



CONSENSO

SOBRE LAS NECESIDADES MÉDICAS DE
LAS PERSONAS CON **ACONDROPLASIA**



➤ CONTENIDOS

CONSENSO	1
I. METODOLOGÍA Y AUTORES	3
1. Metodología.....	3
2. Autores.....	3
3. Editores.....	3
4. Apoyo.....	3
II. CONTEXTO	5
1. ¿Qué es la Acondroplasia?.....	5
2. Objetivo del consenso.....	5
3. Actual marco legislativo de discapacidad y la acondroplasia.....	6
4. Atención sanitaria actual a la acondroplasia y necesidades.....	6
5. Necesidad de reconocimiento del impacto de progresión en todos los marcos relevantes.....	7
6. Nomenclatura de la acondroplasia.....	7
III. CONSENSO SOBRE EL IMPACTO DE LA PROGRESIÓN DE LA Acondroplasia: una perspectiva socio sanitaria	8
1. Impactos de la Acondroplasia (Clínico, psicosocial y socioeconómico).....	8
2. Progresión de los impactos detectados: principales impactos en las distintas etapas de la vida.....	11
IV. PAPEL DEL MARCO LEGISLATIVO EN EL ABORDAJE DE LA Acondroplasia	12
V. PAPEL DEL TRATAMIENTO EN EL ABORDAJE DE LA Acondroplasia.....	13
1. Impacto psicosocial	14
2. Impacto físico (Funcionalidad)	15
3. Impacto socio-económico.....	16
VI. CONCLUSIONES	16

> I. METODOLOGÍA Y AUTORES

1. Metodología

Este documento de consenso surge de las contribuciones y recomendaciones recogidas en la mesa de debate sobre necesidades médicas de las personas con acondroplasia, que tuvo lugar de forma telemática el 14 de diciembre de 2021. El grupo de autores incluye representantes del ámbito de la pediatría, traumatología, psicología, endocrinología, neurocirugía y la genética, así como, representantes de la comunidad de acondroplasia. La edición y recopilación de datos adicionales ha sido llevada a cabo por RPP Group.

2. Autores

Dr. Antonio Leiva

Traumatólogo del Hospital Virgen de la Victoria de Málaga

Dr. Carlos León

Médico de la Fundación Alpe

Dra. Encarna Guillén

Pediatra y Genetista Clínica en el Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca de Murcia

Dra. Isabel Leiva

Pediatra endocrino del Hospital Materno Infantil Carlo Haya de Málaga

Dr. Juan Carlos Rial

Hospital Universitario Central de Asturias

Lara y Jhonatan

Familia representante de la comunidad de acondroplasia

Dra. Paloma González-Peña

Psicóloga colaboradora con la fundación Alpe

Dr. Saulo Fernandez Arregui

Profesor Titular de Psicología Social en la Universidad Nacional de Educación a Distancia (UNED).
Colaborador de la fundación Alpe

Susana Noval

Representante Fundación Alpe

3. Editores

Kit Greenop, RPP Group

Inés García Manzanaro, RPP Group

4. Apoyo

El proceso de elaboración del documento ha sido llevado a cabo por RPP Group, con el apoyo de Biomarin Pharmaceutical para cubrir los costes de participación, edición e impresión. Biomarin ha aportado comentarios editoriales para asegurar el cumplimiento de los estándares éticos de la legislación vigente previo a la validación del documento por todos sus autores.

➤ II. CONTEXTO

1. ¿Qué es la acondroplasia?

La acondroplasia es la displasia esquelética¹ más común en los seres humanos, y representa el 90% de los casos de talla baja desproporcionada. La incidencia estimada es de aproximadamente 1/ 10.000-1/30.000 recién nacidos vivos en todo el mundo, considerándose una enfermedad rara (ORPHA: 15)².

Así pues, fenotípicamente la acondroplasia se caracteriza por enanismo³, que implica, a su vez, un rango de movimiento limitado en los codos, un tamaño de la cabeza grande (macrocefalia), frente abombada genu varum, hipoplasia medio facial y una característica mano en tridente. Las personas con Acondroplasia tienen inteligencia normal, sin embargo, puede haber retraso psicomotor en los primeros años de vida que se normaliza progresivamente⁴.

A su vez, la Acondroplasia está asociada a otros grandes problemas de salud: tendencia a padecer obesidad, apnea (interrupciones breves de la respiración), infecciones recurrentes del oído, que podrían provocar pérdida auditiva, alteraciones odontológicas, hiperlordosis lumbar (curva exagerada de la columna a este nivel) y problemas psicológicos. La acondroplasia puede también generar problemas de salud más graves como el estrechamiento del canal medular, que puede comprimir la parte superior de la médula espinal (estenosis espinal) y resultar en acumulación de líquido en el cerebro (hidrocefalia)⁵.

A los problemas de salud se le suman problemas de estigma y discriminación social asociados a las características físicas de la patología. Así pues, las implicaciones en salud, la progresión de la discapacidad, el impacto social y psicológico en las personas que padecen acondroplasia evidencian la importancia de que la enfermedad sea contemplada tanto en el marco de las políticas de discapacidad, como en el de las políticas sanitarias.

COMPLICACIONES ASOCIADAS A LA Acondroplasia

1. COMPLICACIONES NEUROLÓGICAS

Los pacientes con acondroplasia tienen más riesgo de complicaciones a nivel neurológico debido a que la base del cráneo es de osificación endocondral y por lo tanto, se afecta la unión cráneo cervical. Pueden presentar estenosis del foramen magno y del canal vertebral cervical superior. Se ha observado un aumento de la incidencia de muerte súbita con respecto a la población general del 7,5% en el primer año de vida, que parece deberse a la compresión del troncoencéfalo y la médula a nivel de foramen magno. También tienen un riesgo aumentado de apnea del sueño central, aunque es más frecuente la apnea obstructiva. Los niños con acondroplasia tienen una inteligencia normal pero pueden presentar un retraso en los hitos motores, debido a las particularidades de su anatomía, pero sin la afectación en otras áreas de neurodesarrollo. En edad adulta es frecuente la estenosis lumbar.

2. COMPLICACIONES OTORRINOLARINGOLÓGICAS

Las personas con acondroplasia presentan un riesgo aumentado de apneas obstructivas debido a la hipertrofia amigdalар, glosoptosis, laxitud y redundancia de la pared faringolaríngea. Debido a la anatomía del conducto auditivo tienen más riesgo de padecer otitis durante la infancia, por eso es importante un seguimiento otorrinolaringológico anual, ya que pueden asociar pérdida de audición por este motivo.

3. COMPLICACIONES TRAUMATOLÓGICAS

A nivel de alteraciones de columna vertebral pueden presentar cifosis toracolumbar e hiperlordosis lumbar. A nivel de miembro superior presentan alteraciones en el rango articular del codo generando un flexo característico y la limitación de la extensión completa. A nivel de miembro inferior, es frecuente la desviación en varo de la tibia afectando al 40-70% de los pacientes. Dicha deformidad en varo puede desencadenar síntomas entre los que se incluye el dolor mecánico y la limitación en la marcha y otras actividades físicas. Las manifestaciones esqueléticas tienen un impacto importante en dos áreas que afectan la calidad de vida en las personas con acondroplasia que son la alteración en la funcionalidad y el dolor crónico que acontece en la edad adulta.

4. COMPLICACIONES METABÓLICAS (Obesidad):

Es muy precoz y de predominio abdominal. Las personas con acondroplasia tienen limitación para la actividad física, cierta compulsión por la comida, un metabolismo basal disminuido comparado con personas de su sexo y edad y además parece que la propia variante en FGFR3 favorece la diferenciación de la célula mesenquimal común hacia adipocitos. La obesidad puede empeorar los problemas neurológicos y traumatológicos, las apneas y el riesgo de enfermedades cardiovasculares a una edad más precoz, principal causa de mortalidad en la acondroplasia.

2. Objetivo del consenso

El presente documento tiene como principal objetivo generar un marco de consenso acerca de las principales implicaciones socio sanitarias que padecen las personas con Acondroplasia, con un especial hincapié en la progresión a la discapacidad asociada a la enfermedad. La progresión de la discapacidad es relevante tanto en el marco de las políticas de discapacidad, donde se plantea el reconocimiento de la misma, como en el marco de las políticas sanitarias, donde compete valorar correctamente las intervenciones médicas.

Así pues, el consenso expone las aportaciones de un grupo multidisciplinar de expertos y familias con acondroplasia con el fin de ofrecer una visión transversal de los impactos sanitarios, sociales y en la calidad de vida que la acondroplasia y la progresión de la discapacidad asociada a la misma tienen en las personas que padecen esta enfermedad. El consenso pretende servir de activo para generar concienciación y urgencia en la necesidad de construir nuevos criterios (en materia legislativa) que midan la progresión de la discapacidad y su impacto en la funcionalidad, adaptación y calidad de vida de las personas con Acondroplasia.

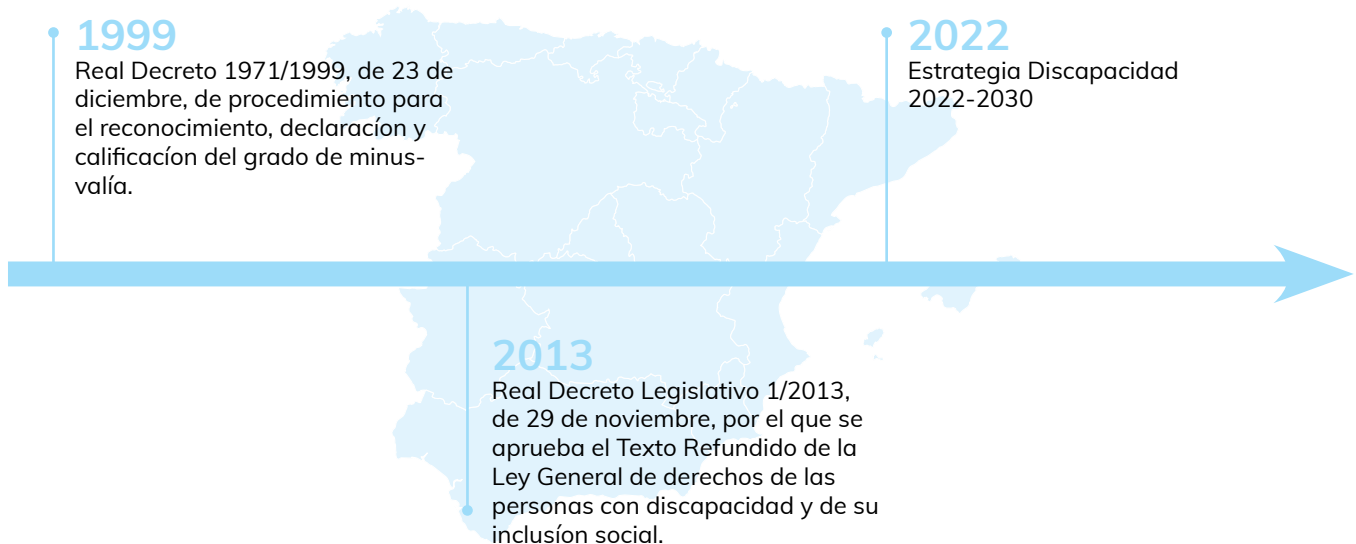
A su vez, el consenso pone en relieve cómo los tratamientos médicos pueden tener un papel en la reducción de estigmatización, mejora de la funcionalidad, disminución de la progresión de la discapacidad, lo que tendría un impacto social, económico y en la calidad de vida de las personas con Acondroplasia.

3. Actual marco legislativo de discapacidad y la acondroplasia

En España la normativa que reconoce la discapacidad proviene del Real Decreto de 2013⁶, actualización del Real Decreto de 1999. Este marco normativo, aunque supuso un hito de gran importancia para mejorar el abordaje a la discapacidad, hoy en día necesita ser revisado ya que no está adaptado a las personas con Acondroplasia. Una de las principales implicaciones de esta falta de adaptación normativa a la acondroplasia es que no se considera la

progresión de la discapacidad asociada a la misma. Sin embargo, esta progresión puede ser dramática, pasando de un 33% a un 90%⁷. Esta progresión implica una mayor necesidad de prestaciones sociales y sanitarias. Podemos decir, por tanto, que las regulaciones actuales no contemplan las implicaciones que la progresión de la discapacidad tiene en el desarrollo de la vida de las personas con Acondroplasia.

Principales HITOS legislativos en Discapacidad en España



Por otro lado, el gobierno español ha publicado la Estrategia sobre Discapacidad 2022-2030^{8,9}. Esta estrategia ha sido presentada en 2022 y está elaborada de acuerdo con la *Convención Internacional de las Personas con Discapacidad*¹⁰ y la *Agenda 2030 para el Desarrollo Sostenible*. Así pues, la estrategia incluye una novedad en la valoración de la discapacidad. Esta novedad atiende a que la valoración de la discapacidad se haga en función al grado de dependencia.

El objetivo de la estrategia relativo a la valoración de la discapacidad en sinergia con el grado de dependencia, que hace referencia a que existen dos procesos distintos (uno de valoración del porcentaje de discapacidad y otro de gradación de la dependencia en función de los recursos sociales que necesita la persona con discapacidad) es un hito en la consideración normativa de la progresión de la discapacidad. Como tal, esta novedad introducida por la estrategia predispone un marco favorable, ante la necesidad de reconsiderar la valoración de la discapacidad, en un sentido progresivo. Sin embargo, esta valoración debe ser matizada ya que mientras que la progresión de la discapacidad puede implicar un aumento de la dependencia, el impacto en la calidad de vida de las personas con acondroplasia va mucho más allá de la dependencia.

Por otro lado, en el plano de las políticas sociales se han llevado a cabo algunos avances recientemente. En agosto de 2021 el Ministerio de Derechos Sociales y Agenda 2030 pidió públicamente la cancelación del espectáculo conocido como 'bombero torero', rechazando la organización de espectáculos que denigran a las personas por razón de discapacidad, y vulneran los principios fundamentales de la Convención sobre los Derechos de las personas con Discapacidad de Naciones Unidas.

4. Atención sanitaria actual a la acondroplasia y necesidades

La diversidad de los impactos en la salud de las personas con acondroplasia y las numerosas comorbilidades asociadas a la condición hacen necesaria una atención sanitaria de naturaleza interdisciplinar. Así pues, en el tratamiento de las personas con acondroplasia intervienen pediatras, endocrinos, genetistas clínicos, traumatólogos, y fisioterapeutas principalmente. Sin embargo, el impacto psicosocial que la acondroplasia tiene en las personas implica que el tratamiento psicológico sea en muchos casos necesario y de igual relevancia que el resto de los tratamientos médicos.

Actualmente la atención sanitaria a las personas con acondroplasia sigue teniendo un enfoque fragmentado. Por tanto, una de las principales necesidades es alcanzar un abordaje integral, que implique ofrecer una atención sanitaria al trastorno genético en sí y a todas las comorbilidades asociadas a él, incluyendo el impacto psicológico, que incide de igual manera en la calidad de vida de las personas.

Es necesario un seguimiento multidisciplinar desde el diagnóstico, ya que asocia una tasa incrementada de morbilidad y complicaciones que pueden llegar a ser mortales, beneficiándose de un seguimiento programado. Esta atención multidisciplinar debe llevarse a cabo en un centro de referencia de displasias esqueléticas o en el que haya profesionales expertos en acondroplasia. En el primer Consenso Europeo de acondroplasia y en el consenso internacional, ambos publicados en 2021, enfatizan en este punto, especialmente en los dos primeros años de vida. El principal objetivo es permitir la anticipación, identificación y tratamiento de los posibles problemas, favoreciendo la autonomía, el bienestar y la independencia. Este seguimiento es recomendable también en la adolescencia, incluyendo transición a la edad adulta, asesoramiento genético, bienestar psicosexual y manejo del embarazo.

Por otro lado, a los problemas propios a la acondroplasia se suman los retos propios de las Enfermedades Raras. La actualización del estudio ENSERio^{11,12,13} sobre la situación de necesidades socio-sanitarias de las personas con enfermedades raras en España, impulsado desde la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y el Centro de Referencia Estatal de atención a personas con Enfermedades Raras y sus familias (CREER)¹⁴, afirmaba que debido a la baja prevalencia de estas enfermedades desde una perspectiva socio sanitaria se suceden una serie de retos comunes: i) un bajo nivel de concienciación e información sobre estas enfermedades ii) falta de disponibilidad de expertos en la materia, centros de referencia, potenciación y acceso a los mismos iii) un peor acceso a los medicamentos iv) "suelen ir acompañadas de procesos psicológicos y sociales de gran relevancia que, a su vez, influyen, casi siempre de forma negativa, en el bienestar de estas personas: procesos de estigmatización, exclusión y discriminación – afectiva, laboral, económica o mediática, por ejemplo – de baja autoestima, de soledad¹⁵.

5. Necesidad de reconocimiento del impacto de progresión en todos los marcos relevantes

Por todo lo expuesto anteriormente, es necesario el reconocimiento del impacto de la progresión de la discapacidad asociada a la acondroplasia en todos los marcos relevantes, a saber, el sociosanitario, político y legislativo. La progresión de la discapacidad tiene un impacto directo en la calidad de vida de las personas con acondroplasia. Es por ello, que su inclusión en todos los ámbitos que intervienen en el abordaje de la condición es fundamental. El reconocimiento de los impactos transversales y la progresión de los mismos implica que se desarrollen políticas adecuadas:

- Desde la perspectiva de la discapacidad con una valoración más cualitativa e integral.
- Desde una perspectiva sanitaria, valorando intervenciones sanitarias enfocadas en mitigar la progresión de la discapacidad y las comorbilidades asociadas.

6. Nomenclatura de la acondroplasia

Para referirnos a la acondroplasia es necesario elegir un vocabulario eficiente, que incentive una toma de decisiones adecuada en el ámbito tanto sanitario como institucional y político. La importante dimensión social asociada a la acondroplasia (la estigmatización y discriminación que comúnmente sufren las personas con esta condición) hace de la nomenclatura con la que nos referimos a la acondroplasia un instrumento delicado también por las posibles connotaciones y percepciones sociales que pueden derivar de ella. Por otro lado, debe tenerse en cuenta que la categorización de la acondroplasia no solo afecta a la percepción social con respecto a las personas con esta condición, sino que también tiene un fuerte impacto en el autoconcepto de los niños y las niñas con acondroplasia. Por tanto, la conceptualización de la acondroplasia tiene un impacto en la percepción social y en la auto percepción de la persona con acondroplasia. Existe un debate acerca de si se debe referir a la acondroplasia como enfermedad o condición. El presente consenso propone hacer uso de ambos términos según el ámbito narrativo en el que son utilizados.

Políticas de discapacidad

Así pues, desde la perspectiva de las políticas de discapacidad es necesario reconocer los distintos impactos que tienen las comorbilidades asociadas a la acondroplasia. La definición de la acondroplasia es fundamental para determinar su percepción, y la concienciación acerca de sus implicaciones.

En este contexto se debe reconocer que las políticas de discapacidad no se centran en tratar una enfermedad sino en ofrecer condiciones que mitigan los impactos provocados por las comorbilidades asociadas. Así pues, la política de discapacidad se centra en la condición de la acondroplasia (i.e. los impactos de ser una persona con acondroplasia) mientras que la política sanitaria se enfoca en el abordaje del trastorno genético. Por ello, hablar de la acondroplasia como una condición y especificar cómo la acondroplasia asocia mayor probabilidad que la población general de padecer diferentes comorbilidades permite, a juicio de las asociaciones de pacientes, generar urgencia sobre la necesidad de mejorar las condiciones de vida de estas personas evitando el estigma asociado con el concepto de enfermedad. A su vez, referirnos a la acondroplasia como condición ayuda a mitigar las repercusiones para que el autoconcepto que pueda tener el crecer con la percepción de que se padece una enfermedad genética sin cura definitiva. En su lugar, la concepción de la acondroplasia como una condición genética, que tiene asociadas complicaciones médicas importantes, favorece a mejorar el autoconcepto de las personas con acondroplasia.

Esta nomenclatura favorece a que se tomen las medidas adecuadas, considerando que en el marco de la discapacidad estas no operan para mejorar o mitigar la condición, sino para incidir y mejorar el entorno de las personas que conviven con ella.

Políticas sanitarias

Por otro lado, en el ámbito sanitario y de planificación de salud, debe hablarse de enfermedad para referirse a la acondroplasia. Es decir, debe reconocerse el trastorno genético, con sus consecuentes implicaciones e impactos en la salud para, así, poder poner en valor la importancia de las intervenciones sanitarias y cuidado psicológico de la enfermedad en su totalidad. Este enfoque ayuda también a reforzar la importancia de intentar tratar el trastorno de base, que causa el resto de las comorbilidades, en lugar de poner el foco tan solo en las comorbilidades.

A su vez, utilizar el término enfermedad para referirse a la acondroplasia en el ámbito de las políticas sanitarias facilita que se perciba como lo que es, una enfermedad rara. Debido al actual incremento de visibilidad, concienciación y actividad política en torno a las enfermedades raras, utilizar una nomenclatura que las asocie con la acondroplasia es fundamental.



III. CONSENSO SOBRE EL IMPACTO DE LA PROGRESIÓN DE LA ACONDROPLASIA: UNA PERSPECTIVA SOCIO SANITARIA

1. Impactos de la Acondroplasia (clínico, psicosocial y socioeconómico)

Los principales impactos se dan en los planos físico, psicológico y social. También debe tenerse en cuenta el impacto económico. Así pues, los impactos pueden expresarse fundamentalmente en tres pilares: (i) el clínico, (ii) el psicosocial y (iii) el socioeconómico. Mientras que la parte clínica está documentada, no hay apenas información acerca del impacto psicosocial y el socioeconómico.



Impactos clínicos

Para poder determinar los principales impactos clínicos de la acondroplasia debemos referirnos a las comorbilidades asociadas a la enfermedad. La afectación del crecimiento lineal de los huesos largos (húmero, fémur y tibia) y su implicación fenotípica en una talla baja desproporcionada es la principal y más característica comorbilidad. El acortamiento de los miembros inferiores (casi 40 cm menos que en población no acondroplásica) afecta directamente en la talla baja (130 cm y 125 cm en hombres y mujeres respectivamente) e indirectamente en la funcionalidad dependiente de los miembros inferiores. El acortamiento de los miembros superiores (diferencia de - 64.5 cm and - 63.4 cm en hombres y mujeres respectivamente) afecta directamente en la brazada y en la funcionalidad dependiente de los miembros inferiores entre las que destacan actividades básicas de la vida diaria como el aseo personal.

Comorbilidades comunes en la infancia:

(i) otitis media serosa, (ii) rinitis serosa, (iii) hiperlaxitud de las rodillas, (iv) genu varo/valgo, (v) obstrucción sintomática de las vías respiratorias superiores, (vi) desarrollo de cifosis toracolumbar, (vii) hiperlordosis lumbar, (viii) hidrocefalia, (ix) compresión del cordón medular (por estrechez del foramen mágnum o por estenosis del canal medular), (x) maloclusión dentaria con mordida anterior abierta, (xi) obesidad y (xii) en algunos casos desarrollan un raquitismo resistente.

Así pues, la corta longitud de los segmentos inferiores repercute en la talla baja, mientras que la longitud de los segmentos superiores afecta principalmente a la funcionalidad y la autonomía de la persona. Otra de las principales comorbilidades es la desproporción entre el tronco y extremidades¹⁶ y tronco-cefálica.

Aunque la acondroplasia es una alteración puramente esquelética de base, hay ciertas comorbilidades asociadas que se presentan con mayor frecuencia y que tienen un impacto directo en la calidad de vida de las personas con esta enfermedad¹⁷. Ya en la infancia los niños con acondroplasia, presentan comorbilidades neurológicas que pueden afectar el de-

sarrollo de la motricidad gruesa y fina. Todas estas deficiencias tienen un especial impacto en el perfil de desarrollo y funcionalidad de los niños con acondroplasia.

De acuerdo con la literatura entre el 6,7% y el 13,3% de los lactantes y niños necesitan descompresión cervicomedular en los primeros 2 años, 12,51 y que esta cifra aumenta hasta el 6,8%-28% a los 4 años, 10,52.¹⁸ La hidrocefalia, observada como ventriculomegalia y exceso de líquido extra-axial, es otra complicación común resultante del crecimiento desproporcionado entre el hueso endocondral y las estructuras circundantes. Los síntomas neurológicos asociados a la estenosis espinal lumbar están presentes en una proporción significativa de niños y adultos con acondroplasia.¹⁹

A estos impactos se pueden sumar deficiencias y complicaciones neurológicas²⁰ y cardiorespiratorias. Por un lado, ya en la infancia la posible compresión significativa en el foramen magnum puede dar lugar a complicaciones neurológicas graves, como apnea del sueño, trastornos respiratorios, mielopatía, hidrocefalia y muerte súbita del lactante²¹.

Otras de las comorbilidades más comunes asociadas a la acondroplasia son las ortopédicas que tienen un impacto en la funcionalidad y el dolor crónico (cifosis toracolumbar, hiperlordosis lumbar, alteraciones en el rango articular del codo con limitación de la extensión completa, desviación en varo de la tibia...). De entre estas comorbilidades destacan los problemas respiratorios (infecciones auditivas de repetición, apneas obstructivas...)²². Por otro lado, la acondroplasia también está asociada a una tendencia a ganar peso desde la infancia, que en una edad adulta puede derivar en un problema de sobre peso y obesidad.

A su vez, las personas con acondroplasia pueden tener una esperanza de vida reducida, con 10 años de vida perdidos en relación al aumento de la mortalidad cardiovascular. Además, la funcionalidad y la salud se pueden deteriorar de forma notable en la cuarta década de la vida. La calidad de vida puede verse disminuida debido a la discapacidad funcional y a los desafíos psicosociales, presentando casi un 50-60% problemas de autoestima-ansiedad.

La compleja interacción de las deficiencias propias de la estructura corporal puede contribuir directa y periódicamente a las limitaciones de la actividad y a las restricciones de la participación social de las personas con acondroplasia, incluyendo la comunicación, la movilidad y el autocuidado. Este último factor es de especial relevancia si se tiene en cuenta que algunos estudios²³ observan un retraso en el desarrollo de la independencia en las tareas de autocuidado funcional, movilidad y cognición social en los niños con acondroplasia. Este retraso hace en muchas ocasiones necesaria la asistencia a los niños con cuidadores más allá de los siete años. Por otro lado, los retos que plantea la combinación de deficiencias en la estructura corporal ósea y la función del cuerpo tienen un impacto directo en las principales áreas de participación de los niños, como la movilidad, la educación y el rendimiento escolar.

Lo que es más, estas comorbilidades pueden requerir cirugía²⁴, con el impacto clínico y económico que ello conlleva.



Impactos psicosociales de la progresión

El estigma social en el desarrollo de la persona está interrelacionado con el autoconcepto, que también está determinado por la percepción social, ya que desde muy temprano la persona con acondroplasia percibe el estigma y la devaluación social de la condición, lo que

afecta al desarrollo del autoconcepto y dificulta mucho la aceptación de la autoimagen.

Por lo tanto, el estigma social está interrelacionado con la aceptación de la imagen corporal y los problemas en la funcionalidad, que, a su vez, repercuten en la integración en el entorno social (como puede ser la escuela o el mercado laboral). La problemática del estigma y la discriminación lleva a que “las personas con enanismo óseo perciban desde edades muy tempranas que los otros les ven y les tratan, no sólo como personas físicamente diferentes, sino también como personas de menor entidad o estatus social²⁵.”

Por tanto, el estigma social asociado a la acondroplasia es uno de los principales motivos de exclusión y otros problemas sociales con gran impacto psicológico en estas personas y, en especial, una amenaza a su autoconcepto. Un informe promovido por el Real Patronato de Discapacidad del Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad y el Comité Español de Representantes de Personas con Discapacidad (CERMI) publicado en 2010 distinguía entre la discriminación directa e indirecta que sufren las personas con acondroplasia y los problemas de estigma social. Los resultados expuestos indicaban que “el 42 % de las personas con acondroplasia se han sentido discriminadas por motivos de discapacidad relacionada con su condición física. Un 28% apreciaban una discriminación derivada de la falta de acondicionamiento del entorno, a las barreras en el diseño de los bienes, productos y servicios o a la manera en que los recursos de bienestar social (educación, salud, trabajo, etc.) se encuentran organizados y gestionados²⁶.”

Desde la infancia la combinación de la baja estatura, los problemas de movilidad física, los posibles retrasos en el desarrollo del lenguaje y la dificultad para acceder a un equipamiento adecuado pueden tener un impacto significativo en las experiencias del niño dentro del entorno educativo, especialmente durante los años de formación escolar. La estigmatización social que sufren las personas con acondroplasia también tiene un fuerte impacto en su integración en el mercado laboral. Saulo Fernandez Arregui en un informe promovido por el Real Patronato de Discapacidad “Nuevo Horizonte, guía para la acondroplasia”, destacaba como “muchas personas con enanismo son llamadas a la entrevista de trabajo a raíz del curriculum vitae, pero muy pocas veces son contratadas una vez el entrevistador percibe el enanismo²⁷.”

El diagnóstico de la acondroplasia produce una alta incidencia de depresión en los progenitores que adicionalmente viven los cambios evolutivos de los niños con un miedo intenso. La aparición de trastornos afectivos en los niños suele comenzar con los 6-7 años cuando reciben de sus iguales información muy nítida de sus diferencias unido a un trato infantilizado hacia ellos, porque la estatura es sinónimo de edad. En la adolescencia los problemas emocionales pueden acrecentarse si sufren un aislamiento social favorecido por una intervención de elongación que les impide hacer una vida normal²⁸.



Impactos socioeconómicos

Como se ha expresado anteriormente, los impactos socioeconómicos apenas están documentados. Existe una falta de literatura que analice los costes directos e indirectos derivados de la acondroplasia. A pesar de que existen estudios que analizan el coste económico de padecer una enfermedad rara, en concreto en lo relacionado a la accesibilidad a medicamentos para tratar estas enfermedades, las conclusiones obtenidas en los mismos no pueden trasladarse en lo que respecta a la acondroplasia en concreto. La acondroplasia necesita de un abordaje médico interdisciplinar además de, en muchas ocasiones, apoyo psicológico.

El estudio ENSERio²⁹ sobre la situación de necesidades socio-sanitarias de las personas con enfermedades raras en España publicado en 2018 incluía un apartado en el que mostraba los resultados de una encuesta realizada a personas que padecen enfermedades raras. De acuerdo con los resultados del estudio, el 42,41% de los encuestados consideraba que su situación económica es insuficiente, mala o muy mala para hacer frente al coste económico que implica su enfermedad.

A pesar de no contar con datos concretos, los expertos que contribuyeron a este consenso consideraban que es de gran relevancia considerar el impacto socio-económico de la acondroplasia en aquellos que tienen esta condición, e incluso para sus familiares. De entre los principales impactos se detectaron i) las complicaciones para acceder al mundo laboral, y para progresar en el mismo debido al estigma social ii) Las bajas laborales debido al dolor producido por las comorbilidades asociadas iii) Los gastos sanitarios relacionados con el tratamiento de las comorbilidades, consecuencia del trastorno genético de base. También deben considerarse los costes asociados a la adquisición de bienes y servicios adaptados a las condiciones físicas de las personas con acondroplasia que suponen un gasto adicional.

2. Progresión de los impactos detectados: principales impactos en las distintas etapas de la vida



Infancia (0-11 años)

La progresión de las comorbilidades asociadas a la acondroplasia implica que los impactos en la calidad de vida varíen en las distintas etapas de vida. En la niñez, algunos niños con acondroplasia sufren un retraso del desarrollo motor, una disminución transitoria del tono muscular e hiperlaxitud articular (movilidad excesiva de las articulaciones), lo que tiene un fuerte impacto en la funcionalidad y autonomía de los niños. La obesidad y dificultad al hablar³⁰, es también otro de los impactos identificados en la infancia. Además, la presencia de alteraciones en la alineación de los miembros inferiores (e.g.: genu varo) puede ocasionar ciertas dificultades funcionales al reducir la base de sustentación del niño y empeorar el equilibrio, dando lugar a alteraciones en la marcha con dolor e inestabilidad en la rodilla.

Los niños con acondroplasia requieren intervenciones quirúrgicas a menudo en la infancia como es la descompresión del foramen magno, adenoidectomía y amigdalectomía, drenajes tubáricos, corrección de mala alineación de miembros, cirugía de raquis, cifosis toracolumbar o cirugías odontológicas y maxilofaciales, lo que tiene un gran impacto en su calidad de vida.

Desde el punto de vista psicosocial, ya desde los primeros años de infantil y primaria, los y las niñas con acondroplasia detectan que son diferentes al resto de niños y que se les trata de forma diferente, también como si fueran más pequeños debido a su altura. Por lo tanto, esto tiene un fuerte impacto en su desarrollo social ya que desde muy temprano están más pendientes que otros niños de su “valor relacional” (el potencial que tienen de ser aceptados por los otros e integrados en el grupo). Esta situación les puede resultar amenazante desde muy temprano, pues pueden ver su necesidad de pertenencia amenazada o no asegurada. Cuando cualquier persona ve amenazada su pertenencia, que es la necesidad social básica más importante, centra gran parte de sus recursos cognitivos en disminuir esa amenaza. Esto puede generar que los recursos cognitivos, que son limitados, no estén disponibles para concentrarlos en otras actividades, como las escolares, lo cual puede explicar, en parte, que muchos niños con acondroplasia tengan problemas con las tareas escolares.



Adolescencia (12-18 años)

En la adolescencia se puede observar una progresión del varo tibial³¹. Aunque este defecto aparece desde que el niño empieza a ponerse de pie, es una deformidad que progresa rápidamente a los 3-4 años y a los 6-7 años. Esta progresión implica que mientras que aproximadamente el 10% de los niños presentan un arco tibial marcado a los 5 años, la progresión de esta deformidad durante la infancia hace que más del 40% de los adultos estén afectados³², requiriendo frecuente intervención quirúrgica debido al dolor, la inestabilidad de rodilla y la alteración de la marcha.



El arqueo tibial se ha asociado a periodos recurrentes de dolor y molestias en las piernas. El dolor crónico de rodilla y los cambios en la alineación ósea pueden contribuir a retrasos en la carga de peso y a un patrón de marcha alterado³³.

Por otro lado, aunque los problemas relacionados con la estenosis espinal aumentaban con la edad (aproximadamente el 80% de los individuos presentaban signos y síntomas clínicos a los 60 años), casi el 10% de los niños presentaban signos neurológicos, como claudicación e hiperreflexia, a los 10 años de edad. Destacaron que estos síntomas pueden conducir a limitaciones significativas en el funcionamiento físico y la calidad de vida de estos individuos^{34 35}.

En la transición de la infancia a la adolescencia, y en la propia adolescencia es frecuente la realización de cirugías relacionadas con el alargamiento de miembros inferiores y superiores. Aunque dicha intervención mantiene controversias tanto en la indicación como en la edad de inicio, existe gran variabilidad al comparar su realización en diferentes países culturales.

La adolescencia también es una etapa clave en relación a las cuestiones psicológicas asociadas a la estigmatización de la condición, dado que es un periodo esencial en el desarrollo del auto-concepto y la autoestima, en la que los lazos y relaciones con los iguales se torna fundamental. En esta etapa empiezan también las relaciones íntimas, que es un campo que puede resultar especialmente amenazante para las personas con acondroplasia, debido a que su condición física se aleja mucho de los estándares comúnmente aceptados de belleza; aparte, de que genéticamente pueden condicionar la descendencia. También en la adolescencia se empiezan a abrir mucho los contextos de socialización, lo que expone a la persona con acondroplasia y a sus amigos/as a situaciones potencialmente amenazante en la que el estigma se puede hacer muy saliente, lo cual puede generar no solo problemas por sufrir el estigma en primera persona (por parte de la persona con acondroplasia), sino también que se den situaciones de lo que se llama "estigma por asociación", que es cuando el estigma lo sienten las personas que acompañan a la persona con acondroplasia (sus amigos/as) hasta el punto de que estos/as, para evitar dicho estigma por asociación, evitan a la persona con acondroplasia amiga. Todos estos factores pueden explotar en la adolescencia, creando enormes dificultados psicosociales.



Edad adulta (a partir de los 18 años en adelante)

En adultos, entre los 20 y 40 años, la alteración más habitual es la originada por la estenosis del canal medular. Esta consiste en un estrechamiento del canal medular a lo largo de toda la columna (siendo más característica a nivel lumbar), que provoca una compresión de la médula, y sus efectos más notables se producen en la parte baja de la espalda y a veces en la región cervical. La obesidad es común en los individuos con acondroplasia y se reconoce que contribuye a los problemas médicos comunes de este grupo, incluyendo la apnea obstructiva del sueño, el genu varo, la estenosis espinal y la hiperlordosis. Varios autores también han identificado una mayor tasa de muerte relacionada con enfermedades cardiovasculares en adultos con acondroplasia en comparación con adultos de estatura media³⁶.

Por otro lado, la desproporción craneal produce una comorbilidad física y funcional en la infancia, sin embargo, la progresión de esta desproporción con los años se transforma en una comorbilidad psicosocial, por el impacto en la autoestima que tiene la apariencia física.

Existen pocos datos del impacto de la acondroplasia en la adultez media, a partir de los 40 años. Sin embargo, de acuerdo a un estudio publicado en 2013³⁷ de evaluación transversal del dolor y la función física en pacientes con displasia esquelética, que recoge los datos de una encuesta realizada a 361 personas, el 13% de las personas con acondroplasia declararon que no podían caminar con normalidad y el 11% no podían realizar actividades básicas de la vida diaria (bañarse/vestirse, ir al baño de forma independiente). Otro estudio³⁸, indicaba que la salud física generalmente empeoraba después de la tercera década de vida en adultos con acondroplasia. De hecho, el 25% de los 182 encuestados en este estudio indicó que la progresión del dolor de espalda y las extremidades inferiores, les obligó a un cambio de trabajo o incluso dejar de trabajar, y que el uso de la asistencia sanitaria aumentó significativamente durante este periodo.



Desde el punto de vista psicológico, en la edad adulta uno de los principales retos psicosociales está en formar una familia y las cuestiones de discriminación relacionadas con el mundo laboral. También, a veces el estigma puede limitar la motivación de la persona para tomar decisiones de formación o trabajo que implican un cambio de contexto, como, por ejemplo, estudiar en el extranjero o fuera del entorno familiar más próximo, por evitar los posibles problemas de confrontación del estigma.

En el envejecimiento la artrosis y la consecuente cirugía protésica es frecuente. Los signos neurológicos pueden ser muy variados, desde pesadez al andar, dolor en la parte baja de la espalda, debilidad en las piernas y, en casos muy avanzados, parálisis^{39 40}.

▶ IV. PAPEL DEL MARCO LEGISLATIVO EN EL ABORDAJE DE LA ACONDROPLASIA

En las distintas etapas de la vida se precisan unos cuidados distintos debido a la progresión de la acondroplasia. Por tanto, la inclusión de la progresión en la valoración de la acondroplasia es fundamental para asegurar un tratamiento eficiente e integral de la acondroplasia.

El reconocimiento normativo de cuestiones fundamentales para el tratamiento de la acondroplasia, como es la progresión de la enfermedad, es el prelude para que se dé impulso a las medidas socio sanitarias adecuadas. Por tanto, es necesario crear un consenso en lo que refiere a las graduaciones o medición de la discapacidad, con el consecuente reconocimiento de los impactos que la progresión genera en la calidad de vida de las personas con acondroplasia.

Uno de los principales retos actuales en la planificación sanitaria es priorizar la atención precoz de la acondroplasia, como método para asegurar un abordaje eficiente que prevenga la progresión de la discapacidad. Si bien existe una predisposición a la inclusión del reconocimiento, declaración y calificación del grado de discapacidad (como parte de la modificación del Real Decreto de Discapacidad (1999), que contempla el plan anual normativo de 2022), a día de hoy el marco normativo a este respecto permanece desactualizado y no ofrece unas bases favorables para promover una atención integrada a la acondroplasia.

RECOMENDACIONES:

La adaptación normativa debe evitar el error común y evitable de desarrollar las premisas y criterios en base solo a aspectos cuantificables. Es necesario, por tanto, que se tengan en cuenta aspectos cualitativos como son las implicaciones psicosociales que la progresión de la discapacidad tiene en las personas que padecen acondroplasia.

Por ello, para modificar la normativa vigente es necesario hacer uso de las percepciones de los pacientes en las evaluaciones multicriterio del tratamiento. De esta forma, la normativa tiene la capacidad de incluir las dimensiones y variables importantes para los pacientes y familiares como son los Resultados Reportados por el Paciente (PROMS) y la Experiencia Reportada por el Paciente (PREMS). Es necesario trabajar los derechos humanos como elemento fundamental ante una eventual revisión y modificación del marco legislativo en discapacidad, evitando que quede exenta la parte social.

Otro de los grandes retos legislativos identificados es el de homogeneizar las valoraciones de la discapacidad de las personas con acondroplasia, que difieren entre regiones. Además, a la hora de revisar la normativa vigente, se debe establecer un canon de valoración diferente al actual, que se establece según el órgano afectado en cada enfermedad rara. Fruto del sistema de valoración actual el abordaje es fragmentado y no asume la interconexión de muchas comorbilidades asociadas a la acondroplasia. Por tanto, una valoración homogeneizada es necesaria para incentivar un abordaje integral a la acondroplasia.

V. PAPEL DEL TRATAMIENTO EN EL ABORDAJE DE LA ACONDROPLASIA

Al igual que es necesario desarrollar un marco legislativo en el ámbito de las discapacidades que contemple la atención precoz para prevenir la progresión de la discapacidad, se debe promover una atención sanitaria precoz e individualizada que ayude a abordar correctamente la acondroplasia desde la infancia. Por ello, se han identificado tres esferas fundamentales en las que el tratamiento médico puede tener impacto: Psicosocial, físico y económico.

La desproporción del crecimiento es una de las principales comorbilidades que afecta no solo a la funcionalidad, sino que tiene un profundo impacto en el autoconcepto y la autoaceptación del niño con acondroplasia. La desproporcionalidad, sumado a la baja estatura, provoca una anomalía física que favorece a que exista un estigma social. Hasta ahora los tratamientos, como es el de la elongación, solo tratan la comorbilidad dependiente de los huesos largos, mientras que el tratamiento farmacológico pretende tratar la enfermedad en su conjunto, es decir tratar todas las comorbilidades a la vez. Debido a las recientes innovaciones en este campo, todavía faltan datos sobre la evolución de los pacientes a largo plazo gracias al uso de estos fármacos.

Por tanto, los tratamientos farmacológicos podrían tener un potencial efecto no solo a nivel físico y funcional, sino también a nivel psicosocial. La persona con acondroplasia, al ver mitigadas las deficiencias físicas derivadas de la desproporcionalidad del crecimiento, puede verse menos estigmatizada y por tanto experimentar una mejor autoestima y una mayor inclusión social.

Es importante remarcar que todavía no se conocen en profundidad las implicaciones de algunos de estos medicamentos, dado el corto historial de seguimiento de sus efectos. Por este motivo, en los siguientes subapartados se discuten los posibles impactos del tratamiento, distinguiendo lo que se ha observado actualmente de lo que se podría esperar de ellos.



1. Impacto psicosocial

“Ser pequeño y tener los rasgos físicos característicos de la acondroplasia es percibido, en muchos contextos sociales y por muchas personas, como una característica peyorativa, lo cual tiene consecuencias extremadamente graves para la persona que afectan a todos los niveles de la vida de la persona⁴¹. La posible tendencia a mitigar la desproporcionalidad ayuda a reducir el estigma social, y eso es determinante para la autoestima de la persona, que se percibe mejor. Sin embargo, los psicólogos remarcan que el tratamiento, si bien sí tiene un efecto potencial en la autoestima, no implica que se deba abandonar la atención psicológica para supervisar la formación ajustada de su autoconcepto.

La actual innovación médica en tratamientos también favorece a las perspectivas de formar una familia. Un tratamiento que ayude a mejorar el ciclo de crecimiento pudiendo así evitar el proceso de elongación, con los costes físicos y psicológicos asociados (cirugías, fisioterapia, psicólogo, etc..) ayuda a tener una mejor expectativa a la hora de tener un hijo con esta condición. Por tanto, el tratamiento también ofrece a las embarazadas una mayor seguridad y expectativas tranquilizadoras respecto al cuidado del niño que va a nacer con esta

condición. Pese a ello, no debe olvidarse que el tratamiento es una parte más del abordaje socio-sanitario que precisará el nuevo infante, debiendo ser consideradas en todo caso las necesidades de atención psicológica y motora, entre otras.

Desde la perspectiva psicológica, es fundamental gestionar las expectativas, teniendo en cuenta que el tratamiento no exime del abordaje psicológico, ya que mitiga, pero no elimina la condición. Por otro lado, se requieren resultados a largo plazo para valorar el impacto de la terapia médica en toda la condición. Además, siendo el impacto social tan determinante en la vida de una persona con acondroplasia, debe considerarse el cuidar las expectativas de los posibles efectos que puede tener el tratamiento a este respecto.

La búsqueda por sentirse más integrados y por tener una mayor independencia es uno de los motivos que lleva a las personas con acondroplasia a rutas quirúrgicas que les permita ganar altura.

„Ganar altura permite pasar desapercibido, no sentirse por tanto distinto ni estigmatizado, y esto tiene un gran impacto psicológico en la persona con acondroplasia.“

(Lara, representante de la comunidad de acondroplasia).

„La persona que se somete a una cirugía para ganar altura, no despierta tantas miradas ni incomodidades entre las personas, por tanto, los tratamientos que inciden en el crecimiento tienen un gran impacto en la aceptación social de las personas que tenemos acondroplasia.“

(Jonathan, representante de la comunidad de acondroplasia).



2. Impacto físico (Funcionalidad)

En esta sección es importante diferenciar las expectativas que se tienen del tratamiento de lo que hoy se puede objetivar en cuanto a sus efectos. La principal expectativa que se tiene del medicamento es su impacto en la fisiopatología. De acuerdo a los resultados clínicos se ha observado la mejora del crecimiento. Aún no se sabe cuál es verdaderamente la mejora en cuanto a talla final, proporcionalidad, funcionalidad, calidad de vida y el resto de comorbilidades relacionadas con la acondroplasia. Si se mantuviese la eficacia y seguridad en relación con las terapias médicas, la precocidad en la administración de medicamentos con estos efectos es esencial, para corregir las deficiencias precozmente y asegurar un mayor impacto. Otro de los principales impactos observados del tratamiento es la mejora del desarrollo motor y cognitivo que se produce si la desproporcionalidad se reduce desde el momento del nacimiento. Por lo tanto, los tratamientos que no solo ayudan al crecimiento sino que pueden incidir en una tendencia a mejorar la proporcionalidad del mismo tienen unos efectos transversales, de los que carecen por ejemplo la cirugía de elongación, que solo trata la estatura baja.

Por último, la terapia medica pretende que se traten todas las comorbilidades. Además de las anteriormente citadas trataría el foramen magno, las infecciones respiratorias la apnea obstructiva y la alteración psicomotriz en la infancia. Sin embargo, hasta el momento solo se ha demostrado eficacia en la velocidad de crecimiento anual.

Por otro lado, los expertos esperan que si el tratamiento afecta al crecimiento de los huesos largos, se fomente también un crecimiento normal del canal. Esto ayudaría a evitar la estenosis de canal. La potencialidad de mitigar la desproporcionalidad implica un impacto directo en la discapacidad asociada a la acondroplasia.



3. Impacto socio-económico

De acuerdo a lo expuesto anteriormente en los impactos socio económicos de tener acondroplasia, puede hacerse una estimación de cuáles serán las principales áreas económicas en las que el tratamiento puede tener efectos positivos. Por un lado, i) la mitigación del estigma social gracias a una mejor estatura puede incidir directamente en el desenvolvimiento de la persona en el entorno laboral. Por otro lado, gracias a una menor desproporcionalidad en el crecimiento determinadas comorbilidades asociadas se mitigan evitando dolores y complicaciones, como pueden ser las respiratorias. Esto último puede también ii) reducir los costes indirectos sanitarios de tratar estas comorbilidades. A su vez, la mitigación de la desproporcionalidad del crecimiento también iii) favorece que se reduzcan los costes sanitarios derivados de las complicaciones y deficiencias en salud que provoca la progresión iv) Pudiera disminuir el número de las intervenciones quirúrgicas (i.e elongaciones) con los costes sanitarios y psicológicos asociados.

▶ VI. CONCLUSIONES

El impacto transversal que la acondroplasia tiene en los individuos implica que el abordaje a la misma debe hacerse desde la perspectiva socio sanitaria, psicológica y de discapacidad. Para ello, el principal objetivo es fomentar un enfoque conjunto, que incorpore el abordaje institucional y el médico como una solución integrada.

Por tanto, la acondroplasia, entendida como una condición asociada a unas comorbilidades debe estar reflejada como tal tanto en el marco legislativo, como en el marco de la atención sanitaria y social. Es más, ambos marcos deben observar el abordaje a la acondroplasia partiendo de unas premisas de cuidado y respaldo social.

Por otro lado, la progresión de la discapacidad asociada a la acondroplasia se presenta como uno de los elementos fundamentales a reflejar en el marco legislativo. Para asegurar un correcto respaldo a las personas con acondroplasia y sus familiares es necesario reconocer el impacto social, físico, en salud y económico que la acondroplasia y la progresión de las comorbilidades asociadas a la misma tienen en las personas con esta condición.

Las comorbilidades asociadas a la acondroplasia pueden generar problemas respiratorios, cardiacos, neurológicos, además de los problemas funcionales propios a la condición. La progresión de estas comorbilidades implica un desarrollo de los impactos en los distintos estadios de la vida de la persona con acondroplasia. Por tanto, las necesidades médicas, sociales y psicológicas de las personas con acondroplasia están condicionadas por la progresión de la enfermedad.

Es importante resaltar que, a diferencia de otras patologías, la acondroplasia tiene una relevante dimensión social. El tratamiento médico que incide en el crecimiento y ayuda a mitigar la desproporcionalidad del mismo tiene también un potencial impacto transversal en la calidad y desarrollo de vida de la persona con acondroplasia. A su vez, la estigmatización y problemas de inclusión social que sufren las personas con acondroplasia es uno de los principales impactos en su calidad de vida. Es por ello que la atención psicológica es de igual relevancia que el tratamiento médico para la condición.

Por ello, las autoridades sanitarias y responsables políticos deben priorizar una atención integral a las personas con acondroplasia, que mejore su atención temprana para mitigar la progresión de la discapacidad. Es necesario trabajar desde el plano legislativo y sociosanitario para promover un abordaje eficiente, que de respaldo sanitario y social a las personas con acondroplasia.

➤ RECOMENDACIONES

Atención legislativa a la acondroplasia:

- Promover un marco legislativo en el marco de las discapacidades que reconozca la progresión de la discapacidad de la acondroplasia.
- Crear un marco legislativo socio sanitario que refleje los distintos impactos y necesidades médicas de las personas con acondroplasia, como resultado de la progresión.
- Reconocer en el marco legislativo la necesidad de ofrecer un abordaje integral de la acondroplasia, incluyendo el tratamiento psicológico.
- Incluir las perspectivas de los pacientes en la revisión de la normativa vigente (PROMS y PREMS).

Atención socio sanitaria:

- Promover el tratamiento médico precoz a la acondroplasia como método para asegurar la mitigación de la progresión de la enfermedad, si la eficacia y seguridad del mismo es mantenida en el tiempo.
- Reforzar una atención sanitaria integral interdisciplinar de la acondroplasia, que incluya el tratamiento médico y psicológico.
- Generar un marco socio sanitario accesible que facilite el abordaje completo y eficiente a la acondroplasia.

REFERENCIAS

- 1 Dicha displasia se produce por una variante patogénica en heterocigosis en el gen FGFR3, situado en el cromosoma 4p16.3, que codifica el receptor del factor de crecimiento fibroblástico tipo 3. Esta alteración genera un conjunto de comorbilidades esqueléticas derivadas de la afectación de la osificación endocondral (huesos largos y esqueleto axial).
- 2 Un total de 360.000 personas en el mundo presentan esta enfermedad rara. La prevalencia mundial es 4,73/100.000, siendo en Europa 3,62/100.000.
- 3 La talla final media adulta esperada es de 130 cm (con rango de 120-145 cm) en varones y 125 cm (con rango de 115-137 cm) en mujeres, de acuerdo a las tablas de crecimiento específicas. Dicha talla implica una altura media entre -6 y -7 desviaciones estándar (DE) por debajo de la media respecto a la talla de población no afecta de acondroplasia.
- 4 Acondroplasia (No. 1). (2017, December). National Center for advancing transnational centers. <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12001/acondroplasia>.
- 5 US department of Health and Human Services. (2017, December). Acondroplasia (No. 3). Genetic and rare diseases information center.
- 6 Real Decreto Legislativo 1/2013, de 29 de noviembre, por el que se aprueba el Texto Refundido de la Ley General de derechos de las personas con discapacidad y de su inclusión social. («BOE» núm. 289). (2013, December). Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad.
- 7 Ministerio de Sanidad, Política Social e Igualdad. (2010, December). Las situaciones de discriminación de las personas con acondroplasia en España (No. 1). CERMI. <http://www.fderechoydiscapacidad.es/wp-content/uploads/2016/12/Acondroplasia.pdf>
- 8 Plan Anual Normativo 2022. (2022, January). Ministerio de la Presidencia, Relaciones con las Cortes y Memoria Democrática. <https://www.lamoncloa.gob.es/consejodeministros/resumenes/Documents/2022/PAN%20202.pdf>
- 9 Plan de acción de la estrategia española sobre discapacidad 2014-2020 (No. 1). (2014, October). Ministerio de Sanidad, servicios sociales e igualdad. https://www.mdsocialesa2030.gob.es/derechos-sociales/discapacidad/docs/Plan_accion_EED_2012_2020.pdf
- 10 Convención sobre los derechos de las personas con discapacidad (No. 1). (2006, December). UN. <https://www.un.org/esa/socdev/enable/documents/tccconvs.pdf>
- 11 FEDER. (2018). Estudio situación de necesidades sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras. Ministerio de Sanidad, Derechos Sociales e Igualdad, 1(1), 248. https://enfermedades-raras.org/images/pdf/FINAL-ENSERio_Estudio-sobre-situacion%20de-Necesidades-Sociosanitarias-Personas-con-Enfermedades-Raras-en-Espana.pdf
- 12 Savarirayan R, Ireland P, Irving M, Thompson D, Alves I, Baratela WAR, et al. International Consensus Statement on the diagnosis, multidisciplinary management and lifelong care of individuals with achondroplasia. *Not Rev Endocrinol.* 2021;0123456789.
- 13 Cormier-Daire V, AlSayed M, Ben-Omran T, de Sousa SB, Boero S, Fredwall SO, et al. The first European consensus on principles of management for achondroplasia. *Orphanet J Rare Dis [Internet].* 2021;16(1):1-7. Available from: <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01971-6>
- 14 FEDER. (2018). Estudio situación de necesidades sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras. Ministerio de Sanidad, Derechos Sociales e Igualdad, 1(1), 248. https://enfermedades-raras.org/images/pdf/FINAL-ENSERio_Estudio-sobre-situacion%20de-Necesidades-Sociosanitarias-Personas-con-Enfermedades-Raras-en-Espana.pdf
- 15 FEDER. (2018). Estudio situación de necesidades sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras. Ministerio de Sanidad, Derechos Sociales e Igualdad, 1(1), 248. https://enfermedades-raras.org/images/pdf/FINAL-ENSERio_Estudio-sobre-situacion%20de-Necesidades-Sociosanitarias-Personas-con-Enfermedades-Raras-en-Espana.pdf
- 16 Penny J Ireland,1 Verity Pacey,2,3 Andreas Zankl,4 Priya Edwards,1 Leanne M Johnston,5 and Ravi Savarirayan6. (2014, June). Optimal management of complications associated with achondroplasia. <https://doi.org/10.2147/TACG.S51485>
- 17 La acondroplasia, algo más que una cuestión de altura (N.o 1). (2008, julio). Fundación Alpe. <https://www.fundacionalpe.org/images/alpe/library/a.pdf>
- 18 Penny J Ireland,1 Verity Pacey,2,3 Andreas Zankl,4 Priya Edwards,1 Leanne M Johnston,5 and Ravi Savarirayan6. (2014, June). Optimal management of complications associated with achondroplasia. <https://doi.org/10.2147/TACG.S51485>
- 19 Hunter AG, Bankier A, Rogers JG, Silience D, Scott Cl Jr *J Med Genet.* 1998 Sep; 35(9):705-12.
- 20 Medina, J. G., Espínola De Canata, M., & Sostoa, G. (2008, January). Acondroplasia (AC) y sus complicaciones neurológicas: a propósito de un caso (No. 1). *pediatría.*
- 21 Hunter AG, Bankier A, Rogers JG, Silience D, Scott Cl Jr *J Med Genet.* 1998 Sep; 35(9):705-12.
- 22 Rubio Gómez, M. R., & Rojas Alvarez, A. (2018, March). Acondroplasia, una discapacidad desconocida. e.
- 23 Ireland PJ, Johnson S, Donaghey S, Johnston L, Ware RS, Zankl A, Pacey V, Ault J, Savarirayan R, Silience D, Thompson E, Townshend S, McGill JJ *Paediatr Child Health.* 2012 May; 48(5):443-
- 24 Las cirugías que pueden ser necesarias para tratar estas comorbilidades son: Descompresión del foramen magno, adenoidectomía y amigdalectomía, Drenajes tubáricos, Cirugía de raquis. Cifosis toracolumbar, estenosis del canal lumbar, Odontológicas y maxilofaciales. Corrección de mala alineación de miembros, alargamiento de extremidades.
- 25 https://www.siis.net/docs/ficheros/200803030001_24_0.pdf
- 26 FEDER. (2018). Estudio situación de necesidades sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras. Ministerio de Sanidad, Derechos Sociales e Igualdad, 1(1), 248. https://enfermedades-raras.org/images/pdf/FINAL-ENSERio_Estudio-sobre-situacion%20de-Necesidades-Sociosanitarias-Personas-con-Enfermedades-Raras-en-Espana.pdf
- 27 https://www.siis.net/docs/ficheros/200803030001_24_0.pdf
- 28 Informe de resultados del taller "una mirada reflexiva a la preparación psicológica ante el proceso de la elongación" (2019, Sep). Carrasco, Fernández-Arregui, González-Peña y Chas. VI Encuentro Internacional en torno a la Acondroplasia
- 29 FEDER. (2018). Estudio situación de necesidades sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras. Ministerio de Sanidad, Derechos Sociales e Igualdad, 1(1), 248. https://enfermedades-raras.org/images/pdf/FINAL-ENSERio_Estudio-sobre-situacion%20de-Necesidades-Sociosanitarias-Personas-con-Enfermedades-Raras-en-Espana.pdf
- 30 La acondroplasia, algo más que una cuestión de altura (N.o 1). (2008, julio). Fundación Alpe. <https://www.fundacionalpe.org/images/alpe/library/a.pdf>
- 31 Kopits SE. Thoracolumbar kyphosis and lumbosacral hyperlordosis in achondroplastic children. *Basic Life Sci.* 1988;48:241-255.
- 32 Hunter AG, Bankier A, Rogers JG, Silience D, Scott Cl Jr *J Med Genet.* 1998 Sep; 35(9):705-12.
- 33 Penny J Ireland,1 Verity Pacey,2,3 Andreas Zankl,4 Priya Edwards,1 Leanne M Johnston,5 and Ravi Savarirayan6. (2014, June). Optimal management of complications associated with achondroplasia. <https://doi.org/10.2147/TACG.S51485>
- 34 Hunter AG, Bankier A, Rogers JG, Silience D, Scott Cl Jr *J Med Genet.* 1998 Sep; 35(9):705-12.
- 35 Hunter AG, Bankier A, Rogers JG, Silience D, Scott Cl Jr *J Med Genet.* 1998 Sep; 35(9):705-12.
- 36 Penny J Ireland,1 Verity Pacey,2,3 Andreas Zankl,4 Priya Edwards,1 Leanne M Johnston,5 and Ravi Savarirayan6. (2014, June). Optimal management of complications associated with achondroplasia. <https://doi.org/10.2147/TACG.S51485>
- 37 Alade, F. Tunkel, K. Schulze, J. McGready, G. Jallo, M. Ain, T. Yost, J. Hoover-Fong, Cross-sectional assessment of pain and physical function in skeletal dysplasia patients, *Clin. Genet.* 84 (3) (2013) 237-243
- 38 N.N. Mahomed, M. Spellmann and M.J. Goldberg *Am. J. Med. Genet.,* 78 (1) (1998), pp. 30-35, 10.1002/(sici)1096-8628(199806)78:1<30::aid-ajmg7>3.0.co;2-p
- 39 Penny J Ireland,1 Verity Pacey,2,3 Andreas Zankl,4 Priya Edwards,1 Leanne M Johnston,5 and Ravi Savarirayan6. (2014, June). Optimal management of complications associated with achondroplasia. <https://doi.org/10.2147/TACG.S51485>
- 40 Penny J Ireland,1 Verity Pacey,2,3 Andreas Zankl,4 Priya Edwards,1 Leanne M Johnston,5 and Ravi Savarirayan6. (2014, June). Optimal management of complications associated with achondroplasia. <https://doi.org/10.2147/TACG.S51485>
- 41 Real Patronato sobre Discapacidad. (2007, January). Un nuevo horizonte. Ministerio de trabajo y Asuntos Sociales.

