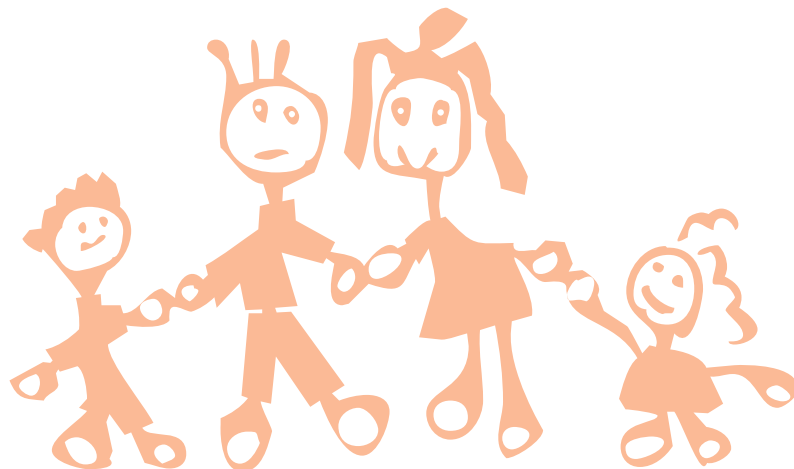




Acondroplasia

Información para padres y pacientes



SERVICIO DE
CRECIMIENTO Y DESARROLLO



HOSPITAL DE PEDIATRIA
S.A.M.I.C.
"PROF. DR. JUAN P. GARRAHAN"

ACONDROPLASIA

Guía para padres y pacientes

Servicio de Crecimiento y Desarrollo
Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

ESTA GUÍA PARA PADRES Y PACIENTES FUE CONFECCIONADA POR:

- **Servicio de Crecimiento y Desarrollo**

Dra. Virginia Fano, Dr. Horacio Lejarraga, Dr. Pablo Cafiero

- **Servicio de Neurología**

Dra. Silvia Tenenbaum

- **Servicio de Ortopedia y Traumatología**

Dr. Horacio Miscione

- **Servicio de Neurocirugía**

Dr. Roberto Jaimovich, Dra. Beatriz Mantese

- **Servicio de Genética**

Dra. María Gabriela Obregón

- **Servicio de Kinesiología**

Lic. Klga. Ftra. Susana Buceta, Lic. Klga. Ftra. Luisa Giorgetti

- **Servicio de Otorrinolaringología**

Dra. Patricia Bernaldez

- **Audiología**

Lic. María Eugenia Prieto

- **Editado por**

Fundación Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

- **Dibujos**

Ana Raskovsky

- **Diseño Gráfico e Impresión**

Arte y Letras (info@artyletras.com.ar)

Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Servicio de Crecimiento y Desarrollo (Sector Verde - PB)

Combate de los Pozos 1881 / (C1245AAM) Ciudad Autónoma de Bs. As / Argentina

Tel: (54-11) 4308-5323 / Fax: (54-11) 4308-5325 / E. mail: vfano@garrahan.gov.ar

▼ ¿Qué es la acondroplasia? _____

Es una condición que causa baja estatura y está determinada genéticamente. Los niños y adultos con esta condición tienen miembros cortos, macrocefalia (cabeza grande) y retraso del crecimiento. La inteligencia es normal así como su rendimiento escolar.

La estatura en la adultez es variable y en promedio es de 124 cm para las mujeres y 131 cm para los hombres.

No existe en la actualidad un tratamiento curativo, pero sí se ha avanzado mucho en el conocimiento de las causas, prevención de las complicaciones y en los cuidados para mejorar la calidad de vida.

▼ ¿Cuándo se diagnostica y cómo? _____

Hay veces que durante el embarazo se detecta retraso de crecimiento y miembros cortos por las ecografías. Cuando el niño nace las características clínicas y las radiografías permiten confirmar el diagnóstico.

Si bien existen métodos de laboratorio genéticos para confirmar el diagnóstico, éstos no son necesarios en la gran mayoría de los casos.

▼ ¿Cuáles son los cuidados en la infancia? _____

Todos los niños deben tener un pediatra de cabecera, para los controles habituales de peso, talla y perímetro cefálico, así como la recomendación de vacunas y el seguimiento del desarrollo.

Es recomendable, además, la consulta a un grupo multidisciplinario para la atención de aspectos propios de la Acondroplasia. Esta consulta puede ser realizada por el pediatra de cabecera durante el primer año de vida.

En las consultas, el pediatra evaluará la fuerza y tono muscular, el crecimiento en general y en especial de la cabeza, ya que en algunas oportunidades puede ser desmedido y necesitar de otros estudios y eventualmente la toma de medidas correctoras. El crecimiento en los primeros meses debe vigilarse de cerca con tablas especiales para niños con Acondroplasia. Es frecuente la aparición de catarros, otitis y ronquido durante el sueño que deberán ser controlados y tratados.

El tiempo de adquisición de las funciones como rolar, sentarse, pararse y caminar se logra a una edad más tardía debido al menor tono muscular global que presentan. Pero todos lo logran tarde o temprano.

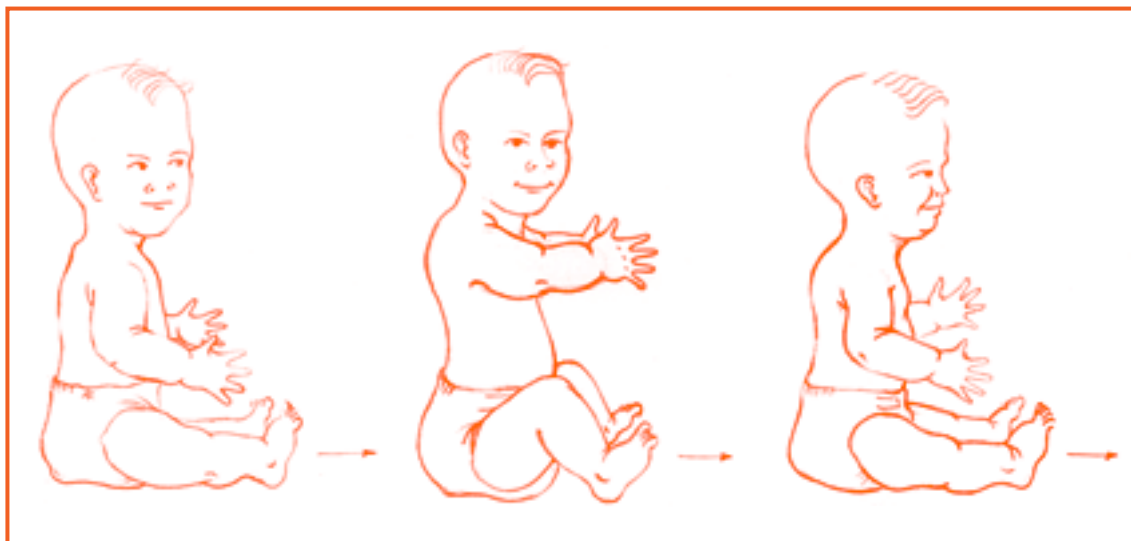
Habitualmente no requieren tratamientos especiales para lograr las pautas de desarrollo.

▼ Favorecer el desarrollo integral del niño

Los niños con Acondroplasia tienen inteligencia normal y para desarrollar todas sus potencialidades deben ser estimulados como cualquier otro niño.

En cada consulta el pediatra evaluará los logros y conversará con los padres sobre la aparición de nuevos progresos y eventuales problemas en las diferentes áreas del desarrollo.

Las características diferentes de las proporciones corporales, que incluyen el acortamiento de sus manos, brazos y piernas, su cabeza grande, sumados al menor tono muscular y mayor movilidad de las articulaciones (sobre todo en los primeros años de vida), determinan un desarrollo motor especial que se adecua y adapta con el fin de lograr nuevas habilidades. Antes de pararse y caminar usan formas de desplazamiento propios, por ejemplo gatear de cola, o arrastrarse.



Epígrafe?

Quando comienzan a utilizar elementos de escritura y tijeras, lo hacen de un modo diferente. Pero también lo logran!



En algunos pocos niños el comienzo del lenguaje puede ser más tardíos. Frente a esta situación deberán consultar con el especialista para descartar cualquier compromiso referente al área auditiva. Una adecuada estimulación en la casa ayuda a resolver la mayor cantidad de los problemas aunque en algunos casos requieren también la estimulación por parte de un profesional.

Frecuente es que la familia tenga actitudes de crianza de sobreprotección. En la consulta escuchamos frases “pobrecito no puede porque es bajito” o “tengo miedo de enviarlo a la escuela porque no se va a saber defender de los otros chicos”; y la realidad nos muestra otra cosa. Son niños muy queridos y valorados en la escuela y con el grupo de amigos. Como padres deben estar atentos a estas actitudes que pueden dificultar la integración social.

Recordar que cada niño es único, así como su evolución es particular.

▼ ¿Qué actividad física puede desarrollar en la escuela?

Los niños con Acondroplasia están en condiciones de realizar casi todo tipo de actividad física y no deben ser separados del resto de sus compañeros.

Los huesos son tan resistentes como los de otros niños. Sin embargo deben evitarse los ejercicios de rotación sobre la cabeza como la vuelta carnero o la vertical.

La actividad física, por otra parte, ayudará a prevenir la obesidad que se puede presentar con mayor frecuencia desde la edad escolar y juega un rol importante en el desarrollo de sus relaciones sociales y la autoestima.

En algunas escuelas el ingreso de un niño con Acondroplasia puede ser rechazado por la maestra o directora. En general hemos visto que este rechazo es impulsivo y hecho sin demasiada reflexión y también es fruto del miedo o la ignorancia.

En estos casos el pediatra o el paciente puede acercarse a las autoridades de la escuela la carta que se adjunta en este Instructivo en la página 9, en la que se explica la naturaleza de la condición; es suficiente para que el personal docente cambie de actitud y el niño sea aceptado.

La presencia de un niño con estas características en una escuela es una oportunidad para educar a los niños argentinos contra la discriminación y construir, de esta manera, una sociedad más democrática.



▼ ¿Cuáles son los cuidados en la etapa escolar y adolescencia?

A todas las edades hay que estimular una dieta saludable y la actividad física ya que puede haber una tendencia al sobrepeso y la obesidad.

Como todos los niños necesitan de la supervisión del pediatra.

La pubertad en la Acondroplasia se desarrolla normalmente con todos los cambios fisiológicos que pueden observarse.

▼ ¿Cuáles son los cuidados en la adultez? _____

Es importante estar atentos durante la adultez a la aparición de dolor en la región baja de la espalda o lumbalgia, si no se trata puede llevar a la aparición de: disminución de la fuerza muscular en los miembros o parestesias (hormigueo, sensación de pinchazo); requerirá una evaluación por el neurólogo.

En la mujer adulta se deben controlar los embarazos y se prefiere el parto por cesárea para evitar problemas por la desproporción entre el tamaño del niño y de la pelvis materna.

▼ Cuidados especiales

a- Ortopédicos

Los niños con Acondroplasia tienen los miembros más cortos y en algunas oportunidades incurvados. Debido a que habitualmente sus pies son normales, no necesitan calzados especiales ni plantillas.

Desde los primeros meses de vida existe una tendencia en su columna lumbar, en su cintura, a tomar una forma cifótica (incurvada en el perfil) que progresivamente cambia cuando comienzan a caminar para volverse lordótica (con la cola salida).

Es prudente durante la infancia hacer controlar la evolución de su columna vertebral.

En los miembros inferiores se observa una tendencia al varo (con forma de paréntesis), que progresa cuando comienzan a caminar y con el crecimiento. Cuando esta posición es progresiva la corrección por medio de cirugía es necesaria.

Cuando la deformidad es marcada la corrección de los ejes de los miembros inferiores es quizá más necesaria que los tratamientos por la baja talla.

Las medidas para disminuir riesgos en la columna son: no utilizar cochecitos con espaldares blandos para el traslado y no "apurar" la posición de sentado, ya que puede empeorar esta posición de la espalda.

Por los mismos motivos que en cualquier niño, para evitar traumatismos de cráneo y para no retrasar aún más el comienzo de la ambulación, no se debe usar andador.

Los tratamientos para lograr aumento de la longitud de los miembros inferiores y superiores son una realidad, pero de ninguna manera una urgencia ni una necesidad absoluta.

No todas las personas afectadas de Acondroplasia pueden someterse a un tratamiento de elongación ósea, ni todas las personas que pueden, deben necesariamente hacerlo. A diferencia de la corrección de los ejes de los miembros y de sus articulaciones, la elongación de los huesos debe ser un tratamiento muy meditado por los papás, por su médico pediatra y por el médico ortopedista.

b- ORL

La alteración del crecimiento óseo del macizo facial (tercio medio de la cara más pequeño) predispone a estos niños a alteraciones a nivel del oído medio que se manifiestan por otitis a repetición e hipoacusia (disminución de la audición). Estos cuadros se producen habitualmente en época invernal cuando, al factor predisponente anatómico, se le agregan los asociados a los catarros y rinitis tan frecuentes en la infancia. Los tratamientos indicados varían en cada caso en particular desde la medicación antibiótica hasta la cirugía y/o el equipamiento audiotrófico. Por otro lado, también por las características anatómicas óseas del macizo facial, es frecuente el ronquido nocturno y la insuficiencia ventilatoria nasal. En algunos de estos casos, cuando la obstrucción respiratoria alta es importante, es probable que tenga que indicarse la extirpación de amígdalas y/o adenoides. El pediatra de cabecera solicitará la consulta al otorrinolaringólogo cuando los síntomas de estas patologías se hagan evidentes. En los casos que no presentan alteraciones de nariz, garganta y oído es habitual y conveniente que se realice una audiometría de control (como a todos los niños) antes del ingreso escolar.

c- Dental

Es importante la higiene dental y el control del uso de chupetes y biberones.

d- Neurológicos

Los niños acondroplásicos pueden tener retraso en el desarrollo motor. La hipotonía muscular mejora con el tiempo. Como consecuencia de esto, adquieren en general las pautas motoras gruesas (sentarse, gatear, caminar) más tarde, pero todos logran caminar.

Recordemos que, antes de caminar, utilizan posiciones adaptativas como rolar para ambos lados, gatear como un soldado o como una araña con la cola levantada y algunos se movilizan arrastrando la cola.



Un pequeño grupo de niños puede desarrollar complicaciones neurológicas de importancia. Los signos a tener en cuenta son: la falta de progreso de las pautas motoras la pérdida de un logro adquirido previamente, la debilidad en alguna parte del cuerpo.

Es de importancia informar al médico si se detectan pausas respiratorias durante el sueño.

Generalmente tienen un crecimiento acelerado de la cabeza en los 2 primeros años de vida. Si el pediatra de cabecera no conoce esta condición se preocupará. Es importante seguir el crecimiento de la cabeza usando las tablas especiales para estos niños

e- Cuidados Kinésicos

Si bien la hipotonía o menor tono muscular, mejora con el tiempo y es independiente de la actividad física que desarrolló el niño, a cualquier edad que el niño necesite la evaluación de la funcionalidad y eventual tratamiento, mejorará la actividad física general.

Son ejemplos, la recuperación posterior a las cirugías, el manejo con los fijadores externos, la prevención de las cifosis y lordosis lumbar.

f- Respiratorio

Los niños con Acondroplasia tienen un tórax estrecho y pequeño. En términos generales podríamos decir que ante infecciones similares, estos niños tienden a tener mayor compromiso respiratorio que los niños sin Acondroplasia.

▼ Asesoramiento Genético

La Acondroplasia está causada por un gen que se hereda en forma dominante cuando alguno de los padres tiene la condición significa que la mitad sus hijos tendrá la misma.

Pero en la mayoría de los casos (75%) aparece por la mutación espontánea en niños nacidos de padres sin Acondroplasia y la posibilidad de que estos padres tengan otro hijo con acondroplasia, es baja.

Es importante que la familia y también el niño afectado reciban asesoramiento genético.

▼ Lo más importante

La Acondroplasia es una condición que cursa con un importante retardo del crecimiento, problemas en las proporciones corporales y un desarrollo intelectual normal. No hay en la actualidad un tratamiento curativo, pero hay actualmente tratamientos para mejorar uno de los problemas más importantes que es la baja estatura.

El débil tono muscular (hipotonía) que tienen los niños al nacer mejora progresivamente, y no debe ser motivo de preocupación.

Es necesario que los niños con Acondroplasia tengan un seguimiento pediátrico periódico y regular, ya que en algunos casos pueden presentarse algunas complicaciones, que en la mayoría de los casos son de tipo ortopédico.

El problema central de las personas que sufren Acondroplasia es su autoestima. A su vez, este sentimiento depende del afecto recibido por sus padres en los primeros años de la vida. Si un niño es criado con afecto y aceptación, sabrá encontrar amor en el mundo.

La presencia de un niño con estas características en una escuela u otro grupo social, es una oportunidad única que tenemos para educar a nuestros niños argentinos contra la discriminación y construir así una sociedad más democrática.

▼ Atención médica

El grupo de atención multidisciplinario del Hospital está integrado por las siguientes Servicios: Crecimiento y Desarrollo, Genética, Ortopedia y Traumatología, Otorrinolaringología, Neurología, Neurocirugía, Kinesiología. Este grupo brinda atención a los pacientes y asesoramiento a médicos del país.

El seguimiento ambulatorio de los pacientes está organizado según las normas adaptadas de la Academia Americana de Pediatría. Los pacientes son atendidos en el Servicio de Crecimiento y Desarrollo los días jueves por la mañana en el marco del consultorio de seguimiento de pacientes con Displasias Esqueléticas y posteriormente se organizarán las demás consultas según la edad de cada niño.

▼ ¿A dónde concurrir?

Hospital de Pediatría “Prof. Dr. Juan P. Garrahan”

Servicio de Crecimiento y Desarrollo (Sector Verde - PB)

Combate de los Pozos 1881 / (C1245AAM) Ciudad Autónoma de Bs. As / Argentina

Tel: (54-11) 4308-5323 / Fax: (54-11) 4308-5325 / E. mail: vfano@garrahan.gov.ar

▼ Grupos de ayuda

Quizás recién te enteraste que tu hijo tiene acondroplasia, puede ser que lo sepas desde hace un tiempo, o a lo mejor seas la persona que tiene esta condición o una persona sensible a la que le interese el tema.

Queremos contarte que hay una Asociación Civil. Se llama **Zoe** (en griego significa “vida”), integrada por diversas personas con un objetivo común: trabajar por los derechos de las personas de baja talla, porque todos los que la integramos deseamos una mejor calidad de vida y pretendemos cambiar la imagen distorsionada y la poca información que la sociedad tiene de las personas con algún tipo de enanismo.

Nos ocupan distintos temas como la salud, la educación, el trabajo, la recreación, etc.

Te invitamos a participar... cada persona que se suma al grupo renueva nuestras fuerzas para hacerlo posible.

Asociación Civil Zoe (Personería N° 1702799)

Teléfonos: (011) 4739-7587 // 4788-5444 // 4642-5651

www.geocities.com/zoe_ac

e- mail : zoe_ac@yahoo.com.ar

▼ Carta para la Escuela

Buenos Aires, / /

Sra. Directora:

Sra. Maestra:

De nuestra mayor consideración:

Tenemos el agrado de dirigirnos a Ud. a fin de poner en su conocimiento que el/la niño/a

tiene Acondroplasia, que es una condición de nacimiento, por la cual los huesos crecen más lentamente que lo normal. Si bien puede tener en el curso de la vida algunas complicaciones ortopédicas, se trata de una entidad que cursa con huesos fuertes, sin fragilidad ósea particular, una inteligencia completamente normal; el mayor problema es la baja estatura. La exigencia escolar debe ser, a nuestro juicio, igual que la que se tiene con cualquier otro niño; puede realizar actividad física limitando sólo los deportes con riesgo de choque.

Hemos atendido en los últimos años muchos niños con esta afección, y podemos decir con certeza que el problema que más hace sufrir a estos pacientes es la discriminación, pullas y cargadas que el niño recibe de sus compañeros de escuela. En ocasiones estas "cargadas" han surgido de personas mayores. En este sentido, rogamos a Ud. ponga en marcha las medidas que considere convenientes para reducir o evitar las conductas de discriminación en la escuela.

Pensamos que la existencia de un niño diferente en una escuela, lejos de perturbar el proceso de enseñanza, provee una ocasión única para enseñar al resto de los niños una conducta solidaria hacia la persona que es diferente, condición esencial para construir una sociedad democrática y tolerante que todos queremos.

Quedando a vuestra disposición, saludamos a Ud. cordialmente.

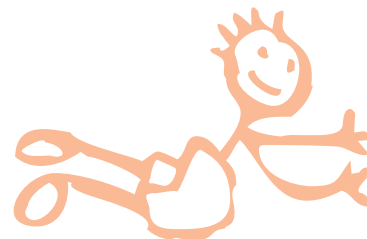
Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan"

Servicio de Crecimiento y Desarrollo (Sector Verde - PB)

Combate de los Pozos 1881 / (C1245AAM) Ciudad Autónoma de Bs. As / Argentina

Tel: (54-11) 4308-5323 / Fax: (54-11) 4308-5325 / E. mail: vfano@garrahan.gov.ar





Fundación Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan

Combate de los Pozos 1881, 2º piso
(1245AAM) Ciudad de Buenos Aires
Tel/Fax: 4941-1276 / 1333