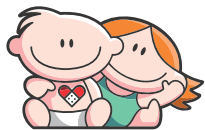


Hospital de Pediatría
Garrahan



Hospital de Pediatría
Garrahan

Servicio de
Crecimiento y Desarrollo

📍 Combate de los Pozos 1881
(C1245AAM) C.A.B.A.
República Argentina

☎ (+54 11) 4122-6000 int. 6220

🌐 www.garrahan.gov.ar

Esta publicación es un aporte para
la comunidad e instituciones de
salud editada por:

**Fundación
Garrahan**

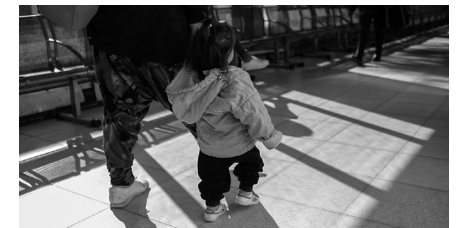
30 AÑOS

☎ (+54 11) 4941-1333 / 4941-1276

✉ info@fhg.org.ar

f /FundacionGarrahan

🐦 @FundGarrahan



ACONDROPLASIA

Información para Padres, Familiares y Pacientes

www.garrahan.gov.ar

¿Qué es la Acondroplasia?

La Acondroplasia es una condición congénita, determinada genéticamente. Los niños y adultos con esta condición tienen baja estatura, miembros cortos, macrocefalia (cabeza grande). La inteligencia es normal así como su rendimiento escolar.

No existe en la actualidad un tratamiento curativo. Sin embargo, con un adecuado seguimiento, se pueden detectar precozmente las complicaciones y tomar medidas para aliviar o prevenir los daños. El objetivo es maximizar la calidad de vida y el desarrollo de los niños.

Conocer esta condición en todos sus aspectos es fundamental para mejorar la imagen de las personas con Acondroplasia, derribar prejuicios y favorecer el respeto y la integración, a los que todos tenemos derecho.

¿Cuál es su causa?

Se debe a un cambio genético que afecta el crecimiento de los huesos largos. Una mutación en un gen llamado receptor del factor de crecimiento de fibroblastos tipo 3, FGFR-3, cuya alteración produce la falta de crecimiento óseo. Ocurre en uno cada 20.000 a 25.000 nacimientos.

¿Cuándo se diagnostica y cómo?

Es frecuente que en las ecografías realizadas en el último trimestre del embarazo se detecte un retraso de crecimiento y los miembros cortos. Cuando el niño nace, las características clínicas y radiográficas permiten realizar el diagnóstico. Si bien existen métodos de laboratorio genéticos para confirmar el diagnóstico, éstos no son necesarios en la gran mayoría de los casos.

¿Cómo es el crecimiento?

La principal característica de la Acondroplasia es la baja estatura. Los brazos y piernas son más cortos, mientras que la columna está solo ligeramente acortada. Esta desproporción es evidente desde el nacimiento, incluso se puede detectar en la etapa prenatal.

Los niños nacen en promedio con un peso 3.210 gramos y longitud corporal de 45,5 cm. Las niñas pesan al nacer en promedio 3.150 gramos y miden 45,7 cm. La estatura adulta puede variar entre 114 a 144 cm en varones y de 107 a 132 cm en mujeres, según el estudio de la población argentina.

También en el estudio argentino, se observó una relación entre la estatura de los niños con Acondroplasia y la estatura de sus padres, esto significa que los niños con padres altos son un poco más altos que aquellos cuyos padres son más bajos.

Otras características clínicas

Los niños con Acondroplasia tienen la cabeza de mayor tamaño a todas las edades, comparados con los otros niños. Esto se acompaña de un menor desarrollo de la cara. Los dedos y las manos son cortos. Las articulaciones en general son laxas, sin embargo, algunas articulaciones como las caderas, rodillas y codos pueden no lograr la extensión completa.

¿Cuáles son los cuidados en la infancia?

Todos los niños deben tener un pediatra de cabecera para realizar los controles habituales, la recomendación de vacunas y el seguimiento del desarrollo.

En las consultas, el pediatra evaluará la fuerza y el tono muscular, el crecimiento en general (peso y talla) y en especial el de la cabeza.

Para controlar el crecimiento se deben usar las tablas para niños argentinos con Acondroplasia.

Como a todos los niños, se recomienda una visita al pediatra 1 vez por mes el primer año de vida, 1 vez cada 3 meses el segundo año, y luego 1 vez por año.

La consulta a un grupo multidisciplinario para la atención de aspectos propios de la Acondroplasia puede ser de utilidad para el manejo de complicaciones.



Guías de atención de pacientes con Acondroplasia:

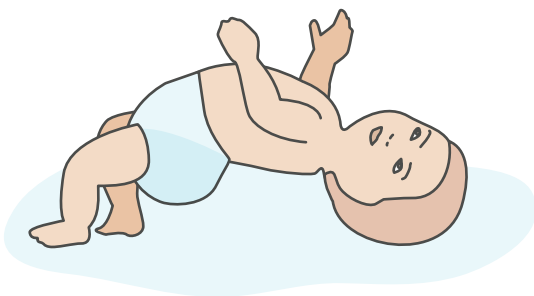
http://www.garrahan.gov.ar/PDFS/gap_historico/GAP-2013-Acondroplasia.pdf

Favorecer el desarrollo integral del niño

Los niños con Acondroplasia deben ser tratados y estimulados de acuerdo a su edad y no condicionado a su baja estatura.

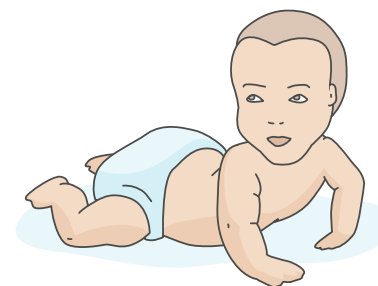
Algunos niños con Acondroplasia pueden tener retraso en el desarrollo motor, causado por hipotonía muscular, que mejora con el tiempo. Es posible que aprendan a sostener la cabeza, sentarse y caminar más tarde.

Se recomienda el sostén posterior de la columna y el cuello hasta lograr el sostén cefálico. No es deseable que en estos niños se fuerce la postura sentada. Al tener menos fuerza en músculos y ligamentos posteriores puede aparecer una giba o deformidad en la columna. Se sugiere a los padres que sean pacientes y esperen a que el niño logre sentarse a su tiempo. La hipotonía muscular mejora con el tiempo. Recordemos que, antes de caminar, pueden utilizar posiciones adaptativas, métodos no convencionales para desplazarse, como rolar para ambos lados, reptar como un soldado o gatear como una araña, algunos arrastrando la cola. También usan patrones de movimientos distintos para lograr la transición entre las distintas posturas.



Límites de edad normales en la adquisición de pautas motoras gruesas:

- Sostén cefálico: 3-9 m.
- Rola: 4-8 m.
- Se sienta sin ayuda: 7-14 m.
- Logra pararse: 9-18 m.
- Se mantiene parado de manera independiente: 12-23 m.
- Camina tomado de las manos: 11-22 m.
- Camina solo: 15-30 m.



Es importante estimular los juegos en el piso, especialmente en prono (boca abajo)

Algunos niños pueden tener dificultades para lograr la prensión de objetos grandes, porque sus manos son pequeñas. Cuando comienzan a utilizar elementos de escritura y tijeras, lo hacen de un modo diferente, pero también lo logran. Podemos ayudarlo a mejorar la pinza fina con pequeñas cosas de uso cotidiano, romper papeles en pequeños trozos, juntar semillas.

Según el criterio del pediatra de cabecera, los niños podrán comenzar hidroterapia a partir de los 3 ó 4 años.

El 13% de los niños con Acondroplasia adquieren el lenguaje de manera tardía. Una adecuada estimulación en la casa ayuda a resolver la mayor cantidad de los problemas, aunque en algunos casos requieren tratamiento profesional. En cada consulta el pediatra evaluará los logros y conversará con los padres sobre la aparición de nuevos progresos y eventuales problemas en las diferentes áreas del desarrollo.

Es frecuente que la familia tenga actitudes de crianza de sobreprotección, tratando de evitar exponer al niño a situaciones que puedan resultar conflictivas. Sin embargo, la realidad muestra que son niños muy queridos y valorados en la escuela y en el grupo de amigos. Los padres deben estar atentos a estas actitudes que pueden dificultar el desarrollo integral del niño.

En muchas ocasiones será necesario realizar adaptaciones en el hogar para favorecer la autonomía del niño. El uso de escalones o tarimas para alcanzar el lavatorio y el inodoro, y sillas más bajas, pueden ser de utilidad.



Es importante recordar que cada niño es único, así como su evolución es particular.

¿Cuáles son los cuidados en la etapa escolar?

La escuela deberá ser un espacio normalizador donde el niño sea uno más. Las diferencias individuales están presentes en todos y cada uno de nosotros.

Se destaca la gran importancia de la comunicación del pediatra con la escuela, ya que la Acondroplasia es una condición de baja incidencia en la población por lo que sus características son desconocidas por algunos profesionales de la educación.

Creemos que es de utilidad acercar a la escuela la carta que se encuentra al final.

La integración de un niño, niña o adolescente acondroplásico en la escuela, clubes y otras instituciones y grupo sociales es imprescindible ya que se constituye en la oportunidad que permite educar y recrear a nuestros chicos en ámbitos no discriminatorios, y de esa manera construir una sociedad más inclusiva y más democrática.

¿Qué actividad física puede desarrollar en la escuela?

A todas las edades hay que estimular una dieta saludable y actividad física ya que existe tendencia al sobrepeso y la obesidad.

Los niños con Acondroplasia están en condiciones de realizar casi todo tipo de actividad física y no deben ser separados del resto de sus compañeros.

Los huesos son tan resistentes como los de otros niños. Sin embargo deben evitarse los ejercicios de rotación sobre la cabeza como la vuelta carnero o la vertical, las entradas al agua de cabeza y los deportes con riesgo de golpes bruscos en la cabeza.

Es recomendable que el niño camine, corra, baile, participe de juegos grupales recreativos. La actividad física además de prevenir la obesidad, juega un rol importante en el desarrollo de sus relaciones sociales y autoestima.

¿Cuáles son los cuidados en la adolescencia?

La adolescencia se reconoce como una etapa específica de la vida, como un proceso dinámico entre la niñez y la edad adulta. La pubertad en la Acondroplasia se desarrolla y manifiesta normalmente y está caracterizada por importantes cambios

físicos, psicológicos y sociales.

Estos cambios suelen traer aparejados modificaciones en el ánimo, comportamiento, carácter. Indudablemente los adolescentes con Acondroplasia estarán expuestos a un desafío de mayor envergadura. El impacto de las dificultades en la aceptación social o integración entre pares deberá ser considerado para prevenir posibles situaciones de marginación o angustia.

Por otro lado, los padres, familiares, docentes y los profesionales que intervinimos en el seguimiento de estos adolescentes, deberemos tener actitudes y conductas tendientes a fomentar la autonomía, la toma gradual de responsabilidades y el desarrollo de la capacidad de autogestión en los diferentes ambientes donde se desenvuelvan.

Acorde al desarrollo individual de cada adolescente, se deberán también abordar temas vinculados a educación sexual, enfermedades de transmisión sexual y embarazo no planificado. De igual manera deberán contar con los conocimientos vinculados a la prevención de accidentes y adicciones (alcohol, tabaco, drogas ilegales, etc.).

Fomentar el autocuidado de la salud, promover hábitos saludables y el que puedan por sus medios arribar a un proyecto de vida superador y que los motive, deberá ser una constante en toda esta etapa.

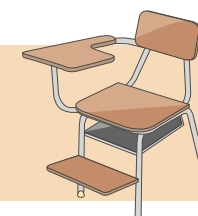
Cuidados especiales

A) ORTOPÉDICO:

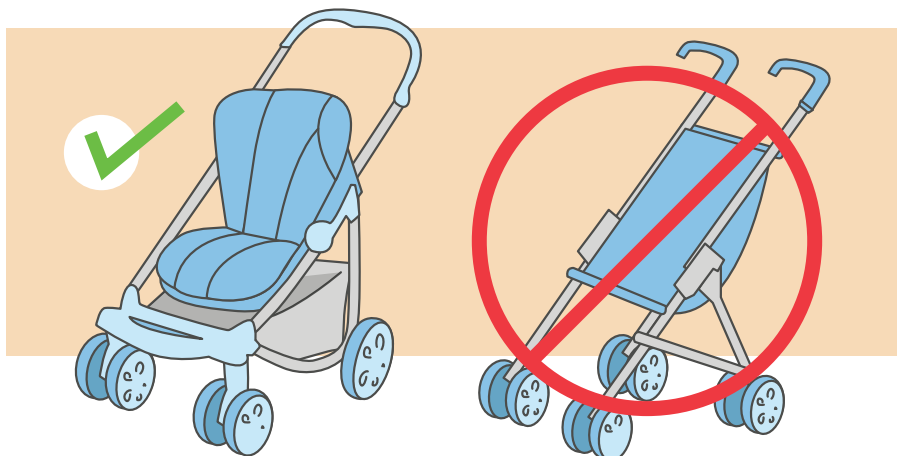
Los niños con Acondroplasia tienen los miembros más cortos y en algunas oportunidades incurvados.

En los miembros inferiores se observa una tendencia al varo (con forma de paréntesis), que progresa cuando comienzan a caminar y con el crecimiento. Cuando esta posición es progresiva la corrección por medio de cirugía es necesaria.

Muchos niños se benefician con el uso de una silla adaptada (en la escuela por ejemplo) para mejorar el apoyo de sus pies, lo que disminuirá síntomas molestos en las piernas.



Es prudente durante la infancia hacer controlar la evolución de su columna vertebral. Desde los primeros meses de vida existe una tendencia en su columna lumbar a tomar una forma curva o cifótica, que progresivamente cambia cuando comienzan a caminar para volverse lordótica (con la cola salida). Esta condición se desarrolla cuando existe debilidad muscular, y puede resultar en deformidad fija, lo cual se previene evitando utilizar cochecitos con espaldares blandos para el traslado y no "apurar" la posición de sentado.



No se debe usar andador, por los mismos motivos que en cualquier niño, para evitar traumatismos de cráneo y para no retrasar aún más el comienzo de la deambulaci3n. Algunos ni1os no logran extender completamente sus codos, esto no genera problemas y no necesita ser corregido.

Los pies son normales, pero lo ayudar3 a evitar todo tipo de calzado que no sostenga el tal3n y usar calzados con tal3n reforzado, sobre todo cuando est3 aprendiendo a caminar.

Los tratamientos para lograr aumento de la longitud de los miembros inferiores y superiores son una realidad, pero de ninguna manera una urgencia ni una necesidad absoluta. No todas las personas con Acondroplasia pueden someterse a un tratamiento de elongaci3n 3sea, ni todas las personas que pueden, deben necesariamente hacerlo. A diferencia de la correcci3n de los ejes de los miembros y de sus articulaciones, la elongaci3n de los huesos debe ser un tratamiento muy meditado por el ni1o, los pap3s, su m3dico pediatra y el m3dico ortopedista.

B) AUDICI3N. NARIZ, GARGANTA Y OÍDOS:

Debido a la peque1ez de los huesos de la cara, son m3s frecuentes las otitis medias a repetic3n, y l3quido en el oído. Esto podr3a afectar la audici3n de no ser tratado oportunamente. Estos cuadros se producen habitualmente en 3poca invernal cuando, al factor predisponente anatómico, se le agregan los asociados a los catarros y resfríos. Los tratamientos indicados var3an en cada caso, desde la medicaci3n antibiótica hasta la cirug3a.

El ronquido nocturno es normal en la mayor3a de los ni1os con Acondroplasia y desaparece cuando el ni1o cambia de posici3n. Es de importancia informar al m3dico si se detectan pausas respiratorias durante el sue1o. El pediatra de cabecera solicitar3 la consulta al otorrinolaring3logo cuando estos s3ntomas sean evidentes. Es conveniente que se realice una audiometr3a de control a todos los ni1os. En caso de retraso del lenguaje, o de otitis recurrente, deber3 repetirse peri3dicamente.

C) DENTAL:

Educar sobre la higiene dental y el control del uso de chupetes y biberones. El maxilar superior es peque1o y puede ocurrir que no tenga espacio suficiente para el crecimiento de los dientes permanentes. Es importante que se consulte con un odont3logo.

D) NEUROL3GICOS-NEUROQUIR3RGICOS:

En los primeros meses de vida, hasta los 2 a1os, el per3metro de la cabeza crece de manera acelerada. Esta condici3n en general no es preocupante, y el tratamiento quir3rgico raramente es necesario. Existen tablas especiales para controlar el crecimiento del per3metro cef3lico en ni1os con Acondroplasia.

Un peque1o grupo de ni1os puede desarrollar complicaciones neurol3gicas de importancia. Los signos a tener en cuenta son: la falta de progreso de las pautas motoras, la p3rdida de un logro adquirido previamente, la debilidad en alguna parte del cuerpo, la falta de progreso de peso y las pausas respiratorias durante el sue1o.

Ante estos signos de alerta, se deber3 considerar una complicaci3n por compresi3n de la m3dula espinal debido a estrechez de los agujeros del cr3neo. Es necesario conversar sobre estos signos en la consulta con su pediatra.

Los j3venes y adultos pueden presentar dolores, hormigueos, debilidad o cansancio intermitente de miembros inferiores.

E) RESPIRATORIO:

Los niños con Acondroplasia tienen un tórax estrecho y pequeño. En términos generales podríamos decir que ante infecciones similares, estos niños tienden a tener mayor compromiso respiratorio que los niños sin Acondroplasia.

Se recomienda vacunación según calendario nacional más vacuna antigripal anual.

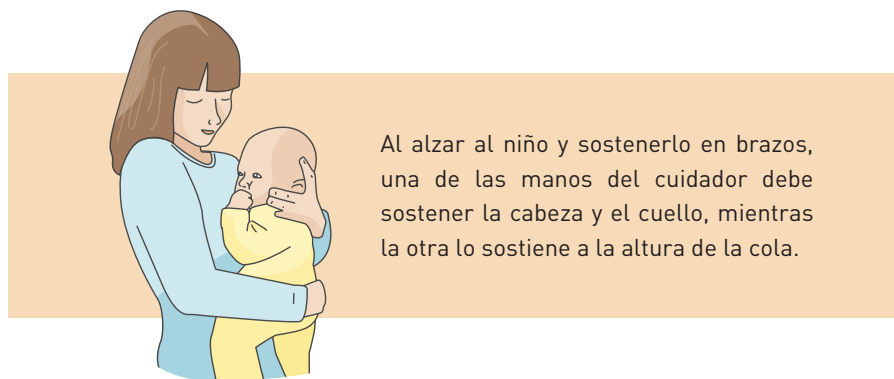
F) CUIDADOS KINÉSICOS:

Pautas para niños de 0 a 2 años. Indicaciones:

El lograr sostener la cabeza usualmente lleva más tiempo. Es esencial la protección del cuello que es hiper móvil para minimizar el riesgo de lesiones. Colocar un collar semirrígido puede ayudar a lograrlo.

Cuando el niño esté acostado así como semisentado, utilizar elementos blandos, rodillos acolchados, etc, para mantener la alineación correcta de la cabeza y el tronco.

Brindar soporte adecuado a la cabeza y cuello del recién nacido al movilizarlo.



Al alzar al niño y sostenerlo en brazos, una de las manos del cuidador debe sostener la cabeza y el cuello, mientras la otra lo sostiene a la altura de la cola.

Es conveniente, para ayudar a fortalecer los músculos de la espalda, colocar al niño boca abajo varias veces al día.

Para el traslado y actividades (para comer, para el auto, para el baño) se aconseja utilizar cochecitos o sillitas con asiento y respaldo semirrígido y acolchado. Tanto en posición acostado boca arriba como semi-sentado hay que evitar que la columna se flexione.

Contraindicaciones:

- No traccionar al niño para sentarlo desde los bracitos.
- No se debe sentar al niño con un respaldo en 90° hasta que adquiera control de tronco y fuerza muscular adecuada.
- Se desaconseja el uso de cochecitos tipo paragüitas o sillas con respaldo de tela.
- Está contraindicado el uso de saltadores, caminadores, andadores, hamacas o arnés, debido a la sobrecarga que generan sobre una columna inestable.

Pautas para niños mayores de 2 años:

En niños de 2 años o más, se debe cuidar la posición de la columna cuando está sentado. La silla utilizada habitualmente debe cumplir las siguientes condiciones:

- a) La relación entre el asiento y el respaldo acolchado, le debe permitir al niño estar sentado con la espalda apoyada correctamente en 90°.
- b) La altura del asiento debe permitir el apoyo completo de los pies en el piso cuando el niño está correctamente sentado. Nunca deben quedar los pies sin apoyo, de ser así, se suplementa con un cajón o soporte donde apoyará completamente sus pies.

Sólo con indicación profesional se inician las actividades acuáticas o hidroterapia, con el fin de aumentar la fuerza muscular global, adquisición de pautas de desarrollo, etc. Esta indicación está sujeta al estado respiratorio del niño y control cefálico.

Asesoramiento Genético

La mayoría de los niños con Acondroplasia nacen en familias sin historia de baja estatura, este cambio impredecible en la información genética es llamado "mutación de novo". Padres no afectados que han tenido un niño con Acondroplasia tienen solo una probabilidad discretamente mayor que la población general de tener un segundo niño con esta condición.

Los adultos con Acondroplasia pueden transmitir su condición al 50% de su descendencia, ya que esta condición es causada por un gen que se hereda de forma dominante (esto quiere decir que teniendo sólo una copia de ese gen, heredada del padre o de la madre, la condición se manifiesta). Cuando ambos padres tienen Acondroplasia, existe un 25% de riesgo de que el bebé reciba el gen de ambos padres, y presente una condición más severa.

Es importante que la familia y el niño con Acondroplasia cuando llegue a la etapa reproductiva, reciban asesoramiento genético.

Transferencia a la adultez

El proceso de transición hacia la etapa adulta debe iniciarse desde una etapa temprana. Los niños y sus familias deberán saber que finalizado el desarrollo y la pubertad continuarán su seguimiento en hospitales de adultos.

Es importante ayudar al joven a reconocer sus fortalezas y habilidades así como tener proyectos y expectativas reales. Conversar aspectos emocionales y proyectos a largo plazo. Reforzar el asesoramiento genético.

Contar con un resumen de la historia clínica completo puede facilitar el proceso de transición a un equipo asistencial de adultos.

¿Cuáles son los cuidados en la adultez?

Reforzar hábitos de vida y dieta saludable por mayor riesgo de obesidad, hipertensión arterial y enfermedad cardiovascular.

Es importante estar atentos durante la adultez a la aparición de dolor en la región baja de la espalda o lumbalgia, ya que no tratada puede llevar a la aparición de disminución de la fuerza muscular en los miembros o parestesias (hormigueo, sensación de pinchazo). En este caso requerirá una evaluación por el neurólogo.

Recordar la posibilidad de que aparezcan ronquidos o apneas (pausas respiratorias durante el sueño).

En la mujer adulta se deben controlar los embarazos y se prefiere el parto por cesárea.

Obtención del Certificado Único de discapacidad (CUD)

Los niños y adultos se benefician con la obtención del CUD. A partir de la obtención del mismo, se puede aspirar a las pensiones por discapacidad que garantizan el derecho a la cobertura total de servicios de Salud y Educación.

Atención médica

La atención de los niños se realiza por el grupo de atención multidisciplinario del hospital, integrado por los Servicios: Crecimiento y Desarrollo, Genética, Kinesiología, Neumonología, Laboratorio del sueño, Neurocirugía, Neurología, Neuroimágenes, Neurofisiología, Endoscopia respiratoria, Otorrinolaringología, Ortopedia, Unidad de Patología Espinal, Adolescencia, Ginecología.

Generalmente la primera consulta se realiza en el Servicio de Crecimiento y Desarrollo los días jueves.

¿A dónde concurrir?

Hospital de Pediatría “Prof. Dr. Juan P. Garrahan”.
Servicio de Crecimiento y Desarrollo (Sector Verde - PB)

Pichincha N° 1890. Ciudad Autónoma de Buenos Aires. República Argentina.
Teléfonos: (54 - 11) 4308 - 4300 / (54 - 11) 4122 - 6000
E-mail: crecimentoydesarrollogarrahan@garrahan.edu.ar

Tu pediatra puede contactarse con el hospital a través de la **Oficina de Comunicación a Distancia**: Telefax: 011-4308-0258/4076



Guías de atención de pacientes con Acondroplasia:

http://www.garrahan.gov.ar/PDFS/gap_historico/GAP-2013-Acondroplasia.pdf

Certificado de aptitud para actividades físicas

Certifico que
D.N.I. de años de edad, cuya historia clínica queda en mi poder, ha sido examinado clínicamente en el día de la fecha, a las hs., y aparece en condiciones de realizar actividades físicas, recreativas/ deportivas, que deben corresponder a su edad, sexo, grado de maduración y desarrollo.

Observaciones:

No puede realizar movimientos que impliquen pasar el peso del cuerpo sobre la cabeza (roll adelante y atrás), ni provocar hiperflexión o hiperextensión de la cabeza (zambullidas de cabeza).

.....
Firma y D.N.I. del padre/madre
o responsable legal

.....
Firma y sello del médico
Fecha:/...../.....

