

ACONDROPLASIA

Centro Base N° 2

CLASIFICACIÓN

CIE – 10:Q77.4 (Acondroplasia).

OMIM (*On line Mendelian Inheritance in Man*):

UBICACIÓN	FENOTIPO	FENOTIPO MIM	GEN/LOCUS	GEN/LOCUS MIM
4p16.3	Achondroplasia	100800	FGFR3	134934

WEBGRAFÍA:

<http://www.omim.org/entry/1008>

Codificación recomendada para la discapacidad

- Deficiencia: Se codificará la discapacidad según el sistema afectado.
- Diagnóstico: Acondroplasia. Código 038
- Etiología: Congénita. Código 01.

BIBLIOGRAFÍA:

GUÍA PARA LA APLICACIÓN DE CÓDIGOS DE DEFICIENCIA, DIAGNOSTICO Y ETIOLOGÍA. Manual práctico para los profesionales de los EVO. INSERSO.



Definición

El término acondroplasia (AC) fue usado por primera vez por Jules Parrot en 1878 y en 1900 Pierre Marie describió las principales características en niños y adultos. La acondroplasia es un tipo de osteondrodiseplasia o displasia ósea, que son trastornos del desarrollo y del crecimiento de los huesos que condicionan una alteración de la forma, el tamaño y la resistencia. Afecta a los llamados huesos largos, el cartílago de crecimiento no se desarrolla de forma normal.



Datos recogidos en la Comunidad de Madrid

Una vez analizados los resultados de la base de datos de personas con discapacidad de la Comunidad de Madrid y a efectos de visualizar como son valoradas las personas con el código de discapacidad 038 que integra acondroplasia obtenemos los siguientes datos:

- Hay 59 personas reconocidas bajo ese código en Madrid:
 - 47 se codifican bajo el epígrafe 1125 (otras deficiencias del sistema osteoarticular) y el resto como discapacidad múltiple.
 - Un caso se codifica como 1117 (limitación funcional en ambos miembros inferiores) y otro como 1103 (limitación funcional de columna).
 - Ningún caso se ha codificado bajo los epígrafes 5200 (síndrome polimalformativo) ni 2105 (retraso madurativo). Se ha examinado éste último código para ver si la edad temprana generaba dudas en la valoración.

Observaciones de los datos aportados

- No existe combinatoria recogida entre acondroplasia e hipoacusia leve, media, severa o profunda (códigos 3201, 3202, 3203, 3204), en las calificaciones de discapacidad.
- En cuanto a la edad:
 - El diagnóstico de acondroplasia se realiza en todas las franjas de edad, pero conviene señalar que solo 5 casos se han valorado entre 0 y 5 años, y más del 50% (30 casos) a partir de los 20 años.
 - En los grupos de edad 5-9 años, 10-14 años y 15-19 años se sitúan alrededor del 40% de las valoraciones.
 - Lo anterior nos lleva a sopesar que las familias acuden tardíamente a la valoración y que mayoritariamente lo hacen los adultos, al enfrentarse al mundo del trabajo.

BIBLIOGRAFÍA:

- Baujat G, Legeai-Mallet L, Frinidori G, Cornier-Daire V, Le Merrer M. Achondroplasia. Best Practice & Research Clinical Rheumatology. 2008; Vol. 22, No 1, pp 3-18.
- Ward J, Gargan A, Smithson S, Atherton G. Orthopaedic manifestations of achondroplasia. Orthopaedics and trauma. 2013; 27:4, 229-232.
- Gordon N. The neurological complications of achondroplasia. Brain & Development. 22 (2000): 3-7
- Afsharpaiman S, Saburi A, Waters KA. Respiratory difficulties and breathing disorders in achondroplasia. Paediatric Respiratory Reviews 14 (2013) 250-155.

Epidemiología

- Actualmente hay una incidencia de uno de cada 10.000 a 30.000 nacidos vivos, afectando a más de 250.000 individuos en el mundo. Según ECEMC (Estudio Colaborativo Español de Malformaciones congénitas 1980-2010) en España habría 0.227 casos por cada 10.000 recién nacidos.
- No hay predisposición racial. La edad paterna avanzada incrementa la incidencia de mutaciones de novo. Las mujeres son afectadas más a menudo que los hombres. El diagnóstico prenatal en el primer trimestre del embarazo da lugar a interrupciones voluntarias, con lo que la epidemiología puede variar.

BIBLIOGRAFÍA

Baujat G, Legeai-Mallet L, Frinidori G, Cornier-Daire V, Le Merrer M. Achondroplasia. Best Practice & Research Clinical Rheumatology. 2008; Vol. 22, No 1, pp 3-18.

Bol ECEMC Rev Dismof Epidemiol VI (nº1): 33-64 (2011)

WEBGRAFÍA

<https://www.orpha.net/data/patho/Pro/es/Acondroplasia-ES.pdf>



Etiología

- La AC es una alteración genética que se hereda de forma autosómica dominante con penetrancia completa. Un 80% de los casos se consideran mutaciones de novo ya que sus padres no están afectados de acondroplasia.
- La alteración genética se debe a una mutación en el gen del receptor del factor de crecimiento de fibroblastos tipo 3 (FGFR3) que se localiza en el brazo corto del cromosoma 4 (4p16.3).

BIBLIOGRAFÍA:

Ward J, Gargan A, Smithson S, Atherton G. Orthopaedic manifestations of achondroplasia. Orthopaedic s and Trauma 2013; 27:4.

Shirley ED, Ain MC. Achondroplasia: Manifestations and Treatment. Journal of the American Academy or Orthopaedic Surgeons.2009; Vol 17, nº 4.

WEBGRAFÍA

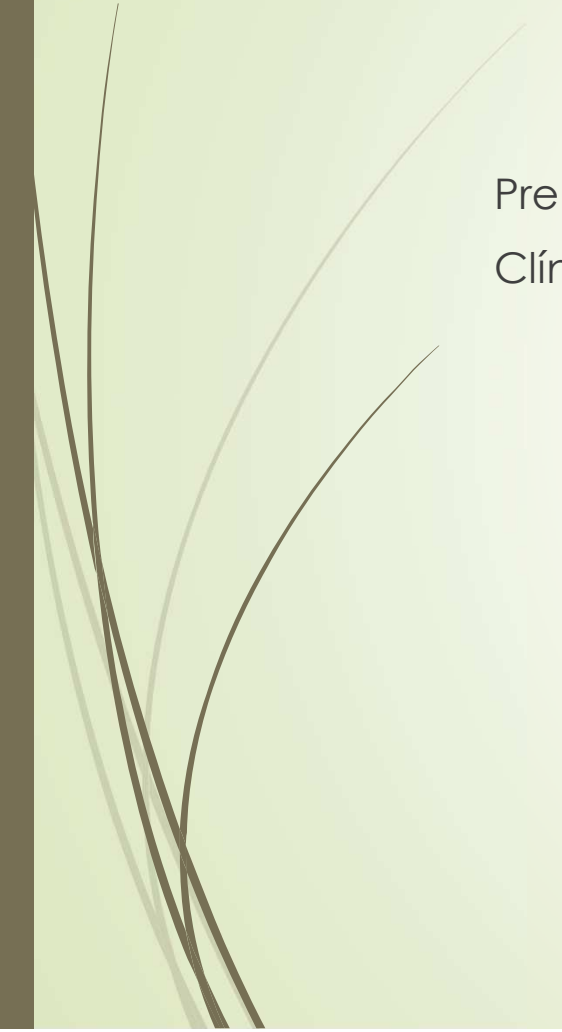
<https://www.orpha.net/data/patho/Pro/es/Acondroplasia-ES.pdf>



Diagnóstico

Pre o postnatal

Clínico, radiológico y genético.





Diagnóstico Prenatal

- Ecográfico y genético.
- **Ecográfico:** hallazgo incidental del acortamiento de las extremidades (fémur), en torno a la semana 26 de edad gestacional, o en la presencia de polihidramnios.
- El diagnóstico **genético intraútero:** el estudio del ADN fetal (análisis molecular del FGFR). está disponible desde 1995. La amniocentesis se puede realizar a partir de la semana 15 de gestación y el muestreo de vellosidades coriónicas en las semanas 11-13 de gestación.

Diagnóstico Postnatal

Características clínicas generales

- No todas las personas con acondroplasia presentan el total de las características, cada una es diferente y pueden presentarlas de forma heterogénea tanto en cantidad como en grado de afectación, es decir, no se puede generalizar.
- Desproporción entre altura y longitud de extremidades.
- Manos en tridente, dedos cortos.
- Macrocefalia, puente nasal deprimido, hipoplasia del tercio medio facial, y frente prominente.
- Prognosisia mandibular, maloclusión y apiñamiento dental. Macroglosia, maxilares estrechos, paladar ojival.
- Baja estatura: altura media para hombres 131 ± 5.6 cm y para mujeres 124 ± 5.6 cm.
- Deformidades del raquis.
- Costillas cortas.
- Laxitud articular.
- En la infancia:
 - Retraso en adquisición de hitos del desarrollo.
 - Hipotonía (que mejora con el tiempo)
 - Retardo en sostén cefálico (por hipotonía y macrocefalia)
 - Cifosis dorsal (evolución favorable), abdomen abombado
 - Tendencia a la obesidad
- La AC es una condición que se asocia a una inteligencia normal.

Diagnóstico Postnatal

Características radiológicas

- Hueso frontal prominente con calvaria aumentada y base de cráneo pequeño (estrechez de foramen magnum).
- Columna: disminución progresiva en sentido descendente de distancia interpedicular de región dorsal a lumbar.
- Huesos ilíacos redondeados con espina sacrociática pequeña y descendida.
- Huesos tubulares acortados con ensanchamiento metafisario

BIBLIOGRAFÍA:

Richette P, Bardin T, Stheneur C. Achondroplasia: From genotype to phenotype. Joint Bone Spine. 75 (2008) 125-130.

Medina J, Espinola de Canata M, Gonzalez G, Sostoa G. Acondroplasia (AC) y sus complicaciones neurológicas: a propósito de un caso. Pediatr. (Asuncion). 2008; Vol 35; N°1.

De Solá-Morales O, Pons J MV. Evaluación de la necesidad clínica y de los criterios estructurales, técnicos y humanos de un centro de referencia para la atención de las personas con acondroplasia. Agencia d' Avaluació de Tecnologia i Recerca Mèdiques. Barcelona. 2003.

Fano V, Lejarraga H. Hallazgos frecuentes en la atención clínica de 96 niños con acondroplasia. Arch. Argent pediatr 2000; 98 (8);368

WEBGRAFÍA

[http://www.orpha.net/consor/cgiin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=148&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=acondroplasia&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad\(es\)/grupo%20de%20enfermedades=Acondroplasia&title=Acondroplasia&search=Disease_Search_Simple](http://www.orpha.net/consor/cgiin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=148&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=acondroplasia&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=Acondroplasia&title=Acondroplasia&search=Disease_Search_Simple)

<https://www.orpha.net/data/patho/Pro/es/Acondroplasia-ES.pdf>



Diagnóstico Diferencial

- Hipocondroplasia
- Enanismo tanatofórico (tipos I y II)
- SADDAN

WEBGRAFÍA:

<https://www.orpha.net/data/patho/Pro/es/Acondroplasia-ES.pdf>



Evolución con respecto a la edad

PERIODO PERINATAL

- Diagnóstico y control de la gestación.

PRIMEROS AÑOS DE VIDA

- Presentan un aumento de la morbi-mortalidad durante los primeros años de vida debido a complicaciones neurológicas y trastornos respiratorios. Durante el primer año de vida la presencia de hipotonía es muy frecuente, lo que condiciona **retraso en la adquisición de pautas motoras**. El retraso motor mejora con el tiempo.

Evolución motora primeros años de vida

La disminución de los diámetros torácicos, sumada a la hipotonía durante el primer año de vida, condicionan un mayor número de **intercurrencias respiratorias**. También puede aparecer ronquido nocturno por las deformidades craneales, es importante despistar la existencia de apneas nocturnas.

La incurvación cifótica de la **columna lumbar** es muy frecuente al nacimiento y durante el primer año de vida. La cifosis rígida o la persistencia de esta incurvación más allá de los 3 años son signos de alarma.

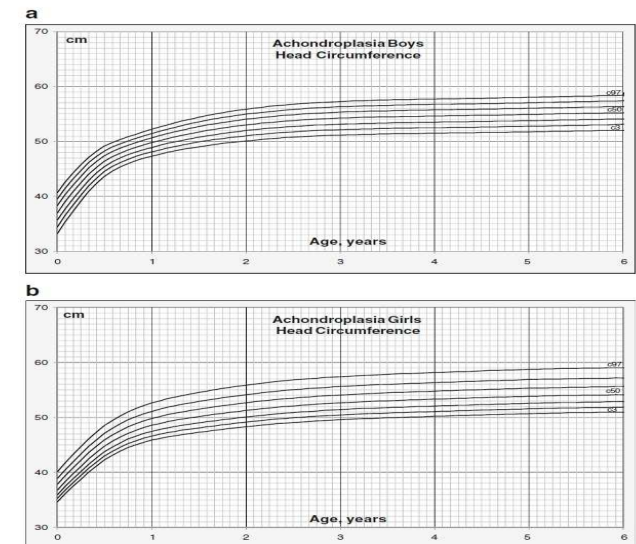
La evolución del **perímetro cefálico** debe ser controlada periódicamente en las revisiones pediátricas.

TABLA 1
Edad en meses del cumplimiento de pautas motoras en niños con acondroplasia y la población de referencia

	Acondroplasia		PRUNAPE*	
	Mediana	Rango	Percentilo 50	Percentilo 90
Sostén cefálico n=26	6	2-24	1,6	2,63
Sentado sin sostén n=23	9	6-19	7,4	8,1
Camina solo n=46	18	10-52	12,9	15,6

* Lejarraga H, Krupitzky S, Kelmansky D et al. Edad de cumplimiento de pautas de desarrollo en niños argentinos sanos menores de seis años. Arch.argent.pediatr 1996; 94:355-368.

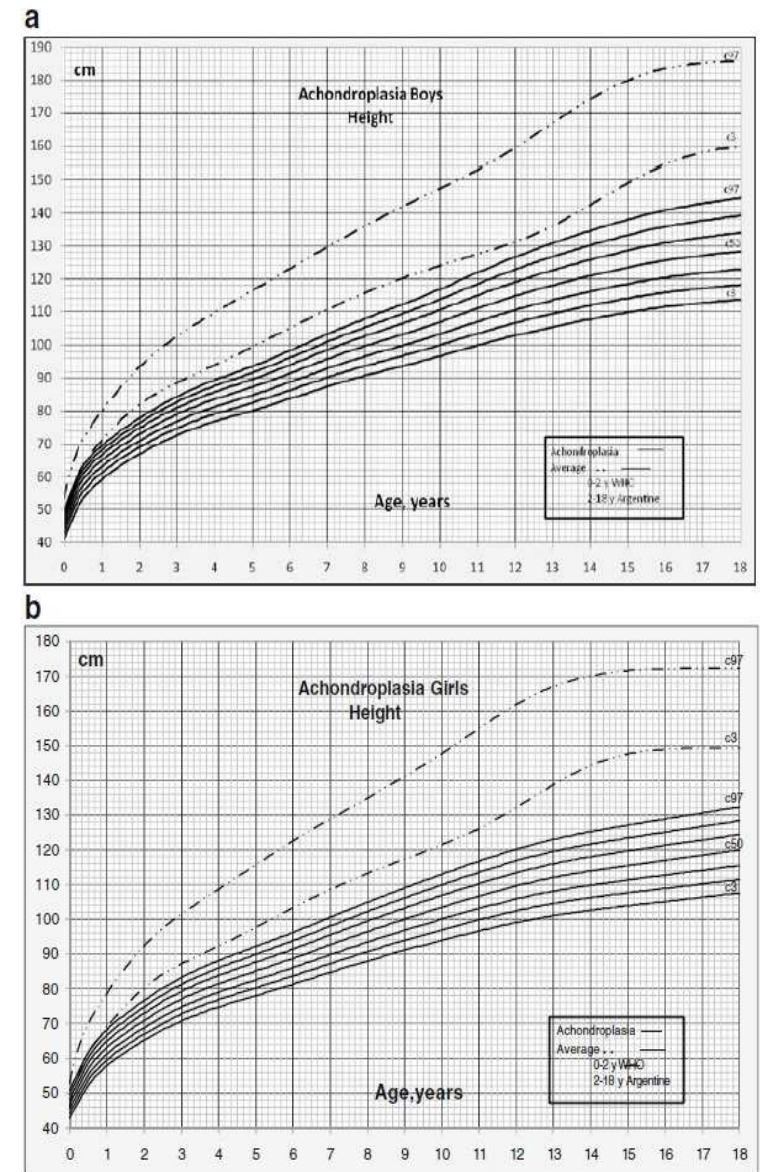
Fig. 3 a Head circumference for age curves for achondroplasia with 3rd, 10th, 25th, 50th, 75th, 90th, and 97th centiles for boys 0-6 years. b Head circumference for age curves for achondroplasia with 3rd, 10th, 25th, 50th, 75th, 90th, and 97th centiles for girls 0-6 years.



Talla

Inicialmente se encuentra en el límite inferior de la normalidad. Y no es hasta los 2 años de edad cuando se aprecia el cambio sustancial en la progresión del crecimiento. Existen tablas de crecimiento específicas para acondroplasia.

Fig. 1 a Height for age curves for achondroplasia with 3rd, 10th, 25th, 50th, 75th, 90th, and 97th centiles for boys 0–18 years. b Height for age curves for achondroplasia with 3rd, 10th, 25th, 50th, 75th, 90th, and 97th centiles for girls 0–18 years



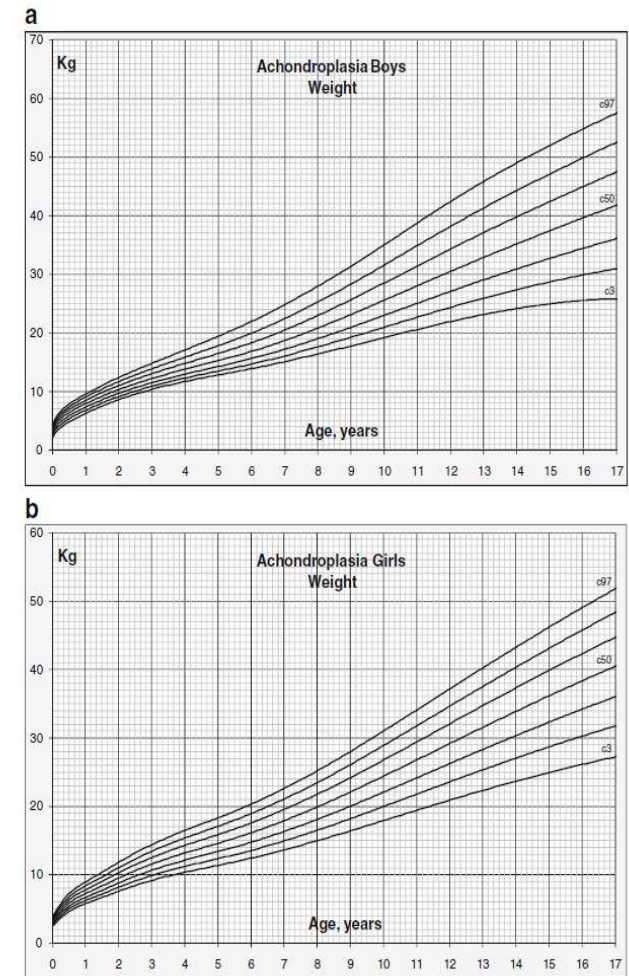
Peso

Existe tendencia a la obesidad, por lo que hay que controlar el peso y la alimentación en AC. Existen tablas de percentiles específicas para ello.

BIBLIOGRAFÍA:

Fano V, Lejarraga H. Hallazgos frecuentes en la atención clínica de 96 niños con acondroplasia. Arch. Argent pediatr 2000; 98 (8);368.
Del Pino M, Fano V, Lejarraga H. Growth references for height, weight and head circumference for Argentine children with achondroplasia. Eur J Pediatr 2011; 170: 453-459.

Fig. 2 a Weight for age curves for achondroplasia with 3rd, 10th, 25th, 50th, 75th, 90th, and 97th centiles for boys 0–17 years. b Weight for age curves for achondroplasia with 3rd, 10th, 25th, 50th, 75th, 90th, and 97th centiles for girls 0–17 years



Desarrollo y complicaciones asociadas a AC

- Complicaciones musculoesqueléticas
- Complicaciones neurológicas
- Complicaciones respiratorias
- Complicaciones del Sistema Endocrino
- Complicaciones de Oído, Garganta y otras estructuras relacionadas
- Alteraciones del Lenguaje
- Afectación psicológica

Complicaciones musculoesqueléticas

- Talla baja.

VALORACIÓN BAREMO: Capítulo 9, páginas 190-91.

- Cifosis toracolumbar: suele ser transitoria, se resuelve en la mayoría de los casos después de adquirir la marcha independiente (entre 9 y 24 meses), sin embargo, en más del 10% de los casos llega a ser una deformidad irreversible.

VALORACIÓN BAREMO: si es irreversible, por limitación de movilidad, capítulo 2, tabla 51, páginas 93-95.

- Laxitud articular y deformación de extremidades:

- **Extremidades superiores:**

- Subluxación de cabeza radial (durante el segundo año).
 - Limitación de extensión de codo presente en aproximadamente 70% de los casos.
 - Manos en tridente, dificultades en psicomotricidad fina.

VALORACIÓN BAREMO: Por limitación movilidad codo: capítulo 2, páginas 46-48.

- Por limitación AVD debida a MMSS capítulo 3, tablas 4 y 5, páginas 108-109.

- **Extremidades inferiores** arqueadas en cerca del 90% de los adultos:

- Coxa vara, genu varo, talón varo, lo que contribuye a torsión externa tibial y aumentan anteversión femoral.

VALORACIÓN BAREMO: Por deficiencias en fuerza o movilidad: capítulo 2, páginas 61- 69.

- Por alteración de la marcha: capítulo 3, tabla 3, página 108

- O capítulo 2, tabla 30, página 61.

Complicaciones neurológicas

- Macrocefalia, hidrocefalia.
- Compresión cérvico-medular (en la infancia).
- Compresión medular brusca y tardía por estenosis de canal lumbar en la edad adulta.
- Hidrosiringomielia
- Debilidad de MMSS y MMII, paresias, hipotonía, hiperreflexia, asimetría, apneas.
- Control de esfínteres.
- Muerte súbita.

VALORACIÓN BAREMO: - Lesión medular: Capítulo 2, tabla 48, página 87.

- Pérdida de fuerza en MMSS: capítulo 2, páginas 51 a 57,
 - O por afectación AVD: capítulo 3, tablas 4 y 5, páginas 108-109
- Pérdida de fuerza en MMII: capítulo 2, página 61-63, o capítulo 2, páginas 74-75.
 - O por afectación de la marcha capítulo 3, tabla 3, página 108, o capítulo 2, tabla 30, página 61.

Edad Sexo	Signos y síntomas	Radiología	Grave compromiso respiratorio	Evolución
11 m. M	Debilidad miembros superiores, clonus Apneas centrales PESS alterados	EFM	Sí	3 m. favorable
3 a. M	Tetraparesia progresiva	EFM Mielomalacia	Sí	1 m. defunción por causa respiratoria
14 m. F	Debilidad miembros superiores progresiva	EFM	Sí	14 días, defunción
12 m. M	Hipotonía Hemiparesia braquiocrural derecha	EFM Mielomalacia Compresión ventral UCM	Sí	Hemiparesia braquiocrural derecha residual
10 m. M	Hipotonía PESS alterados	EFM	Sí	7 m. Defunción por causa respiratoria
6 a. F	Hemiparesia braquiocrural derecha progresiva	EFM	No	Hemiparesia braquiocrural derecha
3 a. F	Cuadriparesia Devepe PESS alterados	EFM Mielomalacia	Sí Hipertensión pulmonar	Paraparesia
1 a. M	Cuadriplejía aguda postraumática	EFM Edema	No	Paraparesia en recuperación
5 a. F	Hipotonía, debilidad progresiva Apneas PESS alterados	EFM Mielomalacia	No	Favorable

EFM: Estenosis del foramen magnum.
PESS: Potenciales evocados somatosensitivos.

Complicaciones respiratorias

- Bronquitis obstructivas de repetición
- Neumonía e hipoxemia.
- Ronquido nocturno. SAOS desde la infancia temprana.
- Insuficiencia respiratoria restrictiva
- Problemas cardiopulmonares: enfermedades restrictivas pulmonares, hipertensión pulmonar, cor pulmonare, enfermedades cardíacas.
VALORACIÓN BAREMO: Problemas respiratorios capítulo 4, páginas 115- 119.
- Problemas cardiológicos capítulo 5, páginas 136-143.



Complicaciones del Sistema Endocrino

- Obesidad que agrava la morbilidad asociada a la estenosis lumbar y las lesiones articulares en caderas y rodillas.
- 



Complicaciones de Oído, Garganta y otras estructuras relacionadas

- Otitis de repetición en los primeros años de vida e hipoacusia.
VALORACIÓN BAREMO: Hipoacusia según capítulo 13, páginas 229-235.
- Apnea del sueño
VALORACIÓN BAREMO: En función de afectación respiratoria, según capítulo 4, páginas 115- 119.
- Hipertrofia adenoidea y amigdalas



Alteraciones del Lenguaje

- La aparición del lenguaje no debería retrasarse más allá de los dos años de edad. Si no se ha adquirido a esta edad hay que despistar que sea debido a hipoacusia. Las alteraciones del lenguaje se asocian normalmente a una alteración auditiva, aunque también deben considerarse las posibilidades de una desproporción mandíbulo-lingual, problemas articulares, deformidades faciales, etc. como causantes de este retraso.
- Las dificultades a nivel fonoarticular pueden estar condicionadas por: paladar ojival, alteración en la forma o posición de las piezas dentarias, mala oclusión dental, macroglosia o prognosia mandibular.
- Hasta un 20% de los niños con AC presentan retraso en la adquisición del lenguaje cuando se asocian complicaciones auditivas, lo que puede estar relacionado con un peor rendimiento escolar. Estos niños tienden a presentar con mayor frecuencia un rendimiento escolar más bajo, especialmente en relación a la comprensión del lenguaje, ya sea por el retraso en la adquisición del habla, el retraso en el desarrollo motor o porque el adulto tiende a un trato infantil o sobreprotector (Brinkman 1993).

VALORACIÓN BAREMO: Capítulo 14.

- Trastorno del desarrollo del lenguaje: tabla 1, página 253.
- Trastorno articulatorio: tabla 5, página 257.



Afectación psicológica

- En función del grado de afectación y de la aceptación de la enfermedad puede que aparezcan alteraciones del estado de ánimo, trastornos de ansiedad y trastornos de personalidad.
- Según algunos autores los niños con AC suelen ser más inseguros, dependientes, introvertidos, retraídos y con baja autoestima. Suelen ser tratados acorde a su talla más que a su edad, lo que provoca un elevado índice de inmadurez.
- Las limitaciones psicológicas pueden repercutir en la integración en el ámbito formativo, laboral, social y familiar. La autoimagen y la autoestima pueden estar dañadas, lo que supone repercusión en las habilidades sociales, y por tanto en la adaptación personal y social.

VALORACIÓN BAREMO: Capítulo 16.



Bibliografía

Ward J, Gargan A, Smithson S, Atherton G. Orthopaedic manifestations of achondroplasia. Orthopaedics and trauma. 2013; 27:4, 229-232.

Gordon N. The neurological complications of achondroplasia. Brain & Development. 22 (2000): 3-7

Fano V, Lejarraga H. Hallazgos frecuentes en la atención clínica de 96 niños con acondroplasia. Arch. Argent pediatr 2000; 98 (8);368

González Viejo MA, Hernández Morcuende MI. Importancia del perfil psicológico para la rehabilitación en la elongación ósea de las extremidades inferiores en la acondroplasia. Rehabilitación (Madr) 2001; 35(4): 235-241.

De Solá-Morales O, Pons J MV. Evaluación de la necesidad clínica y de los criterios estructurales, técnicos y humanos de un centro de referencia para la atención de las personas con acondroplasia. Agencia d' Avaluació de Tecnologia I Recerca Mèdiques. Barcelona. 2003

Medina J, Espinola de Canata M, Gonzalez G, Sostoa G. Acondroplasia (AC) y sus complicaciones neurológicas: a propósito de un caso. Pediatr. (Asuncion). 2008; Vol 35; N°1.

Afsharpaiman S, Saburi A, Waters KA. Respiratory difficulties and breathins disorders in achondroplasia. Paediatric Respiratory Rewievs 14 (2013) 250-155



TRATAMIENTO

La intervención médica en las pacientes con AC debe dirigirse a todas las áreas, modificándose en función de su evolución y las nuevas necesidades que puedan ir surgiendo a lo largo de la vida. Habrá que valorar si son subsidiarios y se pueden beneficiar de diferentes tipos de tratamientos. Es recomendable la realización de estimulación precoz psicomotriz desde la infancia, aunque la mayoría evoluciona favorablemente.

- Alteraciones del sistema musculoesquelético
- Complicaciones neurológicas
- Complicaciones respiratorias
- Sistema endocrino
- ORL
- Alteraciones del lenguaje
- Alteraciones psicológicas

BIBLIOGRAFÍA:

Medina J, Espinola de Canata M, Gonzalez G, Sostoa G. Acondroplasia (AC) y sus complicaciones neurológicas: a propósito de un caso. *Pediatr. (Asuncion)*. 2008; Vol 35; N°1.

Ward J, Gargan A, Smithson S, Atherton G. Orthopaedic manifestations of achondroplasia. *Orthopaedics and trauma*. 2013; 27:4, 229-232.

Gordon N. The neurological complications of achondroplasia. *Brain & Development*. 22 (2000): 3-7

Afsharpaiman S, Saburi A, Waters KA. Respiratory difficulties and breathins disorders in achondroplasia. *Paediatric Respiratory Rewievs* 14 (2013) 250-155.



Alteraciones del sistema musculoesquelético

- Fisioterapia, psicomotricidad en edades tempranas.
- Tratamiento médico.
- Tratamientos ortopédicos: corsés para corrección de deformidades del raquis, ortesis correctoras, adaptaciones en asientos...
- Tratamientos quirúrgicos: alargamiento de huesos largos de extremidades, del raquis...



Complicaciones neurológicas

- Tratamiento médico, fisioterapia.
- Tratamiento quirúrgico.



Complicaciones respiratorias

- Tratamiento médico, fisioterapia.
- Adaptación de CPAP en el caso de SAOS.



Sistema endocrino

- Control de peso y talla.



ORL

- Tratamiento médico (antibiótico).
- Quirúrgico, como colocación de drenajes transtimpánicos si es preciso.
- Adaptación de audioprótesis.



Alteraciones del lenguaje



Logopedia





Alteraciones psicológicas

- ▀ Tratamiento psicológico-psiquiátrico, psicopedagógico.

BIBLIOGRAFÍA:

- Medina J, Espinola de Canata M, Gonzalez G, Sostoa G. Acondroplasia (AC) y sus complicaciones neurológicas: a propósito de un caso. *Pediatr. (Asuncion)*. 2008; Vol 35; N°1.
- Ward J, Gargan A, Smithson S, Atherton G. Orthopaedic manifestations of achondroplasia. *Orthopaedics and trauma*. 2013; 27:4, 229-232.
- Gordon N. The neurological complications of achondroplasia. *Brain & Development*. 22 (2000): 3-7
- Afsharpaiman S, Saburi A, Waters KA. Respiratory difficulties and breathins disorders in achondroplasia. *Paediatric Respiratory Rewievs* 14 (2013) 250-155.



ASPECTOS MÉDICOS Y PSICOLÓGICOS DE LA AC, A TENER EN CUENTA EN LAS VALORACIONES

- En la valoración se tendrá en cuenta la repercusión de los aspectos médicos y psicológicos en la capacidad para llevar a cabo una **vida autónoma**. Para valorar estos aspectos se siguen las pautas de los baremos de valoración del grado de discapacidad, ajustándose a los rangos establecidos. (Según Real Decreto 1973/1999 del 23 de diciembre).
- La valoración se hará siempre de forma **individualizada** ya que cada persona tiene una afectación diferente, teniendo ésta distinta repercusión sobre su capacidad funcional. Esto quiere decir que no se valora el diagnóstico de AC sino la discapacidad que puede generar. Hay que tener en cuenta que en ausencia de complicaciones el niño acondroplásico no presenta discapacidad significativa. No todas las deficiencias que pueden presentarse en acondroplasia van a originar discapacidad o limitación en la actividad, sólo las alteraciones más importantes van a tener una repercusión funcional clara.
- La valoración se realiza en **situación basal**, no se puede valorar en situación de exacerbación de ninguna patología. Según el Real Decreto vigente hay que valorar **secuelas permanentes** y se tienen que haber agotado las posibilidades terapéuticas.

Valoración médica inicial en la AC

- La **talla**, el percentil que ocupan en las tablas de población general.
- **La marcha**: se valora la deambulación espontánea, de talones, puntillas, tándem, tolerancia a la carga monopodal, salto en apoyo monopodal, carrera, así como la subida y bajada de un tramo de escaleras (siempre adaptándose a la edad del paciente).
- El **peso**, el índice de masa corporal. La evaluación peso/edad no es un buen indicador por la baja estatura que tienen. Los pliegues cutáneos tricipital y subescapular también muestran limitaciones porque la distribución de la grasa subcutánea predomina en segmento inferior.
- **La columna vertebral**: valoración de la estática en el plano sagital (flechas cervical y lumbar) y frontal (asimetrías, eje occipito-interglúteo, test de Adams), de la movilidad vertebral, palpación segmentaria y signos de posible afectación medular y/o radicular.
- **Miembros superiores**: balance articular (BA) y balance muscular (BM). Desproporción entre longitud de extremidades y tronco, dificultad para Actividades Básicas de la Vida Diaria (ABVDs)
- **Miembros inferiores**: BA y BM de las distintas articulaciones y posibles alteraciones de la alineación. Desproporción de longitud entre extremidades y tronco.
- La presencia de hiperlaxitud articular.
- **Función respiratoria**: espirometría.
- **Audición**: audiometría
- **Alteración neurológica**: pruebas de imagen (RMN, TAC, radiología simple), estudios neurofisiológicos.
- Número de **ingresos** hospitalarios por complicaciones.



Valoración psicológica

- Las **alteraciones psicológicas** se valoran en función de la intensidad de la sintomatología, de las posibilidades de recuperación y de la repercusión en la vida diaria de la persona afectada.

BIBLIOGRAFÍA:

Conejero Casares JA. ¿Qué hacer tras el diagnóstico: hoja de ruta (seguimiento Rehabilitador). En Tengo un hijo con acondroplasia ¿y ahora qué?. Edita: CRECER. 2013. ISBN: 84-695-8637-8. Páginas 15 a 24.

Valoración de las situaciones de minusvalía. Colección manuales y guías. Serie catálogos y guías. 2000. ISBN 84-8446-026-6.



Seguimiento recomendado

El pediatra debe hacer el seguimiento durante la infancia, junto con los **equipos multidisciplinares** encargados del diagnóstico y seguimiento de estos pacientes para evitar complicaciones futuras:

- Traumatólogo
- Rehabilitador
- ORL
- Endocrinología
- Neurología
- Genetista
- Neumología
- Neurocirugía

Si se detectan trastornos del desarrollo motor y/o trastornos de respiración, es aconsejable realizar estudios del sueño con polisomnografía.

BIBLIOGRAFÍA:

Medina J, Espinola de Canata M, Gonzalez G, Sostoa G. Acondroplasia (AC) y sus complicaciones neurológicas: a propósito de un caso. *Pediatr. (Asuncion)*. 2008; Vol 35; N°1.



Pronóstico Vital

- Existen discrepancias según publicaciones. Sólo hay una ligera disminución de la esperanza de la vida en comparación con la población general, sobre todo por la enfermedad cardiovascular. Las complicaciones neurológicas y respiratorias constituyen la causa más frecuente de morbilidad y mortalidad

BIBLIOGRAFÍA:

Medina J, Espinola de Canata M, Gonzalez G, Sostoa G. Acondroplasia (AC) y sus complicaciones neurológicas: a propósito de un caso. Pediatr. (Asuncion). 2008; Vol 35; N°1.

Gordon N. The neurological complications of achondroplasia. Brain & Development. 22 (2000): 3-7

WEBGRAFÍA

<https://www.orpha.net/data/patho/Pro/es/Acondroplasia-ES.pdf>



MUCHAS GRACIAS POR SU ATENCIÓN