acondroplasia – achondroplasia

Authored by
memjavad

October 18, 2025

ARABPSYCHOLOGY.COM

RECOMMENDED CITATION

memjavad (2025). *acondroplasia – achondroplasia*. Spanish Psychological Databases. Retrieved from https://spanish.arabpsychology.com/?p=617

Acondroplasia

Primary Disciplinary Field(s): Genética Médica, Pediatría, Endocrinología, Ortopedia.

1. Definición Central

La acondroplasia, del griego que significa "sin formación de cartílago", constituye el tipo más frecuente de **displasia esquelética** no letal y es una de las causas principales de talla baja desproporcionada, clasificada dentro del grupo de las osteocondrodisplasias. Esta condición se caracteriza fundamentalmente por un crecimiento óseo deficiente, resultado de una alteración en el proceso de la **osificación endocondral**, que es esencialmente el mecanismo por el cual el cartílago se convierte en hueso, especialmente en los huesos largos de las extremidades y en la base del cráneo. Es importante destacar que, a pesar de su nombre histórico, el problema no reside en la ausencia de formación de cartílago, sino en la incapacidad de las células cartilaginosas (condrocitos) para proliferar y diferenciarse adecuadamente en las placas de crecimiento. La acondroplasia es un trastorno monogénico con un patrón de herencia autosómico dominante, siendo su penetrancia completa.

El fenotipo clínico de la acondroplasia es altamente distintivo y reconocible, manifestándose por una **rizomelia** marcada (acortamiento predominante de los segmentos proximales de las extremidades, como el húmero y el fémur), macrocefalia relativa, frente prominente (abombamiento frontal) y un puente nasal deprimido. Aunque la inteligencia y la esperanza de vida suelen ser normales, si se manejan adecuadamente las complicaciones asociadas, la condición impone desafíos significativos debido a las comorbilidades esqueléticas y neurológicas. Estas comorbilidades pueden incluir estenosis del foramen magno, que requiere vigilancia intensiva en la infancia temprana debido al riesgo de compresión del tronco encefálico y la médula espinal, así como cifosis toracolumbar y estenosis espinal lumbar progresiva en la edad adulta.

Desde una perspectiva médica moderna, la acondroplasia es comprendida no solo como una alteración de la forma esquelética, sino como una patología molecular específica. Su diagnóstico se basa en criterios clínicos y radiológicos, aunque la confirmación molecular mediante análisis genético ha pasado a ser el estándar de oro. Este conocimiento molecular ha abierto la puerta a terapias dirigidas que buscan modular la vía de señalización defectuosa, moviendo el manejo de la condición más allá de las intervenciones puramente ortopédicas hacia estrategias farmacológicas que abordan la causa subyacente del crecimiento óseo anómalo, marcando un cambio paradigmático en la atención de las displasias esqueléticas.

2. Etiología y Bases Moleculares

La causa subyacente de la acondroplasia es una mutación específica en el gen *FGFR3* (Receptor

ARABPSYCHOLOGY.COM

3 del Factor de Crecimiento de Fibroblastos), localizado en el cromosoma 4. Este gen codifica una proteína receptora transmembrana que juega un papel crucial como regulador negativo del crecimiento óseo. Normalmente, el receptor FGFR3 se activa al unirse a su ligando, lo que desencadena una cascada de señalización intracelular que frena la proliferación y diferenciación de los condrocitos en la placa de crecimiento. Este mecanismo es vital para mantener el equilibrio en la longitud de los huesos. Sin embargo, en la acondroplasia, la alteración genética provoca una **ganancia de función** del receptor.

Más del 99% de los casos de acondroplasia son causados por la misma mutación puntual: una sustitución de guanina por adenina en el nucleótido 1138 (G1138A). Esta mutación resulta en la sustitución del aminoácido glicina por arginina en la posición 380 de la proteína (G380R). La consecuencia funcional de esta sustitución es que el receptor FGFR3 se vuelve constitutivamente activo, incluso en ausencia de su ligando natural. Esta hiperactividad constante envía señales inhibitorias excesivas y prematuras a los condrocitos de la placa de crecimiento, lo que detiene o ralentiza drásticamente el proceso de osificación endocondral. La osificación intramembranosa, que es responsable del crecimiento de los huesos planos (como la bóveda craneal), generalmente no se ve afectada, lo que explica la desproporción característica.

El patrón de herencia es **autosómico dominante**. Esto significa que una sola copia del gen mutado es suficiente para causar la enfermedad. Sin embargo, aproximadamente el 80% de los casos de acondroplasia surgen de mutaciones *de novo*, es decir, ocurren espontáneamente en individuos sin antecedentes familiares de la enfermedad. Estas mutaciones *de novo* están fuertemente correlacionadas con la edad paterna avanzada. Cuando un individuo afectado tiene descendencia, existe un riesgo del 50% de transmitir la mutación. Además, existe la posibilidad de que dos padres afectados conciban un hijo que herede dos copias del gen mutado (homocigosis), lo que resulta en una forma de acondroplasia grave, a menudo letal en el periodo perinatal debido a una hipoplasia pulmonar severa y una estenosis del foramen magno extremadamente restrictiva.

3. Características Clínicas y Diagnóstico

El diagnóstico de la acondroplasia puede sospecharse prenatalmente mediante ecografía al detectar extremidades cortas y otras anomalías esqueléticas, aunque generalmente se confirma al nacer o poco después. Las características clínicas son numerosas y afectan a casi todos los sistemas esqueléticos. La manifestación más evidente es la **talla baja desproporcionada**, con una altura promedio final en la edad adulta de aproximadamente 131 cm para hombres y 124 cm para mujeres. La rizomelia es la característica de acortamiento más prominente.

Otras características craneofaciales incluyen la ya mencionada macrocefalia, que a menudo se debe a un crecimiento excesivo de los huesos de la bóveda craneal y no necesariamente a hidrocefalia (aunque el riesgo de hidrocefalia o ventriculomegalia está ligeramente aumentado

ARABPSYCHOLOGY.COM

debido a la estenosis de la base del cráneo). La hipoplasia del tercio medio facial conduce a un perfil plano y a menudo a maloclusión dental y problemas respiratorios superiores, como la apnea obstructiva del sueño. Las manos presentan una configuración distintiva conocida como "mano en tridente", donde los dedos son cortos y se separan, especialmente entre el anular y el medio.

Las complicaciones esqueléticas y neurológicas son cruciales para el manejo.

Estenosis del Foramen Magno: Es la complicación más grave en la infancia. El foramen magno (la abertura en la base del cráneo por donde pasa la médula espinal) es a menudo estrecho, lo que puede causar compresión medular, hidrocefalia, hipotonía central y, en casos severos, muerte súbita. La monitorización neurológica y las resonancias magnéticas son esenciales.
Curvaturas Espinales: La cifosis toracolumbar se observa frecuentemente en la infancia debido a la hipotonía y la falta de soporte óseo adecuado, aunque a menudo se resuelve al caminar. En la edad adulta, la estenosis espinal lumbar (estrechamiento del canal vertebral) es casi universal y causa claudicación neurógena, dolor y radiculopatía, a menudo requiriendo intervención quirúrgica.
Problemas Articulares: El genu varo (piernas arqueadas) es común, y los codos pueden presentar una limitación de la extensión.

El diagnóstico radiológico muestra placas de crecimiento cortas e irregulares, pelvis pequeña con alas ilíacas cuadradas y un espacio interpedicular decreciente en la columna lumbar, lo cual es patognomónico de la condición.

4. Desarrollo Histórico y Prevalencia

La acondroplasia ha sido reconocida a lo largo de la historia de la humanidad, mucho antes de que se entendiera su base genética. Hay representaciones claras de individuos con características de acondroplasia en el arte y los artefactos de civilizaciones antiguas. Por ejemplo, en el antiguo Egipto, varias deidades y figuras reales, como el enano Seneb, fueron representadas con características consistentes con esta displasia. En la época romana y medieval, los individuos con acondroplasia eran a menudo empleados en las cortes como bufones o figuras de entretenimiento, lo que refleja su visibilidad social.

El término "acondroplasia" fue acuñado formalmente en el siglo XIX. El patólogo francés Pierre Marie realizó una descripción clínica detallada en 1878, diferenciándola de otras formas de enanismo. Sin embargo, la comprensión de su etiología permaneció oscura hasta finales del siglo XX. El gran avance ocurrió en 1994, cuando varios grupos de investigación, incluyendo a Shiang et al., identificaron de forma independiente la mutación específica en el gen *FGFR3* como la causa molecular de la enfermedad, un descubrimiento que transformó el diagnóstico y abrió caminos para la terapéutica.

ARABPSYCHOLOGY.COM

La prevalencia de la acondroplasia es relativamente estable en todo el mundo, siendo la más común de las displasias esqueléticas. Se estima que ocurre en aproximadamente 1 de cada 15,000 a 40,000 nacidos vivos, con la cifra más aceptada rondando 1 en 25,000. Dada la alta tasa de mutaciones *de novo*, la incidencia no se ve significativamente afectada por la geografía o la etnia, aunque los estudios epidemiológicos pueden variar ligeramente dependiendo de la metodología de registro. El reconocimiento precoz y el cribado genético prenatal han aumentado la precisión de las estadísticas de prevalencia en las últimas décadas.

5. Manejo y Tratamiento

El manejo de la acondroplasia es multidisciplinario y se centra históricamente en la prevención y el tratamiento de las complicaciones esqueléticas y neurológicas. El manejo comienza desde el nacimiento con una estrecha vigilancia pediátrica, especialmente para detectar signos de compresión cervical o hidrocefalia.

El tratamiento de las complicaciones incluye:

Cirugía de Descompresión: Si se diagnostica estenosis crítica del foramen magno o compresión de la unión craneocervical, se requiere una descompresión quirúrgica para prevenir daños neurológicos permanentes o la muerte súbita.
Tratamiento Ortopédico: La cirugía de alargamiento de extremidades (distracción osteogénica) ha sido una opción controvertida. Aunque puede aumentar significativamente la estatura final (a menudo entre 20 y 30 cm), es un proceso largo, doloroso y propenso a complicaciones, y su impacto en la calidad de vida a largo plazo es objeto de debate.
Manejo de la Estenosis Lumbar: La descompresión quirúrgica de la columna lumbar es un procedimiento común en adultos para aliviar el dolor, la debilidad y el entumecimiento causados por la estenosis espinal.

El avance más significativo en el tratamiento ha sido la introducción de terapias farmacológicas que abordan la causa molecular. El **vosoritide**, un péptido análogo del péptido natriurético tipo C (CNP), ha sido aprobado para el tratamiento de la acondroplasia. El CNP actúa río abajo de la vía de señalización del FGFR3, contrarrestando su efecto inhibitorio. Al unirse a su receptor (NPR-B), el vosoritide promueve la osificación endocondral. Los ensayos clínicos han demostrado que el vosoritide puede aumentar la tasa de crecimiento anualizada en niños con acondroplasia, ofreciendo una alternativa sistémica al alargamiento quirúrgico y potencialmente mejorando las proporciones corporales y reduciendo algunas comorbilidades.

6. Impacto Sociocultural y Debates Éticos

El impacto de la acondroplasia trasciende lo puramente médico, afectando profundamente la identidad social y la calidad de vida de los individuos. Históricamente, las personas con

ARABPSYCHOLOGY.COM

acondroplasia y otras formas de enanismo han enfrentado estigmatización, discriminación y una representación mediática a menudo reduccionista o burlesca. Esto ha llevado a la formación de fuertes movimientos de defensa, como **Little People of America**, que abogan por la inclusión, el respeto y la eliminación de barreras arquitectónicas y sociales.

El desarrollo de nuevas terapias, especialmente el vosoritide, ha generado intensos debates éticos dentro de la comunidad de personas de talla baja. La pregunta central es si la acondroplasia debe considerarse una discapacidad que requiere corrección médica o simplemente una variación de la diversidad humana.

La Búsqueda de la Normalidad: Algunos críticos argumentan que el énfasis en el aumento de la altura a través de fármacos o cirugía perpetúa la idea de que la talla baja es inherentemente patológica y fomenta la presión social para "curar" la diferencia.
Mejora de la Calidad de Vida: Los defensores del tratamiento, incluidos muchos padres y pacientes, señalan que las terapias no solo buscan la altura, sino que también pueden mitigar las complicaciones médicas graves (como la estenosis espinal) y mejorar la funcionalidad y la independencia en un mundo diseñado para individuos de talla promedio. Argumentan que el tratamiento es una cuestión de salud y bienestar, no solo de cosmética.

Estos debates subrayan la necesidad de abordar la acondroplasia con sensibilidad, respetando la autonomía de los pacientes y asegurando que las decisiones terapéuticas se tomen en el contexto de una comprensión integral de los riesgos médicos, los beneficios funcionales y el impacto psicosocial, equilibrando la intervención médica con la aceptación social de la diversidad corporal.

7. Lecturas Adicionales

Wikipedia: Acondroplasia
Genetics Home Reference (NIH): Achondroplasia
GeneReviews: Achondroplasia (FGFR3-Related Disorders)
FDA Approval of Vosoritide (Biomarin)

ARABPSYCHOLOGY.COM