

Acondroplasia

Esta ficha reúne información de ayuda a los profesionales implicados en la atención de la discapacidad en su trabajo de evaluación y acompañamiento de personas que padecen estas enfermedades raras. En ningún caso, sustituye a una evaluación individual.

Breve descripción de la acondroplasia

Adaptado de la enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- *Definición:* La acondroplasia es la forma más común de condrodisplasia. Se manifiesta con **enanismo rizomélico, hiperlordosis, braquidactilia, macrocefalia** con prominencia frontal e **hipoplasia del tercio medio facial**.
- *Epidemiología:* A nivel mundial se estima una incidencia de alrededor de 1/25.000 nacidos vivos.
- *Clínica:* Los rasgos clínicos (**estatura baja, rizomelia, tronco largo y estrecho, macrocefalia con prominencia frontal, hipoplasia de la parte central del rostro y puente nasal deprimido**) son visibles al nacer. **La adquisición completa de las habilidades motoras es más lenta** debido a las extremidades cortas, cuello corto y cabeza grande, además de la hipotonía. La hipoplasia del tercio medio facial en combinación con la hipertrofia de adenoides y amígdalas puede dar lugar a una **apnea del sueño obstructiva. La otitis media crónica recurrente puede producir problemas de audición.** La superposición dental es común. La **cifosis toracolumbar** es muy común en la infancia. Las **articulaciones son hiperlaxas y las manos son cortas y en forma de tridente.** Se puede encontrar una **compresión medular a nivel del agujero occipital (foramen magnum)** en la infancia **causando signos piramidales, hipopnea central e hipotonía, y a menudo se produce genu varo.** También hay un **riesgo leve de hidrocefalia con incremento de la presión intracraneal.** Hay un mayor riesgo de **estenosis en la parte lumbar inferior** asociada a las **deficiencias neurológicas, así como de enfermedades cardiovasculares en la edad adulta. La obesidad es frecuente.** Los adultos alcanzan una estatura de 130 cm. (varones) y de 124 cm. (mujeres). Las mujeres afectadas deben dar a luz por cesárea debido al pequeño tamaño de su pelvis.
- *Etiología:* La acondroplasia se debe a mutaciones en el gen del receptor 3 del factor de crecimiento de fibroblastos (FGFR3) que codifica un receptor transmembrana importante en la regulación del crecimiento lineal de los huesos largos, entre otras funciones. Los padres del 80% de las personas afectadas por acondroplasia tienen una estatura normal y se trata en estos casos de una **mutación de novo.** Si uno de los padres está afectado por acondroplasia, hay un riesgo del 50% de transmisión de la enfermedad a la descendencia. La herencia es autosómica dominante. Se recomienda el asesoramiento genético. La acondroplasia homocigota es letal.
- *Manejo y pronóstico:* La **atención clínica es multidisciplinar y la atención precoz es esencial.** Los recién nacidos pueden requerir una descompresión quirúrgica del agujero occipital (foramen magnum) y/o una derivación para la hidrocefalia. Algunos pacientes optan por un alargamiento de las extremidades, procedimiento controvertido. Es

La acondroplasia – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/Acondroplasia_Es_es_HAN_ORPHA15.pdf

necesario el tratamiento de las infecciones de oído y de la otitis serosa media, junto con la evaluación de cualquier problema potencial de audición. En caso de que sea necesaria, se debe considerar la logopedia. El tratamiento de la apnea obstructiva del sueño incluye adenotonsilectomía, pérdida de peso, y/o el uso de dispositivos (presión positiva continua en las vías respiratorias). Una corrección quirúrgica puede reajustar la curvatura de las extremidades inferiores. Los pacientes adultos pueden requerir una laminectomía lumbar para tratar la estenosis vertebral. En la infancia debe controlarse el aumento de peso para evitar complicaciones posteriores. Deben evitarse las actividades que supongan un riesgo de lesión de la articulación craneocervical. Debe ofrecerse un apoyo psicológico y social al niño y a sus familiares. La esperanza de vida es sólo ligeramente inferior a la de la población general, en caso de enfermedad cardiovascular.

La discapacidad en el curso de la acondroplasia

Extraído de la Enciclopedia de Orphanet para el público en general [2]

- **¿Cuáles son las situaciones de discapacidad que derivan de las manifestaciones de esta enfermedad?**

En los niños pequeños, la estatura baja, las extremidades cortas y las deformaciones de las articulaciones hacen más difícil y más lenta la adquisición de la autonomía en las actividades de la vida diaria: caminar, subir escaleras, correr, aprender a vestirse, lavarse, pero también escribir, etc. Los posibles problemas auditivos (sordera debida a la otitis) y del lenguaje pueden retrasar el aprendizaje.

Más adelante, los problemas asociados con la estatura baja y la deformación de las extremidades persisten. A menudo, a esto se suma dolor en las articulaciones que puede dificultar la marcha o la sujeción de objetos.

La estatura baja puede provocar sufrimiento psicológico y aislamiento del niño o del adolescente que puede tener dificultades para aceptarse y/o hacerse aceptar.

Las medidas preventivas asociadas con las ayudas técnicas así como el seguimiento por profesionales de salud especializados en esta enfermedad pueden ayudar a gestionar mejor estas situaciones de discapacidad de la vida diaria.

- **¿Cuáles son las ayudas puestas en marcha para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?**

Un equipo pluridisciplinar constituido por profesionales de pediatría, reumatología, neurología, ORL, cirugía, radiología, fisioterapia, expertos en psicomotricidad, terapia ocupacional, psicología, psiquiatría infantil,...asegurará el seguimiento de los niños y de los adultos a lo largo de toda su vida.

La acondroplasia – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/Acondroplasia_Es_es_HAN_ORPHA15.pdf

Fisioterapia

La fisioterapia tiene un papel importante en el tratamiento de esta enfermedad. Desde los 6 meses de edad, se puede proponer una fisioterapia “activa” para desarrollar los músculos de la espalda y trabajar la extensión de las caderas. Más adelante, los ejercicios permitirán estabilizar o corregir las posibles desviaciones del tronco. En los adultos, las sesiones regulares les permitirán aprender a adoptar posturas adecuadas (mantenerse de pie apoyándose sobre los dos pies, estar sentado,...) y realizar adecuadamente los cambios de posición (ponerse de pie, agacharse, inclinarse...). También favorecen la relajación de la columna vertebral para evitar lumbociáticas y lumbalgias. Una parte indispensable de la reeducación es la realización de un programa de ejercicios diarios.

Psicomotricidad y terapia ocupacional

El seguimiento por un experto en psicomotricidad tiene por objeto asistir el desarrollo motor del niño, todo ello trabajando sobre el aspecto psicológico: ayudándole a tomar conciencia de su esquema corporal (representación que el niño hace de su cuerpo y le permite situarse en el espacio), familiarizándose con diversas experiencias sensoriales, comunicándose y expresando sus emociones. Esto va a ayudar al niño a trabajar su postura, su equilibrio y ejecutar movimientos para adquirir una amplitud necesaria para la realización de acciones de la vida diaria.

Un terapeuta ocupacional (que propone las ayudas técnicas necesarias para la autonomía después de haber analizado las dificultades) puede ayudar a desarrollar la autonomía necesaria para la vida diaria: comer, vestirse, desplazarse...

Logopedia

Las sesiones logopédicas son a veces necesarias para apoyar el desarrollo del lenguaje, especialmente en caso de problemas dentales importantes o de deficiencia auditiva debida a reiteradas otitis mal curadas.

Seguimiento dietético

Los problemas de sobrepeso como la obesidad son frecuentes y se recomienda el seguimiento por un dietista para mantener una alimentación adaptada. Los consejos dietéticos son asimismo beneficiosos frente al riesgo cardiovascular.

Apoyo psicológico

Un apoyo de un psicólogo puede ayudar a hacer frente a los problemas de integración social y gestionar cómo le ven los demás.

- **“Vivir con”: situaciones de discapacidad en la vida diaria**

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida diaria, la vida social?

La acondroplasia causa una discapacidad tanto motora como psicológica. Por este motivo, puede repercutir de manera importante sobre la vida de la persona afectada y sobre la de su familia.

Se pueden utilizar ayudas técnicas con el fin de facilitar el acceso a un entorno cotidiano que no está hecho para una persona de estatura baja: escalera plegable portátil, antena telescópica de bolsillo que permite alcanzar los botones de los ascensores o los tiradores de las puertas, prendas especialmente adaptadas y fáciles de poner.

Es posible la conducción de un vehículo cuando si éste está adaptado para personas con discapacidad (por ejemplo, vehículo equipado con una elevación de los pedales).

La estatura baja causa cansancio o agotamiento y puede impactar en la calidad de vida diaria: la posición sentada con las piernas colgando es agotadora a la larga si la persona no dispone de reposapiés; se puede solicitar la tarjeta de estacionamiento para personas con discapacidad porque la posición de pie y los desplazamientos pueden ser difíciles (un paso de una persona de estatura normal corresponde a 3 pasos de una persona de estatura baja).

Las asociaciones de personas con estatura baja pueden aportar una ayuda eficaz informando sobre toda la problemática de la vida diaria.

Es importante mantener una dieta equilibrada para evitar el sobrepeso. Una actividad física o deportiva regular está altamente recomendada, siempre que no haya problemas médicos particulares. La natación está particularmente recomendada con una salvedad: las inmersiones están contraindicadas para las personas con una afectación de la columna vertebral. Los deportes de contacto como el fútbol o el rugby necesitarán también algunas precauciones, así como hacer volteretas y el trampolín.

La infancia y la adolescencia pueden ser etapas difíciles de superar para aquellos que tienen dificultades para aceptar su diferencia física y ser el foco de la mirada de los demás. Sin embargo, para muchos no supone un problema y tienen una vida personal y profesional plena.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida familiar?

La vida de la familia se ve a menudo alterada. El tratamiento (logopedia, psicomotricidad, fisioterapia...) es restrictivo y algunos padres deben adaptar o abandonar su actividad profesional para ocuparse de su hijo. Pueden surgir entonces preocupaciones financieras, técnicas y administrativas. En la vida diaria, el entorno de la persona (cónyuges, hermanos, cuidadores familiares,...) continúa el apoyo efectuado por los profesionales.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida escolar?

La inteligencia de los niños afectados por acondroplasia no es diferente de la de los otros niños. Estos pueden seguir una escolarización en un medio ordinario, en todo caso con cierta vigilancia especialmente durante los desplazamientos, en el comedor (problemas de accesibilidad) y en las actividades deportivas.

La legislación española establece la obligación de las Administraciones educativas de asegurar los recursos necesarios para los alumnos que presentan necesidades educativas especiales. Los mecanismos de refuerzo que deberán ponerse en práctica tan pronto como se detecten dificultades de aprendizaje podrán ser tanto organizativos como curriculares. Entre otras medidas, podrán considerarse el apoyo en el grupo ordinario, los agrupamientos flexibles o las adaptaciones del currículo. Por tanto, el centro escolar deberá poner en marcha un plan de acogida para facilitar la integración y la resolución de las dificultades que pueda encontrar el niño.

Las adaptaciones pueden ser, por ejemplo, la exención de determinadas actividades físicas o material de apoyo (ordenador, juego doble de libros: uno en el colegio y otro en casa para evitar un mochila pesada, sillas adaptadas con reposapiés para no tener las piernas colgando) o apoyo humano específico para ciertas actividades.

En caso de cirugía para la compresión de la médula, cirugía de las rodillas, o cuando se realiza una cirugía correctora para el alargamiento de las extremidades, el curso escolar o universitario puede resultar afectado por las ausencias debidas a las intervenciones quirúrgicas.

En este tipo de situaciones, las diferentes comunidades autónomas establecen actuaciones de compensación educativa en educación primaria y educación secundaria obligatoria dirigidas a la población hospitalizada o convaleciente en su propio domicilio por prescripción facultativa, teniendo en cuenta las circunstancias específicas del alumno o alumna.

El departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) desarrolla acciones para la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras, dirigido a toda la comunidad educativa. Ofrece servicios de información, orientación y asesoramiento para las familias, alumnado, profesionales y centros escolares a través del mail: escuela@creenfermedadesraras.es.

El Servicio de Atención Educativa de FEDER (inclusion@enfermedades-raras.org), le facilitará apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en el embarazo?

Las mujeres que quieren tener un hijo deben hablar con su médico para preparar lo mejor posible su embarazo. Al inicio del embarazo, se recomienda realizar algunas pruebas que permitan evaluar su capacidad respiratoria. El parto se realiza por cesárea debido a su pelvis estrecha.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida profesional?

Las personas pueden acceder a todos los oficios, excepto aquellos que requieren una estatura o unas capacidades físicas importantes.

La estatura baja puede requerir adaptaciones del puesto de trabajo. Los servicios previstos en cada departamento para la inserción profesional de las personas en situación de discapacidad en relación con el médico de trabajo de su empresa se ocuparán de poner en práctica las adaptaciones que se realizarán específicamente caso a caso por los ergónomos.

Un adulto puede solicitar el reconocimiento de la condición de persona con discapacidad que se solicita en la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imsero).

Para más información, puede consultar los siguientes enlaces:

- [Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad > Empleo y discapacidad](#)
- [Servicio de Información sobre Discapacidad > Empleo y Protección Económica de la Discapacidad](#)

1. Achondroplasie. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, abril de 2013. Dr. Mickael BOBER, Angel DUKER, editores expertos.

www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=148&Disease

2. Con la colaboración de: Dr Catherine Cormier, Centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles adultes, Hôpital Cochin, Paris – Association des Personnes de Petite Taille, APTT

3. Traducción de la versión francesa de febrero de 2016, adaptada por Orphanet-España y validada por la Dra. M^{re} Carmen Martos Jiménez, Área de enfermedades raras de la Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana, FISABIO-Salud Pública, Valencia, julio de 2017

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA



La acondroplasia – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/Acondroplasia_Es_es_HAN_ORPHA15.pdf

| julio de 2017