

# ACADEMIA AMERICANA DE PEDIATRÍA - INFORME CLÍNICO

Guía para clínicos en la prestación de cuidados pediátricos  
Tracy L. Trotter, MD; Judith G. Hall, OC, MD; y el Comité de Genética

## Revisiones Médicas en Niños con Acondroplasia

**RESUMEN.** La acondroplasia es la condición más común asociada a una estatura baja desproporcionada. Se dispone de información sustancial sobre su origen y sobre la necesidad de la anticipación en las revisiones médicas de niños con este desorden de enanismo. La mayoría de los niños con acondroplasia presentan cuadros de retraso motor, disfunción persistente o recurrente del oído medio, y piernas arqueadas. Con menor frecuencia bebés y niños tienen complicaciones relacionadas con la hidrocefalia, la compresión de la articulación cráneo cervical, la obstrucción de las vías respiratorias altas, o la cifosis toracolumbar. La anticipación debería ir dirigida a identificar a los niños con alto riesgo y a prevenir secuelas graves. El objetivo de este informe es prestar ayuda en el cuidado pediátrico y apoyo a las familias.

[ ABREVIATURAS. OFC: circunferencia occipital-frontal; CT: tomografía computerizada ]

## INTRODUCCIÓN

El objetivo de este informe clínico es asistir al pediatra en el cuidado de los niños con acondroplasia confirmada por las radiografías y los rasgos físicos. Aunque lo más habitual es que los pediatras vean a niños con acondroplasia durante la infancia, en ocasiones son requeridos para aconsejar a mujeres embarazadas que han recibido un diagnóstico prenatal de acondroplasia o para realizar el diagnóstico de un recién nacido. Por eso, este informe ofrece también consejo para esas situaciones.

Desde la publicación de los primeros protocolos para las revisiones médicas de los niños con acondroplasia (1) han ido apareciendo nuevas informaciones fundamentales, especialmente las relativas a la genética molecular de este desorden (2). Asimismo se han ido recopilando datos cada vez más completos acerca de cómo minimizar o evitar las complicaciones graves (3). La nueva información se incorpora en este informe que es una revisión del protocolo original.

La acondroplasia es la condición más común asociada a una estatura baja con grave desproporción (4). El diagnóstico puede realizarse generalmente en base a las características clínicas y a rasgos muy específicos de las radiografías, que incluyen base contraída del cráneo, pelvis de forma cuadrangular con una pequeña incisión sacrociática, pedículos cortos de las vértebras, acortamiento rizomélico (proximal) de los huesos largos, manos en forma de tridente, tronco de longitud normal, radiolucencia femoral proximal, y (en la mitad de la infancia) una forma de v característica de la epífisis femoral distal. Otros desórdenes de enanismo rizomélico como la hipocondroplasia y la displasia tanatofórica son parte de un diagnóstico diferencial, pero la acondroplasia se distingue generalmente de aquéllos porque los cambios en la hipocondroplasia son más ligeros y los cambios en la displasia tanatofórica son mucho más graves e invariablemente mortales. La acondroplasia es un desorden autosomal dominante pero aproximadamente un 75% de los casos presentan mutaciones dominantes nuevas. La acondroplasia está causada por una mutación en el gen que codifica el receptor tipo 3 del factor de crecimiento fibroblástico (FGFR3) (Notas 5-7). Los tests moleculares son sencillos ya que virtualmente todas las mutaciones causales ocurren exactamente en el mismo lugar dentro del gen (7). No hace falta realizar tests moleculares en todos los niños con un diagnóstico clínico de acondroplasia. Sin embargo, los tests FGFR3 deberían realizarse en niños que sean de algún modo atípicos o en circunstancias en que la diferenciación de desórdenes similares, como la hipocondroplasia, no sea segura. Estos niños deberían ser igualmente remitidos a una evaluación clínica genética.

- Las pautas de conducta de este informe no deben tomarse como vía exclusiva de tratamiento o modelo único de atención médica. Puede ser adecuado introducir modificaciones, teniendo en cuenta las circunstancias individuales. Dpto. Investigación:10.1542/Pediatria 2005-1440. PEDIATRÍA (ISSN 0031 4005). Copyright @ 2005 Academia Americana de Pediatría.
- Traducción realizada por Conchi Alonso para la Fundación ALPE Acondroplasia ([www.fundacionalpe.com](http://www.fundacionalpe.com))

Es mucho lo que se sabe del origen de la acondroplasia que puede ser compartido con la familia (3,8). La altura adulta media de la acondroplasia es de unos 4 pies (122 cm.) para hombres y mujeres. (Fig. 1 y 2) (9). La complicación más frecuente en la edad adulta está relacionada con la estenosis espinal lumbosacral con compresión de la médula o raíces nerviosas. Habitualmente esta complicación se trata con descompresión quirúrgica, si se diagnostica precozmente.

La mayoría de los niños con acondroplasia evolucionan favorablemente. Sin embargo, los niños afectados por acondroplasia suelen presentar cuadros de retraso motor (Fig.3) (Notas 12,13), otitis media y arqueamiento de las extremidades inferiores (14). Es menos frecuente que bebés y niños tengan complicaciones graves de salud relacionadas con la hidrocefalia, la compresión de la articulación craneocervical, la obstrucción de las vías respiratorias altas, o la cifosis toracolumbar. Aunque son menos comunes, la anticipación en los cuidados debería orientarse a identificar a los niños con alto riesgo y a intervenir para prevenir secuelas graves. La mayoría de los individuos tienen inteligencia normal y son capaces de llevar vidas independientes y productivas (15). Sin embargo, y debido a su estatura baja desproporcionada, pueden surgir problemas psicosociales. Las familias pueden beneficiarse del asesoramiento preventivo y de la oportunidad de aprender de otras familias con niños de estatura baja desproporcionada.

La guía consensuada de este informe pretende ayudar en los cuidados pediátricos de niños con acondroplasia y apoyar a las familias. En el Cuadro 1 se plasman cuestiones que afectan a varias edades. Estas sugerencias no son apropiadas para otras condrodisplasias, porque cada tipo tiene su propio origen, complicaciones y rasgos específicos. Aparte de recurrir a la guía de este informe, es importante que pediatras y padres consulten también a un médico con experiencia y práctica en acondroplasia a edades tempranas del niño, porque este informe proporciona sólo sugerencias aplicables en líneas generales que deben ser personalizadas y adecuadas a las necesidades y condición de cada niño en particular.

## **LA VISITA PRENATAL**

Los pediatras pueden ser requeridos para aconsejar a futuros padres, cuyo feto padezca o se sospeche que padece acondroplasia, una vez que se ha detectado en ultrasonografías la estatura pequeña desproporcionada. En algunas ocasiones el primer especialista en asesorar a la familia será el pediatra. En otros casos el asesoramiento podrá haberse producido ya a través de un genetista clínico o/y un obstetra. Sin embargo y por su relación previa con la familia, el pediatra puede ser requerido para revisar esta información y asistir a la familia en el proceso de toma de decisiones.

Muy a menudo el diagnóstico de acondroplasia en el feto es acertado cuando uno o ambos progenitores presentan esta condición. En estas circunstancias, los padres suelen ser conocedores del desorden, la herencia, y el pronóstico de la descendencia. Pero lo más habitual es que el diagnóstico de acondroplasia se sospeche por primera vez muy avanzada la gestación, al descubrirse incidentalmente, por ultrasonografías, el acortamiento de los huesos largos. Con el uso cada vez mayor de la ultrasonografía muchos casos de acondroplasia se detectan ya en fase prenatal (a las 26 semanas de gestación).

Las extremidades cortas desproporcionadas ocurren, sin embargo, en un conjunto heterogéneo de desórdenes y a menudo se dan diagnósticos erróneos y asesoramiento prenatal inadecuado a las familias (16). Los tests moleculares (test mutacional del FGFR3) de los individuos prenatales pueden confirmar el diagnóstico basado en los rasgos ultrasonográficos característicos de la acondroplasia. Si no se ha realizado aún esta confirmación conviene ser cauto en el asesoramiento a la familia. En estas circunstancias el pediatra debería precisar la naturaleza aproximativa del diagnóstico y las alternativas para explicar los rasgos identificados. También sería conveniente que aclarara el origen de la acondroplasia, ya que es la explicación más probable para los rasgos detectados. En los casos en los que el diagnóstico esté inequívocamente establecido, bien por la naturaleza familiar del desorden, bien por el diagnóstico molecular prenatal (muestra del villus coriónico a las 11-13 semanas de gestación o amniocentesis a las 15 semanas) el pediatra pueden considerar apropiados los siguientes pasos:

1. Revisar, confirmar y mostrar los estudios de imágenes o de laboratorio que lleven al diagnóstico.
2. Explicar los mecanismos por los que se origina la acondroplasia en el feto y el riesgo de recurrencia en la familia.
3. Recordar que al menos el 75% de los casos de acondroplasia se dan en familias en las que ambos progenitores tienen una estatura dentro de la media. En estos casos, la acondroplasia en la descendencia ocurre por la mutación en el gen.
4. Revisar el origen y las manifestaciones de la acondroplasia, incluyendo la variabilidad (3).
5. Considerar los estudios adicionales que se deben llevar a cabo, particularmente los orientados a confirmar el diagnóstico en el recién nacido. En caso de aborto, nacimiento del feto o del niño muerto, o interrupción del embarazo, es importante confirmar el diagnóstico para asesorar a los miembros de la familia acerca de la recurrencia.
6. Revisar con regularidad los tratamientos y las intervenciones disponibles. Este estudio debe incluir la eficacia, las complicaciones, los efectos adversos, los costes y otras cargas de este tratamiento. Debatir posibles futuros tratamientos e intervenciones.
7. Explorar las opciones de que dispone la familia para el tratamiento y crianza del niño utilizando una aproximación no directa. En casos de diagnóstico prenatal precoz, estas opciones pueden incluir la discusión sobre la interrupción del embarazo, continuación del embarazo y crianza del niño en casa, atención externa o adopción. Si se plantea la adopción, se puede contactar con el servicio de adopción de Little People of America.
8. Si la madre padece acondroplasia, informarle de que el parto se realizará por cesárea debido al característico tamaño pequeño de la pelvis (8). Una madre afectada por acondroplasia puede desarrollar problemas respiratorios durante el tercer trimestre del embarazo, por lo que se deben realizar estudios básicos de funcionamiento pulmonar. La acondroplasia homocigótica puede ser diagnosticada en fase prenatal a través de los tests moleculares en el feto, tanto por la muestra del villus coriónico como por la amniocentesis. Un embarazo con riesgo de homocigosis debería ser seguido con mediciones por ultrasonidos a las 14, 16, 18, 22 y 24 semanas de gestación para diferenciar homocigosis o heterocigosis de los parámetros normales de crecimiento.
9. Cuando ambos progenitores son de estatura baja desproporcionada, evaluar la posibilidad de heterocidosis u homocigosis doble (19) para la acondroplasia. Algunas formas de heterocigosis doble derivan en problemas que suponen una amenaza para la vida; los bebés con acondroplasia homocigótica normalmente nacen muertos o mueren al poco tiempo de nacer.

### **REVISIONES MÉDICAS DESDE EL NACIMIENTO HASTA LA EDAD DE UN MES: RECIÉN NACIDOS**

#### **Examen**

1. Confirmar el diagnóstico por estudios radiográficos (el diagnóstico de aproximadamente el 20% de pacientes con acondroplasia se retrasó en el pasado porque no había sospechas en los exámenes físicos del recién nacido, y en consecuencia no se solicitaban radiografías).
2. Documentar las mediciones, incluyendo la circunferencia occipital frontal (OFC), la longitud del cuerpo, y el peso; insertar esas mediciones en gráficos de crecimiento específicos para la acondroplasia (Fig.1, 2, y 4-7). Revisar el fenotipo con los padres y estudiar los rasgos encontrados con ambos progenitores siempre que sea posible.
3. La OFC debería ser medida en todas las revisiones pediátricas durante el primer año (Fig. 4 y 5).

#### **Guía preventiva**

1. Estudiar con los padres los rasgos específicos de acondroplasia encontrados, incluyendo los siguientes:
  - La herencia autosomal dominante: aproximadamente el 75% de los casos son mutaciones nuevas. Hay informes de mosaicismo de línea germinal (en el que

algunas células germinales derivan de una línea celular normal y algunas de una línea celular con una mutación), pero el riesgo de recurrencia en casos esporádicos es menor del 1%.

- La mayoría de los individuos con acondroplasia tienen inteligencia normal y una esperanza de vida normal.
- Aunque pueden surgir problemas serios durante la infancia, estos problemas afectan sólo a entre un 5% y 10% de los niños con acondroplasia.
- Las hormonas del crecimiento, otras terapias con medicamentos y los suplementos alimenticios o vitamínicos no son efectivos para aumentar significativamente la estatura. La terapia con hormona del crecimiento puede dar lugar a un aumento **transitorio** en la tasa de crecimiento; sin embargo los efectos saludables disminuyen al continuar el tratamiento. Ningún estudio ha demostrado claramente un beneficio significativo respecto a una estatura adulta definitiva (Notas 24,25), por lo que de elegirse, este tratamiento deberá considerarse únicamente dentro de un marco experimental. El elongamiento recurriendo a una variedad de técnicas se ha utilizado más fuera que dentro de Norteamérica. El tratamiento puede lograr incrementos sustanciales en la altura definitiva (Notas 26,27) pero se trata de un proceso arduo, no exento de riesgos y costoso. La mayoría de las familias eligen modificar el entorno para acomodar al niño en vez de hacerlo al revés.
- Se han desarrollado curvas especiales de crecimiento para la acondroplasia así como gráficos de desarrollo infantil (Fig. 1-7). La altura adulta final estimada para personas con acondroplasia es de aproximadamente 4 pies (122 cm.).

## 2. Estudiar las siguientes posibles complicaciones médicas graves y los métodos de prevención:

- La muerte súbita de un niño se da aproximadamente, en ausencia de evaluación agresiva, entre el 2% y el 5% de todos los niños con acondroplasia (28,29). La causa parece ser la apnea central secundaria a la compresión de arterias al nivel del foramen mágnum (28). Además el foramen mágnum universalmente pequeño puede dar lugar a una mielopatía **cervical alta** (30,31). Sin embargo esos dos riesgos se pueden minimizar con una evaluación e intervención apropiadas (31). Debería aconsejarse a los padres que usaran, durante el mayor tiempo posible, un asiento o cochecito infantil con una espalda firme que sostenga el cuello y un asiento de seguridad para el coche orientado hacia la parte trasera. Deberían evitar el uso de elementos como suspensiones mecánicas o cabestrillos para limitar el movimiento incontrolado de la cabeza alrededor del pequeño foramen mágnum. Hay ejemplos de niños con acondroplasia que no mostraron ninguna anomalía clínica en los exámenes, que eran asintomáticos, y que murieron por esta causa. Por todo ello, y ya que se trata de salvar vidas, el cuidado de cada niño con acondroplasia debería incluir una evaluación de los riesgos de la articulación craneocervical, que comprenda el historial y un examen neurológico cuidadoso, neuroimágenes y polisomnografía (31). Las neuroimágenes pueden ser por tomografía computerizada (CT) con cortes delgados y ventanas óseas (31) o por imágenes de resonancia magnética (MRI) (32,33), teniendo ambos sistemas beneficios y desventajas: la CT permite una comparación directa del tamaño del foramen mágnum con los estándares de acondroplasia publicados y a menudo se puede realizar sin sedación ni anestesia, pero no permite una visualización directa de los elementos neuronales interesados; la MRI sí proporciona una evaluación directa de la base del cerebro y la médula alta, pero no existen estándares para la estimación del tamaño foraminal por MRI, y normalmente no se puede llevar a cabo sin sedación. El rápido desarrollo de la tecnología de la imagen sugiere que en un futuro habrá métodos alternativos apropiados.

- Si se encuentran problemas severos (ej. anomalías importantes en la exploración neurológica, tales como hipotonía profunda o espasmo del tobillo mantenido; tamaño del foramen mágnum significativamente reducido en comparación con el estándar de acondroplasia; deformación sustancial de la médula cervical alta; episodios hipoxémicos con saturaciones de oxígeno mínimas por debajo del 85%) (31), habrá que remitir a los padres a un neurocirujano o a otro médico con práctica y experiencia en el cuidado y tratamiento de problemas neurológicos de niños con acondroplasia (34).
- La hidrocefalia es un riesgo crónico pero lo más probable es que se desarrolle durante los dos primeros años (35). La OFC debería ser cuidadosamente monitorizada durante este tiempo. Si la OFC es grande o supera los percentiles de la circunferencia de la cabeza en la gráfica específica para la acondroplasia lo apropiado es remitir al niño a un neurólogo pediátrico o a un neurocirujano pediátrico. La CT o MRI básica (realizada conjuntamente con imágenes de la articulación craneocervical) son valiosas si existe sospecha de hidrocefalia. Habría que considerar la repetición de neuroimágenes si hay aceleración del crecimiento de la cabeza comparado con los estándares para la acondroplasia u otras señales como protuberancias, fontanela dura o síntomas de letargo inusual o desarrollo de una irritabilidad intratable. Tanto la ventriculomegalia como un líquido extraaxial excesivo son factores benignos de la acondroplasia (35) y no deberían interpretarse como indicativo de la necesidad de colocación de un catéter. Se puede recurrir a la ultrasonografía neural para hacer un seguimiento de estos hallazgos clínicos.
- La enfermedad pulmonar restrictiva ocurre en menos del 5% de los niños con acondroplasia menores de 3 años (Nota 36). El hecho de vivir a una altitud elevada incrementa significativamente el riesgo de desarrollar problemas restrictivos. Si hay señales de agotamiento respiratorio o evidencia de escaso aumento de peso pese a la adecuada ingesta de calorías, habría que considerar una oximetría del pulso (mientras come, cuando llora y durante el descanso) para monitorizar la oxigenación.
- La mayoría de los niños con acondroplasia desarrolla cifosis toracolumbar. Una cifosis más severa está asociada con la posición sentada sin apoyo antes de que haya una adecuada fuerza muscular del tronco (37,38). Debería aconsejarse a los padres que eviten la posición sentada sin apoyo y los dispositivos que provoquen una posición sentada curva o en forma de "C", como cochecitos "estilo paraguas" y asientos suaves de lona durante el primer año de vida. Deberían recomendarse los asientos para comer que mantienen una postura erguida. Si empezara a desarrollarse una cifosis severa, considerar una evaluación quirúrgica pediátrica ortopédica para determinar la necesidad de refuerzos.
- La complicación habitual de estenosis espinal raramente se da en la infancia pero se manifiesta en individuos de más edad con entumecimiento, debilidad y reflejos alterados del tendón profundo (30). La cifosis toracolumbar severa es un mecanismo que puede dar lugar a estenosis espinal. Es por eso que se desaconseja la posición sentada sin apoyo antes de que exista una adecuada fuerza muscular del tronco.
- El riesgo de la anestesia (39): si un individuo con acondroplasia necesita anestesia y cirugía se deberían tener en cuentas los siguientes aspectos:
  - (a) Hay que manipular el cuello con cuidado porque el movimiento descontrolado del cuello (como puede ocurrir con la intubación) podría ocasionar una compresión involuntaria de la médula secundaria a la constricción del foramen mágnum.
  - (b) Asegurarse cuidadosamente de que las dosis de los medicamentos son apropiadas al tamaño.
  - (c) El acceso a las venas a veces es difícil por la falta de la extensión completa en el codo.

- (d) En general, debería evitarse la anestesia espinal, especialmente en caso de cifosis o lordosis lumbar severa, debido a la limitación de espacio en el canal espinal.
  - (e) La anestesia general debería ser considerada muy seriamente en los partos por cesárea de las mujeres embarazadas con acondroplasia (todas requieren cesárea por las pelvis contraídas), ya que el uso de la anestesia epidural en estas mujeres requiere especial práctica y habilidad (40).
3. Estudiar las potenciales implicaciones psicosociológicas relacionadas con la baja estatura desproporcionada tanto para los padres como para el bebé. Remitir al individuo o al progenitor afectado a un grupo de apoyo como Little People of America (ver también "Resources for New Parents"). Si los padres no desean unirse a un grupo, pueden querer conocer o hablar con otros individuos afectados o con sus padres. Recordar a los padres que la mayoría de los individuos con acondroplasia llevan vidas productivas e independientes.
  4. Estudiar con los padres la manera de comunicar a la familia y amigos el problema de crecimiento de su hijo.
  5. Proporcionar a los padres libros y folletos educativos (ver "Resources for New Parents").
  6. Estudiar los problemas funcionales reales de los individuos afectados.
  7. Estudiar los recursos individuales de apoyo como la familia, la iglesia, los trabajadores sociales, psicólogos o amigos.
  8. Revisar el diagnóstico prenatal y los riesgos de recurrencia para embarazos posteriores.

### **REVISIONES MÉDICAS DESDE EL MES HASTA EL AÑO DE EDAD: LA INFANCIA**

#### **Examen**

1. Para los niños no diagnosticados en el periodo recién nacido, establecer neuroimagen y polisomnografía en el momento del diagnóstico.
2. Evaluar crecimiento y desarrollo en comparación sólo con niños con acondroplasia (Fig.1-7).
3. Realizar exploración física.
4. Revisar el crecimiento de la cabeza en las gráficas específicas para acondroplasia de la circunferencia de la cabeza.
5. Remitir al niño a un neurólogo pediátrico o a un neurocirujano pediátrico si el tamaño de la cabeza es desproporcionadamente grande o supera los percentiles; si hay señales o síntomas de hidrocefalia, o si hay indicadores de posible compresión de la articulación craneocervical, incluyendo reflejos excesivamente enérgicos, reflejos asimétricos, espasmo de tobillo, hipotonía extrema o preferencia de mano precoz (10,35).
6. Considerar la repetición de estudios de neuroimágenes si hay una aceleración del crecimiento de la cabeza, hipotonía severa persistente, o cualquier señal de compresión de la articulación cráneo cervical (31-34). El crecimiento del foramen mágnum se puede comparar con los estándares específicos para la acondroplasia.
7. Comprobar y estudiar el desarrollo motor; anotarlos en los gráficos de referencia para acondroplasia. Esperar retraso motor pero no retraso social ni cognitivo (12,13). Comprobar otitis media serosa. Revisar los riesgos entre los 6 y 12 meses. Entre los 9 y los 12 meses debería realizarse una evaluación formal audiométrica comportamental. El retraso en el lenguaje podría presentarse secundario a la pérdida conductiva de audición.
8. Continuar monitorizando la progresión de la cifosis en la articulación toracolumbar. Se recomienda a los padres que eviten trasladar al niño con acondroplasia en posiciones curvadas (asientos C). Algunos tipos de transportes para niños, suspensiones mecánicas, chalecos, y cochecitos tipo paraguas tienden a aumentar el riesgo de corvadura. Debería evitarse la posición sentada sin apoyo y habría que instruir a

padres y terapeutas para que proporcionen apoyo en la espalda durante el primer año de vida. Si empezara a desarrollarse una cifosis severa considerar una evaluación ortopédica quirúrgica pediátrica, para determinar si es necesaria algún refuerzo.

9. Ser consciente de que la rotación externa de las caderas está presente habitualmente y normalmente desaparece espontáneamente cuando el niño empieza a soportar su peso. Este hecho no requiere refuerzos para el niño.

#### Guía preventiva

1. Revisar el apoyo personal disponible para la familia.
2. Revisar el contacto con grupos de apoyo.
3. Observar el estado emocional de los padres y las relaciones interfamiliares.
4. Estudiar los servicios de intervención precoz y la importancia de experiencias normales de socialización con otros niños.
5. Preguntar a los padres si han instruido a los miembros de la familia sobre la acondroplasia; estudiar los ajustes entre hermanos.
6. Revisar el incremento del riesgo de otitis serosa media debido al corto tamaño de las trompas de Eustaquio. Indicar la conveniencia de un examen de oído en caso de infección persistente o severa del tracto respiratorio superior o cuando los padres sospechen que hay dolor de oído.
7. Aconsejar a los padres que eviten transportar al niño en soportes que lo curven. Esto no se refiere a los asientos de seguridad para el coche, que deberían ser usados siempre durante los desplazamientos en automóvil. Debería usarse un asiento de seguridad para el coche orientado hacia la parte trasera con el máximo peso admitido por un asiento convertible, unas 25-30 libras (11,3-13,6 kg.).
8. Estudiar la posibilidad de solicitar por la vía más apropiada Ingresos Suplementarios para Seguridad.

#### **REVISIONES MÉDICAS DE 1 A 5 AÑOS DE EDAD: PRIMEROS AÑOS DE LA NIÑEZ**

#### **Examen**

1. Evaluar el crecimiento y desarrollo del niño según las tablas de crecimiento para la acondroplasia.
2. Continuar el seguimiento de la proporción del crecimiento de la circunferencia de la cabeza según las tablas de crecimiento específicas para la acondroplasia.
3. Continuar observando la corvadura toracolumbar (cifosis). Estudiar evitar el uso de andadores, chalecos o sistemas de transporte en la espalda. Cualquier cifosis presente debería desaparecer cuando el niño empieza a soportar peso. Suele desarrollarse lordosis lumbar pero raramente requiere una intervención específica. Puede tardar en soportar su peso y andar, sin embargo, se espera que lo consiga entre los 2 y los 2,5 años. Cuando empieza a soportar su peso, la rotación externa de las caderas debería corregirse sola hacia una orientación normal al cabo de 6 meses.
4. Prever cierto arqueamiento en las piernas. Muchos niños tendrán también inestabilidad de los tejidos suaves que rodean la rodilla así como torsión tibial interna. Si la deformidad posicional y la inestabilidad ocasionan dificultades al andar, un movimiento forzado de la rodilla (movimiento lateral o medial descontrolado al desplazar el peso), o dolor crónico, consultar con un ortopedista pediátrico (14).
5. Comprobar las caderas del niño en relación a las contracturas en la flexión de la cadera. Si estuviera indicado, prescribir ejercicios que puedan reducir la lordosis lumbar y las contracturas en la flexión de la cadera. Comprobar la rotación externa de las caderas. Remitir al niño a un ortopedista pediátrico si fuera necesario.
6. Examinar la audición todos los años. Si la historia otológica, el examen auditivo o el desarrollo del discurso hicieran surgir dudas sobre la audición debería obtenerse una evaluación audiológica formal.
7. Realizar una evaluación del discurso a los 2 años como muy tarde. Si el discurso se retrasa debería excluirse una pérdida auditiva conductiva atribuible a una otitis media serosa crónica.
8. Vigilar la apnea obstructiva del sueño secundaria a una vía de aire de menor tamaño que la media y a hipertrofia adenoidal fisiológica (42-44). La mayoría de los niños con

acondroplasia roncan. Sin embargo, si se sospecha de apnea obstructiva o respiración desordenada durante el sueño (retracción aumentada, paradas glotales, ahogo, respiración intermitente, apnea, suspiros profundos compensatorios, enuresis secundaria, despertar nocturno recurrente o emesis), se debe realizar una evaluación pulmonar adicional y una polisomnografía.

9. Ser consciente de que el reflujo gastroesofágico puede ser más común en niños con acondroplasia y más aún en aquellos con complicaciones neurorrespiratorias (45). Si el reflujo es severo, además de los tratamientos habituales, considerar enviarlo a un especialista pediátrico con experiencia en el tratamiento de bebés y niños con reflujo gastroesofágico.
10. No interpretar un sudor mayor de lo habitual como indicativo de problemas médicos serios; es normal en niños con acondroplasia.
11. En las raras ocasiones en que el diagnóstico de acondroplasia se retrasa más allá del año determinar la necesidad de neuroimágenes en base a las señales y síntomas clínicos.

### **Guía preventiva**

1. Considerar la adaptación del hogar al niño para que puede ser independiente (ej. bajar los enchufes de la luz, usar palancas en las manillas de las puertas y en los tapones de la fregadera, hacer el aseo accesible, y proporcionar taburetes) (ver "Resources for New Parents").
2. Determinar la necesidad de una consulta sobre terapia ocupacional.
3. Estudiar la adaptación de ropa apropiada a la edad con cierres sin corchetes, de fácil apertura y presillas insertables.
4. Estudiar la adaptación de juguetes, especialmente triciclos, para acomodar las extremidades cortas.
5. Estudiar la adaptación del servicio para permitir un uso cómodo e independiente, con una varita alargada para la limpieza, si fuera necesario.
6. Estudiar el uso de un taburete para que no le cuelguen los pies al sentarse. Los pies tienen que estar apoyados mientras el niño está sentado a la mesa, en una silla o en el servicio. Un cojín en la espalda puede hacer falta para mantener una buena postura y prevenir el dolor de espalda crónico. Para una protección óptima aconsejar a los padres el uso de una silla de seguridad convertible para el coche orientada hacia la parte trasera, con el peso y altura máximos permitidos por el fabricante de la silla (46). Una silla orientada hacia la parte trasera proporciona la mejor protección y ángulo de apoyo para un niño con macrocefalia y displasia ósea. Las sugerencias sobre intervención en el comportamiento orientadas a promover la continuidad de la posición orientada hacia la parte trasera durante el mayor tiempo posible pueden resultar beneficiosas para los padres. (47).
7. Revisar el control del peso y los hábitos de comida para evitar la obesidad, que a menudo se convierte en un problema hacia la mitad final de la infancia.
8. Estudiar los esfuerzos de ortodoncia en el futuro y la posible necesidad de una evaluación de ortodoncia temprana para considerar una expansión palatal.
9. Animar a la familia a desarrollar actividades en las que el niño pueda participar; evitar la gimnasia, zambullidas, trampolines y deportes de choque.
10. Estudiar cómo hablar con el niño y los amigos o miembros de la familia de la baja estatura.
11. Animar a la asistencia preescolar para que el niño aprenda a socializarse de manera apropiada a su edad, y trabajar con los padres para preparar al profesorado y a los otros niños de forma que el niño no reciba privilegios especiales innecesarios.
12. Estudiar el uso del servicio en la escuela y las adaptaciones especiales que la escuela requiera dada la baja estatura del niño (ver "Resources for New Parents").

### **REVISIONES MÉDICAS DE LOS 5 A LOS 13 AÑOS: ÚLTIMOS AÑOS DE LA NIÑEZ**

#### **Examen**

1. Evaluar y revisar el crecimiento, desarrollo y adaptación social del niño.
2. Trazar gráficos de medidas para la acondroplasia de peso y altura (Fig. 6 y 7).
3. Revisar el control del peso (48). Tal vez haya que restringirle la ingesta de comida y deba comer menos que un niño de altura normal.
4. Completar un examen físico de orientación general y neurológica.

5. Comprobar anualmente los reflejos del tendón profundo en busca de asimetría o reflejos aumentados que sugieran estenosis espinal.
6. Continuar evaluando el historial en busca de posible apnea obstructiva del sueño
7. Examinar la audición cada año.

### **Guía preventiva**

1. Determinar si está preparado para asistir a la escuela.
2. Estudiar la adaptación de la escuela y del profesorado a un niño de baja estatura. (ver "Resources for New Parents").
3. Preparar al niño para las preguntas y la curiosidad de los otros. Asegurarse de que el niño o la niña saben explicar por qué son bajos y saben pedir ayuda de forma apropiada. Los niños con acondroplasia suelen estar dentro de los programas educativos regulares.
4. Sugerir a la escuela adaptaciones respecto a puertas pesadas, tiradores altos, acceso a la pizarra, apoyo para los pies, y una mesa adecuada al tamaño. Asegurarse también de que el niño puede utilizar el aseo de forma autónoma (ver "Resources for New Parents").
5. Aconsejar a los padres el uso de una silla de seguridad para niños con un arnés completo con el peso máximo autorizado por el fabricante de la silla y con el mejor ajuste posible para el cinturón de seguridad de la silla.
6. Revisar la socialización y la independencia externa.
7. Estudiar el contacto con grupos de apoyo. Son especialmente valiosos a esta edad.
8. Considerar la obtención de una evaluación ortopédica cuando el niño tiene aproximadamente 5 años para hacer planes apropiados de tratamiento si fuera necesario.
9. Poner énfasis en la postura correcta y animar al niño a reducir conscientemente la lordosis lumbar "metiendo las nalgas". Si la lordosis es severa, considerar una terapia física para enseñarle a reforzar la musculatura abdominal baja y la rotación pélvica.
10. Desarrollar un programa de actividades con actividades aceptables como la natación y el ciclismo. El niño debería evitar la gimnasia y los deportes de choque por el riesgo potencial de complicaciones neurológicas secundarias a la estenosis espinal cervical. Si juega al fútbol, debería prohibírsele golpear el balón con la cabeza.
11. Revisar el estado de la ortodoncia y el discurso.

## **REVISIONES MÉDICAS DE LOS 13 A LOS 21 AÑOS: DE LA ADOLESCENCIA A LOS PRIMEROS AÑOS DE LA EDAD ADULTA**

### **Examen**

1. Continuar registrando los parámetros de crecimiento.
2. Revisar el control del peso y la dieta.
3. Monitorizar en busca de cualquier señal o síntoma de compresión nerviosa y comprobar los reflejos del tendón profundo, tono y hallazgos sensoriales, si estuviera indicado.
4. Continuar evaluando el historial en busca de una posible apnea del sueño obstructiva.

### **Guía preventiva**

1. Verificar la adaptación social.
2. Estudiar el diagnóstico con el adolescente para asegurarse de que tiene el vocabulario y comprende la naturaleza genética de la acondroplasia.
3. Estudiar la contracepción que debería ser discutida tanto con varones como con mujeres. Las mujeres con acondroplasia son habitualmente fértiles. La contracepción oral no debería ser utilizada durante un tiempo prolongado porque las mujeres con acondroplasia tienen un riesgo más alto de fibroides uterinos, que pueden verse agravados por la contracepción oral. Sin embargo el uso del diafragma es difícil debido a los brazos cortos. Encontrar el método anticonceptivo adecuado para un uso prolongado puede requerir consulta con un ginecólogo experto. Las mujeres con acondroplasia desarrollan a menudo problemas respiratorios hacia el final de la gestación; por eso son recomendables estudios básicos de la función respiratoria en la primera fase de la gestación. Todas las mujeres embarazadas con acondroplasia requerirán parto por cesárea debido al pequeño tamaño de la pelvis. La anestesia espinal no se recomienda por la

estenosis espinal, y a la mayoría de las mujeres con acondroplasia se les debería aplicar anestesia general para el parto por cesárea. Si el compañero de la mujer con acondroplasia tiene una estatura dentro de la media, el riesgo de que el niño tenga acondroplasia será del 50%. Si el compañero tiene también baja estatura, el riesgo específico de recurrencia y la posibilidad de que el niño se vea severamente afectado deberán ser determinados a fin de atender debidamente la gestación y al recién nacido. El diagnóstico prenatal debería ser estudiado para facilitar la atención durante la gestación y garantizar un parto óptimo (18).

4. Revisar la ortodoncia.
5. Continuar el asesoramiento sobre el peso (Nota 48,49).
6. Animar a la familia y a la persona afectada a establecer objetivos laborales y vitales altos y apropiados, igual que otros miembros de la familia. Ayudar en la adaptación a una vida independiente y en la obtención del permiso de conducir. Los conductores requieren habitualmente un vehículo adaptado con pedales alargados; existen alargadores que pueden ser fácilmente montados y desmontados cuando se necesiten. Las familias pueden querer trabajar con un especialista en rehabilitación de conductores que está cualificado para evaluar las necesidades de transporte del conductor y que puede facilitar una lista de modificaciones apropiadas para el vehículo. Los nombres de técnicos cualificados se pueden obtener contactando con un centro de rehabilitación local o con la Asociación de Especialistas en Rehabilitación de Conductores (609-844-4433) (Nota 50). En la mayoría de los casos será necesario un justificante para desactivar el airbag, porque incluso con los pedales alargados, el corto tamaño de los brazos descartará una posición a la distancia adecuada del airbag de 10-12 pulgadas (25,4-30,5 cm) (Nota 47). Las personas que deseen tener un interruptor para activar y desactivar el airbag deben leer un folleto informativo y enviar una petición oficial a la National Highway Traffic Safety Administration (888-DASH-2-DOT [www.nhtsa.dot.gov]). La obtención del permiso no garantiza sin embargo una respuesta positiva del comerciante del vehículo (51).
7. Considerar estudios universitarios, preparación profesional y otros planes después de la Enseñanza Secundaria.
8. Fomentar la independencia.
9. Continuar animando a la participación en actividades sociales y grupos de apoyo. Es especialmente útil a estas edades.
10. Ayudar en el paso a la edad adulta.

Comité de Genética 2003-2004  
G.Bradley Schaefer, MD, Presidente  
Marilyn J. Bull, MD  
Joseph H. Hersh, MD  
Celia I. Kaye, MD, PhD  
Nancy J. Mendelsohn, MD  
John B. Moeschler, MD  
Howard M. Saal, MD  
Chris Cunniff, MD  
    Presidente Comité Anterior  
Tracy L. Trotter, MD  
    Miembro Comité Anterior

Colaboradores  
Judith G. Hall, OC, MD  
Richard M. Pauli, MD, PhD

Enlaces  
James D. Goldberg, MD  
    Colegio Americano de Obstetras  
    y Ginecólogos  
James W. Hanson, MD  
    Instituto Nacional de Salud Infantil  
    y Desarrollo Humano  
Colegio Americano de Genética Médica  
Michele Ann Lloyd-Puryear, MD, PhD  
    Recursos de Salud y Administración de

Servicios  
Sonja A. Rasmussen, MD  
Centros para el Control y Prevención de  
las Enfermedades

Plantilla  
Paul Spire

## RECURSOS PARA PADRES

Little People of America, Inc.  
PO Box 65030  
Lubbock, TX 79464-5030  
www.lpaonline.org  
Parent Coordinators: Grady and Mary Quick  
4240 Oak Grove Dr  
Carrollton, TX 75010

### Libros y Folletos

Kuklin S. *Thinking Big: The Story of a Young Dwarf*. New York, NY: Lothrop, Lee & Shepard Books; 1986

Campbell J, Dorren N. *It's a Whole New View: A Beginner's Guide for New Parents of a Child With Dwarfism*. Lubbock, TX: Little People America Inc; 1998 (available without charge from Little People of America at the address listed above)

*To Celebrate: Understanding Developmental Differences in Young Children With Achondroplasia and Little People, Big Schools—Preparing the School for Your Young Child With Short Stature*. Madison, WI: Midwest Regional Bone Dysplasia Clinic; 1997 (both available at cost from Midwest Regional Bone Dysplasia Clinic, University of Wisconsin, 1500 Highland Ave, Madison, WI 53705-2280)

### Capítulos Resumen

Francomano CA. GeneReviews: achondroplasia. Available at: [www.genetests.org](http://www.genetests.org). Accessed July 16, 2003

Pauli RM. Achondroplasia. In: Cassidy SB, Allanson JE, eds. *Management of Genetic Syndromes*. New York, NY: Wiley-Liss; 2001:9–32

## NOTAS

- American Academy of Pediatrics, Committee on Genetics. Health supervision for children with achondroplasia. *Pediatrics*. 1995;95:443-451
- Horton WA. Fibroblast growth factor receptor 3 and the human chondrodysplasias. *Curr Opin Pediatr*. 1997;9:437-442
- Pauli RM. Achondroplasia. In: Cassidy SB, Allanson JE, eds. *Management of Genetic Syndromes*. New York, NY: Wiley-Liss; 2001:9-32
- Orioli IM, Castilla EE, Scarano G, Mastroiacovo P. Effect of paternal age in achondroplasia, thanatophoric dysplasia, and osteogenesis imperfecta. *Am J Med Genet*. 1995;59:209-217
- Shiang R, Thompson LM, Zhu YZ, et al. Mutations in the transmembrane domain of FGFR3 cause the most common genetic form of dwarfism, achondroplasia. *Cell*. 1994;78:335-342
- Rousseau F, Bcnaventure J, Legsaal-Mallet L, et al. Mutations in the gene encoding fibroblast growth factor receptor-3 in achondroplasia. *Nature*. 1994;371:252-254
- Bellus GA, Hefferon TW, Ortiz de Luna RI, et al. Achondroplasia is defined by recurrent G380R mutations in FGFR3. *Am J Hum Genet*. 1995;56:368-373
- Francomano CA. GeneReviews: achondroplasia. Available at: www.genetests.org. Accessed July 16, 2003
- Horton WA, Rotter JJ, Rimoin DL, Scott CI, Hall JG. Standard growth curves for achondroplasia. *J Pediatr*. 1978;93:435-438
- Hecht JT, Butler II. Neurologic morbidity associated with achondroplasia. *J Child Neurol*. 1990;5:84-97
- Pyeritz RE, Sack GH Jr, Udvarhelyi GB. Thoracolumbosacral laminectomy in achondroplasia: long-term results in 22 patients. *Am J Med Genet*. 1987;28:433-444
- Todorov AB, Scott CI Jr, Warren AE, Leeper JD. Developmental screening tests in achondroplastic children. *Am J Med Genet*. 1981;9:19-23
- Fowler ES, Glinski LP, Reiser CA, Horton VK, Pauli RM. Biophysical basis for delayed and aberrant motor development in young children with achondroplasia. *J Dev Behav Pediatr*. 1997;18:143-150
- Kopits SE. Surgical intervention in achondroplasia. Correction of bow-leg deformity in achondroplasia. *Johns Hopkins Med J*. 1980;146:206-209
- Thompson NM, Hecht JT, Bohan TP, et al. Neuroanatomic and neuropsychological outcome in school-age children with achondroplasia. *Am J Med Genet*. 1999;88:145-153
- Modaff P, Horton VK, Pauli RM. Errors in the prenatal diagnosis of children with achondroplasia. *Prenat Diagn*. 1996;16:525-530
- Little People of America. Adopting a dwarf child. Available at: <http://lpaonline.org/lpaadoptions.html>. Accessed July 16, 2003
- Allanson JE, Hall JG. Obstetrics and gynecologic problems in women with chondrodysplasias. *Obstet Gynecol*. 1986;67:74-78
- Flynn M, Pauli RM. Double heterozygosity and compound heterozygosity for disorders affecting bone growth. *Am J Med Genet*. 2003;121A:193-208
- Pauli RM, Conroy MM, Langer LO Jr, et al. Homozygous achondroplasia with survival beyond infancy. *Am J Med Genet*. 1983;16:459-473
- Mettler C, Fraser FC. Recurrence risk for sibs of children with "sporadic" achondroplasia. *Am J Med Genet*. 2000;90:250-251
- Henderson S, Silience D, Loughlin J, Bennetts B, Sykes B. Germline and somatic mosaicism in achondroplasia. *J Med Genet*. 2000;37:956-958
- Sobetzko D, Braga S, Rudeberg A, Superti-Furga A. Achondroplasia with the FGFR3 1138g->a (G380R) mutation in two sibs sharing a 4p haplotype derived from their unaffected father. *J Med Genet*. 2000;37:958-959
- Kanaka-Gantenbein C. Present status of the use of growth hormone in short children with bone diseases (diseases of the skeleton). *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2001;14:17-26
- Seino Y, Yamanaka Y, Shinohara M, et al. Growth hormone therapy in achondroplasia. *Horm Res*. 2000;53(suppl 3):53-56
- Vilarubias JM, Ginebreda I, Jimeno E. Lengthening of the lower limbs and correction of lumbar hyperlordosis in achondroplasia. *Clin Orthop*. 1990;250:143-149
- Aldegheri R, Dall'Oca C. Limb lengthening in short stature patients. *J Pediatr Orthop B*. 2001;10:238-247
- Pauli RM, Scott CI, Wassman ER Jr, et al. Apnea and sudden unexpected death in infants with achondroplasia. *J Pediatr*. 1984;104:342-348
- Reid CS, Pyeritz RE, Kopits SE, et al. Cervicomedullary compression in young patients with achondroplasia: value of comprehensive neurologic and respiratory evaluation. *J Pediatr*. 1987;110:522-530
- Hecht JT, Butler II, Scott CI Jr. Long-term neurological sequelae in achondroplasia. *Eur J Pediatr*. 1984;143:58-60
- Pauli RM, Horton VK, Glinski LP, Reiser CA. Prospective assessment of risks for cervicomedullary-junction compression in infants with achondroplasia. *Am J Hum Genet*. 1995;56:732-744
- Bruhl K, Stoeter P, Wietek B, et al. Cerebral spinal fluid flow, venous drainage and spinal cord compression in achondroplastic children: impact of magnetic resonance findings for decompressive surgery at the cranio-cervical junction. *Eur J Pediatr*. 2001;160:10-20
- Rollins N, Booth T, Shapiro K. The use of gated cine phase contrast and MR venography in achondroplasia. *Childs Nerv Syst*. 2000;16:569-575; discussion 575-577
- Keiper GL Jr, Koch B, Crone KR. Achondroplasia and cervicomedullary compression: prospective evaluation and surgical treatment. *Pediatr Neurosurg*. 1999;31:78-83
- Steinbok P, Hall J, Flodmark O. Hydrocephalus in achondroplasia: the possible role of intracranial venous hypertension. *J Neurosurg*. 1989;71:42-48
- Stokes DC, Phillips JA, Leonard CO, et al. Respiratory complications of achondroplasia. *J Pediatr*. 1983;102:534-541
- Hall JG. Kyphosis in achondroplasia: probably preventable. *J Pediatr*. 1988;112:166-167
- Pauli RM, Breed A, Horton VK, Glinski LP, Reiser CA. Prevention of fixed, angular kyphosis in achondroplasia. *J Pediatr Orthop*. 1997;17:726-733
- Berkowitz ID, Raja SN, Bender KS, Kopits SE. Dwarfs: pathophysiology and anesthetic implications. *Anesthesiology*. 1990;73:739-759
- Morrow MJ, Black IH. Epidural anaesthesia for caesarean section in an achondroplastic dwarf. *Br J Anaesth*. 1998;81:619-621
- Hecht JT, Horton WA, Reid CS, Pyeritz RE, Chakraborty R. Growth of the foramen magnum in achondroplasia. *Am J Med Genet*. 1989;32:528-535
- Waters KA, Everett F, Silience DO, Fagan ER, Sullivan CE. Treatment of obstructive sleep apnea in achondroplasia: Evaluation of sleep, breathing, and somatosensory-evoked potentials. *Am J Med Genet*. 1995;59:460-466
- Zucconi M, Weber G, Castronovo V, et al. Sleep and upper airway obstruction in children with achondroplasia. *J Pediatr*. 1996;129:743-749
- Mogayzel FJ Jr, Carroll JL, Loughlin GM, Hurko O, Francomano CA, Marcus CL. Sleep-disordered breathing in children with achondroplasia. *J Pediatr*. 1998;132:667-671
- Tasker RC, Dundas I, Laverty A, Flecher M, Lane R, Stocks J. Distinct patterns of respiratory difficulty in young children with achondroplasia: a clinical, sleep, and lung function study. *Arch Dis Child*. 1998;79:99-108
- American Academy of Pediatrics, Committee on Injury, Violence, and Poison Prevention. Selecting and using the most appropriate car safety seats for growing children: guidelines for counseling parents. *Pediatrics*. 2002;109:550-553
- Automotive Safety Program. *Transporting Children With Special Health Care Needs: Training and Resource Manual*. Indianapolis, IN: Automotive Safety Program; 2000:13-14
- Hecht JT, Hood OJ, Schwartz RJ, Hennessey JC, Bernhardt BA, Horton WA. Obesity in achondroplasia. *Am J Med Genet*. 1988;31:597-602
- Hunter AG, Hecht JT, Scott CI Jr. Standard weight for height curves in achondroplasia. *Am J Med Genet*. 1996;62:255-261
- National Highway Traffic Safety Administration. *Adapting Motor Vehicles for People With Disabilities*. Washington, DC: National Highway Traffic Safety Administration; 2000. Available at: [www.nhtsa.dot.gov/cars/rules/adaptive/brochure/brochure.html](http://www.nhtsa.dot.gov/cars/rules/adaptive/brochure/brochure.html). Accessed February 3, 2004
- National Highway Traffic Safety Administration. *Standardized Child Passenger Safety Training Program: Instructor Guide*. Washington, DC: National Highway Traffic Safety Administration; 2000:F-22-F-23

Todos los informes clínicos de la Academia Americana de Pediatría caducan automáticamente a los 5 años a menos que se confirmen, revisen o retiren en ese plazo.

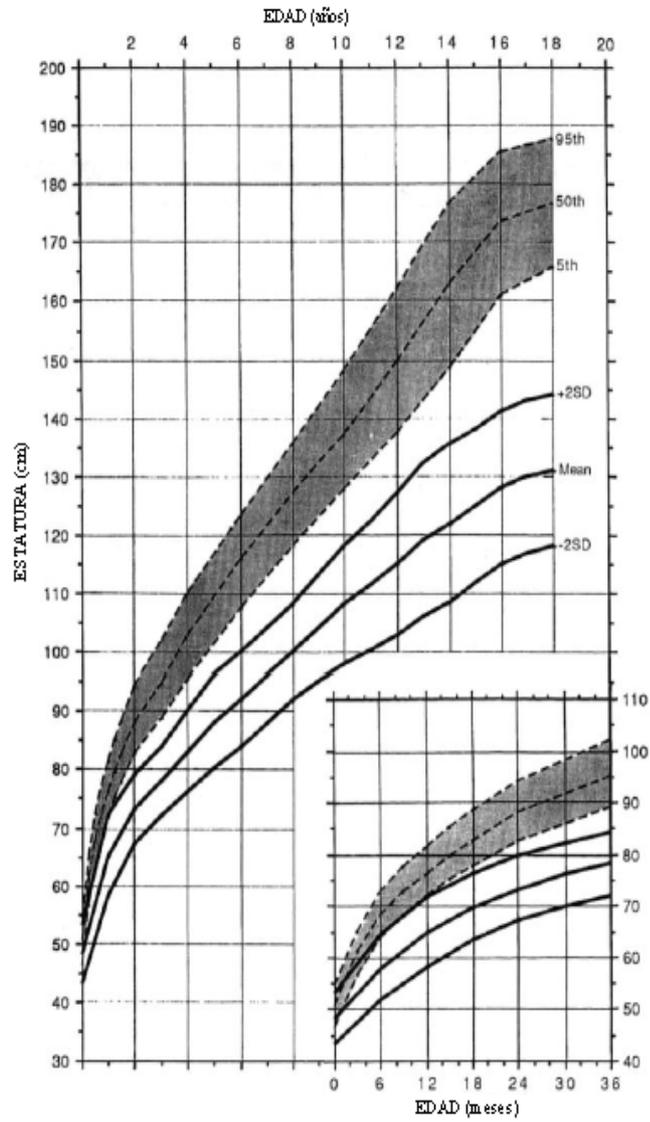


Fig.1. Estatura para varones con acondroplasia (+/- 2,8 desviación estándar) comparada con las curvas estándares normales. El gráfico procede del estudio de 189 varones. (Reproducción autorizada por el Diario de Pediatría. 1978; 93:435-438).

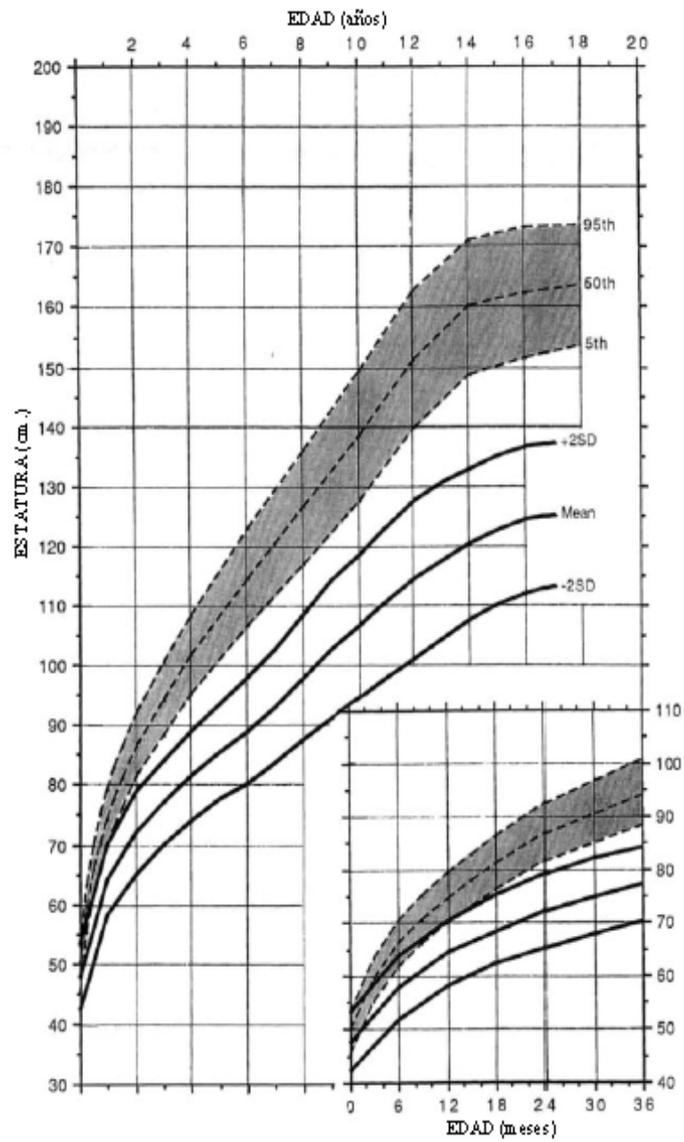


Fig 2. Estatura para mujeres con acondroplasia (+/- 2.8 desviación estándar) comparada con las curvas estándares normales. El gráfico procede del estudio de 214 mujeres. (Reproducción autorizada por el Diario de Pediatría 1978;93:435-438).

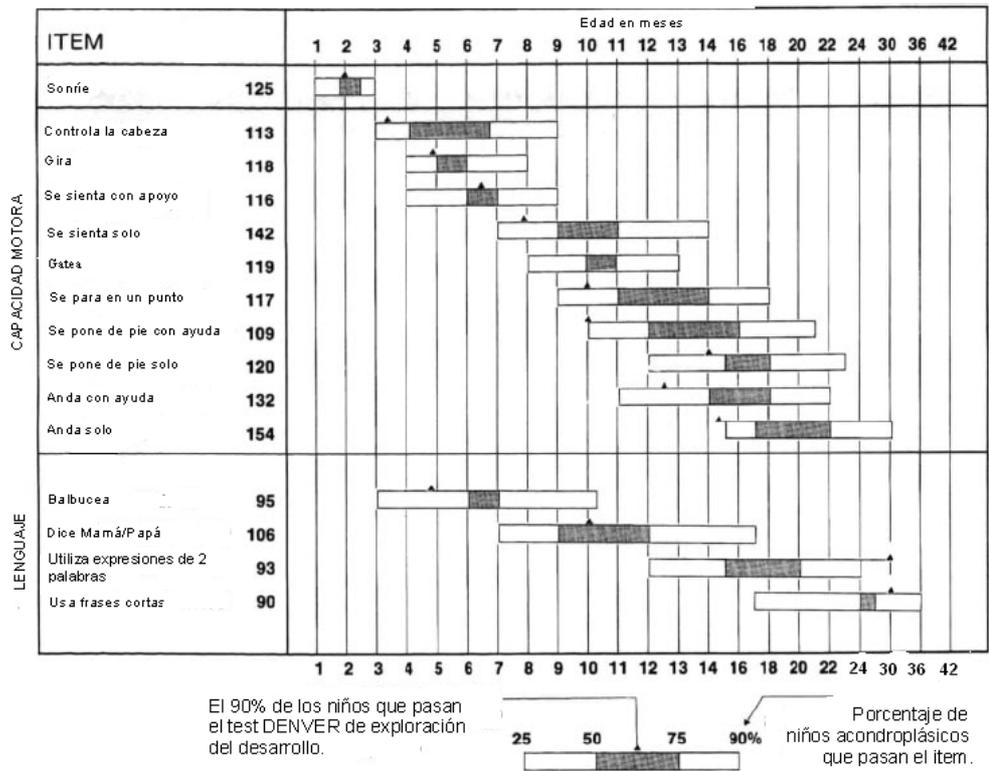


Fig 3. Los tests de exploración del desarrollo en la acondroplasia. La barra del gráfico muestra el porcentaje de niños acondroplásicos que pasan el ítem; el triángulo negro en la parte superior de la barra muestra al edad a la que el 90% de los niños normales pasan el mismo ítem. Los gráficos proceden del estudio de 197 individuos afectados, obtenido por cuestionario. (Reproducción autorizada por el Diario Americano de Genética Médica. 1981;9:19-23).

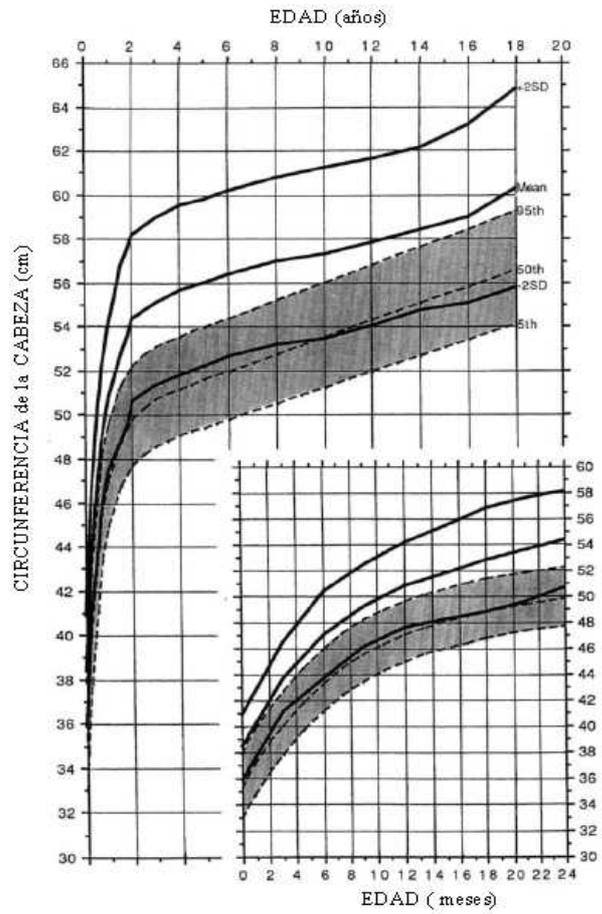


Fig 4. La circunferencia de la cabeza para varones con acondroplasia comparada con curvas normales (líneas discontinuas). El gráfico procede del estudio de 189 varones. (Reproducción autorizada por el Diario de Pediatría.1978;93:435-438.

CUADRO 1. Guía para las revisiones médicas en la acondroplasia

	Prenatal	Infancia: de 1 mes a 1 año de edad					Niñez temprana: de 1 a 5 años de edad					Niñez tardía	Adolescencia
	Neonatal	2 meses	4 me	6 me	9 me	12 me	15 me	18 me	24 me	3 años	4 años	De 5 a 13 años anual	De 13 a 21 anual
<b>Diagnóstico</b>													
Radiografía		Si se sospecha el diagnóstico											
Revisar fenotipo		Si se sospecha el diagnóstico											
Revisar proporciones		Si se sospecha el diagnóstico											
Test molecular (FGFR3)	Ver texto	Si no hay certeza en el diagnóstico											
<b>Asesoramiento Genético</b>													
Intervención precoz		X											
Riesgos recurrencia		X					X						X
Opciones reproducción							X					X	X
Apoyo familiar		X					X		X			X	X
Grupos de apoyo		X					X		X			X	X
Planificación largo plazo							X		X			X	X
<b>Evaluación médica</b>													
Crecimiento/Peso/OFC		X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X	X
Consulta ortopédica													
Consulta neurológica													
Audición							XR		XR		XR	XR	
Preparación vida social							S		S		S	S	
Ortodoncia											R	R	R
Discurso								S/O	S/O	S/O	S/O	O	O
<b>Evaluación médica</b>													
Radiografía sólo para diagnóstico o si hay complicaciones CT/ MRI espina cervical/ cerebro		X											
Polisomnografía		X	Si se indicara → → → → → → → → → → →										
<b>Adaptación social</b>													
Psicosocial					S	S			S			S	S
Comportamiento y desarrollo		S/O	S/O	S/O	S/O	S/O	S/O	S/O	S/O			S/O	S/O
Escuela											O	O	O
Sexualidad													X

Esta guía se corresponde con las recomendaciones de la Academia Americana de Pediatría para las revisiones médicas pediátricas preventivas.

FGFR3: receptor tipo 3 del factor de crecimiento fibroblástico; X: se debe llevar a cabo; S: subjetivo, depende del historial; O: objetivo, a través de un método de evaluación estandarizado; R: estudiar consulta a especialista; →: continuar monitorizando.

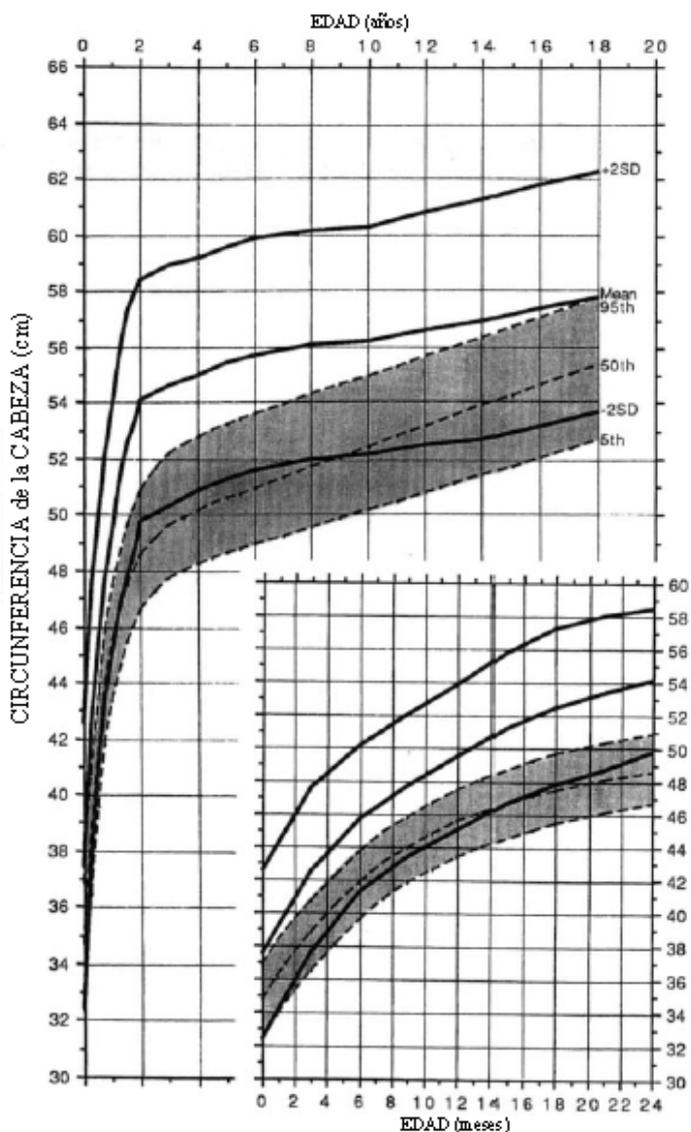


Fig 5. La circunferencia de la cabeza para mujeres con acondroplasia comparada con curvas normales (líneas intermitentes). El gráfico procede del estudio de 145 mujeres (Reproducción autorizada por el Diario de Pediatría. 1978;93;435-438).

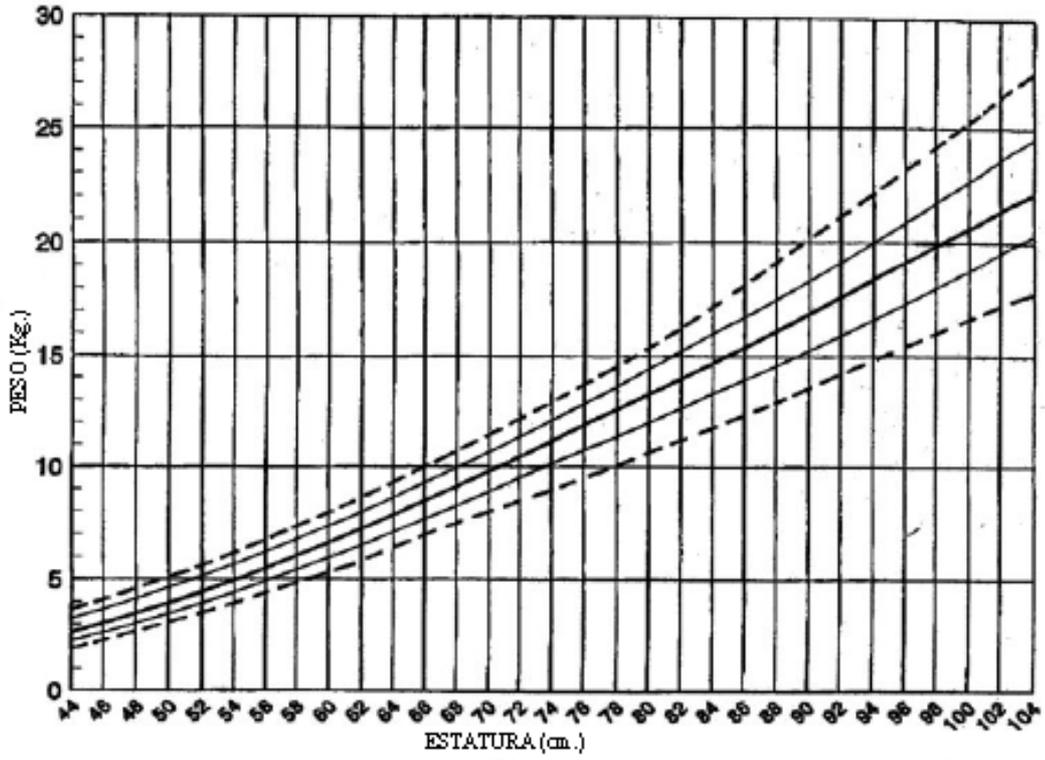


Fig 6. Estándares peso-altura en acondroplasia: varones (Reproducción autorizada por el Diario Americano De Genética Médica. 1996;62:255-261).

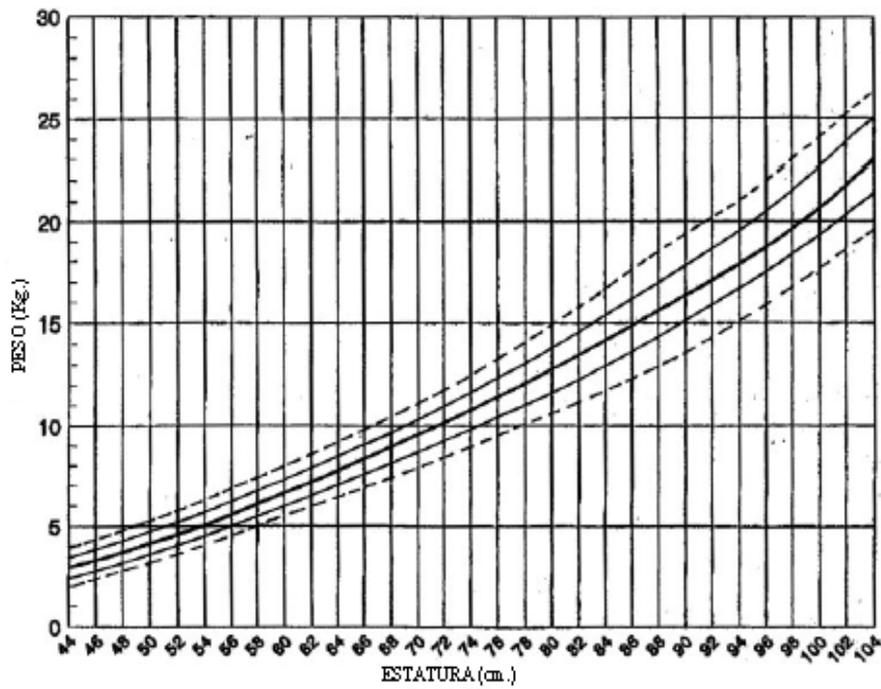


Fig 7. Estándares peso-altura en acondroplasia: mujeres (Reproducción autorizada Por el Diario Americano de Genética Médica. 1996;62:255-261).