

ACONDROPLASIA: POSIBLES EFECTOS SOBRE LA SALUD Y EL DESARROLLO

La Academia Americana de Pediatría (American Academy of Pediatrics, AAP) publicó un informe en junio de 2020 para proporcionar orientación a los profesionales de atención médica sobre cómo monitorear los posibles efectos en la salud asociados a la acondroplasia. Este es un resumen del informe y no es exhaustivo. Este resumen puede presentarle algunos de los síntomas o problemas que su equipo de atención médica puede estar observando y puede ser útil en las conversaciones a la hora de decidir cuál es la atención adecuada.

Tenga en cuenta que la experiencia de cada persona con acondroplasia es diferente. Este resumen no sustituye el consejo médico. Plantee cualquier pregunta que tenga a su equipo de atención médica para manejar cualquier necesidad de atención de la salud.

La información está organizada por rangos de edad para guiarlo en función de dónde se encuentre en su viaje. (Selecione un grupo de edad a la derecha para obtener más información).



LACTANTE
(DEL NACIMIENTO A 1 AÑO)



NIÑO
(DE 1 AÑO A 13 AÑOS)



ADOLESCENTE Y ADULTO JOVEN
(DE 13 AÑOS A 21 AÑOS)



ADULTO
(21 AÑOS O MÁS)



LACTANTE
(DEL NACIMIENTO A 1 AÑO)

En el primer año de vida, los lactantes necesitan más atención y supervisión. El equipo de atención médica puede monitorear posibles problemas con el sistema nervioso o la respiración.

POSIBLE IMPACTO EN LA SALUD/ CONSECUENCIA FUNCIONAL

CÓMO SE MANIFIESTA

QUÉ SE PUEDE HACER



Curvatura excesiva de la columna hacia afuera, también conocida como cifosis toracolumbar (causada por la debilidad de los músculos del torso)

- Inclínación hacia adelante de la columna.
- Retrasos motores.

- Debe proporcionarse apoyo para la espalda mientras se está sentado. **Debe resolverse por sí solo a medida que el niño porta su propio peso.**



Infección de oído, también conocida como otitis media

- Retrasos en el lenguaje.
- Pérdida de audición.
- Dolor de oído.

- Las pruebas de audición deben realizarse entre los 9 y 12 meses y formar parte de cada visita.



Problemas respiratorios (causados por el crecimiento de los huesos faciales, el tamaño reducido del pecho y un volumen pulmonar menor)

- Atragantamiento o arcadas durante la alimentación.
- Pausas en la respiración durante el sueño.
- Labios que se vuelven azules mientras come o duerme.

- Se recomienda monitorear de manera rutinaria (hasta los 8 años).
- Puede ser necesaria una cirugía; p. ej., la extracción de amígdalas y/o adenoides.



Acumulación de líquido en el cerebro, también conocida como hidrocefalia

- Protuberancia de la cabeza.
- La frente está dura al tacto.
- Somnolencia.
- Irritabilidad.
- Poco aumento de peso.
- Retraso notable del desarrollo.

- Crecimiento de la cabeza con curvas de crecimiento específicas para la acondroplasia, medido en cada visita.
- Neuroimagen (p. ej., imágenes por resonancia magnética), si se puede hacer de forma segura.



La compresión de la médula espinal en donde el cráneo se une a la columna vertebral, también conocida como constricción de la unión craneocervical, incluye:

- Estrechamiento del agujero magno (agujero en la base del cráneo).
- Alteración de las señales del cerebro para controlar la respiración (apnea del sueño central).
- Cambio en la forma de la médula espinal superior.
- Falta de líquido alrededor de la médula espinal.

- Atragantamiento o arcadas durante la alimentación.
- Pausas en la respiración durante el sueño.
- Labios que se vuelven azules mientras come o duerme.
- Tono muscular débil o "flacidez".
- Reflejos asimétricos.
- Espasmos musculares en las piernas.
- Poco aumento de peso, a pesar de una alimentación adecuada.

- Estudio del sueño nocturno.
- Neuroimagen (p. ej., imágenes por resonancia magnética), si se puede hacer de forma segura.

HITOS DE DESARROLLO

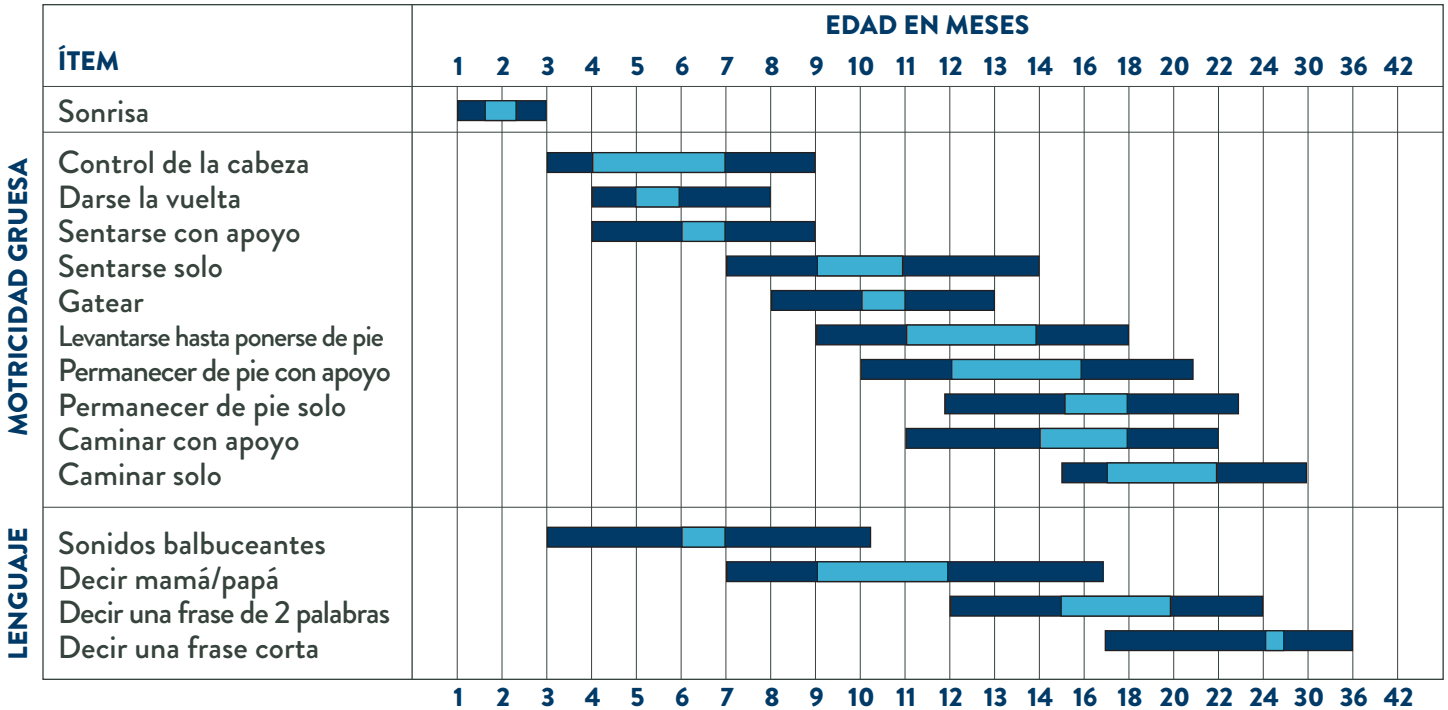
(DEL NACIMIENTO A ALREDEDOR DE LOS 4 AÑOS)

Aunque puede llevar un poco más de tiempo, es probable que los niños con acondroplasia alcancen hitos motores y del lenguaje **a su propio ritmo**. Es importante que la comparación del momento en que se alcanzan los hitos se realice únicamente entre niños con acondroplasia. Del mismo modo, **la estatura y el peso deben registrarse en curvas de crecimiento específicas de la acondroplasia**.

Cómo interpretar el siguiente gráfico:

Por ejemplo, cuando se mira en **Sonrisa**, el 25 % de los niños con acondroplasia son capaces de sonreír cuando tienen 1 mes y el 90 % cuando tienen 3 meses.

EDADES EN LAS QUE LOS NIÑOS CON ACONDROPLASIA ALCANZAN HITOS DEL DESARROLLO






RECOMENDACIONES



A MEDIDA QUE SE ALCANZAN ESTOS HITOS

Puede ayudar a proteger a su lactante/niño al seguir algunas recomendaciones básicas, como las que aparecen a continuación. Pídale a su médico recomendaciones sobre los mejores tipos de asientos de seguridad para automóvil y otros dispositivos de apoyo para su hijo.

QUÉ HACER

-  Provea **apoyo** para cabeza, cuello y columna vertebral completa.
-  Use un cochecito **con respaldo rígido (sin acolchado excesivo)**.
-  Manténgalo en un **asiento de seguridad orientado hacia atrás** el mayor tiempo posible.

QUÉ NO HACER

-  No deje que se siente **sin apoyo**, ya que podría permitir una **curvatura excesiva** de la espalda (cifosis). Evite los **coches tipo paragüitas**.
-  No use **columpios mecánicos** antes de que el bebé tenga el control de la cabeza y pueda mantener las vías respiratorias abiertas. Evite **usar bandoleras portabebé** en todo momento.

POSIBLE IMPACTO EN LA SALUD/ CONSECUENCIA FUNCIONAL	CÓMO SE MANIFIESTA	QUÉ SE PUEDE HACER
 <p>Espalda arqueada, también conocida como lordosis lumbar</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Curvatura interna de la parte inferior de la espalda. • Caminar y mantener su propio peso puede retrasarse (pero se espera que se alcancen estos hitos entre los 2 y los 2.5 años). 	<ul style="list-style-type: none"> • Monitoree la disminución del movimiento articular debido al acortamiento del músculo, tendón u otro tejido. • Estiramientos suaves con la ayuda de un fisioterapeuta o un ortopedista pediátrico.
 <p>Arqueamiento de piernas, también conocido como genu varum</p> <ul style="list-style-type: none"> • Cambios en el cartílago y el hueso que rodea la rodilla. • La tibia y los huesos entre la rodilla y el tobillo (peroné) se arquean o curvan. 	<ul style="list-style-type: none"> • Arqueamiento hacia afuera de las piernas. • Dolor. • Dificultad para caminar. 	<ul style="list-style-type: none"> • Monitoree la inestabilidad de la rodilla al caminar, el dolor y los efectos sobre las actividades diarias. • Consulte a un ortopedista pediátrico si surgen problemas.
 <p>Apnea obstructiva del sueño <i>(causada por el bloqueo parcial o completo de las vías respiratorias mientras duerme)</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> • Aumento de los ronquidos. • Pausas en la respiración durante el sueño. • Atragantamiento y/o suspiros profundos. • Mojar la cama. • Vómitos. • Sudoración excesiva. 	<ul style="list-style-type: none"> • Estudio del sueño nocturno.
 <p>Deterioro auditivo.</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Retrasos en el lenguaje. 	<ul style="list-style-type: none"> • Las pruebas de audición deben realizarse cada año. • La evaluación del habla debe realizarse a más tardar a los 2 años.
 <p>Reflujo de ácido, también conocido como reflujo gastroesofágico</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Sensación de ardor en el pecho, especialmente después de comer. • Dolor de pecho o sensación de nudo en la garganta. • Dificultad para tragar. 	<ul style="list-style-type: none"> • Es posible el cambio en los tipos de alimentos que se comen y los hábitos alimenticios. • Consulte con un gastroenterólogo o neumólogo pediátrico.
 <p>Obesidad <i>(de la infancia media a la tardía)</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> • Aumento de peso. 	<ul style="list-style-type: none"> • Monitoree el peso y los hábitos alimenticios. • Se recomienda que el niño se mantenga activo.
 <p>Problemas dentales</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Apiñamiento excesivo de dientes. 	<ul style="list-style-type: none"> • Es posible que se necesiten aparatos de ortodoncia o una expansión del paladar. • Las extracciones dentales son frecuentes.
 <p>Estrechamiento de los espacios de las vértebras, que rodean y protegen la columna vertebral, también conocido como estenosis espinal</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Dolor lumbar y/o en las piernas. • Debilidad o entumecimiento en las piernas después de caminar. • Dificultad para controlar la función de la vejiga. 	<ul style="list-style-type: none"> • Los reflejos tendinosos profundos deben revisarse anualmente para detectar asimetría o aumento de los reflejos. • Puede requerir cirugía.



ADOLESCENTE Y ADULTO JOVEN (DE 13 AÑOS A 21 AÑOS)

Emociones. Presión social. La necesidad de encajar. La adolescencia es una etapa difícil para todos. Pero para un adolescente con acondroplasia, esta etapa puede ser aún más difícil.

Además de los posibles efectos sobre la salud enumerados a la derecha (*obtenga más información en la sección anterior*), el dolor, así como los sentimientos de depresión, ansiedad y aislamiento, son frecuentes. El apoyo emocional es fundamental durante estos años.



Estenosis del conducto vertebral



Problemas dentales



Obesidad



Apnea obstructiva del sueño



Deterioro auditivo

POSIBLE IMPACTO EN LA SALUD/ CONSECUENCIA FUNCIONAL

CÓMO SE MANIFIESTA

QUÉ SE PUEDE HACER



Dolor

- Dolor de espalda y de piernas relacionado con la estenosis del conducto vertebral.
- Incapacidad para realizar actividades de la vida diaria o actividad física deseada.

- Evalúe el dolor y sus efectos en las actividades de la vida diaria y el control del peso deseado.



Impacto psicosocial

- Barreras para la igualdad de oportunidades en la educación y el empleo.
- Aislamiento social.
- Comodidad con la identidad propia.

- Revise la adaptación social y hable con su hijo, sus amigos y profesores sobre el tema de la baja estatura.
- Fomente la participación en actividades sociales y grupos de apoyo.
- Establezca metas profesionales y personales ambiciosas y adecuadas.



ADULTO (21 AÑOS O MÁS)

Los adultos pueden superar estos efectos en su salud, mientras que otros problemas pueden continuar o pueden surgir otros nuevos. La movilidad y el dolor pueden seguir siendo un reto, ya que pueden afectar al trabajo, la actividad física e incluso las tareas domésticas diarias.

Las recomendaciones de salud para adultos con acondroplasia son específicas para los síntomas. **El impacto más frecuente en la salud** que se produce en la edad adulta está relacionado con la **estenosis del conducto vertebral**.



CONSIDERACIONES SOBRE PLANIFICACIÓN FAMILIAR

La oportunidad de concebir y tener hijos no es diferente para las mujeres con acondroplasia que para las que tienen estatura media. Las mujeres que **deseen concebir** podrían:

- Buscar asesoramiento genético antes del embarazo, ya que la acondroplasia es una afección genética que puede transmitirse a los hijos. El riesgo de transmitir afecciones y los resultados de hacerlo son diferentes si ambos progenitores padecen la afección.
- Establecer dónde se realizará el parto si se sospecha una afección genética. Este centro debe disponer de los servicios adecuados en caso de que surjan complicaciones.
- Consultar con un especialista en medicina materno-fetal de alto riesgo para analizar las opciones de parto por cesárea, a la que se someterá una mujer con acondroplasia debido al tamaño reducido de la pelvis.



SABER QUÉ ESPERAR PUEDE AYUDAR A LOS CUIDADORES Y A LAS PERSONAS CON ACONDROPLASIA A PLANIFICAR Y PREPARARSE PARA EL FUTURO

Escuche historias de familias que estuvieron en la misma situación que usted.
<https://www.InsideACH.com/community-support/>