

# ¿Qué es la acondroplasia?

No se trata solo de la estatura.

La acondroplasia es un tipo de displasia ósea (una enfermedad que afecta a los huesos y cartílagos). Aunque los efectos son más visibles en los brazos, piernas y rostro, afecta a casi todos los huesos del cuerpo. Los efectos generalizados de esta enfermedad pueden causar complicaciones graves, progresivas y permanentes. A pesar de las complicaciones, la acondroplasia no debería impedir tener una vida feliz y plena.

## La acondroplasia

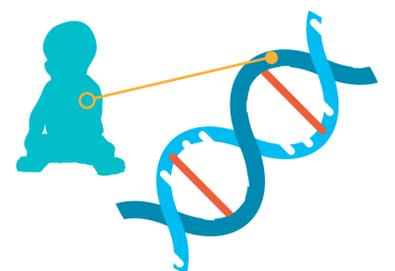


### ES RARA

Uno de cada 25 000 niños nace con acondroplasia y alrededor de 250 000 personas en el mundo padecen esta enfermedad.<sup>1,2</sup>

### ES GENÉTICA

La mayoría de niños con acondroplasia (80%) tienen padres de estatura media, pero en ellos se produce un cambio aleatorio en un gen (mutación) que hace que este no funcione correctamente.<sup>3</sup>



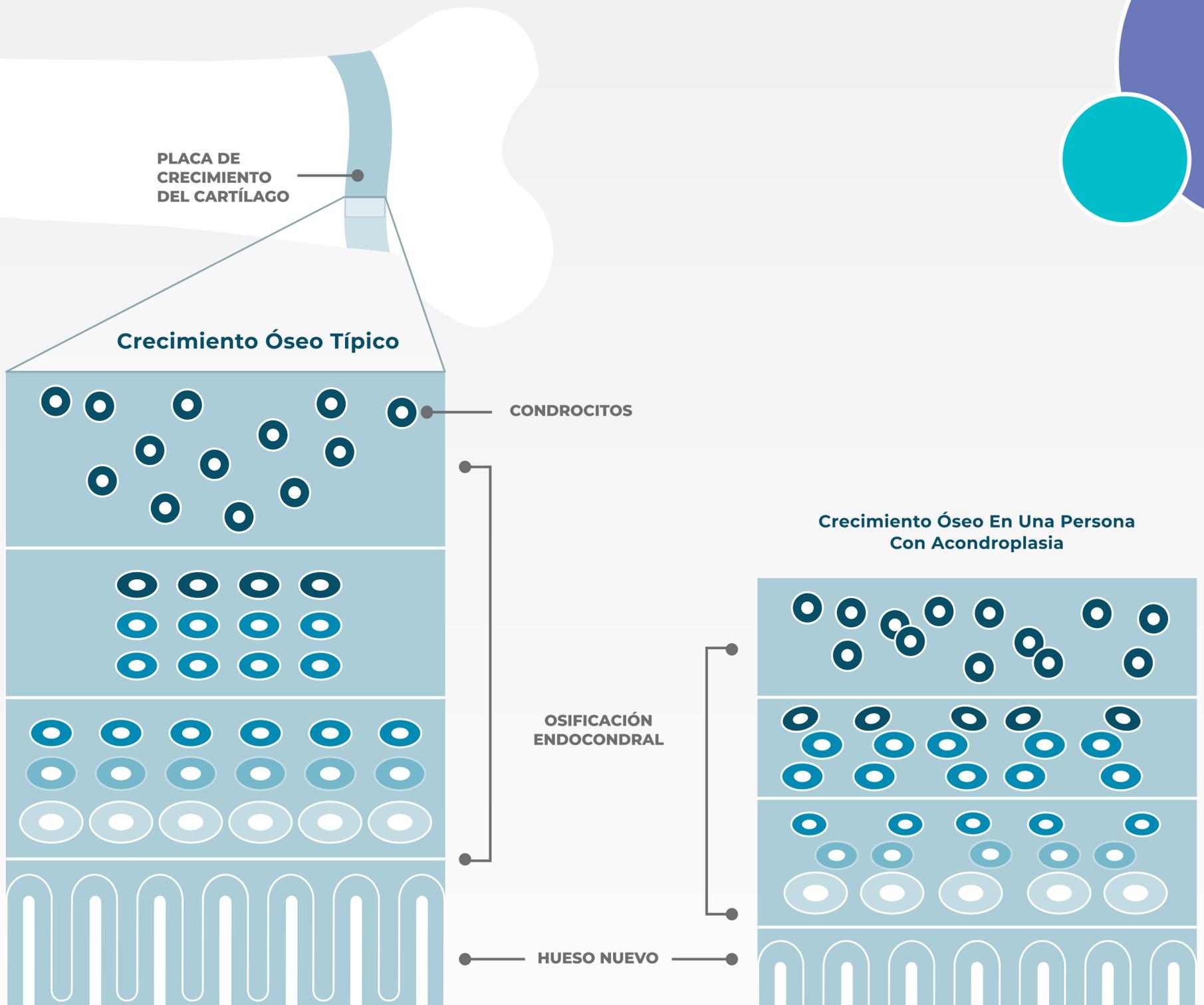
### SE DIAGNOSTICA DE DIFERENTES FORMAS

A veces la acondroplasia se detecta antes del nacimiento en función de ciertos rasgos físicos observados durante la ecografía. Es posible que se necesiten pruebas radiológicas (diagnóstico por imagen) o genéticas para confirmar el diagnóstico. En otros casos, la enfermedad no se diagnostica hasta que nace el niño.

## La Acondroplasia Empieza En Los Huesos

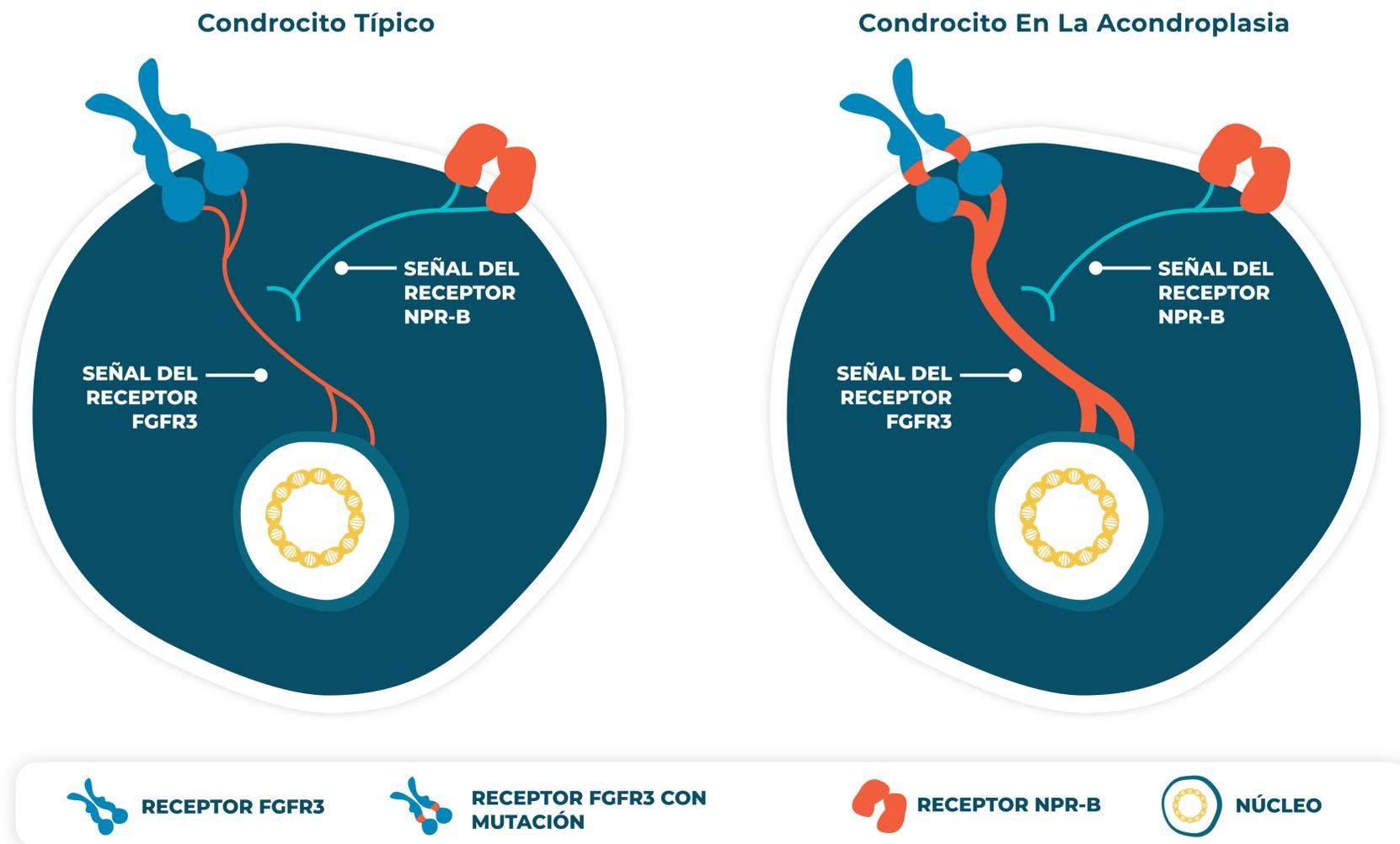
El crecimiento de los huesos empieza antes del nacimiento (en el útero) y se extiende hasta la edad adulta. El proceso tiene lugar en las placas de crecimiento de los huesos, en las que se forma el cartílago que será sustituido por hueso.

Los condrocitos (células del cartílago) se alinean y forman hueso nuevo. Este proceso se llama osificación endocondral y se produce en casi todos los huesos del cuerpo. Los receptores de los condrocitos regulan el proceso enviando y recibiendo señales.



Algunas de estas señales, como las de los receptores NPR-B (receptor B del péptido natriurético), les indican a los huesos que crezcan. Otras, como las de los receptores FGFR3 (receptor 3 del factor de crecimiento de fibroblastos), indican a los huesos que ralenticen el crecimiento.

Normalmente, los receptores FGFR3 solo se «activan» cuando el cuerpo necesita dejar de convertir cartílago en hueso.



En la acondroplasia, un cambio en la estructura del gen *FGFR3* provoca que se envíen *continuamente* señales para reducir el crecimiento óseo. Como los receptores FGFR3 están siempre «activados», las señales para reducir el crecimiento óseo son más fuertes que las que les indican a los huesos que crezcan (provenientes de los receptores NPRB).

**El resultado es que a los condrocitos les cuesta alinearse para formar hueso nuevo y esto afecta al crecimiento.**

## MANTÉNGASE INFORMADO

Si desea más información sobre la vida con acondroplasia, visite:

[ACHONDROPLASIA.COM](https://www.achondroplasia.com)

B:OMARIN®

Bibliografía: 1. Ireland PJ et al. *Appl Clin Genet* 2014;7:117-125. 2. Wynn J et al. *Am J Med Genet A* 2007;143A(21):2502-11. 3. Hecht JT, Bodensteiner JB, Butler IJ. *Handb Clin Neurol* 2014;119:551-63.  
© 2021 BioMarin. Reservados todos los derechos. EU-ACH-00245 Octubre de 2021