

COMPLICACIONES DE LA ACONDROPLASIA SEGÚN EL GRUPO DE EDAD

Bebés (de recién nacidos a menores de 2 años)



Saber qué buscar es esencial para el manejo proactivo, que permite mitigar las complicaciones y hacer las provisiones adecuadas. Las complicaciones en los bebés requieren un manejo médico especializado, por lo que es fundamental que los pediatras colaboren con médicos expertos en displasia esquelética y deriven el caso a los especialistas necesarios.¹

Adaptado de Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Wright MJ, Irving MD, 2012; Ireland PJ et al., 2014; e Ireland PJ et al., 2011.¹⁻⁴ Estas son posibles complicaciones, pero la experiencia individual puede variar. Siga su criterio clínico para el diagnóstico y el tratamiento.

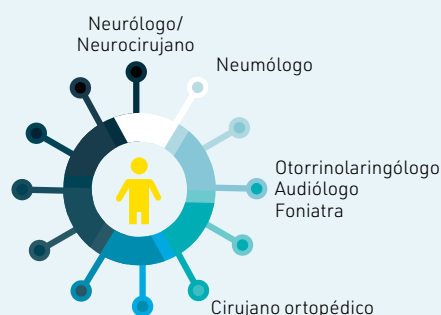
Complicación potencial	Seguimiento proactivo	Derivación al especialista
Compresión cervicomedular ²	Evaluación clínica y seguimiento del crecimiento y del desarrollo mediante tablas y escalas específicas de la enfermedad; imágenes craneales ²	Neurorradiólogo/Neurocirujano ²
Apnea del sueño ^{1,2}	Polisomnografía ^{1,2}	Neurocirujano si hay apnea central ² , Neumólogo pediátrico ¹ , Otorrinolaringólogo si hay apnea obstructiva ²
Hidrocefalia ²	Seguimiento regular de las tablas de circunferencia fronto-occipital ²	Neurocirujano ²
Hipotonía ¹	Evaluar si hay "flacidez", debilidad, clono prolongado de extremidades inferiores, reflejos asimétricos o ahogamiento o atragantamiento al comer ¹	Neurocirujano ¹
Otitis media (OM) ²	Evaluación anual de la audición ¹ Si hay OM recurrente puede ser necesaria una adenoamigdalectomía e inserción de tubos de ventilación ³	Otorrinolaringólogo ² , Audiólogo ¹ , Foniatra ⁴
Cifosis ²	Seguimiento clínico y desaconsejar la sedestación sin apoyo ²	Cirujano ortopédico ¹

Del 2%
al 7,5%

Riesgo de muerte súbita debido a compresión cervicomedular⁵⁻⁷



Menos del 10% de niños podría necesitar un aumento quirúrgico del foramen magno⁸



Bibliografía: 1. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6):e20201010. 2. Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child*. 2012;97(2):129-134. 3. Ireland PJ, Pacey V, Zankl A, Edwards P, Johnston LM, Savarirayan R. Optimal management of complications associated with achondroplasia. *Appl Clin Genet*. 2014;7:117-125. 4. Ireland PJ, McGill J, Zankl A et al. Functional performance in young Australian children with achondroplasia. *Dev Med Child Neurol*. 2011;(10):944-950. 5. Ednick M, Tinkle BT, Phromchairak J, Egelhoff J, Amin R, Simakajornboon N. Sleep-related respiratory abnormalities and arousal pattern in achondroplasia during early infancy. *J Pediatr*. 2009;155(4):510-515. 6. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14(1):1. 7. Hecht JT, Francomano CA, Horton WA, Annegers JF. Mortality in achondroplasia. *Am J Hum Genet*. 1987;41(3):454-464. 8. Matsushita T, Wilcox WR, Chan YY, et al. FGFR3 promotes synchondrosis closure and fusion of ossification centers through the MAPK pathway. *Hum Mol Genet*. 2009;18(2):227-240.







COMPLICACIONES DE LA ACONDROPLASIA SEGÚN EL GRUPO DE EDAD



Niños pequeños (2-4 años)

A medida que los niños pequeños empiezan a hablar y a ponerse de pie, se pueden evidenciar otras complicaciones. Saber qué buscar es esencial para el manejo proactivo, que permite mitigar las complicaciones y hacer las previsiones adecuadas.¹

Adaptado de Wright MJ, Irving MD, 2012; Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Ireland PJ et al., 2014; e Ireland PJ et al., 2011.¹⁻⁴ Estas son posibles complicaciones, pero la experiencia individual puede variar. Siga su criterio clínico para el diagnóstico y el tratamiento.

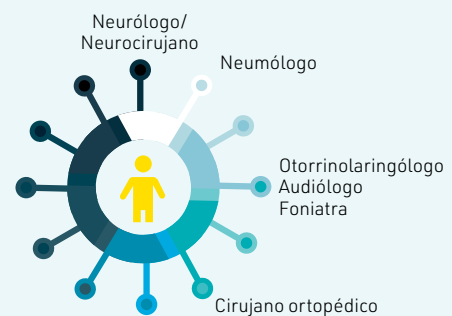
Complicación potencial	Seguimiento proactivo	Derivación al especialista
 Compresión cervicomedular ¹	Repetir la ecografía craneal si hay signos de mielopatía cervical, apnea central o retraso del desarrollo ¹	Neurorradiólogo/Neurocirujano ¹
 Apnea del sueño ¹	Repetir la polisomnografía si empeoran los ronquidos, si hay cansancio anómalo diurno o progreso lento del desarrollo ¹	Otorrinolaringólogo ¹ , Neumólogo pediátrico ² , Neurocirujano ¹
 Otitis media (OM) Deficiencias auditivas ²	Evaluación auditiva anual ² Si hay OM recurrente puede ser necesaria una adenoamigdalectomía e inserción de tubos de ventilación ³	Otorrinolaringólogo ² , Audiólogo ²
 Dificultades del habla ²	Realizar una evaluación del habla antes de los 2 años ²	Foniatra ⁴
 Cifosis ¹	Controlar para corregir la hiperlordosis al caminar ¹	Cirujano ortopédico ¹
 Genu varo ²	Considerar corrección si hay dolor persistente, alteración de la marcha o torsión lateral ^{1,2}	Cirujano ortopédico pediátrico ^{1,2}

2,5% de riesgo

Aunque el riesgo de **muerte súbita** disminuye comparado con la primera infancia, sigue siendo una preocupación importante (2,5% de riesgo entre 1 y 4 años de edad)⁵



La pérdida de audición conductiva puede contribuir al retraso del habla.² Se ha notificado **retraso en el habla** en alrededor del 20% de niños con acondroplasia¹



Bibliografía: 1. Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child*. 2012;97(2):129-134. 2. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6):e20201010. 3. Ireland PJ, Pacey V, Zankl A, Edwards P, Johnston LM, Savarirayan R. Optimal management of complications associated with achondroplasia. *Appl Clin Genet*. 2014;7:117-125. 4. Ireland PJ, McGill J, Zankl A et al. Functional performance in young Australian children with achondroplasia. *Dev Med Child Neurol*. 2011;(10):944-950. 5. Hecht JT, Francomano CA, Horton WA, Annegers JF. Mortality in achondroplasia. *Am J Hum Genet*. 1987;41(3):454-464.

COMPLICACIONES DE LA ACONDROPLASIA SEGÚN EL GRUPO DE EDAD



Niños (5-14 años)

Durante la infancia, es importante estar atentos a problemas otorrinolaringológicos, respiratorios y ortopédicos, ya que pueden retrasar los hitos del desarrollo, como el habla o la movilidad, si no se tratan.¹

Adaptado de Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Wright MJ, Irving MD, 2012; Ireland PJ et al., 2011; Hunter AGW et al., 1998; y Unger S et al., 2017.¹⁻⁵ Estas son posibles complicaciones, pero la experiencia individual puede variar. Siga su criterio clínico para el diagnóstico y el tratamiento.

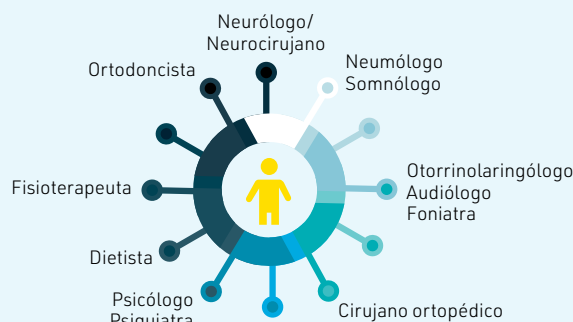
Complicación potencial	Seguimiento proactivo	Derivación al especialista
Apnea del sueño ²	Considerar repetir la polisomnografía si empeoran los ronquidos, si hay cansancio anómalo diurno o progreso lento del desarrollo ²	Neumólogo ¹ , Otorrinolaringólogo ² , Neurocirujano ²
Otitis media ²	Evaluación auditiva anual ¹ Considerar repetir la evaluación si hay dudas sobre el desarrollo del habla ²	Otorrinolaringólogo ¹ , Audiólogo ¹ , Foniatra ³
Problemas ortodóncicos ¹	Evaluar si hay maloclusión, dientes apiñados, maxilar superior estrecho o mordida cruzada ⁴	Ortodoncista ¹
Estenosis del conducto lumbar (de 10 a 14 años) ²	Comprobar anualmente si hay asimetría o aumento en los reflejos tendinosos profundos ¹	Neurocirujano ² , Cirujano ortopédico ²
Hiperlordosis lumbar ¹	Evaluar si hay contracturas en flexión de cadera ¹	Fisioterapeuta o cirujano ortopédico pediátrico ¹
Piernas arqueadas ²	Evaluar cada 1 o 2 años, o antes si aparecen problemas ¹ Considerar corrección si hay dolor persistente, alteración de la marcha o torsión lateral ²	Cirujano ortopédico ²
Obesidad ¹	Revisar el control del peso y los hábitos alimentarios ¹	Dietista ²
Impacto psicosocial ²	Analizar la socialización y fomentar la independencia ¹	Psicólogo ⁵ , Psiquiatra ⁵

Del 20%
al 54%^{6,7}

Las apneas (centrales u obstructivas) son uno de los problemas respiratorios más habituales en personas con acondroplasia⁷



Un estudio reveló que el 10% de niños con acondroplasia eran **obesos**⁸



Bibliografía: 1. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6):e20201010. 2. Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child*. 2012;97(2):129-134. 3. Ireland PJ, McGill J, Zankl A et al. Functional performance in young Australian children with achondroplasia. *Dev Med Child Neurol*. 2011;10(10):944-950. 4. Hunter AG, Bankier A, Rogers JG, Sillence D, Scott CI Jr. Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. *J Med Genet*. 1998;35(9):705-712. 5. Unger S, Bonafé L, Gouze E. Current care and investigational therapies in achondroplasia. *Curr Osteoporos Rep*. 2017;15(2):53-60. 6. Onodera K, Sakata H, Niikuni N, Nonaka T, Kobayashi K, Nakajima I. Survey of the present status of sleep-disordered breathing in children with achondroplasia Part I. A questionnaire survey. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2005;69(4):457-461. 7. Afsharpaiman S, Sillence DO, Sheikhatan M, Ault JE, Waters K. Respiratory events and obstructive sleep apnea in children with achondroplasia: investigation and treatment outcomes. *Sleep Breath*. 2011;15(4):755-761. 8. Hecht JT, Hood OJ, Schwartz RJ, Hennessey JC, Bernhardt BA, Horton WA. Obesity in achondroplasia. *Am J Med Genet*. 1988;31(3):597-602.





COMPLICACIONES DE LA ACONDROPLASIA SEGÚN EL GRUPO DE EDAD



Adolescentes (15-18 años)

El foco de preocupación puede cambiar durante la adolescencia y la edad adulta, ya que se hacen más notables ciertas complicaciones o dificultades psicosociales.¹ Saber qué buscar es esencial para el manejo proactivo.

Adaptado de Wright MJ, Irving MD, 2012; Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Ain MC et al., 2010; y Unger S et al., 2017.¹⁻⁴ Estas son posibles complicaciones, pero la experiencia individual puede variar. Siga su criterio clínico para el diagnóstico y el tratamiento.

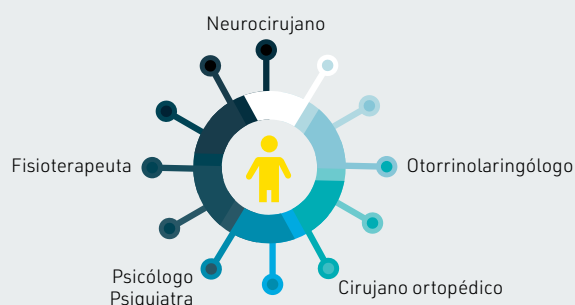
Complicación potencial	Seguimiento proactivo	Derivación al especialista
 Deficiencias auditivas ²	Evaluación auditiva anual ²	Audiólogo ²
 Estenosis del conducto vertebral ¹	Realizar un examen físico general y neurológico. Vigilar cualquier signo o síntoma de compresión nerviosa y comprobar los reflejos tendinosos profundos, el tono y los signos sensitivos ²	Cirujano ortopédico ¹ , Neurocirujano ¹
 Dolor crónico ²	Evaluar si hay dolor y su impacto en la vida cotidiana y la actividad física ²	Cirujano ortopédico ³ , Fisioterapeuta ³
 Impacto psicosocial ¹	Comprobar la adaptación social ²	Psicólogo ⁴ , Psiquiatra ⁴

32%

de los pacientes de un estudio experimentaron la aparición de **estenosis sintomática del conducto vertebral** antes de los 18 años⁵



Alrededor del 16% de las personas entre los 10 y los 20 años presentan **dolor de espalda**⁶



Bibliografía: **1.** Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child.* 2012;97(2):129-134. **2.** Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics.* 2020;145(6):e20201010. **3.** Ain MC, Abdullah MA, Ting BL, et al. Progression of low back and lower extremity pain in a cohort of patients with achondroplasia. *J Neurosurg Spine.* 2010;13(3):335-340. **4.** Unger S, Bonafé L, Gouze E. Current care and investigational therapies in achondroplasia. *Curr Osteoporos Rep.* 2017;15(2):53-60. **5.** Fredwall SO, Steen U, de Vries O, et al. High prevalence of symptomatic spinal stenosis in Norwegian adults with achondroplasia: a population-based study. *Orphanet J Rare Dis.* 2020;15(1):123. **6.** Hunter AG, Bankier A, Rogers JG, Sillence D, Scott CI Jr. Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. *J Med Genet.* 1998;35(9):705-712.







COMPLICACIONES DE LA ACONDROPLASIA SEGÚN EL GRUPO DE EDAD



Adultos (18 años en adelante)

Cuando una persona con acondroplasia alcanza la edad adulta, algunas complicaciones pueden evolucionar sin intervención. La supervisión médica de los adultos implica vigilancia y orientación preventiva en función del paciente y sus síntomas.¹

Adaptado de Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, 2020; Ain MC et al., 2010; Taşoğlu Ö et al., 2014; Fredwall SO et al., 2020; Hecht JT et al., 1988; Pauli RM, 2019; y Vivanti AJ et al., 2016.¹⁻⁷ Estas son posibles complicaciones, pero la experiencia individual puede variar. Siga su criterio clínico para el diagnóstico y el tratamiento.

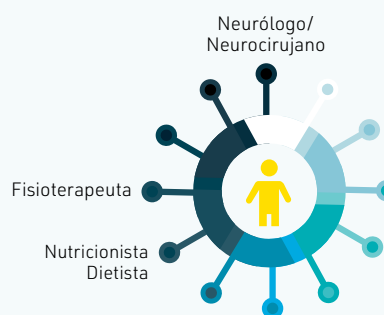
Complicación potencial	Seguimiento proactivo	Derivación al especialista
 Estenosis del conducto vertebral ²	Evaluar si hay cojera, disfunción vesical, dolor lumbar o de piernas o debilidad en las piernas ²	Fisioterapeuta ² , Neurocirujano ²
 Dolor crónico ¹	Evaluar si hay dolor y su impacto en el día a día y la actividad física ¹	Fisioterapeuta ²
 Osteoporosis ^{3,4}	Controlar si hay baja densidad ósea ³	Como parte de la atención médica rutinaria Cirujano ortopédico ⁴
 Obesidad ¹	Revisar el control de peso y la dieta ¹	Nutricionista ⁵ , Dietista ⁵
 Complicaciones cardiovasculares Hipertensión ⁶	Controlar el peso. ¹ Tomar la presión arterial como parte de la atención médica rutinaria y, si es necesario, utilizar el antebrazo para cuantificarla ⁶	Como parte de la atención médica rutinaria
 Atención obstétrica ⁷	Manejo de riesgos específicos asociados al embarazo y al parto ⁷	Obstetra ⁷

Del 40%
al 70%

pueden padecer **dolor de espalda crónico**⁶

Del 20%
al 30%

pueden padecer **estenosis del conducto vertebral**.⁴ Además, las **piernas arqueadas** pueden provocar sobrecarga de las articulaciones y dolor en las rodillas y los tobillos⁸



Bibliografía: 1. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6):e20201010. 2. Ain MC, Abdullah MA, Ting BL, et al. Progression of low back and lower extremity pain in a cohort of patients with achondroplasia. *J Neurosurg Spine*. 2010;13(3):335-340. 3. Taşoğlu Ö, Sahin Onat Ş, Yenigün D, Doğan Aslan M, Nakipoğlu GF, Ozgirgin N. Low bone density in achondroplasia. *Clin Rheumatol*. 2014;33(5):733-735. 4. Fredwall SO, Maanum G, Johansen H, Snekkvik H, Savarirayan R, Lidal IB. Current knowledge of medical complications in adults with achondroplasia: a scoping review. *Clin Genet*. 2020;97(1):179-197. 5. Hecht JT, Hood OJ, Schwartz RJ, Hennessey JC, Bernhardt BA, Horton WA. Obesity in achondroplasia. *Am J Med Genet*. 1988;31(3):597-602. 6. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14(1):1. 7. Vivanti AJ, Cordier AG, Baujat G, Benachi A. Abnormal pelvic morphology and high cervical length are responsible for high-risk pregnancies in women displaying achondroplasia. *Orphanet J Rare Dis*. 2016;11(1):166. 8. Bacino CA. Achondroplasia. Wolters Kluwer. Available at: <https://www.uptodate.com/contents/achondroplasia>. (accessed August 2021).

Este material va dirigido únicamente a profesionales sanitarios.