lo cual nos cuestionamos el lugar en donde se encuentra el centro de gravedad en niños sin y con acondroplasia; y si esto se relaciona con la posición de la lordosis en esta entidad²⁹⁻³².

III.- Justificación:

Al evaluar a los pacientes en la consulta, nos planteamos la necesidad de establecer si hay cambios de adaptación en el centro de gravedad y marcha en el paciente acondroplásico, y si estos cambios requieren tratamiento correctivo o paliativo. Debido a la ausencia de literatura sobre este tema, es imprescindible precisar el lugar donde se encuentra el centro de gravedad en pacientes acondroplásicos y compararlo con niños sanos para saber si existen diferencias entre ambos y establecer si estos cambios son propios de esta entidad. Todo lo anterior nos dará la pauta para cubrir los objetivos planteados a continuación.

IV.- Objetivos:

- 1.- Identificar y comparar el centro de gravedad en un grupo de niños con y sin acondroplasia.
- 2.- Asociar el sitio del centro de gravedad con la lordosis y los trastornos de la marcha en el paciente acondroplásico.

V.- Hipótesis:

En el niño acondroplásico el centro de gravedad se encuentra por encima de la región lumbar, arriba del punto anatómico correspondiente al de los niños no acondroplásicos.

VI.- Sujetos, Material, Métodos y Estadísticas

1.- Sujetos.

El grupo de pacientes provino de la consulta de genética del Hospital de Pediatría del Centro Médico Nacional Siglo XXI.

El grupo comparativo se tomó de familiares de empleados del Hospital de Pediatría.

2.- DISEÑO.

2.1 TIPO DE ESTUDIO:

2.1.1 Por el control de la maniobra se considera un estudio observacional, ya que se presencian los fenómenos sin modificar intencionadamente las variables.

2.1.2 Se considera un estudio prospectivo, definiendo previamente la forma de recolección de datos, esto mediante hojas en las que se registraron los datos.

2.1.3 Es un estudio transversal, obteniéndose las medidas una sola vez.

2.1.4 Dado que contamos con dos grupos es considerado un estudio comparativo.

2.2 GRUPOS DE ESTUDIO

2.2.1 Características de los niños con acondroplasia. Se estudiaron 4 pacientes con acondroplasia (Tabla I):

Niños con acondroplasia	SEXO
P1	M
P2	M
P3	F
P4	F

Tabla I.- Pacientes con acondroplasia

2.2.2 Características de los niños sanos:

El grupo comparativo estuvo formado por 5 niños sin acondroplasia (Tabla II):

Niños sin acondroplasia	SEXO
C1	F
C2	M
C3	F
C4	M
C5	F

Tabla II.- Grupo niños sanos

2.2.3. Criterios de Inclusión:

Pacientes en quienes se confirmó el diagnóstico clínico y radiológico de acondroplasia. La edad varió así como el sexo. Los padres de todos los niños aceptaron que participaran en el estudio. Niños sanos comprendidos entre edades similares (lo más similar posible) a los acondroplásicos. Se descartaron enfermedades adyacentes en ambos grupos.

2.2.4 Criterios de Exclusión: Se descartaron los pacientes adultos y recién nacidos en ambos grupos.

2.3 DEFINICION DE LAS VARIABLES:

Variable	Conceptualización	Fuente	Método	Instrumento
1.-Estrato socioeconómico	Medio Bajo.	Primaria	Pregunta directa a padres. Expediente.	Lo reportado en la historia clínica, preguntas a los padres.
2.-Institución de donde provienen	IMSS.	Primaria	Pregunta directa a padres. Expediente clínico	Preguntas a los padres.
3.-Complicaciones	Sin enfermedad o complicaciones agregadas.	Primaria y secundaria	Revisión en expediente clínico.	Evaluación clínica previa. Ausencia o Presencia
4.- Peso:	El adecuado para edad y talla.	Primaria	Báscula	Kg.
5.- Edad.-	Lactantes.	Primaria	Pregunta directa a padres	Edades similares. Edad.- Meses
6.- Sexo.-	Masculino-Femenino. Primaria		Revisión al paciente	Masculino o femenino
7.- Talla	La adecuada para edad y peso.	Primaria S	Somatometría. Antropómetro tipo Martin	Cms . En el paciente acondroplásico talla baja desproporcionada.
8.- Talla sentado	Segmento superior más segmento inferior.	Primaria y secundaria	Somatometría. Antropómetro tipo Martin	Comparación con datos preestablecidos.
9.- Segmento superior	Se mide de la parte más alta de la cabeza a la parte media del pubis.	Primaria y secundaria	Somatometría. Antropómetro tipo Martin	Comparación con datos preestablecidos.
10.- Segmento inferior	De la parte más alta de la parte media del pubis al talón.	Primaria y secundaria	Somatometría. Antropómetro tipo Martin	Comparación con datos preestablecidos.
11.-Perímetro cefálico	Circunferencia Máxima de la cabeza.	Primaria y secundaria	Somatometría. Antropómetro tipo Martin	Comparación con datos preestablecidos.
12.- Perímetro torácico	Circunferencia del tórax.	Primaria y secundaria	Somatometría. Antropómetro tipo Martin	Comparación con datos preestablecidos.
13.-Circunferencia de brazo	Circunferencia de un área particular de la extremidad superior, la más amplia.	Primaria y secundaria	Somatometría. Antropómetro tipo Martin	Comparación con datos preestablecidos.
14.-Circunferencia de pierna	Circunferencia de un área particular de la extremidad inferior, la más amplia.	Primaria y secundaria	Somatometría. Antropómetro tipo Martin	Comparación con datos preestablecidos.
15.- Diámetro bicrestal	Distancia entre el punto lateral más prominente de la cresta iliaca.	Primaria y secundaria	Somatometría. Antropómetro tipo Martin	Comparación con datos preestablecidos.
16.- Diámetro biacromial	Distancia entre el punto lateral más prominente entre el acromion derecho e izquierdo.	Primaria y secundaria	Somatometría. Antropómetro tipo Martin	Comparación con datos preestablecidos.
17.-Diámetro acromio/crestal	Mayor variación en la distancia biacromial que en la distancia bicrestal.	Primaria y secundaria	Somatometría. Antropómetro tipo Martin	Comparación con datos preestablecidos.
18.-Localización de Centro de Gravedad	Es el punto en el cual un objeto al cual se considera que toda su masa se concentra	Primaria	Báscula dinamométrica	Localización del centro de gravedad en Radiografías: T, L, S.
19.-Marcha	Actividad por medio de la cual el ser humano se desplaza de un lugar a otro.	Primaria	Estudio cinemática en laboratorio de marcha. Video no disponible para revisión por quedarse en archivos UNAM	Gráficas cadera-rodilla con valores cuantitativos: 1.-Diagrama de correlación cadera-rodilla 2.- Desplazamiento angular de rodilla. 3.-Desplazamiento angular de cadera.

Tabla III.- Definición de las variables que se tomaron en cuenta para el presente trabajo.

2.4 MATERIAL Y MÉTODOS

Se realizó la antropometría por una persona experimentada, perteneciente a la Unidad de Biomecánica de Medicina del Deporte de la Universidad Nacional Autónoma de México. El estudio de la marcha también se realizó por equipo humano especializado.

1.- Para poder medir el centro de gravedad, se realizó antropometría con la utilización del antropómetro tipo Martin, usando como referencia los puntos anatómicos teniendo en cuenta las normas internacionales aceptadas. Además, se usó cinta métrica metálica y báscula de pie. Con los datos se elaboró el perfil somatométrico tanto de los pacientes como de los controles. Además, con los valores de las tablas antropométricas se comparó en niños sanos peso y talla para edad y sexo y se compararon los valores correspondientes citados en las tablas antropométricas del Dr. Ramos Galván.

2.- Se determinó el centro de gravedad (CG) en plataforma triangular o de fuerza en piso (plataforma dinamométrica) porque de esta manera se puede determinar el centro de masa en cualquier posición del cuerpo. La plataforma tiene 2.0 metros por lado, con dos vértices apoyados en sendos transductores y el restante en un soporte rígido. En esta plataforma se ubicó al paciente colocando los pies en el límite de uno de los tres lados (Figura 6). La medida de altura de cada lado es de 1.72 mts (Figura 7).

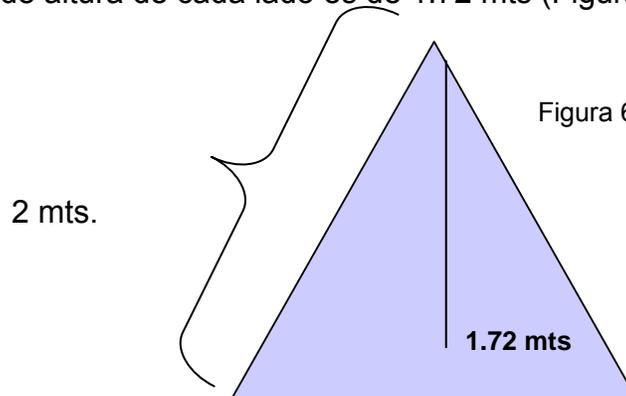


Figura 6.- Báscula triangular.



Figura 7. Posición en que se colocaron a acondroplásicos y niños sanos sobre la báscula triangular.

3.- Se realizó un análisis cinemático de la marcha lo que consistió en hacer una evaluación dinámica de la marcha con filmación en video de un ciclo completo y medición del desplazamiento angular de la cadera y la rodilla, relacionando estos valores como variables cartesianas para elaborar un diagrama (el cual se comparó con el diagrama cardioide mostrado en el adulto por no contar con reportes en niños sobre dicho diagrama); además, se realizó videofilmación de la marcha en quienes se pudo valorar por la edad ya que no todos caminaban. Aún cuando los videos se quedaron en archivos se presentan los resultados de las gráficas correspondientes.

4.- Toma de radiografía. Previamente se señaló en el paciente el punto de referencia del centro de gravedad poniendo una señal en el punto anatómico para que se viera radioopaco en la radiografía y saber el lugar exacto en donde estaría el centro de gravedad.

5.- Procesamiento de datos en la computadora.

2.6 ANÁLISIS DE DATOS Y ESTADÍSTICAS

Se determinó al primer grupo el de los niños con acondroplasia y al segundo grupo a los niños sin acondroplasia.

Se realizó el test de U de Mann-Whitney (se eligió esta prueba por el número de muestras en cada grupo). para comparar las medianas de los dos grupos, dándosele un valor numérico al lugar vertebral en donde se encontró el centro de gravedad en cada grupo para hacerlo cuantitativo y poder utilizar este test estadístico.

VII.- Aspectos Éticos

El protocolo fue autorizado por los Comités de Investigación y de Bioética del Hospital de Pediatría del CMN Siglo XXI como parte de la línea de investigación del tutor de la alumna.

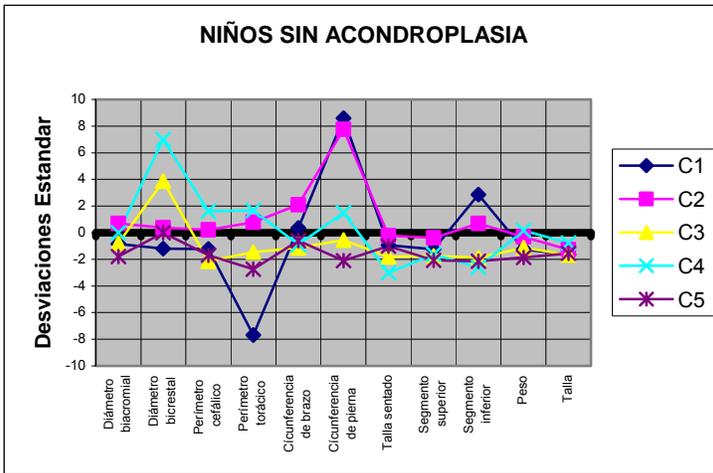
VIII.- Resultados:

Los niños incluidos en el presente estudio se relacionaron con un nivel de clase media, con un estado nutricional adecuado para la edad.

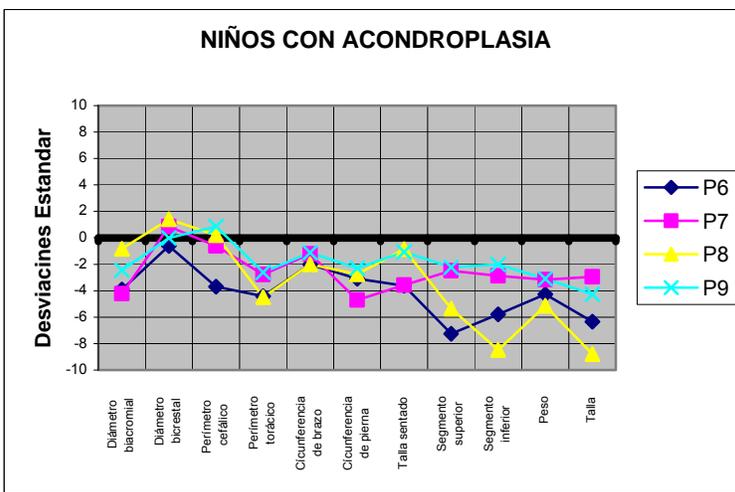
1.- El perfil somatométrico muestra que existe un patrón característico en niños sin acondroplasia (Gráfica 1) y con acondroplasia (Gráfica 2) en donde se aprecia la desproporción de segmentos en el grupo de acondroplásicos.

Tabla IV: Somatometría de los niños sin acondroplasia y los niños con acondroplasia.

	NIÑOS SIN ACONDRÓPLASIA					NIÑOS CON ACONDRÓPLASIA			
	C1	C2	C3	C4	C5	P1	P2	P3	P4
Sexo	Fem	Masc	Fem	Fem	Masc	Mas	Fem	Mas	Fem
Edad	50m	24m	13m	4m	10m	15m	8m	48m	4m
Diámetro biacromial	23.2	22	18.3	16	17	16.1	14	23	13.8
Diámetro bicrestal	15.6	14.1	15	12	12	12.2	12	17.5	10.1
Perímetro cefálico	48.3	49.5	43	39.6	43.8	42.8	43	51	42
Perímetro torácico	34.8	52.5	43.7	42.5	42	41	39	43.4	36
Círculo de brazo	17	17.5	13.7	12.2	14	13	13	14	12
Círculo de pierna	34.2	29.3	17.8	16.8	16	15.4	12.5	17.8	13
Talla sentado	55.6	51.8	43.8	35.6	43.9	42	38.5	56	38.1
Segmento superior	50.5	48.6	38.9	33.4	39.1	32.7	35.1	41	32.3
Segmento inferior	43.6	40.6	29.9	21.3	28.3	26.5	29.3	31	22.2
Peso	15.2	12.3	9.05	6.35	7.95	7.4	6.05	9.15	4.55
Talla	96.6	83.7	71.6	60.4	69.5	62.8	52.5	71.6	52.7



Gráfica 1



Gráfica 1 y 2. Perfil somatométrico de acondroplásicos y niños sin acondroplasia.

Gráfica 2

Tabla V.- Se aprecian los niveles donde se localiza el Centro de Gravedad. Los pacientes con acondroplasia se muestran con la letra P y los niños sin acondroplasia con la letra C.

NIÑOS CON ACONDROPLASIA	SEXO	EDAD	CENTRO DE GRAVEDAD (Localización radiográfica)	NIÑOS SIN ACONDROPLASIA	SEXO	EDAD	CENTRO DE GRAVEDAD
				C1	F	50 meses	L1-L2
P1	M	15 meses	T6-T7	C2	M	24 meses	L1-L2
P2	F	8 meses	T3-T4	C3	F	13 meses	L1
P3	M	48 meses	T4-T5	C4	F	4 meses	T9-T10
P4	F	4 meses	T8-T9	C5	M	10 meses	T8-T9

2.- La fig. 8 muestran los datos en donde se determinó el centro de gravedad. Se consideraron comparativos por la proximidad de la edad, se quedó incluido el C1 por la escasez de datos comparativos de niños sanos.

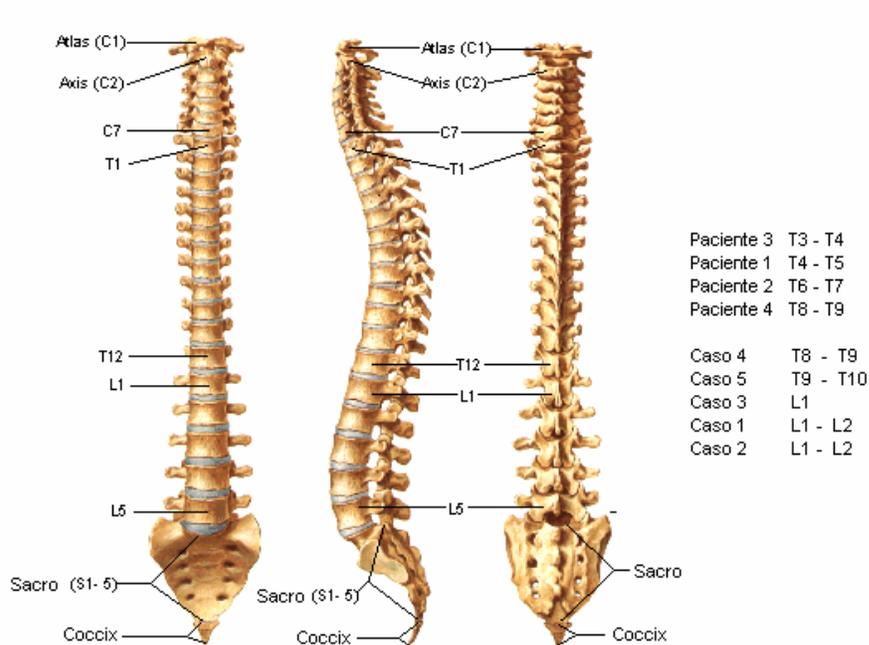
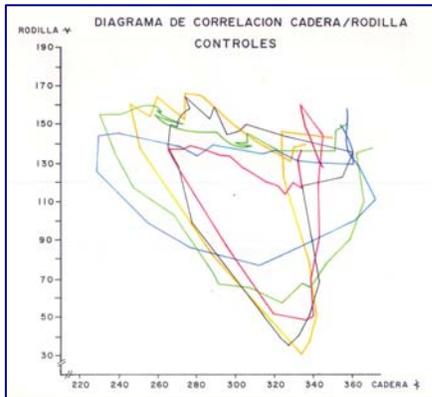


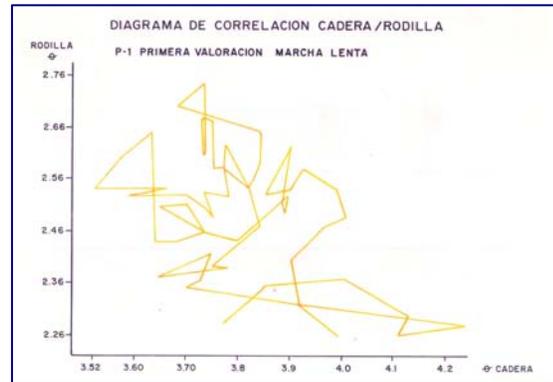
Figura 8. Localización del nivel del centro de gravedad en ambos grupos. Aunque es una columna de adulto normal, se usa solamente para situar los niveles de proyección del CG en el paciente acondroplásico. Se aprecia la columna vertebral en su vista anterior, lateral izquierda y posterior.

3.- El análisis de la marcha muestra:

- a) El diagrama de correlación cadera-rodilla en la marcha de niños normales (Gráfica 3), revela una tendencia al establecimiento de un patrón reproducible, comparado con los pacientes acondroplásicos en donde no se aprecia este patrón (Gráfica 4).

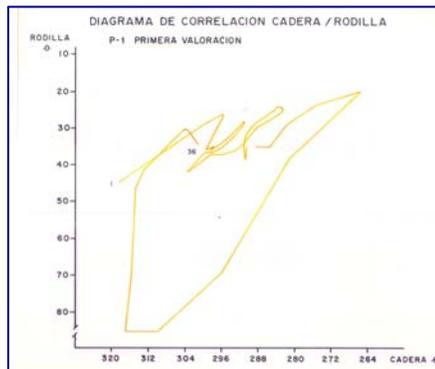


Gráfica 3.- Diagrama correlación cadera-rodilla. Controles. Cada color es un individuo diferente.

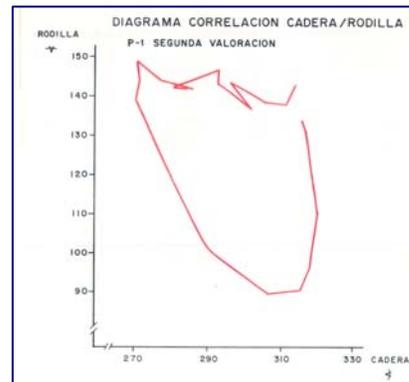


Gráfica 4.- Diagrama correlación cadera-rodilla. Paciente 1, Primera valoración. Marcha lenta.

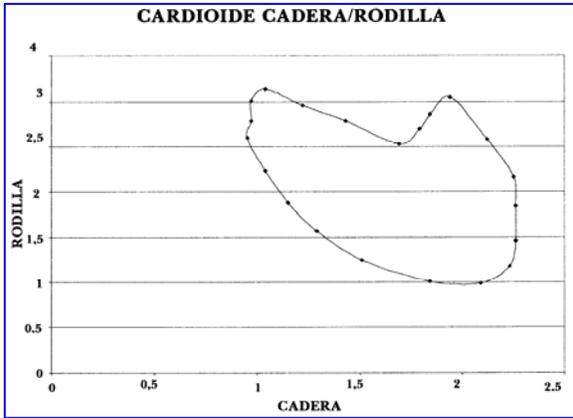
b) Los diagramas de correlación cadera-rodilla en la marcha de niños acondroplásicos muestran un patrón diferente por flexiones y extensiones que reflejan una falta ostensible de coordinación. En el Paciente número 1 hubo la oportunidad de hacer una segunda valoración (Gráfica 5 y 6); ésta última es más similar al diagrama correspondiente al de un adulto normal considerando comparación con la del adulto por no tener una gráfica de referencia en niños (Gráfica 7). Se obtuvo valoración de correlación cadera-rodilla de un segundo paciente (Gráfica 8).



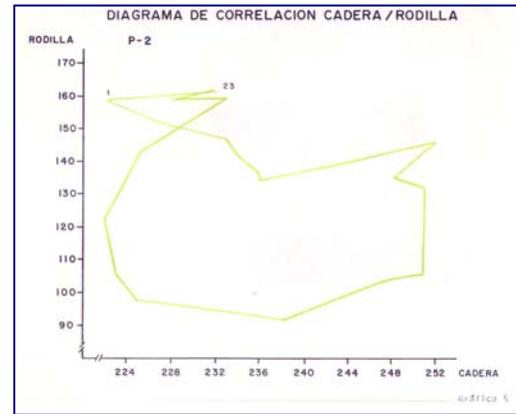
Gráfica 5.- Diagrama correlación cadera-rodilla. Paciente 1, primera valoración.



Gráfica 6.- Diagrama correlación cadera-rodilla. Paciente 1, segunda valoración.

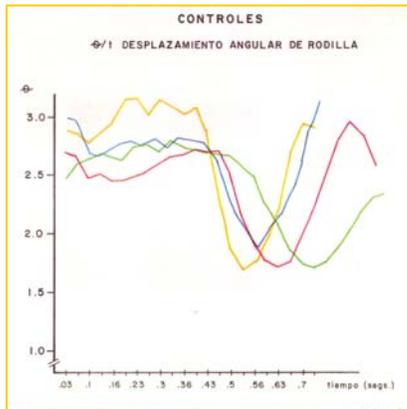


Gráfica 7.- Diagrama correlación cadera-rodilla en el adulto.

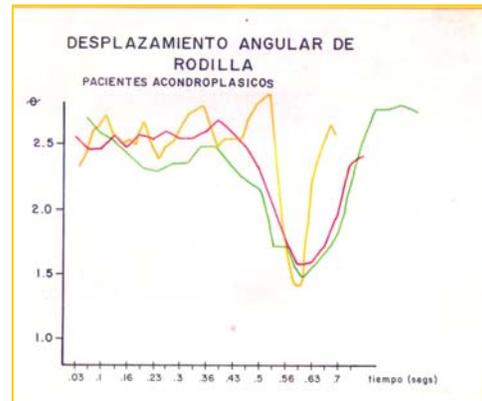


Gráfica 8.- Diagrama correlación cadera-rodilla. Paciente 2.

c) La gráfica de desplazamiento angular de rodilla (Gráfica 9) de los controles fue similar a la del grupo de pacientes acondroplásicos (Gráfica 10)

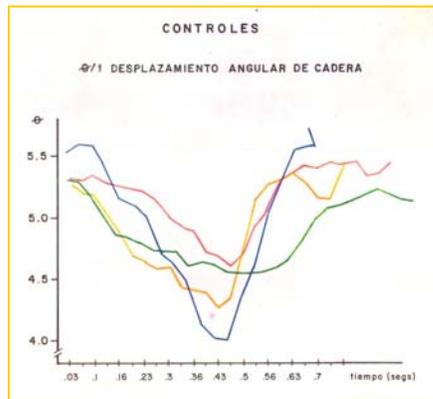


Gráfica 9. Desplazamiento angular de rodilla. Controles. Cada individuo corresponde a un color diferente.

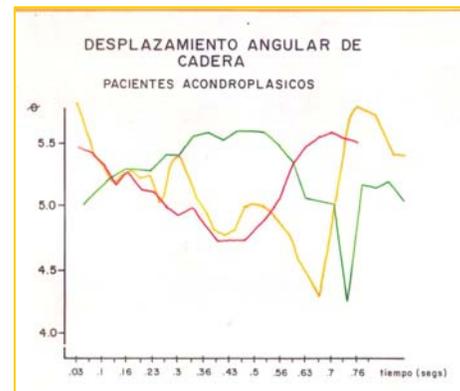


Gráfica 10. Desplazamiento angular de rodilla pacientes acondroplásicos.

d) El desplazamiento angular de cadera en niños normales muestra un trazo característico, mientras que las gráficas correspondientes a niños con acondroplasia muestran un trazo diferente por movimientos más lentos e incoordinados (Gráficas 11,12).



Gráfica 11. Desplazamiento angular de cadera. Controles



Gráfica 12. Desplazamiento angular de cadera. Pacientes acondroplásicos.

e) Los datos estadísticos del punto de localización del centro de gravedad en la posición correspondiente a la columna vertebral una vez analizados mostraron que el valor de P es menor que 0.05, con un nivel de confianza de 99%. Esto se obtuvo al utilizar pruebas no paramétricas adecuadas para el tamaño de la muestra y comparar los valores de las medianas de ambos grupos. Ya que los valores son nominales se les dio un valor numérico para poder aplicar las estadísticas. La mediana del primer grupo fue 2.5 y del segundo grupo de 7. Los resultados fueron que el valor de P es 0.01, la mediana de la primera muestra es significativamente menor con un nivel de confianza de 99% por lo que nos apoya la hipótesis de que hay una diferencia significativa entre los dos grupos en cuanto a la posición en la vértebras en donde se reportó el centro de gravedad.

e) Se apreció que hubo una diferencia estadísticamente significativa con un margen de error de 0.01 por lo que la conclusión fue aceptar la hipótesis de que hay una diferencia significativa entre ambos grupos.

IX.- Discusión

De acuerdo con el perfil somatométrico del grupo de acondroplásicos en este estudio, la conformación corporal se ve alterada por la desproporción de los segmentos corporales (el segmento inferior es más pequeño que el segmento superior, por lo cual, este último repercutirá más sobre la articulación de la cadera), lo que se refleja en problemas de la locomoción con modificaciones biomecánicas que implican un desplazamiento del centro de gravedad (CG). Esto al considerar que uno de los objetos de la integración postural en el hombre es el mantenimiento de la línea de gravedad dentro de ± 7 por ciento del centro geométrico de la base de sustentación²⁴, si esta base de sustentación no es acorde a los segmentos se reflejará con una variación de lo ya reportado en la literatura y será necesario relacionarlo con los principios de la biomecánica en donde consideramos la postura y la marcha^{24,32,36}.

Al evaluar los aspectos biomecánicos del centro de gravedad y la locomoción, quedó manifiesta la utilidad del método de plataforma triangular, ya que mostró que el centro de gravedad en los niños con acondroplasia se encuentra a nivel torácico (vértebras T4 a T9), arriba de lo reportado en el grupo control (vértebras T8-T10 y L1-L2). Estos resultados sugieren la relación directa entre la desproporción de los segmentos corporales y la posición alterada del centro de gravedad. Contrario a lo que ocurre en el niño sano, donde el CG tiende a descender del nivel torácico al lumbar (conforme avanza la edad), en el acondroplásico permanece en el nivel torácico de manera irregular, por lo menos hasta los 2 años de edad como pudimos observar. El hacer el análisis estadístico en donde los resultados fueron que el valor de P es 0.01 nos apoya la hipótesis de que hay una diferencia significativa entre los dos grupos en cuanto a la posición en las vértebras en donde se reportó el centro de gravedad. Esto es un dato importante ya que nos da un dato objetivo al evidente la diferencia entre ambos grupos. Sin embargo no olvidamos la conveniencia de hacer un estudio con un mayor número de muestras.

Estas alteraciones también apoyan la observación de que mientras el ciclo de marcha en el grupo control mostró un patrón reproducible, en el niño acondroplásico

no se observó esto: sin embargo, debemos notar que esto puede variar conforme el niño crece, con lo observado no podemos asegurar que hay variación.

Otro aspecto importante es la observación de que la marcha normal implica una serie de movimientos alternos en los que los segmentos del lado derecho se desplazan en forma opuesta a los del lado izquierdo. Los miembros superiores giran y se desplazan en forma opuesta a los inferiores, pero matemáticamente el valor del trabajo realizado por los segmentos izquierdos tiene el mismo valor que los derechos. Si esto varía, cambia la dirección de la marcha. Lo mismo sucede con el valor del trabajo de los miembros pélvicos con respecto a los torácicos, a parte de que el centro de masa es a su vez el centro de distribución de este trabajo. En este estudio se pudo observar que en el niño acondroplásico, al estar situado su centro de gravedad más alto, los giros del tórax con miembros superiores se realizan más altos que en el niño normal, lo que se pudo apreciar en este estudio y así dar una pauta de las características de la marcha en el paciente acondroplásico para futuras investigaciones. Esta característica de su marcha (de tipo cardióide exagerado observado en la gráfica 8) se apreció en esta investigación y cuyo patrón muestra diferente longitud de paso (siendo más corto), mientras que la alteración en el patrón flexión-extensión de cadera y rodilla es más notable en marcha lenta. Sin embargo, es muy probable que conforme el niño crezca, se observe mejoría en la marcha como se observó en un paciente de este estudio.

Los resultados del desplazamiento angular de rodilla de los controles fueron similares a los del grupo de pacientes acondroplásicos. En cambio, el desplazamiento angular de cadera sí tuvo cambios, destacando los movimientos lentos e incoordinados. Esto es así porque la articulación de cadera recibe una mayor cantidad del peso, lo cual se refleja en una incoordinación entre las acciones musculares, aunado a una probable alteración del ángulo entre el cuello y el cuerpo femorales.

Con estos datos, una vez relacionando la información obtenida con la aplicación en el área de la discapacidad, podemos relacionar que ésta ha sido enriquecida con

estudios sobre el centro de gravedad y la marcha en situaciones relacionadas con el peso sobre la espalda, estudios en relación a la talla, o bien, con diferentes patologías como hemiplejía, diplejía hemiparésica espástica y algunas formas de parálisis cerebral, escoliosis en niños con osteogénesis imperfecta, o con mielomeningocele, movimientos en niños con síndrome de Down, así como cambios en niños con distrofia muscular de Duchenne, pero es necesario extender los estudios en pacientes con algunas displasias óseas, incluida la acondroplasia (motivo de este estudio) en donde la lordosis es una posición compensatoria, por lo cual, el tratamiento estético es secundario al funcional, considerándose también mantener o mejorar la función y prevenir complicaciones³⁸⁻⁴⁶.

Por cambios en el nivel en donde se encuentra el centro de gravedad, al modificarse la postura al caminar, también es más difícil conservar el equilibrio en este tipo de pacientes, lo que se aprecia con un patrón de marcha diferente. Esta alteración repercutirá en la articulación de la cadera y posteriormente en la rodilla, causando daño en esta última y provocando genu varum (esto sería un tema de investigación muy interesante para el futuro). Estos cambios posturales se verán reflejados en varios segmentos del cuerpo, por ejemplo en la xifosis marcada y llamará la atención el hacer cirugías posturales para lo cual será conveniente relacionar estos cambios adaptativos de centro de gravedad, postura y balance que se modificarán conforme el niño o niña con acondroplasia crece y que el tomar esto en cuenta podría ayudar a evitar cirugías injustificadas.

La evaluación del paciente en la consulta nos motiva a buscar alternativas para dar una mejor opción de terapéutica multidisciplinaria. Al estar en contacto con el paciente llama la atención tanto a los familiares de los pacientes como a los tratantes, la cifosis marcada en el niño acondroplásico (94% en menores de 1 año, disminuyendo a 11% a los 10 años). En nuestro estudio nos dimos cuenta de que la cifosis toracolumbar (especialmente la posición donde se proyecta la "joroba") corresponde parcialmente al lugar en donde encontramos la ubicación del centro de gravedad (entre T3 y T9). Se puede apreciar en la figura 9, en donde si trazamos una línea gravitatoria observaremos parcialmente esto ya que el paciente no lo apreciamos de pie en esta fotografía.

Figura 9. Obsérvese la relación de la línea con la posición de la cifosis



En esta área se concentra el peso del segmento superior y llama la atención que compensatoriamente al sobrepeso hay presencia de una lordosis marcada, y posteriormente, también daño en la articulación de la cadera y rodilla. Esta deformidad toracolumbar no solamente representa el aspecto estético sino que es un problema que se presenta en el niño acondroplásico desde que inicia a sentarse por sí mismo y continúa mientras inicia la deambulacion. Desde este momento (o antes, si es preciso), deben considerarse las estrategias del manejo que corresponderán a la prevención del deterioro neurológico y estructural por la deformación y, en caso necesario, la corrección. Aunque un 20% de los pacientes no presenta resolución espontánea de la cifosis postural, y el 80 % se resuelve alrededor de los 3 años, la función muscular puede jugar un papel importante y la hiperlordosis lumbar puede exacerbar los síntomas de la estenosis lumbar. Debido a que ha sido observado que la cifosis toracolumbar es notable en pacientes que desarrollaron síntomas neurológicos, es de considerarse entonces que si esta deformidad es mecánica, existe la posibilidad de que al modificar la fuerza mecánica de los músculos mediante fisioterapia pueda haber una disminución de esta deformidad, y por ende, de las complicaciones¹⁰. Esto sería motivo de un trabajo multidisciplinario que esperamos sea desarrollado en un futuro.

En resumen, debido a que el centro de gravedad en el niño acondroplásico tiene la ubicación a nivel torácico y muestra un patrón de marcha atípico, nos plantea la necesidad de hacer el estudio con una muestra mayor, incluyendo también niños sin acondroplasia y ampliando el rango de edad en ambos grupos, no por eso excluyendo la importancia de que este es el primer trabajo reportado en donde se plantea un cambio estructural adaptativo al problema de fondo como es una displasia ósea y tomando en cuenta de que el número de pacientes con acondroplasia no es

muy alto en nuestro medio; sin embargo, contribuye al conocimiento sobre el tema y plantea la necesidad de seguir investigando con otro tipo de patologías.

-
- 1 Pascoe D D, Pascoe D E, Wang Y T, Shim D M, Kim C K. Influence of carrying book bags on gait cycle and posture of youths. *Ergonomics*. 1997; 40: 631-641.
 - 2 Quesada P M, Mengelkoch L J. Biomechanical and metabolic effects of varying backpack loading on simulated marching. *Ergonomics*. 2000; 43: 293-309.
 - 3 Berger W, Trippel M, Discher M, Dietz V. Influence of subjects' height on the stabilization of posture. *Acta Oto-laryngol*. 1992; 112 : 22-30.
 - 4 Rozendal R H, Heerkens Y F, van Ingen Schenau G J, van Ravensberg C D, van der Woude L H V. Vector diagrams in the evaluation of human gait. *Arch Phys Med Rehab*. 1985; 66: 682- 686.
 - 5 Röhrle H, Sollbach W. Characteristics and muscle and joint forces in children with cerebral palsy. *J. Biomech*. 1987; 20: 910.
 - 6 Gutierrez E M. Gait strategy in myelomeningocele: Movements, mechanics and methods. WWW:
<http://diss.kib.ki.se/2003/91-7349-644-8/>
 - 7 Almeida G L, Corcos D M, Hasan Z. Horizontal-plane arm movements with direction reversals performed by normal individuals and individuals with down syndrome. *J. Neurophysiol*. 2000; 84: 1949-1960.
 - 8 Ho N, Guarnieri M, Brant L, Park S, Sun B, North M, Francomano C, Carson B. Living with achondroplasia: quality of life evaluation following cervico-medullary decompression. *Am J Med Gen*. 2004;131A:163-167.
 - 9 Gómez P A, García O L, Ginebreda M. I, Gañir T J, Viarrubias G J. Estenosis del canal lumbar en la acondroplasia. Prevención y corrección de la lordosis lumbosacra. *An Esp Pediatr* 2001; 54: 126-131.
 - 10 Sanjay N, Howard W. Thoracolumbar spinal deformity in acondroplasia. *Neurosurg Focus*. 2003; 14:1-8

X.- Conclusiones

- 1.- El centro de gravedad del niño acondroplásico se ubica en un nivel superior (torácico) al referido al adulto y al grupo control. Este nivel tiende a modificarse de acuerdo con la edad. El de 2 años es igual que el de 7/12.
- 2.- El análisis de un ciclo de marcha en el grupo control muestra una longitud de paso, flexión y extensión de cadera y rodilla normales. Como es lo esperado.
- 3.- Hay modificación en el centro de gravedad debido a la disminución en el tamaño del hueso.
- 4.- Para comparar las medianas de los dos grupos, dándosele un valor numérico al lugar en donde se encontró el centro de gravedad en cada grupo para hacerlo cuantitativo y poder utilizar este análisis estadístico. Se determinó al primer grupo el de los niños con acondroplasia y al segundo grupo a los niños sin acondroplasia. La mediana del primer grupo fue 2.5 y del segundo grupo de 7. Se eligió esta prueba por el número de muestras en cada grupo. Los datos estadísticos apoyan una diferencia significativa ($P < 0.01$) en la posición del nivel del centro de gravedad entre grupos de casos y controles de este estudio.
- 5.- Los estudios de biomecánica en el paciente acondroplásico son trascendentes para entender los cambios en posición, marcha y estabilidad.

6.-Trazando una línea imaginaria que correspondiera a la línea gravitatoria, la región de la cifosis queda desplazada de la línea media al igual que la lordosis. (En la figura 9 se percibe la de la cifosis).

XI.-Bibliografía:

- 1 Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM (TM). Johns Hopkins University, Baltimore, MD. MIM Number: {100800}: {09-02-2005}. World Wide Web URL: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>
- 2 Nussbaum R L, McInnes R R, Willard H F. Thompson & Thompson. Genetics in Medicine. Sixth Edition. Philadelphia. Saunders. 2004; 63-65.
- 3 Seashore M R, Wappner R S. Genetics in primary care & clinical medicine. New Jersey. Appleton & Lange. 1996; 275. Igual falta capítulo y sobra 1a. ed.
- 4 Vajo Z, Francomano C, Wilkin D. The molecular and genetic basis of fibroblast growth factor receptor 3 disorders: The achondroplasia family of skeletal dysplasias, Muenke craniosynostosis, and Crouzon syndrome with acantosis nigricans. Endocr Rev. 2000; 21:23-39.
- 5 Murakami S, Balmes G, McKinney S, Zhang Z, Givol D, De Crombrughe B. Constitutive activation of MEK1 in chondrocytes causes Stat1-independent achondroplasia-like dwarfism and rescues the FGF3-deficient mouse phenotype. Gen Dev. 2004; 18: 290-305.
- 6 Meyer A, Gastwirt R, Schlaepfer D, Donoghue D. The cytoplasmic tyrosine kinase PyK2 as novel effector of fibroblast growth factor receptor 3 activation. J Biol Chem. 2004; 279(27): 28450-28457.
- 7 Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM (TM). Johns Hopkins University, Baltimore, MD. MIM Number: {134934}: {09-02-2005} .World Wide Web URL: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>
- 8 Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM (TM). Johns Hopkins University, Baltimore, MD. MIM Number: {146000}: {09-02-2005}. World Wide Web URL: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>

-
- 9 Wiedemann H-R, Kunzae J, Grosse F-R, Dibbern H: An atlas of clinical syndromes. Second edition. London. Mosby- Wolfe. 1992; 234-235.
- 10 Velinov M, Slaugenhaupt S A, Stoilov I, Scott C I Jr, Gusella J F, Tsipouras P. The gene for achondroplasia maps to the telomeric region of chromosome 4p. *Nature Genet.* 1994; 6: 318-321.
- 11 Francomano C A, Ortiz de Luna R I, Hefferon T W, Bellus G A, Turner C E, Taylor E, Meyers D A, Blanton S H, Murray J C, McIntosh I, Hecht J T : Localization of the achondroplasia gene to the distal 2.5 Mb of human chromosome 4p. *Hum. Molec. Genet.* 1994; 3: 787-792.
- 12 Lievens P, Mutinelli Ch, Baynes D, Liboi E. The kinase activity of fibroblast growth factor receptor 3 with activation loop mutations affects receptor trafficking and signaling. *J. Biol. Chem.* 2004; 279 (41): 43254-43260.
- 13 McIntosh I, Bellus G, Wang E. The pleiotropic effects of fibroblast growth factor receptors in mammalian development. *Cell struct funct.* 2000; 25: 85-96.
- 14 Martinez-Frias M L, Cereijo A, Bermejo E, Lopez M, Sanchez M, Gonzalo C. Epidemiological aspects of mendelian syndromes in a Spanish population sample: I. Autosomal dominant malformation syndromes. *Am. J. Med. Genet.* 38: 622-625, 1991.
- 15 Garhammer J. En: *Kinesiology and applied anatomy.* Seventh edition. Philadelphia. Lea & Febiger. 1989; 78-83.
- 16 Rasch P. J, Burke R. *Kinesiología y anatomía aplicada.* Segunda edición. Barcelona. El Ateneo S.A. 1966.
- 17 Thompson C. W. *Kinesiología estructural.* Octava edición. México. Interamericana. 1978; 2.
- 18 Rasch Philip. *Kinesiology and applied anatomy.* Seventh edition. Philadelphia . Lea & Febiger . 1989; 3-17.
- 19 De Leva P. Adjustments to Zatsiorsky-Seluyanov's segment inertia parameters. *J Biomech.* 1996; Sep; 29:1223-30.
- 20 Storm D F. PHY 241 General Physics I Lecture 23. 22 February 2001. Last updated 19 February 2001. www: http://faculty.uvi.edu/users/dstorm/classes/00phy241/mods/lect_23.html

-
- 21 Townsend M A. Biped gait stabilization via foot placement. *J Biomech.* 1985; 18:21-38.
- 22 Lee C R, Farley C T. Determinants of the center of mass trajectory in human walking and running. *J Exp Biol.* 1998; 201: 2935-2944.
- 23 Lenzi D, Chiari L, Cappello A. Estimation of center of mass during standing: some remarks on inverted pendulum models. Department of Electronic, Computer Science and Systems, University of Bologna, Italy. WWW: <http://asb-biomech.org/onlineabs/abstracts2000/pdf/161.pdf>.
- 24 Lehmkühl D, Smith L. *Brunnstrom's clinical kinesiology.* F.A. Davis Company, Philadelphia. Fourth edition. 1983; 361-390.
- 25 Preis S, Klemms A, Müller K. Gait analysis by measuring ground reaction forces in children: changes to an adaptive gait pattern between the ages of one and five years. *Dev Med Child Neurol.* 1997; 39: 228-233.
- 26 Schmitt D. Insights into the evolution of human bipedalism from experimental studies of humans and other primates. *J Exp Biol.* 2003; 206: 1437-1448.
- 27 Bastien G J, Heglund N C, Schepens B. The double contact phase in walking children. *J Exp Biol.* 2003; 206: 2967-2978.
- 28 Antonsson E K, Mann R W. The frequency content of gait. *J. Biomech.* 1985; 18: 39-47.
- 29 Cavagna G A, Franzetti P, Fuchimoto T. The mechanics of walking in children. *J. Physiol.* 1983; 343:323-339.
- 30 Gómez-Pellico L, Rodríguez-Torres R, Dankloff-Mora C. Changes in walking pattern between five and six years of age. *Dev Med Child Neurol.* 1995; 37: 800-806.
- 31 Hennessy M J, Dixon S D. The development of gait: a study in african children ages one to five. *Child Dev.* 1984; 55: 844-853.
- 32 Cavagna G A, Willems P A, Heglund N C. The role of gravity in human walking: pendular energy exchange, external work and optimal speed. *J Physiol.* 2000; 528: 657-668.
- 33 Lacquaniti F, Grasso R, Zago M. Motor patterns in walking. *News Physiol Sci.* 1999; 14: 168-174.

-
- 34 Olney S J, Winter D A. Predictions of knee and ankle moments of force in walking from emg and kinematic data. *J. Biomech.* 1985; 18: 9-20.
- 35 Willems P A, Cavagna G A, Heglund N C. External, internal and total work in human locomotion. *J Exp Biol.* 1995; 198: 379-393.
- 36 Wakeling J M, Kaya M, Temple G K, Johnston I A. Determining patterns of motor recruitment during locomotion. *J Exp Biol.* 2002; 205: 359-369.
- 37 Schepens B, Willems P.A, Cavagna G.A. The mechanics of running in children. *J Physiol.* 1998; 509.3: 927-940.
- 38 Pascoe D D, Pascoe D E, Wang Y T, Shim D M, Kim C K. Influence of carrying book bags on gait cycle and posture of youths. *Ergonomics.* 1997; 40: 631-641.
- 39 Quesada P M, Mengelkoch L J. Biomechanical and metabolic effects of varying backpack loading on simulated marching. *Ergonomics.* 2000; 43: 293-309.
- 40 Berger W, Trippel M, Discher M, Diétz V. Influence of subjects' height on the stabilization of posture. *Acta Oto-laryngol.* 1992; 112 : 22-30.
- 41 Rozendal R H, Heerkens Y F, van Ingen Schenau G J, van Ravensberg C D, van der Woude L H V. Vector diagrams in the evaluation of human gait. *Arch Phys Med Rehab.* 1985; 66: 682- 686.
- 42 Röhrle H, Sollbach W. Characteristics and muscle and joint forces in children with cerebral palsy. *J. Biomech.* 1987; 20: 910.
- 43 Gutierrez E M. Gait strategy in myelomeningocele: Movements, mechanics and methods. WWW:
<http://diss.kib.ki.se/2003/91-7349-644-8/>
- 44 Almeida G L, Corcos D M, Hasan Z. Horizontal-plane arm movements with direction reversals performed by normal individuals and individuals with down syndrome. *J. Neurophysiol.* 2000; 84: 1949-1960.
- 45 Ho N, Guarnieri M, Brant L, Park S, Sun B, North M, Francomano C, Carson B. Living with achondroplasia: quality of life evaluation following cervico-medullary decompression. *Am J Med Gen.* 2004;131A:163-167.
- 46 Gómez P A, García O L, Ginebreda M. I, Gairí T J, Viarrubias G J. Estenosis del canal lumbar en la acondroplasia. Prevención y corrección de la lordosis lumbosacra. *An Esp Pediatr* 2001; 54: 126-131.

47 Sanjay N, Howard W. Thoracolumbar spinal deformity in acondroplasia.
Neurosurg Focus. 2003; 14:1-8