

# Acondroplasia



## ¿Qué es la acondroplasia?

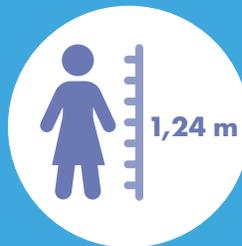
La acondroplasia es una enfermedad genética en la que el crecimiento óseo endocondral está alterado; es la forma más frecuente de baja estatura desproporcionada.<sup>1</sup> La acondroplasia se produce por un cambio en el receptor 3 del factor de crecimiento de fibroblastos (FGFR3) que ralentiza la formación de hueso en el cartílago de la epífisis,\*<sup>2</sup> lo que afecta al crecimiento en casi todos los huesos del cuerpo.

\*placas de crecimiento

## Estatura media de un adulto con acondroplasia



Un varón con acondroplasia puede alcanzar en la edad adulta una estatura media de unos 1,32 m.



Una mujer con acondroplasia puede alcanzar en la edad adulta una estatura media de unos 1,24 m.<sup>3</sup>

## ¿Cuál es la causa de la acondroplasia?

En la acondroplasia, un cambio en la estructura del gen *FGFR3* provoca que las células cartilaginosas, llamadas condrocitos, envíen continuamente señales para reducir el crecimiento óseo. La hiperactividad de los receptores *FGFR3* hace que las señales para reducir el crecimiento óseo sean más fuertes que las señales que lo estimulan. El resultado es que a las células del cartílago les cuesta alinearse para formar hueso nuevo, retrasando así el crecimiento.



## Más del 80%

de las personas con acondroplasia tienen padres con una estatura media y su enfermedad surge de un cambio en el gen *FGFR3* que se produce por primera vez en la familia.<sup>1</sup>

## ¿Cómo se diagnostica la acondroplasia?

La acondroplasia se puede diagnosticar antes del nacimiento con una ecografía. También se pueden utilizar pruebas del ADN para identificar un cambio en *FGFR3* y confirmar los resultados de la ecografía o el diagnóstico clínico. La enfermedad también se puede diagnosticar después del nacimiento mediante una exploración física.<sup>4</sup>



## 1/25,000 nacimientos

La acondroplasia es una enfermedad rara y es la forma más frecuente de displasia ósea, que se produce en 1 de cada 25 000 nacimientos.<sup>5</sup>

## Síntomas y gestión de las complicaciones

La acondroplasia se caracteriza por unos rasgos distintivos como baja estatura desproporcionada, curvatura de la columna y cabeza más grande (macrocefalia). Estos rasgos pueden producir problemas de salud como disminución de la respiración durante periodos cortos (apnea), obstrucción de las vías respiratorias altas, obesidad, pérdida auditiva y problemas dentales.<sup>6</sup> Además, los adultos pueden padecer piernas arqueadas y afecciones lumbares que pueden dificultar la marcha.

Algunas opciones para aliviar las complicaciones clínicas de la acondroplasia son:

-  Cirugía para extraer las amígdalas y facilitar la respiración
-  Tubos de drenaje para tratar las otitis
-  Tratamiento ortopédico para corregir problemas óseos que causan dolor y afectan a la movilidad
-  Visita a un ortodoncista para tratar problemas bucodentales, como dientes desalineados, paladar estrecho, mordida abierta o submordida

## Algunos de los rasgos clínicos de la acondroplasia son:<sup>2</sup>



## Vivir con acondroplasia

La acondroplasia no afecta al desarrollo cognitivo y las personas que la padecen tienen una esperanza de vida normal; sin embargo, deben estar pendientes de posibles complicaciones y tratar los problemas de salud que surjan.<sup>1</sup> Debido a la repercusión en todo el cuerpo, es necesario que diferentes especialistas se impliquen en el tratamiento de personas con acondroplasia, a fin de conseguir resultados óptimos. Un niño con acondroplasia tendrá que acudir a ciertos especialistas en diferentes etapas de su vida. Algunos harán un seguimiento de por vida, mientras que otros serán más importantes a determinadas edades.



**6 Veces** más riesgo de muerte súbita del lactante debido a la estenosis del agujero occipital<sup>7</sup>



padece dolor de espalda crónico hacia los 50 años<sup>2</sup>



padece dolor de piernas crónico en la edad adulta<sup>8</sup>

## Bibliografía

1. About Achondroplasia. Genome.gov. <https://www.genome.gov/Genetic-Disorders/Achondroplasia>. Published July 15, 2016. Accessed July 6, 2021.
2. Hoover-Fong J, Cheung MS, Fano V, et al. Lifetime impact of achondroplasia: Current evidence and perspectives on the natural history. ScienceDirect. <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S875632822100034X?via%3Dihub> Published February 3, 2021. Accessed July 7, 2021.
3. Achondroplasia: Medline Plus Genetics. MedlinePlus. <https://medlineplus.gov/genetics/condition/achondroplasia/>. Published August 18, 2020. Accessed July 7, 2021.
4. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC. Health Supervision for People With Achondroplasia. American Academy of Pediatrics. <https://pediatrics.aappublications.org/content/145/6/e20201010>. Published June, 2020. Accessed July 7, 2021.
5. Al-Saleem A, Al-Jobair A. Achondroplasia: Craniofacial manifestations and considerations in dental management. The Saudi Dental Journal. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3804960/>. Published October 2010. Accessed July 6, 2021.
6. Hoover-Fong JE, Alade AY, Hashmi SS, et al. Achondroplasia Natural History Study (CLARITY): a multicenter retrospective cohort study of achondroplasia in the United States. Nature News. <https://www.nature.com/articles/s41436-021-01165-2>. Published May 18, 2021. Accessed July 7, 2021.
7. Hecht JT, et al. AM J Hum Genet. 1987; 41:454-464. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1684180/>
8. Hunter AG, Bankier A, Rogers JC, Sillence D, Scott CL. Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. Journal of Medical Genetics. 1998;35(9):705-712. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.37394>