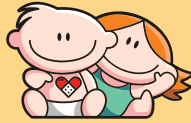


HOSPITAL GARRAHAN



Hospital de Pediatría
Garrahan

INFORMACIÓN PARA PADRES, FAMILIARES Y PACIENTES

ACONDROPLASIA



ISBN 978-987-3685-10-1

Primera edición 500 ejemplares.

Diciembre 2014.

Queda hecho el depósito que marca la Ley N° 11.723.

Distribución gratuita. Prohibida su venta.

Impreso en:

Este libro se terminó de imprimir en diciembre de 2014
en **Imprenta Columbia**, Av. José María Moreno 1088.



¿Qué es la acondroplasia?

La **acondroplasia** es una condición congénita y determinada genéticamente. Los niños y adultos con esta condición tienen baja estatura, miembros cortos y 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 complicaciones precozmente y tomar medidas para aliviar o prevenir 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, dejar de lado prejuicios y favorecer el respeto y la integración, a los que todos tenemos derecho.

¿Cuál es su causa?

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

¿Cuándo se diagnostica y cómo?

Es frecuente que en las ecografías realizadas en el último trimestre del embarazo se detecte retraso de crecimiento y 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 sólo ligeramente acortada.

Esta desproporción es evidente desde el nacimiento, incluso se puede detectar en la etapa prenatal.

Los varones con acondroplasia nacen, en promedio, con un peso de 3,210 g. y una longitud corporal de 45,5 cm. Las niñas pesan al nacer, en promedio, 3,150 g. y miden 45,7 cm. La estatura adulta puede variar entre 114 y 144 cm., en varones, y entre 107 y 132 cm., en mujeres, según un estudio de la población argentina realizado en nuestro Hospital.

En el estudio de población argentina también se observó una relación entre la estatura de 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 aconseja una visita al pediatra una vez por mes el primer año de vida, una vez cada tres meses el segundo año y luego una vez por año.

Para la atención de aspectos propios de la acondroplasia y el manejo de sus complicaciones puede ser de utilidad la consulta a un grupo multidisciplinario. Asimismo, se recomienda tener en cuenta las:

Guías de Atención de Pacientes con Acondroplasia:

http://www.garrahan.gov.ar/PDFS/gap_historico/Manejo_de_la_Acondroplasia.pdf

Favorecer el desarrollo integral del niño

Los niños con acondroplasia deben ser tratados y estimulados de acuerdo a su edad y no a su tamaño.

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

Se recomienda sostener firmemente la cabeza y la espalda hasta que el niño logre la posición sentado en forma independiente.

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.

Es importante recordar 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 para niños con acondroplasia en la adquisición de pautas motoras:

- 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.



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. Se los puede ayudar a mejorar la pinza fina con pequeñas cosas de uso cotidiano, romper papeles en pequeños trozos, juntar semillas...

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

El 13% de los niños con acondroplasia adquiere el lenguaje de manera tardía. Una adecuada estimulación en la casa ayuda a resolver este problema, aunque 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 la exposición del niño a situaciones que puedan resultar conflictivas. Los padres deben estar atentos a estas actitudes de sobreprotección en el ambiente familiar y escolar. Sin embargo, la realidad muestra que son niños muy queridos y valorados en la escuela y en el grupo de amigos.

Recordar que cada niño es único, así como su evolución es particular.

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 pueden ser de utilidad.



¿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. Es de utilidad acercar a la escuela la carta que se encuentra al final.

¿Qué actividad física es recomendable desarrollar en la escuela?

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, arrojarse al agua de cabeza y los deportes con riesgo de golpes bruscos en la cabeza.

Es recomendable que el niño camine, corra, baile y participe de juegos grupales recreativos.

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

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 aparejadas modificaciones en el ánimo, comportamiento y 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 profesionales que intervienen en el seguimiento de estos adolescentes, deberán 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, también se deberán 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, etc.).

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

Cuidados especiales

Ortopédico

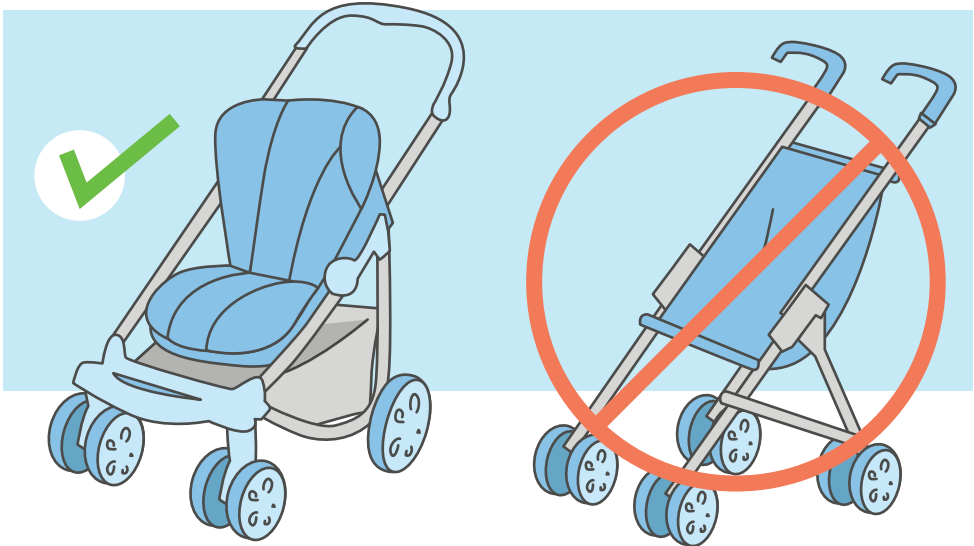
Los niños con acondroplasia tienen los miembros más cortos y, en algunas ocasiones, incurvados.

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, es necesaria la corrección por medio de cirugía.

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 la columna vertebral. Desde los primeros meses de vida, existe una tendencia en la 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 "apurando" la posición de sentado.



Por los mismos motivos que en cualquier niño, no se debe usar andador, para evitar traumatismos de cráneo y para no retrasar aún más el comienzo de la deambulación.

Algunos niños no logran extender completamente sus codos, esto no genera problemas y no necesita ser corregido.

Los pies son normales, pero mejorará la marcha con un calzado que sostenga el talón. Se recomienda utilizar calzados con talón reforzado, sobre todo cuando el niño está aprendiendo a caminar.

Los tratamientos para aumentar 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 elongación ósea, ni todas las personas que pueden, deben necesariamente hacerlo. A diferencia de la corrección de los ejes de los miembros y de sus articulaciones, la elongación de los huesos debe ser un tratamiento muy meditado por el niño, los papás, su médico pediatra y el médico ortopedista.

Audición - nariz, garganta y oídos

Debido a la pequeñez de los huesos de la cara, son más frecuentes las otitis medias y el líquido en el oído. De no tratarse oportunamente, la audición puede verse afectada. Estos cuadros se producen habitualmente en época invernal, cuando, al factor predisponente anatómico, se le agregan los asociados a los catarros y resfríos. Los tratamientos indicados varían en cada caso, desde la medicación antibiótica hasta la cirugía.

El ronquido nocturno es normal en la mayoría de los niños con acondroplasia y desaparece cuando se cambia de posición. Es de importancia informar al médico si se detectan pausas respiratorias durante el sueño. El pediatra de cabecera solicitará la consulta al otorrinolaringólogo cuando estos síntomas sean evidentes.

Es conveniente que se realice una audiometría de control a todos los niños con retraso del lenguaje.

Dental

Es importante educar sobre la higiene dental y el control del uso de chupetes y biberones. El maxilar superior es pequeño y puede ocurrir que no tenga espacio suficiente para el crecimiento de los dientes permanentes; se deberá consultar con un odontólogo.

Neurológicos - neuroquirúrgicos

Desde los primeros meses de vida hasta los 2 años, el perímetro de la cabeza crece de manera acelerada. Esta condición en general no es preocupante y el tratamiento quirúrgico raramente es necesario. Existen tablas especiales para controlar el crecimiento del perímetro cefálico en niños con acondroplasia.

Un pequeño grupo de niños puede desarrollar complicaciones neurológicas de importancia. Los signos a tener en cuenta son: la falta de progreso de las pautas motoras, la pérdida de un logro adquirido previamente, la debilidad en alguna parte del cuerpo, la falta de progreso de peso y las pausas respiratorias durante el sueño.

Ante estos signos de alerta, es conveniente conversar en la consulta con su pediatra, quien podrá considerar una complicación por compresión de la médula espinal debido a estrechez de los agujeros del cráneo.

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

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.

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 hipermóvil para minimizar el riesgo de lesiones. Colocar un collar semirrígido puede ayudar a lograrlo.

Cuando el niño esté acostado o 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 moverlo.



Al alzar al niño y sostenerlo en brazos, una de las manos del cuidador debe sostener la cabeza y el cuello, mientras con 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 viajar en 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 desde los bracitos para sentarlo.

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 arneses, debido a la sobrecarga que generan sobre una columna inestable.

Pautas para niños mayores de 2 años

Indicaciones:

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

La relación entre el asiento y el respaldo acolchado, le debe permitir al niño estar sentado con la espalda apoyada correctamente en 90°.

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 debe suplementar con un cajón o soporte donde apoye completamente sus pies.

Sólo con indicación profesional se inician las actividades acuáticas o hidroterapia, para aumentar la fuerza muscular global, adquirir pautas de desarrollo, etc. Esta indicación está sujeta al estado respiratorio del niño y el 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 sólo una probabilidad discretamente mayor que la población general de tener un segundo niño con esta condición.

Los adultos con acondroplasia pueden transmitir su condición y las probabilidades son del 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 también el niño con acondroplasia reciban asesoramiento genético cuando llegue a la etapa reproductiva.

Transición a la adultez

El proceso de transición en asistencia médica es el proceso por el cual un joven con una condición crónica desarrolla habilidades y dispone de recursos necesarios para el cuidado de la salud durante el paso de la adolescencia a la edad adulta. El proceso de transición hacia la etapa adulta debe iniciarse desde una etapa temprana de la vida.

Es importante en este período ayudar al joven a reconocer sus fortalezas y habilidades, así como tener proyectos y expectativas reales. En esta etapa es necesario conversar aspectos emocionales y proyectos a largo plazo, así como reforzar el asesoramiento genético.

Al momento de la transferencia al seguimiento con el médico de adultos, es indispensable contar con un resumen de historia clínica completo con todos los antecedentes del paciente.

¿Cuáles son los cuidados en la adultez?

Existe mayor riesgo de obesidad, hipertensión arterial y enfermedad cardiovascular, por lo cual se deberán reforzar hábitos de vida y dieta saludables.

Es importante estar atentos, durante la adultez, a la aparición de dolor en la región baja de la espalda o lumbalgia, la cual no tratada puede llevar a la aparición de disminución de la fuerza muscular en los miembros o parestesias (hormigueo, sensación de pinchazo). Este caso requerirá una evaluación del 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

Todos los niños tienen que tener un pediatra de cabecera cerca del domicilio. Ellos pueden consultar:

- Las Guías de Atención de Pacientes con Acondroplasia:

http://www.garrahan.gov.ar/PDFS/gap_historico/Manejo_de_la_Acondroplasia.pdf

- La Oficina de Comunicación a Distancia: Telefax: (011) 4308-0258/4076.

La atención de los niños se realiza por el grupo de atención multidisciplinario del Hospital Garrahan, integrado por los Servicios:

Crecimiento y Desarrollo (Sector Verde-PB), Genética, Kinesiología, Neumonología, Laboratorio del sueño, Neurocirugía, Neurología, Neuroimágenes, Neurofisiología, Endoscopia Respiratoria, Otorrinolaringología, Ortopedia, Unidad de Patología Espinal, Adolescencia, Ginecología.

**Servicio de Crecimiento y Desarrollo
Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"**

Pichincha N° 1890 - CABA- República Argentina

Planta Baja - Sector Verde

Teléfonos: (54-11) 4308 – 4300 / (54-11) 4122–6000

Correo electrónico: crecimientoydesarrollogarrahan@gmail.com

Carta para la Escuela

Ciudad Autónoma de Buenos Aires,de..... de.....

Sr/a. Director/a:.....

Sr/a. Maestro/a:.....

De nuestra mayor consideración:

Tenemos el agrado de dirigirnos a ustedes a fin de poner en su conocimiento que tiene acondroplasia, que es una condición de nacimiento, por la cual los huesos crecen más lentamente que lo normal. Si bien puede tener en el curso de la vida algunas complicaciones ortopédicas, se trata de una entidad que cursa con huesos fuertes, sin fragilidad ósea particular y con una inteligencia completamente normal. El mayor problema es la baja estatura. La exigencia escolar debe ser, a nuestro juicio, igual que la que se tiene con cualquier otro niño; puede realizar actividad física limitando sólo los deportes con riesgo de impacto.

Hemos atendido en los últimos años muchos niños con esta afección, y podemos decir con certeza que el problema que más hace sufrir a estos pacientes es la discriminación, las burlas que el niño recibe de sus compañeros de escuela. En ocasiones, estas "cargadas" han surgido de personas mayores. En este sentido, rogamos a usted ponga en marcha las medidas que considere convenientes para reducir o evitar las conductas de discriminación en la escuela.

Pensamos que la presencia de cada niño con sus diferencias en la escuela, lejos de perturbar el proceso de enseñanza, provee una ocasión única para enseñar al resto de los niños una conducta solidaria hacia la persona que es diferente, condición esencial para construir la sociedad democrática que todos queremos.

Quedando a vuestra disposición, saludamos a ustedes cordialmente.

Servicio de Crecimiento y Desarrollo
Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Pichincha N° 1890 / Ciudad Autónoma de Buenos Aires - República Argentina.

Teléfonos: (54-11) 4308-4300 / (54-11) 4122-6000.

Correo electrónico: crecimientoydesarrollogarrahan@gmail.com.



Certificado de aptitud para actividades físicas

Ciudad Autónoma de Buenos Aires,de..... de.....

Certifico que D.N.I. de años de edad, cuya historia clínica queda en mi poder, ha sido examinado/a 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,) y debe evitar deportes con riesgo de impacto.

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

.....
Firma y sello del médico



Servicio de Crecimiento y Desarrollo

Correo electrónico: crecimientoydesarrollogarrahan@gmail.com

Tel.: (011) 4308-4300 / 4122-6000

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



Fundación Hospital de Pediatría
Prof. Dr. Juan P. Garrahan

 facebook.com/FundacionGarrahan  [@fundgarrahan](https://twitter.com/fundgarrahan)

info@fhg.org.ar • www.fundaciongarrahan.org.ar

Tel./Fax: (+54 11) 4941-1276/1333

Combate de los Pozos 1881, 2º piso | C1245AAM | CABA, Argentina