



Hipocondroplasia

Guía para padres y madres

**Basado en los conocimientos y experiencias
de las familias que viven con hipocondroplasia**

Índice

	Página
Introducción	3
1. Comprender la hipocondroplasia y por dónde empezar	4
2. Patrones de crecimiento y proporciones corporales	6
3. Huesos y articulaciones	8
4. Garganta, nariz y oídos: audición y sueño	10
5. Convulsiones y otras complicaciones neurológicas	12
6. Hitos del desarrollo y apoyo al aprendizaje	14
7. Bienestar emocional y mental para las familias	16
Referencias	19

Nota

Este recurso se proporciona únicamente con fines informativos, no es exhaustivo, no constituye un consejo médico, y no se debe depender de él en lugar de acudir al médico. Consulte siempre a su equipo médico todas las preguntas o preocupaciones sobre la atención médica, el bienestar o el desarrollo. Cada niño tiene necesidades únicas, y las consideraciones presentadas aquí podrían no ser relevantes para todos los casos y pueden variar según el país y la región.

Introducción

Vivir con hipocondroplasia

Las personas con hipocondroplasia tienen una esperanza de vida normal y pueden llevar una vida plena.^{1,2} Aunque esta afección puede afectar al crecimiento e influir en algunos aspectos de la salud y el desarrollo, con el apoyo adecuado, los niños con hipocondroplasia pueden alcanzar todo su potencial.^{1,3,4}

Saber que su hijo/a tiene una enfermedad rara puede significar familiarizarse con nuevos términos y aspectos de la salud y el desarrollo con los que quizá no se haya encontrado antes. Esta guía se basa en las perspectivas de padres y madres de niños con hipocondroplasia para reunir información que pueda ser útil para las familias, como qué es la enfermedad, cómo se diagnostica y signos y características que deben conocer.

La hipocondroplasia es diferente para cada niño,³⁻⁵ por lo que cada familia tendrá su propia experiencia. Comprender la enfermedad y a qué se debe prestar atención puede ayudarle a sentirse más preparado/a para reconocer pronto posibles aspectos y buscar apoyo cuando sea necesario.

Es posible que no necesite toda la información de este folleto ahora mismo, y que parte de ella nunca sea relevante para usted. Sin embargo, tenerla reunida en un solo lugar puede ayudarle a sentirse más informado/a y seguro/a al apoyar a su hijo/a.

Agradecimientos

Esta guía se desarrolló basándose en las perspectivas y experiencias de familias que viven con hipocondroplasia y organizaciones de defensa de pacientes. Agradecemos sinceramente los conocimientos y la experiencia aportados por todos los colaboradores.

Gracias especialmente a Reni Pekala, madre, defensora y asesora, y al Dr. Josep de Bergua del equipo médico de ALPE por sus valiosas contribuciones.



1. Comprender la hipocondroplasia y por dónde empezar



Lo que padres y madres deben saber

La hipocondroplasia es una enfermedad genética de por vida que afecta al crecimiento de algunos huesos.³ Se produce debido a un cambio en un gen llamado FGFR3, que controla el crecimiento óseo.⁶ Cuando este gen se altera, la proteína FGFR3 ralentiza el crecimiento de los huesos, especialmente en brazos y piernas. Como resultado, las personas con hipocondroplasia suelen ser más bajas que la media y pueden tener los brazos y las piernas más cortos en comparación con el tronco. Esto se denomina estatura baja desproporcionada.^{3,6}

La hipocondroplasia es infrecuente, y afecta aproximadamente a 1 de cada 15 000 a 40 000 personas.^{3,6} Puede pasarse por alto o diagnosticarse tarde, porque los signos pueden ser sutiles y confundirse con una variación ordinaria de la estatura o una displasia esquelética (enfermedad ósea) diferente.^{3,5,7} Una prueba genética puede confirmar el diagnóstico, al comprobar si hay cambios en el gen FGFR3.³

La mayoría de los niños con hipocondroplasia nacen de padres y madres de estatura media. Esto se debe a que los cambios en el gen FGFR3 se producen de forma aleatoria.³ Por lo tanto, es poco probable que padres y madres de estatura media tengan más de un hijo con la afección.⁸ Si un progenitor tiene hipocondroplasia, cada hijo tiene un 50 % de posibilidades de padecerla.³

La hipocondroplasia afecta a cada persona de forma diferente.^{3-5,9,10} La afección puede conllevar algunas complicaciones de salud, pero no todas las personas experimentan los mismos problemas, y su gravedad e impacto pueden variar de una persona a otra.^{3-5,9,10} Las personas con hipocondroplasia tienen una esperanza de vida normal y, con el apoyo adecuado, pueden llevar una vida plena.^{1,2}

El manejo de la hipocondroplasia implica idealmente un enfoque integral y multidisciplinar que combine:^{3,4,8,11}



Experiencia médica para controlar el crecimiento y las posibles complicaciones de salud.



Atención psicosocial (para el bienestar emocional y social).



Apoyo educativo.

Debido a que la hipocondroplasia es infrecuente, muchos médicos pueden carecer de experiencia con ella.^{1,4} Crear un equipo médico de confianza y llevar una historia clínica exhaustiva puede ayudar a garantizar que su hijo/a reciba la atención y el apoyo que necesita.¹

Consejos de otros padres y madres¹

- **Intente identificar a especialistas** con experiencia en enfermedades del esqueleto o del crecimiento óseo.
- **Puede ser bueno preparar pronto un pequeño equipo médico de confianza.** Este puede incluir a un pediatra, un genetista, un otorrinolaringólogo y un fisioterapeuta.
- **Al hablar con su hijo/a, es bueno darle explicaciones sencillas:** *“Tus huesos crecen de forma diferente, así que puedes medir menos, pero aun puedes hacer la mayoría de las cosas que hacen otros niños”.*
- **Guarde copias de la historia clínica y las cartas de los médicos de su hijo/a.** Es bueno llevar estos registros a las citas cuando tenga consultas con nuevos profesionales médicos.
- **Prepárese para defender las necesidades de su hijo/a** en el ámbito sanitario, en el colegio y en lugares públicos. No deje que los demás minimicen sus preocupaciones.
- **Las personas con hipocondroplasia pueden llevar una vida plena, significativa y activa.** Ayude a desarrollar la confianza de su hijo/a y a celebrar sus fortalezas.
- **La hipocondroplasia puede afectar más que a la estatura.** Conocer las posibles complicaciones, como diferencias de aprendizaje o limitaciones físicas, puede ayudar a garantizar que se reconozcan pronto.
- **Conectar con otras familias** que tengan un hijo con hipocondroplasia puede ayudarle a sentir más apoyo y menos soledad.

Preguntas para el equipo médico¹

¿Tienen experiencia con hipocondroplasia o enfermedades del crecimiento óseo similares?

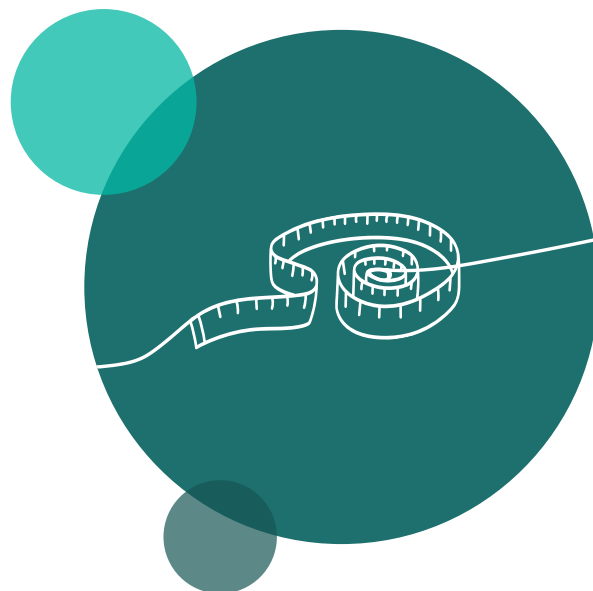
¿Existe una clínica especializada en displasia esquelética que pueda ayudar a nuestro hijo/a?

¿Qué especialistas deben participar en la atención médica de nuestro hijo/a?

¿Dónde podemos encontrar información fiable sobre la hipocondroplasia?

¿Existen grupos de padres y madres, asociaciones comunitarias o recursos que recomienden?

2. Patrones de crecimiento y proporciones corporales



Lo que padres y madres deben saber

Los niños con hipocondroplasia normalmente crecen de forma diferente a otros niños, con los brazos y las piernas más cortos en relación con el tronco.³ A menudo, la cabeza puede parecer grande en comparación con el cuerpo. Esto se denomina macrocefalia relativa. De hecho, en muchos casos, la circunferencia de la cabeza está dentro del rango esperado, pero parece mayor debido a una estatura general más corta.^{3,12}

El crecimiento puede parecer el habitual en los primeros años, pero las diferencias a menudo se hacen más perceptibles a medida que el niño se hace mayor.³ En la edad adulta, la altura puede oscilar de 138 a 165 cm para los hombres y de 128 a 151 cm para las mujeres.³

Existen tablas de crecimiento específicas para niños con hipocondroplasia.⁶ Estas tablas ayudan a los médicos a llevar un seguimiento de cambios en estatura, peso y perímetro cefálico de la primera infancia a la adolescencia en comparación con otras personas con hipocondroplasia.⁶



Consejos de otros padres y madres¹

- **Pida a su equipo médico que utilice tablas de crecimiento específicas para la hipocondroplasia**, ya que reflejan el crecimiento esperado de forma más precisa.
- **Adaptar el entorno de su hijo/a fomenta la confianza y la autonomía.** Según las experiencias de otros padres y madres, los pequeños cambios pueden suponer una gran diferencia:
 - **En casa:** use extensores de interruptores de luz, taburetes con escalón, grifos tipo palanca y almacenamiento a baja altura para facilitar el acceso.
 - **Ropa y calzado:** busque zapatos anchos, ya que muchos niños con hipocondroplasia tienen los pies anchos o gruesos. Adapte la ropa con mangas o perneras acortadas y use cierres fáciles.
 - **En el colegio:** trabaje con los profesores para garantizar un entorno inclusivo, que apoye a su hijo/a y lo ayude/a a gestionar las actividades escolares cotidianas.
- **Un terapeuta ocupacional, fisioterapeuta u organización de pacientes** puede sugerir adaptaciones prácticas para promover la independencia y confianza de su hijo/a.
- **Practicar cómo responder a preguntas sobre la estatura** puede ayudar a su hijo/a a sentirse más seguro/a.

Preguntas para el equipo médico¹

¿Están usando las tablas de crecimiento correctas para llevar un seguimiento de mi hijo/a?

¿Qué ejercicios recomendarían para fortalecer las extremidades inferiores de mi hijo/a?

¿La cabeza de mi hijo/a está creciendo según el patrón esperado?

3. Huesos y articulaciones



Lo que padres y madres deben saber

Los problemas de huesos y articulaciones varían ampliamente entre los niños con hipocondroplasia.⁴ Algunos experimentan pocos o ningún problema, mientras que otros pueden necesitar fisioterapia o tratamiento quirúrgico para ayudar a controlar su afección.¹⁻³ A veces, puede producirse dolor y puede alterar el sueño después de un día ajetreado.⁴

Brazos

A algunos niños con hipocondroplasia no se les extienden los codos completamente.^{2,3} Esto puede limitar la eficacia con la que alcanzan cosas, por ejemplo, al ir al baño.²

Piernas

Los niños con hipocondroplasia pueden desarrollar piernas arqueadas, en las que los huesos se curvan hacia afuera a medida que crecen.^{3,4} Puede ser necesario derivarlos a un traumatólogo si esto interfiere con la marcha, y a veces se requiere cirugía si el arqueamiento se agrava o se vuelve doloroso.^{2,3}

Espalda y postura

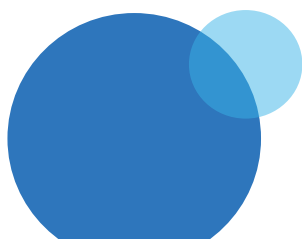
En ocasiones, la hipocondroplasia conlleva una curvatura hacia dentro en la parte inferior de la columna (llamada lordosis lumbar), que puede afectar a la postura y al movimiento y causar dolor de espalda.^{3,13}

Conducto vertebral

En la edad adulta, algunas personas pueden desarrollar estrechamiento de la médula espinal (estenosis del conducto vertebral).

Esto a veces causa dolor, entumecimiento o debilidad en las piernas.^{3,14}

Los problemas de huesos o articulaciones pueden requerir la derivación a un traumatólogo que dirija un manejo adecuado.³ Si es necesario, la fisioterapia puede ayudar a maximizar la movilidad, y adaptar el entorno de su hijo/a puede favorecer la comodidad y la independencia.^{1,3,4}



Preguntas para el equipo médico¹

¿Qué tipos de asientos se recomiendan para el apoyo de la cabeza y el cuello de mi hijo/a en la primera infancia?

¿Hay algún portabebés o equipamiento que pueda no proporcionar un apoyo adecuado para cabeza y cuello?

¿Ayudaría a mi hijo/a la fisioterapia o la ergoterapia?

¿Hay alguna actividad física especialmente adecuada para mi hijo/a?

¿Hay alguna actividad que pueda no ser adecuada, por ejemplo, las que implican movimientos de cuello forzosos o no controlados?

¿Hay algún ejercicio que pueda favorecer la extensión del brazo de mi hijo/a?

¿Cómo alivio el dolor de mi hijo/a?



4. Garganta, nariz y oídos: audición y sueño



Lo que padres y madres deben saber

Audición

Los bebés y niños con hipocondroplasia a menudo experimentan otitis recurrentes y dificultades auditivas. Es importante identificar y tratar los problemas de oído, ya que los problemas auditivos pueden retrasar el desarrollo del habla y del lenguaje, lo que puede conllevar la necesidad de tratamiento adicional.^{2,4}

A algunos niños hay que colocarles en la membrana del tímpano pequeños tubos, llamados tubos de timpanostomía o de ventilación, para ayudar a drenar el líquido del oído medio.^{2,15} Esto puede reducir las otitis y mejorar la audición.¹⁵ Puede ser necesario dejar colocados los tubos de timpanostomía hasta aproximadamente los 6-8 años de edad.² También se puede considerar el uso de audífonos si hace falta.

El sueño

Las personas con hipocondroplasia pueden desarrollar apnea del sueño, una enfermedad en la que la respiración se detiene brevemente y vuelve a empezar muchas veces durante la noche.^{3,9,16} Esto puede afectar a la calidad del sueño y provocar cansancio durante el día.^{16,17} Si no se trata, la apnea del sueño puede conllevar problemas para concentrarse o prestar atención en la escuela, cambios conductuales como la hiperactividad, y afectar al rendimiento académico.¹⁶⁻¹⁸

La apnea del sueño se puede detectar mediante una prueba de sueño (polisomnografía del sueño) y se pueden considerar diferentes opciones de tratamiento.^{3,16,17} Si es necesario, los niños pueden usar una pequeña mascarilla mientras duermen conectada a una máquina de respiración asistida, como un dispositivo de presión positiva continua en las vías respiratorias (CPAP), que ayuda a mantener las vías respiratorias abiertas.^{17,19} A veces se extraen quirúrgicamente las amígdalas o vegetaciones para mejorar la afección.¹⁸

En ocasiones, la estructura de la base del cráneo puede contribuir a la apnea del sueño, lo que puede requerir la derivación a un neurólogo para su investigación y tratamiento.^{3,4,9}

Diferentes especialistas pueden participar en la atención de niños con síntomas de garganta, nariz u oídos dependiendo de sus necesidades específicas, incluidos especialistas en sueño, otorrinolaringólogos y neurólogos.^{2,3}

Consejos de otros padres y madres¹

- **Las pruebas auditivas tempranas son importantes**, ya que los problemas de oído no siempre son obvios en los bebés.
- **Se recomiendan las evaluaciones anuales de la audición** a partir de los 9 a 12 meses de edad.
- **Los ronquidos, las pausas en la respiración, los despertares nocturnos o el cansancio durante el día** pueden ser signos de apnea del sueño.
- **Hacer una breve grabación en vídeo de su hijo/a durmiendo** puede servir para enseñársela a los médicos si no está seguro/a de la respiración de su hijo/a.
- **Los estudios de sueño pueden resultar estresantes**, pero a menudo proporcionan información importante sobre cómo respira su hijo/a por la noche.

Preguntas para el equipo médico¹

¿Hay líquido detrás de la membrana del tímpano hoy?

¿Sería útil para mi hijo/a el uso de tubos de drenaje en el oído?

¿Mi hijo/a necesita un estudio del sueño?

¿A qué signos de apnea del sueño debemos estar atentos?



5. Convulsiones y otras complicaciones neurológicas



Lo que padres y madres deben saber

Convulsiones

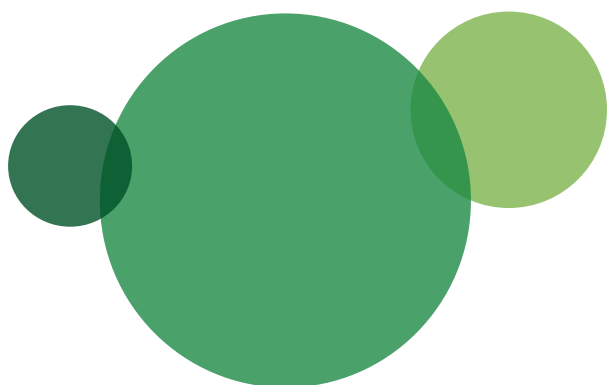
Un pequeño número de niños con hipocondroplasia sufren convulsiones.^{2,4} Estas pueden producirse a cualquier edad, pero a menudo se producen en la primera infancia, cuando los signos pueden ser sutiles, incluidas breves pausas en la respiración, ausencias e inmovilidad.^{2,3,10,20,21}

Los niños con hipocondroplasia que sufren convulsiones deben someterse a pruebas, como un electroencefalograma (EEG) y una resonancia magnética (RM), y ser tratados por un neurólogo con experiencia.^{2,3} Para controlar las convulsiones se usan medicamentos para la epilepsia.^{2,3,21} Las convulsiones que comienzan en la primera o segunda infancia pueden remitir y algunos niños pueden experimentar una remisión a la edad escolar.^{4,10}

Hidrocefalia

Una pequeña minoría de niños con hipocondroplasia desarrollan hidrocefalia que requiere tratamiento.^{2,4,9,10}

La hidrocefalia es una acumulación anómala de líquido en el cerebro.²² Los médicos controlan rigurosamente la circunferencia de la cabeza y, si crece más rápido de lo esperado o aparecen signos de acumulación de líquido (como vómitos, irritabilidad, mala alimentación o somnolencia inusual), puede ser necesario derivar a un neurólogo y hacer pruebas de imagen como una RM o una tomografía axial computarizada (TAC) para evaluar la afección.^{2,3,22} Si el niño presenta síntomas de hidrocefalia, se puede considerar una operación quirúrgica para colocar un drenaje (para drenar el líquido).^{2,22}



Consejos de otros padres y madres¹

- **Registre cualquier episodio inusual en su teléfono**, ya que esto puede ayudar a los profesionales sanitarios a evaluar lo que está sucediendo.
- **Si algo no le parece correcto**, confíe en su instinto y pida asesoramiento médico.
- **Las familias deben ser conscientes de los signos que requieren atención médica inmediata**, relacionados especialmente con la acumulación de líquido en el cerebro (vómitos persistentes, irritabilidad extrema o cansancio inusual) y convulsiones.

Preguntas para el equipo médico¹

¿Cómo suelen ser las convulsiones en bebés o niños con hipocondroplasia?

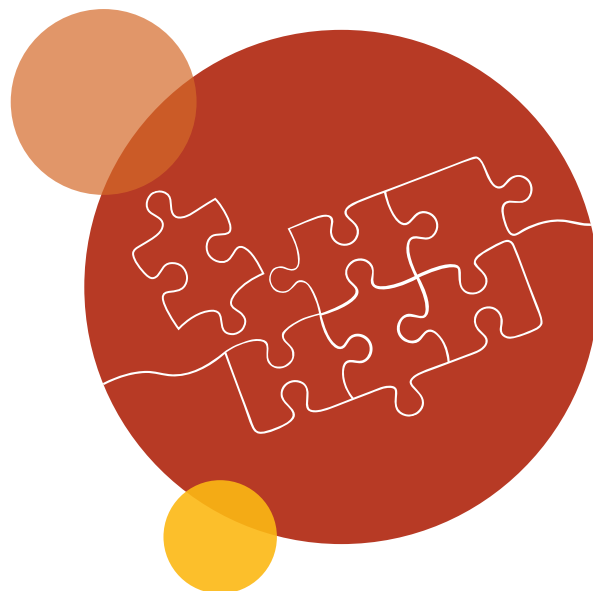
Si se produce otro episodio, ¿qué debemos hacer durante y después de la convulsión?

¿Qué síntomas deberían llevarnos a pedir una revisión médica urgente, por ejemplo, signos de hidrocefalia?

¿Necesita mi hijo/a un EEG, una RM u otras pruebas para comprobar si hay complicaciones neurológicas?



6. Hitos del desarrollo y apoyo al aprendizaje



Lo que padres y madres deben saber

Algunos niños con hipocondroplasia experimentan retrasos en el desarrollo, por ejemplo, alcanzar hitos del habla o motores más tarde de lo esperado.^{1,3,4}

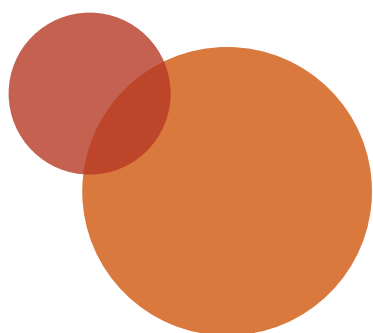
Movimiento

Para problemas de motricidad gruesa (movimientos realizados con músculos grandes como los de brazos y piernas), se recomienda la fisioterapia para maximizar la movilidad.^{3,23} Se recomienda la terapia ocupacional para los niños que experimentan dificultades con la motricidad fina que afectan a la vida cotidiana, como al alimentarse, asearse, vestirse y escribir.³

Aprendizaje

Aunque muchos niños con hipocondroplasia tienen inteligencia promedio, pueden producirse dificultades de aprendizaje y retrasos en el desarrollo, incluidos problemas con el desarrollo del lenguaje y con la concentración.^{2-4,9,10} Ciertas complicaciones médicas de la hipocondroplasia pueden afectar al aprendizaje, incluidas la apnea del sueño, dificultades auditivas, hidrocefalia y convulsiones o epilepsia.^{2,4,18,20,22}

Se recomienda que los niños con hipocondroplasia se sometan a revisiones regulares del desarrollo para ayudar a garantizar que cualquier dificultad motora, del habla y del aprendizaje se identifique de forma temprana y reciban apoyo mediante terapias adecuadas y servicios educativos.^{3,10}



Consejos de otros padres y madres¹

- **La evaluación rutinaria del desarrollo es importante.** Solicite una evaluación más detallada si nota retrasos, para poder apoyar el progreso de su hijo/a mediante una intervención temprana.
- **Preste atención al habla, el desarrollo de la motricidad gruesa y fina y la atención.** El apoyo temprano puede ejercer una diferencia significativa.
- **Los problemas de audición pueden parecer dificultades de aprendizaje.** Es importante hacer revisiones anuales de audición.
- **Si surgen dificultades de aprendizaje,** pregunte a la escuela sobre opciones como programas educativos individualizados o apoyo educativo adicional. A muchas familias les parece que esto ejerce una diferencia positiva.

Preguntas para el equipo médico¹

¿Están bien encaminados los hitos del desarrollo de mi hijo/a para la hipocondroplasia?

¿Qué herramientas de evaluación del desarrollo están usando (por ejemplo, el Cuestionario de edades y etapas)?

¿Hay alguna prueba que pueda ayudar a entender qué está causando las dificultades de aprendizaje o de atención de mi hijo/a?

¿Con qué frecuencia deben revisarse la vista y la audición de mi hijo/a?

¿Hay estudios que puedan considerarse para descartar otras causas de problemas del desarrollo, como el trastorno de déficit de atención e hiperactividad (TDAH), el trastorno de déficit de atención (TDA) o el trastorno del espectro autista (TEA)?

¿Qué intervenciones beneficiarían a mi hijo/a, por ejemplo, logopedia, fisioterapia o ergoterapia?

¿Qué información debemos compartir con la escuela para ayudarlos a apoyar el aprendizaje? ¿Cree que a mi hijo/a lo/la beneficiaría alguna intervención educativa específica?

7. Bienestar emocional y mental de las familias¹



Lo que padres y madres deben saber

Un diagnóstico de hipocondroplasia puede afectar a toda la familia de diferentes maneras. Con el apoyo adecuado, padres, madres y niños pueden adaptarse y progresar. Cuidar del bienestar emocional y mental es una parte importante de la salud general.

Padres y madres

La paternidad y la maternidad tienen altibajos, pero saber que su hijo/a tiene una enfermedad rara a veces puede parecer abrumador. Padres y madres pueden experimentar diversas emociones, como la conmoción, la preocupación y la tristeza, especialmente cuando es difícil encontrar apoyo. Abogar constantemente en la sanidad, el colegio y los servicios de apoyo puede ser agotador. Con el tiempo, muchas familias desarrollan fortaleza y resiliencia, especialmente cuando cuentan con una orientación clara y comunidades de apoyo.

Padres y madres con hipocondroplasia

Para los padres y madres que también padecen hipocondroplasia, criar a un niño con la misma afección puede resultar a la vez familiar y difícil. Su experiencia personal los ayuda a comprender y apoyar a su hijo/a, y también les trae recuerdos del camino ya recorrido por ellos mismos.

Parejas

Cuidar de un niño con hipocondroplasia puede suponer tensión en una relación. Las necesidades médicas, el estrés y las presiones económicas pueden dejar menos tiempo para dedicar al otro y dificultar la comunicación. Sin embargo, muchas parejas encuentran que enfrentarse juntos a estas dificultades fortalece su vínculo y fomenta la resiliencia.

Niños

Los niños con hipocondroplasia pueden notar sus diferencias pronto, lo que puede causar tristeza, preocupación o frustración. Las presiones sociales, las citas médicas y la dependencia de los adultos pueden contribuir a estos sentimientos. Con familias de apoyo y entornos inclusivos, los niños a menudo ganan autoconfianza y resiliencia.

Hermanos

Los hermanos pueden sentirse ignorados o nerviosos cuando la atención de sus padres se centra en la atención médica. Pueden sentir celos, culpabilidad o la presión para ser fuertes. Al fomentar la confianza y la comunicación abierta, los hermanos pueden desarrollar empatía, resiliencia y orgullo por su papel, ayudando a toda la familia a sentirse más conectada.

Consejos de otros padres y madres

Cuidar de uno mismo/a

- **Dese tiempo para procesar el diagnóstico: es normal sentir emociones fuertes.**
Concéntrese en ir dando pasos uno a uno para reducir la sensación de estar abrumado/a.
- **Utilice solo información de fuentes de confianza;** buscar demasiado en Internet puede aumentar su ansiedad.
- **Comparta sus sentimientos con alguien en quien confíe;** no tiene por qué llevar la carga usted solo/a.
- **Conectar con grupos de padres y madres o asociaciones de pacientes** (incluyendo en redes sociales) puede reducir los sentimientos de aislamiento y proporcionar consejos prácticos y una plataforma para que padres y madres hablen de sus preocupaciones y aprendan de otros en la misma situación.
- **Póngase en contacto con la asociación de pacientes con trastornos esqueléticos de su país.** Estas organizaciones son una fuente importante de información y apoyo, y pueden proporcionar orientación valiosa sobre cómo gestionar las dificultades que afrontan las personas de baja estatura.
- **Busque formas de cuidar de su relación** y reforzar su relación de pareja si comparten la crianza.
- **Algunas personas se avergonzarán de no afrontarlo tan bien como les gustaría.** Puede pedir ayuda a otras personas si ve que le cuesta.
- **Si tiene un estado de ánimo bajo persistente** o sentimientos prolongados de angustia emocional, puede ser útil hablar con un psicólogo u orientador.

Apoyar a su hijo/a con hipocondroplasia

- **Los niños pueden ser conscientes de sus diferencias desde una edad temprana.** Los sentimientos de frustración, tristeza o ansiedad son comunes y comprensibles.
- **Valide los sentimientos de su hijo/a antes de consolarlo/la.** Esto los ayuda a sentirse escuchados y apoyados.
- **Ayude a su hijo/a a practicar respuestas sencillas a preguntas o miradas desconsideradas.**
Practique frases sencillas que su hijo/a pueda usar, como: *“Mi cuerpo crece de forma diferente”*.
- **Deje que su hijo/a comparta sus sentimientos,** incluso los difíciles: escuchar es lo primero.
- **Fomente amistades** y actividades inclusivas en las que su hijo/a se sienta seguro/a.
- **Trabaje con los profesores** para crear un entorno escolar seguro donde se le dé apoyo.
- **Busque un equilibrio entre la sobreprotección y el fomento de la independencia** de su hijo/a.
- **Celebre las fortalezas y los esfuerzos de su hijo/a:** esto desarrolla la autoestima con el tiempo.

Apoyo a otros niños de la familia

- **Dé a los hermanos espacio** para expresar sus propios sentimientos sin ser juzgados.
- **Cree pequeños momentos de tiempo a solas** con cada hermano cuando sea posible.
- **Explique la afección de formas sencillas y adecuadas para la edad**, para que los hermanos entiendan lo que está pasando.
- **Esté atento/a a señales de preocupación, celos o sensación de exclusión**, y hable abiertamente de ello.
- **Implique a los hermanos de formas positivas**: ayudar, jugar o animarse unos a otros.

Preguntas para el equipo médico

¿Cómo podemos apoyar mejor el bienestar emocional de nuestro hijo/a?

¿Son frecuentes la ansiedad o el bajo estado de ánimo en niños con hipocondroplasia?

¿Serían útiles el asesoramiento, la ludoterapia u otro apoyo psicológico?

¿Existe una asociación de pacientes o comunidad de pacientes en línea que puedan recomendar?



Referencias

1. BioMarin International Skeletal Conditions Council. Insights from parents and advocacy groups: Hypochondroplasia Project. Datos en archivo, 2024-2026.
2. Pauli RM. Hypochondroplasia natural history. Little People of America; 2009. Disponible en: <https://www.lpaonline.org/assets/documents/NH%20Hypochondroplasia1.pdf>. Consultado por última vez en marzo de 2026.
3. Bober MB, Bellus GA, Cheung MS, Jain M, Nikkel SM, Tiller GE. Hypochondroplasia. In: Adam MP, Bick S, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, eds. GeneReviews®. Seattle (WA): Universidad de Washington, Seattle; 15 de julio de 1999. [actualizado el 25 de septiembre de 2025]
4. Oehrein EM, Pekala R, Cavallaro S, et al. Living with hypochondroplasia: a qualitative exploration of children's and caregivers' experiences, challenges, and unmet needs. *Mol Genet Genomic Med*. 2025;13(11):e70151. doi:10.1002/mgg3.70151.
5. Kim HY, Ko JM. Clinical management and emerging therapies of FGFR3-related skeletal dysplasia in childhood. *Ann Pediatr Endocrinol Metab*. 2022;27(2):90-97. doi:10.6065/apem.2244114.057.
6. Cheung MS, Cole TJ, Arundel P, et al. Growth reference charts for children with hypochondroplasia. *Am J Med Genet A*. 2024;194(2):243-252. doi:10.1002/ajmg.a.63431
7. Irving M, Greco E, Cocca A, et al. Pathways to facilitate early recognition and diagnosis of hypochondroplasia. *Endocr Abstr*. 2025;110:P249. (Presentación en póster). doi:10.1530/endoabs.110.P249.
8. NHS England. National Genomics Education Programme. GE Notes. Hypochondroplasia. Disponible en: <https://www.genomicseducation.hee.nhs.uk/genotes/knowledge-hub/hypochondroplasia/>. Consultado por última vez en marzo de 2026.
9. Doherty MA, Hertel N, Hove H, Haagerup A. Neurological symptoms, evaluation and treatment in Danish patients with achondroplasia and hypochondroplasia. *J Rare Dis Res Treat*. 2017;2(4):25-32. doi:10.29245/2572-9411/2017/4.1113
10. Linnankivi T, Mäkitie O, Valanne L, Toiviainen-Salo S. Neuroimaging and neurological findings in patients with hypochondroplasia and FGFR3 N540K mutation. *Am J Med Genet A*. 2012;158A(12):3119-3125. doi:10.1002/ajmg.a.35642
11. Rangos N, Dwivedi P, Boucher K, et al. Parent-reported quality of life of children with hypochondroplasia: baseline results from a clinical trial. *Horm Res Paediatr*. 2023;96(Supl. 3):Resumen 6206. doi:10.1159/000531602.
12. Cheung MS, Lanza fame R, Low KJ, Cole TJ. The Head Circumference Height Index (HCH-I) to Quantify Relative Macrocephaly and Aid Identification of Hypochondroplasia in Children. *Am J Med Genet A*. 2024;194(2):243-252. doi:10.1002/ajmg.a.63431
13. Cleveland Clinic. Lordosis. Disponible en: <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/23908-lordosis>. Consultado por última vez en marzo de 2026.
14. NIH. National Library of Medicine. Medline Plus. Spinal stenosis. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spinalstenosis.html>. Consultado por última vez: Febrero de 2026
15. NIH. National Library of Medicine. Medline Plus. Ear tube insertion. Disponible en: <https://medlineplus.gov/ency/article/003015.htm>. Consultado por última vez en marzo de 2026.
16. NIH. National Heart, Lung and Blood Institute. Sleep apnea. What is sleep apnea? Disponible en: <https://www.nhlbi.nih.gov/health/sleep-apnea>. Consultado por última vez en marzo de 2026.
17. NIH. National Heart, Lung and Blood Institute. Sleep apnea. Sleep apnea in children. Disponible en: <https://www.nhlbi.nih.gov/health/sleep-apnea/children>. Consultado por última vez en marzo de 2026
18. Gupta S, Sharma R. Pediatric Obstructive Sleep Apnea: Diagnostic Challenges and Management Strategies. *Cureus*. 2024;16(12):e75347. doi:10.7759/cureus.75347
19. NIH. National Heart, Lung and Blood Institute. Sleep apnea. Treatment. Disponible en: <https://www.nhlbi.nih.gov/health/sleep-apnea/treatment>. Consultado por última vez en marzo de 2026.
20. NIH. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. Epilepsy and seizures. Disponible en: <https://www.ninds.nih.gov/health-information/disorders/epilepsy-and-seizures>. Consultado por última vez en marzo de 2026.
21. van der Poest Clement EA, Yang E, Holm IA, Peters JM. Hypochondroplasia and epilepsy: temporal lobe dysgenesis in FGFR3 mutations. *J Int Child Neurol Assoc*. 2017;17:100. doi:10.17724/jicna.2018.100
22. NIH. National Institute of Neurological Disorders and Stroke. Hydrocephalus. Disponible en: <https://www.ninds.nih.gov/health-information/disorders/hydrocephalus>. Consultado por última vez en marzo de 2026.
23. Cleveland Clinic. Gross motor skills. Disponible en: <https://my.clevelandclinic.org/health/articles/gross-motor-skills>. Consultado por última vez en marzo de 2026.

