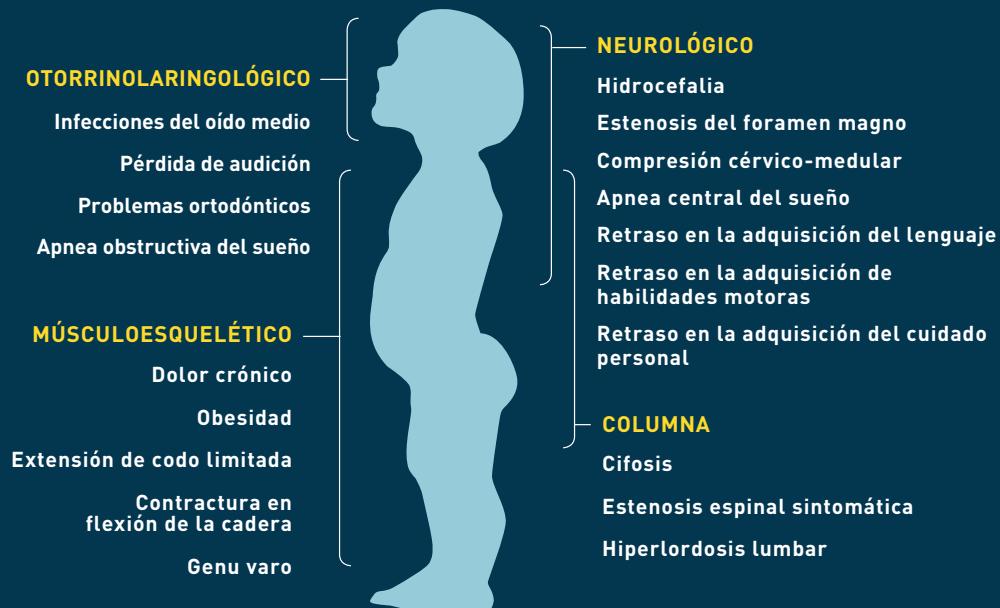


EL IMPACTO MULTISISTÉMICO DE LA ACONDROPLASIA ES PERMANENTE¹

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}



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

NEUMONÓLOGO /
ESPECIALISTA DEL SUEÑO



OTORRINOLARINGÓLOGO /
FONOaudiólogo



PEDIATRA GENERAL



MÉDICO GENETISTA



FISIOTERAPEUTA /
TERAPEUTA OCUPACIONAL



ESPECIALISTA EN DOLOR



ENDOCRINÓLOGO
PEDIÁTRICO



NEURÓLOGO /
NEUROCIRUJANO



ORTOPEDISTA



NUTRÍOLOGO /
NUTRICIONISTA



PSICÓLOGO /
PSQUIATRA



DENTISTA /
ORTODONCISTA



Adaptada de Savarirayan R et al⁷

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	Gráficas específicas de registro de pie y sentado ^{7,8}
	Perímetro cefálico	Anual	X	X	X	C	X	X	X	X	X	Gráficas específicas de registro ^{7,8}
	Examen neurológico	Anual	X	X	X	C	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		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 FGFR3 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, QoLISy, 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* ⁷

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. Achondroplasia. 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. Pediatrics. 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):173-189. 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.biomerin-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. MMRCI-ACH-0068/Ago/23

BIOMARIN