

Atención en la acondroplasia:

Atención habitual en Europa

Este documento tiene como objetivo proporcionar una descripción general de la atención habitual en Europa a las personas que tienen acondroplasia.

¿Qué es la acondroplasia?

- La acondroplasia es un trastorno genético raro que **afecta al crecimiento de la mayoría de los huesos del cuerpo** y que se produce aproximadamente en **uno de cada 25 000 nacidos vivos**.ⁱ
- Aunque el efecto más visible de la acondroplasia puede ser una **estatura baja, la alteración del crecimiento óseo puede tener un impacto grave en la salud**; las complicaciones pueden incluir estenosis del agujero occipital (foramen magno), apnea del sueño, piernas arqueadas, hipoplasia del tercio medio de la cara, curvatura permanente en la región lumbar, estenosis del conducto vertebral (conducto raquídeo) e infecciones recurrentes del oído.^{ii,iii}

Diagnóstico de la acondroplasia

- El diagnóstico de la acondroplasia se realiza principalmente antes del nacimiento o en el primer mes de vida. Existe cierta variación entre los países: mientras que en Francia y el Reino Unido la mayoría de los casos se diagnostica antes del nacimiento, en España e Italia se confirman las sospechas el día 0.
- La ruta diagnóstica para la acondroplasia es bastante homogénea entre los países: comienza con una ecografía, que puede ser suficiente para diagnosticar la acondroplasia antes del nacimiento, respaldada por tomografías computarizadas cuando estas sean necesarias y estén disponibles. A continuación, si hay signos de acondroplasia deberían realizarse más exploraciones ecográficas y debería confirmarse el diagnóstico mediante un análisis de un solo gen, pero este no está disponible ni se usa de forma habitual en todos los países.
- Después del nacimiento, el análisis genético es la mejor manera de confirmar un diagnóstico clínico, pero el papel del análisis posnatal no está normalizado en todos los países.
- El diagnóstico preciso y la derivación oportuna permiten que un equipo multidisciplinario con experiencia proporcione un apoyo óptimo a las familias y planifique el tratamiento adecuado del niño. Sin embargo, a menudo se produce un retraso y la derivación tarda más de 2 meses en un tercio de los casos.
- Los retrasos y los momentos variables de derivación pueden estar relacionados con: la estructura de las organizaciones sanitarias locales, la falta de conocimiento de las comorbilidades entre los no expertos y la variedad de recursos e instalaciones entre los países.

Tratamiento habitual de la acondroplasia

- Actualmente hay una falta de consenso sobre el tratamiento óptimo de la acondroplasia y **existe una variación regional importante en Europa**, que puede depender de las áreas de experiencia local.
- Esta variación es evidente desde el momento del diagnóstico y depende de la estructura del sistema sanitario local, la participación de grupos de apoyo y diferentes contextos culturales.
- Debido a las complicaciones que pueden surgir a causa de este trastorno, la atención médica de la acondroplasia en Europa a menudo es reactiva y requiere la participación de numerosos profesionales sanitarios para proporcionar la atención necesaria.
- Como consecuencia de ello, los padres de niños con acondroplasia se enfrentan a desafíos importantes, como la gestión de numerosas citas médicas e intervenciones quirúrgicas con diferentes especialistas sanitarios. Esto puede requerir viajar largas distancias para acceder a la atención médica.
- Muchos niños no tienen acceso a una atención coordinada a cargo de un equipo de atención multidisciplinario. Como resultado, los padres pueden tener problemas para acceder a una atención preventiva para sus hijos a cargo de profesionales sanitarios, y muchos de ellos tienen que depender del tratamiento de las complicaciones asociadas a la acondroplasia a medida que estas van apareciendo.
- En algunos países, como Italia y España, el **alargamiento de las extremidades** se considera un posible tratamiento para aumentar tanto la estatura como la envergadura.
- La decisión de someterse a un alargamiento de las extremidades puede ser muy difícil para las familias y los niños/adolescentes con acondroplasia. Someterse a este procedimiento supone un **gran compromiso familiar** y a menudo requiere una importante inversión en viajes y tiempo.

Encuesta a cuidadores de niños con acondroplasia

En una encuestaⁱⁱⁱ a padres europeos de niños con acondroplasia, **más de la mitad** había visto a más de cinco médicos especialistas diferentes en los dos últimos años.

Más de una cuarta parte de los padres debe viajar más de **90 kilómetros** para ver al médico de cabecera de su hijo.ⁱⁱⁱ

En Europa existe una gran variedad en la especialidad del médico de cabecera de las personas con acondroplasia.ⁱⁱⁱ



41 % tienen un genetista clínico como médico de cabecera



8 % un endocrinólogo



18 % un pediatra



5 % un obstetra



22 % un traumatólogo



6 % un especialista en rehabilitación

Variación de la atención médica en Europa

		REINO UNIDO	ALE	FR	ESP	ITA
 Guías nacionales para el tratamiento	Actualmente en desarrollo	●			●	●
	Existen guías nacionales para el tratamiento		●	●		
 Grupos de apoyo de pacientes	Actualmente tienen un papel activo en el desarrollo de rutas asistenciales		●		●	●
	Enfoque multidisciplinario establecido	●			●	●
 Enfoque de equipo multidisciplinario	Enfoque multidisciplinario no establecido		●	●		
	Centros regionales de excelencia establecidos		●		●	●
 Centros de excelencia	Centros regionales de excelencia no establecidos	●		●		
	Pediatra especializado (endocrinólogo o genetista)		●		●	
 Especialidad del médico que coordina la atención médica	Genetista clínico			●		
	Un pediatra o un endocrinólogo					●
	Varía: genetista clínico, endocrinólogo pediátrico o neumólogo pediátrico	●				
 Alargamiento de las extremidades	Muy frecuentes					●
	Frecuentes		●		●	
	Raro	●		●		
 Estructura asistencial de apoyo para la transición de los servicios pediátricos a los servicios para adultos	Existe una estructura			●		
	No existe una estructura	●	●		●	●

Carga del cuidado

- La carga del cuidado en la acondroplasia puede tener un efecto perjudicial en las personas que tienen acondroplasia y en sus familias.ⁱⁱⁱ
- Más de la mitad de los padres de niños con acondroplasia en Europa afirmaron que la acondroplasia de su hijo afectaba a su propio bienestar emocional (54 %).ⁱⁱⁱ
- A casi dos tercios (65 %) nunca se les había ofrecido apoyo psicosocial desde que a su hijo se le había diagnosticado acondroplasia.ⁱⁱⁱ

Nuestra llamada a la acción

- Nos gustaría ver un enfoque homogéneo para el tratamiento de la acondroplasia en toda Europa.
- Recomendamos desarrollar e implementar directrices y rutas de tratamiento claras con objeto de reducir la importante carga del cuidado para las personas con acondroplasia.
- Recomendamos que todas las personas con acondroplasia dispongan de un equipo multidisciplinario especializado para el tratamiento de su trastorno, particularmente durante la transición de la niñez a la edad adulta, en la que a menudo cesa la atención coordinada.

Glosario

Estenosis del agujero occipital

En condiciones normales, el tronco del encéfalo y la médula espinal pasan por el agujero occipital, que es una abertura localizada en la base del cráneo. Cuando esta abertura se estrecha, tiene lugar la denominada estenosis del agujero occipital, y esta estenosis puede ejercer presión sobre el cerebro o sobre la médula espinal.^{iv}

Apnea del sueño

Cese temporal de la respiración que ocurre con mayor frecuencia durante el sueño. La apnea obstructiva del sueño y la apnea central del sueño no tratadas pueden tener graves consecuencias en el desarrollo de los niños con acondroplasia.ⁱ

Piernas arqueadas

Pierna arqueada hacia afuera a la altura de la rodilla o por debajo de ella, también conocida como genu varo; este efecto de arqueamiento puede causar dolor de espalda y afectar a la movilidad.ⁱ

Hipoplasia del tercio medio de la cara

Situación en la que algunos huesos del tercio medio de la cara, como el maxilar superior, los huesos cigomáticos (pómulos) y las órbitas (cuencas de los ojos), no crecen tanto como el resto de la cara, lo cual puede causar apnea del sueño.^y

Curvatura permanente de la región lumbar

En la mayoría de los niños con acondroplasia se desarrolla una curva exagerada en la región lumbar cuando comienzan a ponerse de pie y caminar. Cuando esta curva es pronunciada, puede haber una mayor incidencia de dolor y de estenosis del conducto vertebral, así como un impacto evidente en la movilidad.ⁱ

Estenosis del conducto vertebral

Estrechamiento del espacio existente dentro de la columna vertebral, que puede ejercer presión sobre los nervios que viajan a través de la columna vertebral y, posteriormente, causar problemas tales como debilidad persistente en las piernas, problemas de coordinación, cambios en la marcha y desarrollo de incontinencia urinaria o fecal.ⁱ

Equipo multidisciplinario (EMD)

Un equipo multidisciplinario está integrado por varios profesionales sanitarios de diversas especialidades que trabajan juntos para prestar una atención integral al paciente. En la acondroplasia, esto podría incluir a pediatras, genetistas clínicos, traumatólogos y fisioterapeutas. Este enfoque consolida la atención prestada para ayudar a evitar múltiples citas en el hospital y para mantener la seguridad del paciente.

[Obtenga más información en achondroplasia.com](https://www.achondroplasia.com)

Bibliografía

ⁱ Pauli R M 'Achondroplasia: a comprehensive clinical review' *Orphanet J Rare Dis.* 2019;14:1.

ⁱⁱ Ireland P J *et al.* 'Optimal management of complications associated with achondroplasia' *Applied Clinical Genetics.* 2014;7:117-125.

ⁱⁱⁱ Achondroplasia Caregiver Survey – A global perspective on diagnostic pathways, healthcare management and personal impact from carers of children with achondroplasia -- Presented at the ACMG Annual Clinical Genetics Meeting: April 13–16, 2021.

^{iv} <https://www.cedars-sinai.org/programs/neurology-neurosurgery/clinical/pediatrics/neurosurgery/skeletal-dysplasia/foramen-magnum-stenosis.html>

^y <https://www.stlouischildrens.org/conditions-treatments/plastic-surgery/midfacial-hypoplasia#:~:text=What%20is%20midface%20hypoplasia%3F,the%20rest%20of%20the%20face.>