

## ¿Qué es la acondroplasia?

La acondroplasia es un tipo de displasia esquelética, una afección que afecta los huesos y el cartílago. Aunque los efectos más visibles se producen en los brazos, las piernas y la cara, prácticamente todos los huesos del cuerpo se ven afectados.<sup>1,2,3</sup>

El compromiso generalizado causado por esta condición puede provocar complicaciones graves, progresivas y permanentes. Sin embargo, a pesar de estas complicaciones, la acondroplasia no impide que las personas tengan una vida feliz y plena.

Cuanto más sepa usted, más preparado estará para el futuro.

## LA ACONDROPLASIA ES



### MUY POCO FRECUENTE

1 de cada 25.000 niños nace con acondroplasia y hay aproximadamente 250.000 personas con esta afección en el mundo.<sup>1,4</sup>

### GENÉTICA

La mayoría de los niños con acondroplasia (80%) nacen de padres de estatura promedio como resultado de un cambio aleatorio en el gen (una mutación) que hace que este no funcione correctamente.<sup>5</sup>



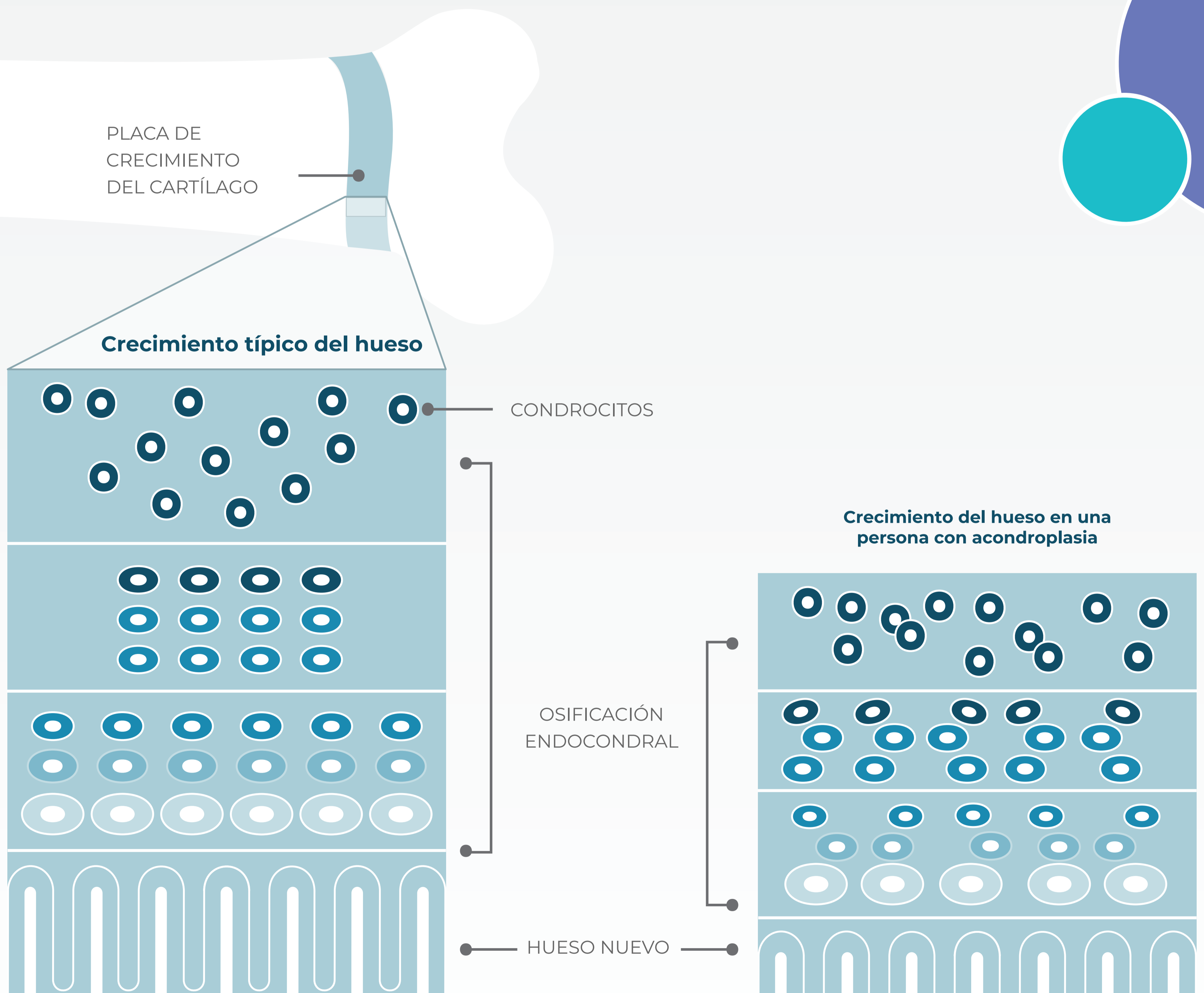
### DIAGNOSTICADA DE DIFERENTES FORMAS

La acondroplasia a menudo se diagnostica durante el embarazo sobre la base de las características físicas durante una ecografía de control. Con el uso de la radiología (imágenes clínicas) se puede confirmar el diagnóstico. En otros casos, no se diagnostica hasta el nacimiento.<sup>1, 5, 6, 7</sup>

## La acondroplasia comienza en los huesos

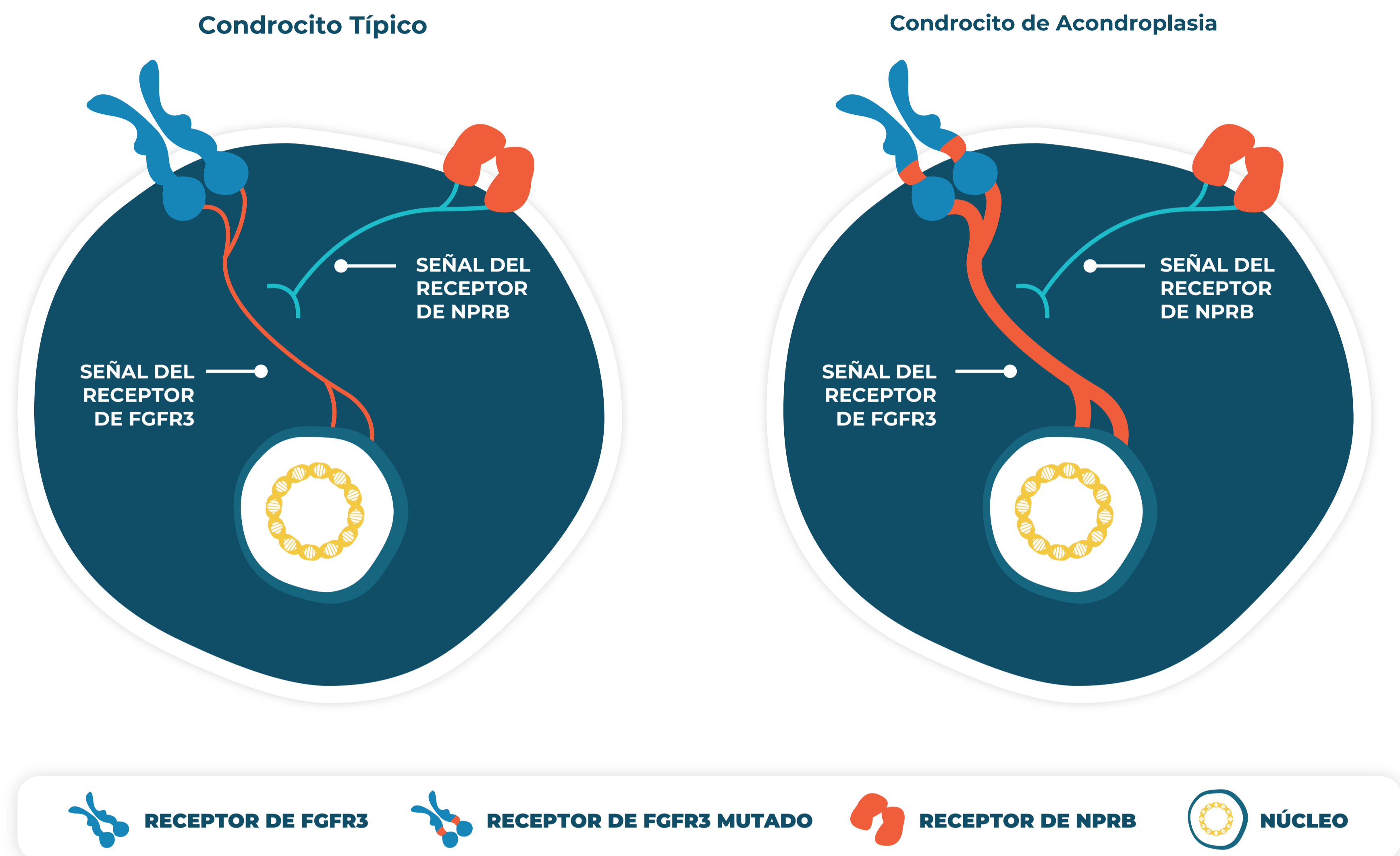
Los huesos comienzan a crecer antes del nacimiento (en el útero) y continúan creciendo hasta la edad adulta. El proceso tiene lugar en las placas de crecimiento óseo, en las que el cuerpo produce el cartílago que luego es reemplazado por el hueso.<sup>3</sup>

Los condrocitos (células del cartílago) se alinean para formar el hueso nuevo. Este proceso se denomina osificación endocondral y ocurre en casi todos los huesos del cuerpo. Los receptores en los condrocitos controlan el proceso enviando y recibiendo señales.<sup>2,3</sup>



Algunas señales, como las señales de los receptores NPRB (receptor de péptido natriurético tipo B), indican a los huesos que crezcan. Otras, como las señales de los receptores FGFR3 (receptor del factor de crecimiento de fibroblastos tipo 3), indican a los huesos que ralenticen el crecimiento.<sup>1,8</sup>

Los receptores de FGFR3 funcionan como un interruptor de corriente (prendido/apagado) y se "prenden" solo cuando el cuerpo necesita dejar de convertir el cartílago en hueso.<sup>1</sup>



En la acondroplasia, un cambio en la estructura del gen FGFR3 hace que el organismo envíe señales continuamente para ralentizar el crecimiento óseo. Dado que los receptores de FGFR3 siempre están "encendidos", haciendo que las señales para ralentizar el crecimiento óseo sean más fuertes que las señales que les indican a los huesos que crezcan (que se originan en los receptores NPRB).<sup>9</sup>

Como resultado, los condrocitos tienen dificultades para alinearse para formar un hueso nuevo, lo que compromete el crecimiento óseo.<sup>1,10</sup>

1. PAULI, Richard M. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. Online: Orphanet Journal of Rare Diseases, 2019. 2. KRAKOW, Deborah. Skeletal Dysplasias. Los Angeles: Elsevier Inc., 2015. 3. MACKIE, E.J. Endochondral ossification: How cartilage is converted into bone in the developing skeleton. Melbourne: Elsevier Inc., 2008. 4. IRELAND, Penny J. Optimal management of complications associated with achondroplasia. Queensland: Dovepress, 2014. 5. PAULI, Richard M; LEGARE, Janet M. Achondroplasia. Seattle: GeneReviews, 2018. 6. LANGER, Leonard O. Jr. Achondroplasia. Online. 1967. 7. TROTTER, Tracy L. Health Supervision for Children With Achondroplasia. American Academy of Pediatrics, 2005. 8. HORTON, William A. Achondroplasia. Houston: Lancet, 2007. 9. BELLUS, Gary A. Achondroplasia is defined by recurrent G380R Mutations of FGFR3. Online. 1995. 10. WEBSTER, Melanie K. Constitutive activation of fibroblast growth factor receptor 3 by the transmembrane domain point mutation found in achondroplasia. San Diego: The EMBO Journal, 1996.

Este material no tiene carácter promocional y busca únicamente presentar información científica sobre enfermedades y/o sobre salud al público en general.

Si tiene preguntas sobre un producto o una enfermedad relacionada, proporcionamos nuestro servicio de información médica BioMarin por correo electrónico: [medinfo@bmrn.com](mailto:medinfo@bmrn.com)