

EL IMPACTO MULTISISTÉMICO DE LA ACONDROPLASIA ES PERMANENTE¹

La acondroplasia es ocasionada por una mutación en el gen *FGFR3*, y se presenta en 1 de cada 25.000 nacidos vivos.^{2,3}

La acondroplasia es el tipo más común de displasia esquelética, y es la causa de casi el 90 % de los casos de baja talla desproporcionada o enanismo². Se caracteriza por una alteración en el crecimiento óseo endocondral; está causada por una mutación de ganancia de función en el gen del receptor 3 del factor de crecimiento de fibroblastos; y se asocia con características físicas específicas.^{3,4}

SISTEMAS AFECTADOS^{4,5}

OTORRINOLARINGOLÓGICO

Infecciones del oído medio
Pérdida de audición
Problemas ortodónticos
Apnea obstructiva del sueño

MÚSCULOESQUELÉTICO

Dolor crónico
Obesidad
Extensión de codo limitada
Contractura en flexión de la cadera
Genu varo

NEUROLÓGICO

Hidrocefalia
Estenosis del foramen magno
Compresión cérvico-medular
Apnea central del sueño
Retraso en la adquisición del lenguaje
Retraso en la adquisición de habilidades motoras
Retraso en la adquisición del cuidado personal

COLUMNA

Cifosis
Estenosis espinal sintomática
Hiperlordosis lumbar

SEGUIMIENTO Y PREVENCIÓN DE COMORBILIDADES⁵



Evaluación continua del crecimiento del paciente según curvas de crecimiento específicas para la acondroplasia



Adopción de intervenciones clínicas precoces, con el objetivo de evitar complicaciones ortopédicas, neurológicas y respiratorias

El manejo de la acondroplasia se basa en

seguimiento y prevención de comorbilidades¹



terapia individualizada⁵

DEBE SER REALIZADO POR UN EQUIPO MULTIDISCIPLINARIO⁷

PACIENTE

NEUMÓLOGO /
ESPECIALISTA DEL SUEÑO



OTORRINOLARINGÓLOGO
/ FONOAUDIÓLOGO



PEDIATRA GENERAL



MÉDICO GENETISTA



FISIOTERAPEUTA /
TERAPEUTA OCUPACIONAL



ESPECIALISTA EN DOLOR



ENDOCRINOLOGO
PEDIÁTRICO



NEURÓLOGO /
NEUROCIRUJANO



ORTOPEDISTA



NUTRIÓLOGO /
NUTRICIONISTA





















PSICÓLOGO /
PSIQUIATRA



DENTISTA /
ORTODONCISTA

CHECKLIST SEGUIMIENTO PACIENTES CON ACONDROPLASIA^{7,8}

La siguiente tabla incluye una lista de verificación simplificada para facilitar el manejo de pacientes con acondroplasia, ya que tiene impactos que van más allá de la baja estatura:

	FRECUENCIA	EDAD										OBSERVACIONES
		RN	6S	2-3M	4-6M	6M	9M	12-18M	2A	3A	>18A	
 Peso y estatura	Anual	X	X	X	C	X	X	X	X	X	X	Gráficas específicas de registro de pie y sentado ^{7,8}
 Perímetro cefálico	Anual	X	X	X	C	X	X	X	X	X	X	Gráficas específicas de registro ^{7,8}
 Examen neurológico	Anual	X	X	X	C	X	X	X	X	X		Evaluar compresiones espinales, fuerza y reflejos músculo tendinosos ^{7,8}
 Radiografía de columna	C											Para diagnóstico y control cifosis toraco-lumbar ⁷
 Carpograma	Anual				C							Pacientes mayores de 5 años*
 Neurodesarrollo	Anual	X	X	X		X	X	X	X	X		Revisión por un profesional de la salud aliado o neuropediatra ⁷
 Neuroimagen	-					C	C	C				Una anomalía de compresión cervicomedular, debe ser evaluada con RMN ⁷
 Lenguaje	Anual								X	X		Derivar a terapia del habla y del lenguaje si hay retraso con el habla ⁷
 Audición	-	X							X	X		Anualmente según otoscopia ⁷
 Sueño	Anual							X	X	X	X	Polisomnografía y estudio del sueño en primer año o ante signos de trastornos respiratorios del sueño ⁷
 Consulta genética	-	X						X			X	Asesoría genética de los patrones de herencia y análisis genético del gen <i>FGFR3</i> ⁷
 Consulta endocrinología	-				X	X		X				Registro de medición incluido envergadura y talla*
 Consulta ortopedia	-				X			X		X		Corrección de deformidades y alargamiento óseo ¹
 Consulta odontología	5 años											Odontología preventiva en la etapa de establecimiento de la dentición temporal ¹
 Consulta neuro y neurocirugía	C											Compresión cervicomedular confirmada por RMN ⁷
 Comportamiento social	Anual									X	X	Estrategias de afrontamiento para el entorno escolar, laboral y social ⁷
 Calidad de vida	Anual											Escalas PedsQL, QoLISSY, WeeFIM y/o APPT según preferencia de evaluador ⁹
 Proyecto de vida y sexualidad	-										X	Puede incluir una evaluación formal por parte de un profesional capacitado o al iniciar vida sexual ^{9*}

C = De acuerdo con la clínica

RMN = Resonancia Magnética Nuclear

*Recomendación de experto

S = Semanas

M = Meses

A = Años

Referencias: 1. Horton WA, Hall JG, Hecht JT. Acondroplasia. Lancet. 2007;370(9582):162-172. 2. Wynn J, King TM, Gambello MJ, Waller DK, Hecht JT. Mortality in achondroplasia study: A 42-year follow-up. Am J Med Genet Part A. 2007;143A(21):2502-2511. 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. Laederich MB, Horton WA. Achondroplasia: pathogenesis and implications for future treatment. Curr Opin Pediatr. 2010;22(4):516-523. 5. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. Paediatrics. 2020;145(6):e20201010. 6. Ireland PJ, McGill J, Zankl A, et al. Functional performance in young Australian children with achondroplasia. Dev Med Child Neurol. 2011;53(10):944-950. 7. Savarirayan R, Ireland P, Irving M, et al. International Consensus Statement on the diagnosis, multidisciplinary management and lifelong care of individuals with achondroplasia. Nat Rev Endocrinol. 2022;18(3):173-89. 8. Comité Nacional de Crecimiento y Desarrollo. (2013). Guía para la evaluación del crecimiento físico. Buenos Aires: Sociedad Argentina de Pediatría. 9. BioMarin Pharmaceutical. Lifetime Impact Study for Achondroplasia (LISA). NCT03872531; https://www.clinicaltrials.gov/study/NCT03872531. Julio de 2023

BioMarin respeta la Protección de datos y la Privacidad. Para conocer nuestra política, visite www.biomin-global-privacy.com. Para preguntas o información sobre privacidad, contáctenos por correo electrónico LATAMDataPrivacy@bmrn.com. Este material no es de carácter promocional y tiene como único objetivo presentar información científica relativa a enfermedades y/o la salud. Derechos de uso de imagen cedidos a BioMarin LatAm. Información médica: medinfo@bmrn.com. MMRCL-ACH-00688/Agosto-23