



Un vistazo a la acondroplasia

La acondroplasia es una condición genética causada por un cambio en un gen que indica que una proteína se utilice para formar hueso o tejido cerebral. La acondroplasia es la forma más común de la baja estatura desproporcionada heredada o enanismo. La palabra acondroplasia significa "sin formación de cartílago". Las personas con acondroplasia no convierten el cartílago en hueso, en especial en los huesos largos. La acondroplasia se hereda. Sin embargo, el 75 % de las personas con acondroplasia tiene una nueva mutación y padres de estatura promedio.

Cerca de 1 de cada 26,000 a 28,000 bebés nace con acondroplasia.

Por lo general, las personas con acondroplasia gozan de una inteligencia y una expectativa de vida normales.

Información general sobre el enanismo:

Existen más de 200 tipos distintos de enanismo (término que por lo general se utiliza para referirse a una persona que mide 4'10" (1.47 m) o menos). Cerca de 1 de cada 10,000 bebés nace con enanismo. El tipo de enanismo más común es la acondroplasia.

Sin embargo, existen diferentes motivos por los que una persona puede ser más baja que el promedio. Los motivos más comunes para la estatura baja de los niños son la estatura baja hereditaria, una diferencia en el ritmo de crecimiento (lo que se denomina retraso general en el crecimiento) y, en las niñas, el síndrome de Turner. Además, una persona puede tener baja estatura por otros motivos (por ejemplo, un trastorno en la función de procesamiento enzimático, enfermedad renal, etc.).

En general, los términos que se prefieren son persona de baja estatura, persona pequeña, persona con enanismo y, para algunas personas, enano. *Sin embargo, como sucede con todas las condiciones médicas, la terminología preferida es el **nombre de la persona**.*

Datos a tener en cuenta

1. Necesidades médicas y alimentarias

Lo que necesitas saber

La lista de problemas médicos *posibles* en la acondroplasia puede ser amplia. Sin embargo, cada persona suele tener solo algunos de estos inconvenientes. Además, la gravedad de cualquiera de estos problemas médicos varía ampliamente según cada persona. Por lo tanto, es importante preguntar a los padres sobre los problemas médicos de su hijo.

- Es posible que los niños en edad escolar con acondroplasia deban consultar a distintos médicos y especialistas durante el año para controlar sus afecciones.
 - Se deberán controlar las infecciones del oído medio y la audición con regularidad.
 - Se debe evitar la obesidad para reducir los riesgos asociados con la obstrucción de las vías respiratorias y las limitaciones musculoesqueléticas.
 - Es posible que se necesite de ortesis en casos con cifosis grave e inestabilidad en las rodillas.
- Esté atento, o pregunte a los padres, si el niño tiene una pulsera de alerta médica.
- Las personas con acondroplasia no necesitan seguir una dieta especial, aunque alimentarse de forma equilibrada es importante.

Características físicas o síntomas:

No todas las personas con acondroplasia desarrollan todas estas características.

- **Baja estatura** causada por el acortamiento de las extremidades
 - Altura promedio en los hombres: 131 cm
 - Altura promedio en las mujeres: 124cm
- El nivel de **inteligencia** suele ser normal.
 - A menos que haya hidrocefalia u otras complicaciones del sistema nervioso central.
- **Obesidad:**
 - En los adultos esto puede:

- Contribuir con la morbilidad asociada con la estenosis lumbar
- Incrementar los problemas con las articulaciones
- Ocasionar posibles complicaciones cardiovasculares
- **Curvatura espinal:**
 - Lordosis lumbar, en la que la columna se curva hacia adentro en la parte inferior de la espalda.
 - Cifosis caracterizada por una parte superior de la espalda anormalmente redondeada.
- **Problemas con las articulaciones:**
 - Limitación en la extensión y rotación del codo
 - Movilidad excesiva de las rodillas, caderas y la mayoría de las articulaciones

Otros hallazgos:

- La queja médica más común entre los adultos es la estenosis espinal sintomática de las vértebras L1 a L4.
 - Los síntomas incluyen desde ranguera intermitente y reversible a raíz del ejercicio a anomalías irreversibles en la función de las piernas.
 - La estenosis espinal puede manifestarse en personas mayores con adormecimiento, debilidad y alteración de los reflejos tendinosos profundos.
- Apnea del sueño
- Disfunción del oído medio
 - Si se trata de forma inadecuada, puede llevar a pérdida de la audición que puede interferir con el desarrollo del lenguaje.
- Arqueamiento de las piernas
- Rasgos faciales característicos

Lo que puedes hacer

- En el hogar médico del niño se deberán realizar un chequeo anual y los estudios necesarios.
- Esté atento a todo cambio en el comportamiento o el estado de ánimo que parezca fuera de lo normal dada la situación y notifíquelo a los padres.
- Es importante prestar atención a cambios en el desempeño académico. Comuníquese con los padres si nota diferencias.

2. Apoyos a la educación

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

<https://www.negenetics.org/gemss>

Es importante tener EXPECTATIVAS DE APRENDIZAJE ALTAS para los niños que tienen acondroplasia. Aliente el uso del plan de estudios educativo básico y modifíquelo para satisfacer las necesidades individuales del niño.

Lo que necesitas saber

Las personas con acondroplasia suelen tener una inteligencia normal. Un pequeño porcentaje de las personas puede tener un retraso intelectual como resultado de complicaciones por hidrocefalia o por otro motivo no relacionado con la acondroplasia.

Es importante encontrar el equilibrio entre brindar ayuda y alentar la autonomía. Las personas con acondroplasia pueden llevar vidas productivas e independientes con ciertas adaptaciones, ajustes o asistencia. Es posible que se haya implementado un Programa de Educación Individualizado (IEP) o un plan 504 para la seguridad y comodidad de las personas en el aula y la escuela.

Lo que puedes hacer

- Posiblemente se necesiten adaptaciones en los siguientes casos
 - Puertas pesadas
 - Picaportes altos
 - Alcanzar la pizarra
 - Extensores
 - Taburetes
 - Tamaño del escritorio
 - Baño
 - Usar el baño general con un escalón permanente
- Llevar libros y cuadernos puede ser todo un desafío
 - Dos juegos de libros: uno para el hogar y otro para la escuela
 - Compañero ayudante
 - Casillero bajo
- Brindar tiempo adicional para trasladarse de un salón de clases a otro/usar ascensores
- Quizás sea necesario un taburete para apoyar y descansar las piernas
 - Si las piernas cuelgan es posible que se les duerman

- La parte superior de las piernas es demasiado corta para permitir un debido soporte de la espalda. Usar un cojín para brindar soporte a la espalda.
- Es posible que se necesite terapia del habla, en especial si existen inquietudes respecto de la pérdida de la audición
- Terapia ocupacional u otras adaptaciones para escribir
 - Las personas pueden tener dedos más pequeños e hipermovilidad articular debido a la rigidez
 - Quizás no pueden escribir lo suficientemente rápido
 - Considere el uso de una grabadora durante las clases
 - Usar computadoras
 - Brindar tiempo adicional para las pruebas o realizar exámenes orales

3. Apoyo sensorial y al comportamiento

Lo que necesitas saber y lo que puedes hacer

- Es importante tratar a una persona de acuerdo a su edad.
 - Tratar a las personas con respeto y no como si fueran niños solo porque son pequeños.
- Tratarlos con dignidad y no intentar cargar a personas que pueden caminar por sí solas. Es posible que las personas se sientan estigmatizadas por la sociedad por tener baja estatura.
 - La asociación Little People cuenta con muchos recursos.
 - Quizá resulte adecuado brindar asesoramiento.
 - Grupos de apoyo

4. Actividad física, excursiones, eventos

Lo que necesitas saber

- Se debe alentar el ejercicio y la educación física para ganar fuerza y prevenir la obesidad.
 - Los programas de educación física (PE) pueden modificarse.
 - El objetivo es que el niño termine al mismo tiempo que los demás niños (es decir, que corra 2 vueltas en lugar de 4).

- Reducir el tamaño del equipo, por ejemplo, usar bates más pequeños
 - Tener un corredor designado.
 - Mantenerlos seguros e involucrados.
 - Elegir actividades que incluyan a los niños según corresponda si la actividad puede modificarse.
 - Se alienta la natación y el ciclismo.
- Se debe tener cuidado de limitar los riesgos de lesiones a la columna vertebral en la unión craneocervical. Tienen un tamaño reducido de la columna vertebral que rodea a la médula espinal en la zona del cuello. Es importante estar atento a posibles traumatismos a la cabeza y el cuello.
 - Por eso, se debe evitar lo siguiente:
 - Deportes de contacto/colisión
 - Fútbol americano
 - Hockey
 - Rugby
 - Saltar en una cama elástica
 - Saltar desde un trampolín
 - Gimnasia
 - Colgarse de las rodillas o los pies en juegos de un parque infantil

Lo que puedes hacer

- La evaluación de terapia ocupacional puede ayudar con las adaptaciones y modificaciones.
- Excursiones
 - Si la excursión requiere caminar mucho, tenga presente que les tomará más tiempo y podrían cansarse.
 - Considere reducir las caminatas siempre que sea posible.
 - Use medios de transporte alternativos.
- Existen dispositivos de asistencia disponibles para mejorar la accesibilidad e independencia en el hogar, la escuela, el lugar de trabajo y el automóvil.

5. Ausencias de la escuela y fatiga:

Lo que necesitas saber

- Los alumnos no deberían ausentarse de la escuela demasiado.

Copyright, revisado en mayo de 2020; New England Regional Genetics Network

<https://www.negenetics.org/gemss>

- La apnea podría hacer que sientan sueño durante el día.

6. Planificación de emergencia:

Lo que necesitas saber

- Se debe contar con un plan para realizar una evacuación de emergencia.
 - Se deben evitar las situaciones en donde las personas puedan verse pisoteadas.
 - Deben poder alcanzar las puertas.

Lo que puedes hacer

- Asigne a alguien para que ayude a las personas en una emergencia e identifique un refuerzo.

7. Recursos:

GeneReviews

Gene Reviews – *conozca más sobre la genética de la acondroplasia*
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1152/>

Little People of America

<http://www.lpaonline.org/>

Little People of America (LPA) es una asociación que se dedica a mejorar la calidad de vida de las personas con enanismo a lo largo de sus vidas, a la vez que celebra con gran orgullo el aporte de las personas pequeñas a la diversidad social. La LPA lucha por brindar soluciones y concientización global a problemas prominentes que afectan a las personas de baja estatura y sus familias.

<http://www.lpaonline.org/for-parents-and-teachers>

"Una Nueva Manera de Ver la Vida" Guía para criar a niños con enanismo, una publicación de Little People of America, Inc.

American Academy of Pediatrics: Supervisión de la salud para niños con acondroplasia

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16140722

Este informe de la AAP está diseñado para ayudar al pediatra a atender a los niños con acondroplasia y sus familias.

Genetics Home Reference

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/achondroplasia>

Información accesible para el consumidor sobre la genética humana de la U.S. National Library of Medicine (Biblioteca Nacional de Medicina de los Estados Unidos)