

Este recurso está destinado a proporcionar información general para personas afectadas por acondroplasia y no pretende ser una herramienta promocional.



# together

MMRC-ACH-00278 | EUCAN-ACH-00115  
Marzo de 2024  
No aprobado para su uso y distribución a público de EE. UU.  
El desarrollo de este recurso fue financiado por BioMarin Pharmaceutical Inc.

**La trayectoria de la acondroplasia desde el diagnóstico hasta los 18 años de edad**

**Introducción**

# Introducción

## Agradecimientos

# B:OMARIN®

La Hoja de ruta de la acondroplasia se desarrolló conjuntamente con los miembros del Consejo de la Asociación Internacional de Acondroplasia de BioMarin procedentes de las siguientes organizaciones de defensa del paciente:



## Hoja de ruta de la acondroplasia

Esta hoja de ruta es para ti si tienes, o vas a tener, un hijo con acondroplasia. Te ayudará a prepararte para el camino que tienes por delante en cualquiera de las etapas de tu trayectoria.

Para cada etapa del desarrollo de tu hijo, encontrarás información sobre:

- **Tu:** lo que tú y tu hijo podéis esperar en esa etapa
- **ATENCIÓN SANITARIA:** cómo apoyar la atención sanitaria de tu hijo en esa etapa
- **SOCIAL:** las formas en que tú o tu hijo podéis querer hablar de la acondroplasia y de cómo esta os afecta, con las personas de vuestro entorno

Esta hoja de ruta también te ayudará a comprender las posibles formas de abordar la acondroplasia y qué profesionales sanitarios pueden involucrarse. También hay enlaces para obtener información y ayuda adicionales.

Puedes avanzar por la hoja de ruta a tu propio ritmo. Si deseas volver al inicio, haz a clic en el icono **“HUB”** en **la parte inferior de cualquier página.**

Si no se responde a tus preguntas, una buena opción sería hablar con el equipo de atención sanitaria de tu hijo. O podrías ponerte en contacto con una organización dedicado al abordaje de la acondroplasia, conocida como asociación de pacientes con acondroplasia.

El contenido de esta hoja de ruta se ha elaborado con el apoyo de personas con acondroplasia y sus padres y cuidadores.

## ¿Qué es la acondroplasia?

La acondroplasia es una enfermedad rara causada por alteraciones en un gen que controla el crecimiento físico. Esto da lugar a brazos y piernas cortos (lo que se conoce como “baja estatura desproporcionada”) y a una cabeza relativamente grande, con un torso de tamaño promedio. La baja estatura del niño se mantendrá cuando alcance su adolescencia y su edad adulta.<sup>1</sup>

La acondroplasia afecta a 1 de cada 20 000 personas.<sup>1</sup> La mayoría de las personas con esta condición tienen padres de estatura promedio. Si uno o ambos padres tienen acondroplasia, las probabilidades de tener un hijo con esta afección son más altas. Muchos niños con acondroplasia llevan vidas plenas y sanas, con una inteligencia y una esperanza de vida que no suelen verse afectadas por su condición. Tienen un retraso en el desarrollo motor en la infancia.<sup>1</sup>

Hub

# Hub



Tu

Nuestro viaje : veamos qué puede esperar nuestra familia y qué medidas podemos tomar



Atención sanitaria

Comentemos los problemas de salud asociados a la acondroplasia y las decisiones que puedas tener que tomar



Social

Veamos cómo los aspectos sociales de la acondroplasia afectarán a tu familia a lo largo del tiempo.

## Antes del nacimiento (prenatal)

1. Diagnóstico de acondroplasia antes del nacimiento
2. Asesoramiento genético
3. Embarazo, nacimiento y posparto (después del nacimiento)

## De 3 a 6 años

7. El niño se vuelve independiente de los padres
8. El niño empieza a desarrollar conciencia de sí mismo
9. El niño empieza la guardería o educación infantil
10. El niño empieza a hacer amigos
11. El niño empieza la escuela primaria

## De 13 a 18 años

14. El sentido de autoconciencia del adolescente se desarrolla aún más
15. El adolescente comienza a buscar la independencia propia de su edad
16. Sexo y relaciones
17. Transición a la atención sanitaria para adultos

## Desde el nacimiento hasta los 2 años

4. Diagnóstico de acondroplasia al nacer el niño
5. Aprender a cuidar de un niño con acondroplasia
6. El niño comienza a moverse, caminar y hablar

## De 7 a 12 años

12. El niño es más consciente de su acondroplasia
13. El niño empieza la escuela secundaria

## Consideraciones sobre atención sanitaria

18. Entre el nacimiento y los 2 años
19. Entre los 3 y los 6 años
20. Entre los 7 y los 12 años
21. Entre los 13 y los 18 años

# 1

## Antes del nacimiento (prenatal)



Tú



Atención sanitaria



Social

1. Diagnóstico de acondroplasia antes del nacimiento
2. Asesoramiento genético
3. Embarazo, nacimiento y posparto (después del nacimiento)

# Diagnóstico de acondroplasia antes del nacimiento

## ¿Qué pueden esperar los padres en esta etapa?

La acondroplasia puede detectarse durante las exploraciones periódicas del tercer trimestre del embarazo (a partir de las 28 semanas).<sup>2</sup> Estas exploraciones pueden mostrar posibles signos de la enfermedad, p. ej., brazos o dedos más cortos.<sup>3</sup> La acondroplasia se produce en aproximadamente 1 de cada 20 000 bebés. La mayoría de los niños con acondroplasia tienen padres de estatura promedio.<sup>1</sup>

Es posible que te sientas abrumado al escuchar este diagnóstico. Es tranquilizador saber que los niños con acondroplasia pueden vivir una vida plena y sana, en la que su inteligencia y esperanza de vida no suelen verse afectadas por la su condición.<sup>1</sup> Debéis saber que, como padres, no tenéis nada que ver en la causa de que vuestro hijo tenga acondroplasia. tu hijo.

La experiencia de cada persona con acondroplasia es diferente. Con amor y apoyo, la vida con un niño que tiene acondroplasia es una vida llena de alegría y felicidad.

## Consejos para los padres

Es útil saber dónde encontrar información fiable sobre la acondroplasia. podrías:

- Utilizar la información de esta hoja de ruta.
- Echar un vistazo a los sitios web de las asociaciones de pacientes con acondroplasia.
- Hablar con tu médico sobre qué esperar cuando nazca tu hijo.

Si tienes más hijos, puede que necesiten apoyo emocional y una atención adicional durante este periodo. Es posible que quieras:

- Informar a tus otros hijos que su nuevo/a hermano/a tendrá acondroplasia.
- Llevarlos contigo a las citas para que puedan hacer preguntas.
- Echar un vistazo juntos a los sitios web de las asociaciones de pacientes con acondroplasia.

Las asociaciones de pacientes son una forma excelente de conocer a personas y familias que tienen experiencia con la condición o que viven con ella.



HUB

## Antes del nacimiento (prenatal)



Tú



Atención sanitaria



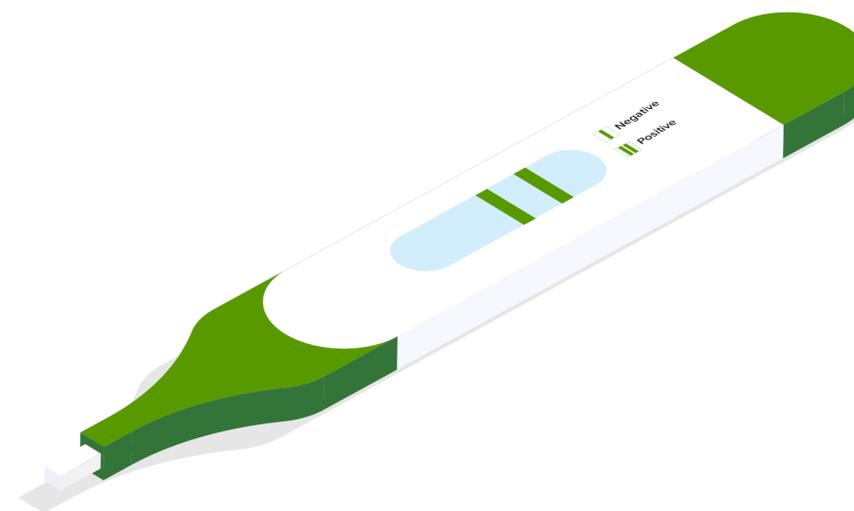
Social

1. Diagnóstico de acondroplasia antes del nacimiento
2. Asesoramiento genético
3. Embarazo, nacimiento y posparto (después del nacimiento)

Puedes reunirte con médicos especialistas para hablar sobre cómo cuidar de un niño con acondroplasia y hacer cualquier pregunta que tengas.

### Preguntas para el equipo médico:

- ¿Por qué mi hijo tiene acondroplasia?
- ¿Qué implicará la acondroplasia para mi hijo cuando nazca?
- Si tengo otros hijos en el futuro, ¿tendrán acondroplasia?
- ¿Cuáles son las diferencias entre un niño con y sin acondroplasia?
- ¿Podrá mi hijo vivir una vida plena y sana?
- ¿Cuáles son los riesgos de dar a luz a un niño con acondroplasia?
- ¿Quién me atenderá durante el embarazo y el parto?



HUB

# 1

## Antes del nacimiento (prenatal)



Tú



Atención sanitaria



Social

1. Diagnóstico de acondroplasia antes del nacimiento
2. Asesoramiento genético
3. Embarazo, nacimiento y posparto (después del nacimiento)

# Diagnóstico de acondroplasia antes del nacimiento

## Cómo describir la acondroplasia a las personas de tu entorno

Tus amigos y familiares pueden tener preguntas sobre la acondroplasia. Habla de ello solo cuando te sientas preparado.

Podrías decir:

- La acondroplasia es una enfermedad rara
- tu hijo tendrá una estatura notablemente baja.
- Podrá llevar una vida plena y sana.
- Necesitarás algunos controles específicos a lo largo de su vida

Puedes pensar palabras que te resulten más cómodas para hablar de la acondroplasia y sugerir a la gente de tu entorno que hablen de esta manera. Esto creará entorno social saludable y feliz para tu hijo.



HUB

## Antes del nacimiento (prenatal)



Tú



Atención sanitaria



Social

1. Diagnóstico de acondroplasia antes del nacimiento
2. Asesoramiento genético
3. Embarazo, nacimiento y posparto (después del nacimiento)

### ¿Qué pueden esperar los padres en esta etapa?

La acondroplasia es una enfermedad genética, por lo que se te puede ofrecer asesoramiento genético.<sup>1,4</sup> El asesoramiento genético te dará información sobre cómo afecta la acondroplasia en los padres y en la familia.

Puedes recibir asesoramiento genético cuando planees formar una familia, durante el embarazo o después del nacimiento de tu hijo.<sup>4,5</sup> Puedes leer más sobre el asesoramiento genético en la sección **“Atención sanitaria”**.

### ¿Qué diferencias existen para los padres con acondroplasia?

Se recomienda que las personas con acondroplasia hablen con un asesor genético si están planeando formar una familia. Esto se debe a que aumenta la probabilidad de tener un hijo con acondroplasia. Esto también da tiempo a tu equipo médico para planificar el embarazo y el nacimiento.<sup>6</sup>

### Consejos para los padres

Puedes escribir una lista de preguntas para tu asesor genético (encontrarás sugerencias de preguntas en la sección **“Atención sanitaria”**). Esto te ayudará a centrarte en lo que a ti te resulta importante o te preocupa.

El asesoramiento genético implica examinar tus antecedentes familiares de afecciones médicas, así que puedes prepararlo de antemano.<sup>4,5</sup>

Una función importante del asesor es ofrecerte apoyo emocional, así que puedes compartir cómo te sientes. Surgirán más preguntas y dudas durante el embarazo que puedes seguir consultando.



HUB

## Antes del nacimiento (prenatal)



Tú



Atención sanitaria



Social

1. Diagnóstico de acondroplasia antes del nacimiento
2. Asesoramiento genético
3. Embarazo, nacimiento y posparto (después del nacimiento)

Tu asesor genético puede hacer preguntas sobre:

- Tu propia salud.
- La salud de tu pareja y de tu familia más amplia.
- Tu origen étnico.

Estas preguntas ayudan al asesor a comprender tus antecedentes médicos familiares y cualquier afección que sea más probable que tu hijo pueda tener.

Juntos, podéis explorar opciones de:

- Posibles pruebas a las que podrías someterte.
- Gestión de tu embarazo y parto.
- Planificar futuros embarazos, si es motivo de preocupación.

## Preguntas para tu asesor genético

- ¿Puedes explicar por qué nuestro hijo tiene acondroplasia?
- ¿La acondroplasia es hereditaria?
- Si mi pareja o yo tenemos acondroplasia, ¿están nuestros hijos en riesgo de padecerla?
- ¿Qué tipo de pruebas genéticas están disponibles y cómo se realizan?
- ¿Qué tipo de información me pueden dar las pruebas?



HUB

# 2

## Antes del nacimiento (prenatal)



Tú



Atención sanitaria



Social

1. Diagnóstico de acondroplasia antes del nacimiento
2. Asesoramiento genético
3. Embarazo, nacimiento y posparto (después del nacimiento)

## Asesoramiento genético

### Cómo hablar sobre el asesoramiento genético

Puedes decidir con qué consultor genético quieres hablar y qué información deseas darle.

#### *Familia*

Es posible que desees preguntar a otros miembros de tu familia sobre sus antecedentes médicos. Por ejemplo, es posible que tengas que preguntarles acerca de enfermedades hereditarias.

#### *Trabajo*

Es posible que quieras hablar en privado con el equipo de recursos humanos de tu empresa o tu jefe, para ver de qué manera puedes recibir apoyo. Por ejemplo, para disponer de días libres para las citas de asesoramiento genético u otras pruebas.



HUB

## Antes del nacimiento (prenatal)



Tú



Atención sanitaria



Social

1. Diagnóstico de acondroplasia antes del nacimiento
2. Asesoramiento genético
3. Embarazo, nacimiento y posparto (después del nacimiento)

### ¿Qué pueden esperar los padres en esta etapa?

Al igual que con cualquier embarazo y nacimiento, comprender lo que podría suceder y cuáles son tus opciones te ayudará a sentirte más relajado y seguro. Encontrarás más información en la sección **“Atención sanitaria”**.

### Consejos para los padres

Tener un hijo puede ser difícil. Es posible que desees buscar el apoyo de tus médicos para comentar cualquier preocupación.

Es posible que tengas que pedir ayuda a familiares y amigos si la madre y el bebé permanecen en el hospital (p. ej., después de una cesárea), especialmente si tienes otros hijos. Es una buena idea organizar esta ayuda antes del nacimiento.

### ¿Qué diferencias existen para los padres con acondroplasia?

Si eres una persona con acondroplasia, existen diferencias en cómo se te atiende durante el embarazo, el nacimiento y después de que nazca tu hijo. Encontrarás más información en la sección **“Atención sanitaria”**.



HUB

## Antes del nacimiento (prenatal)



Tú



## Atención sanitaria



Social

1. Diagnóstico de acondroplasia antes del nacimiento
2. Asesoramiento genético
3. Embarazo, nacimiento y posparto (después del nacimiento)

## Si a tu hijo se le ha diagnosticado acondroplasia

**Embarazo**

En algunos embarazos, puede haber demasiado líquido amniótico. Esto se denomina polihidramnios.<sup>7,8</sup> normalmente se observa durante las exploraciones que se realizan hacia el final del embarazo. Si sucede, puedes hablar sobre cómo tratarlo con tus médicos.

**Parto**

Se recomienda el parto por cesárea debido al tamaño y la forma de la cabeza del bebé. Se evitará el uso de fórceps, ya que ejercen demasiado estrés en la columna vertebral del bebé.<sup>7</sup>

**Después del nacimiento**

Se te puede derivar a un hospital con experiencia en el manejo de bebés con acondroplasia. El acceso a estos hospitales varía dependiendo de dónde vivas. Las asociaciones de pacientes con acondroplasia podrían ayudarte a encontrar un equipo de especialistas cerca de ti.

Algunos bebés con acondroplasia tienen problemas para respirar al nacer.<sup>7</sup> Es posible que tengan que pasar directamente a la unidad de cuidados intensivos. Aunque puede parecer preocupante, de esta manera se puede controlar la respiración de tu bebé y ayudarlo si es necesario. .

## Si eres madre con acondroplasia

**Embarazo**

Debe atenderte un obstetra (un médico especializado en la atención durante el embarazo, el parto y posparto) y no solo el equipo de comadronas. Así se puede hacer un seguimiento más cercano del embarazo. Esto también permite planificar un parto por cesárea.

**Durante el embarazo:<sup>6</sup>**

- deben explorarte cada 8 semanas aproximadamente. La frecuencia de las exploraciones variará según dónde vivas.
- El aumento de peso es frecuente, lo que puede provocar dolor de espalda. Puedes preguntar a tu equipo de atención sanitaria como abordarlo.
- El espacio en tu cuerpo para que tu bebé crezca es limitado. En las últimas 12 semanas de embarazo, el bebé puede ejercer más presión sobre tus pulmones y te puede resultar más difícil respirar.
- Podéis hablar sobre las opciones de analgesia para el parto y tomar una decisión.

*Continúa en la página siguiente ►*



HUB

## Antes del nacimiento (prenatal)



Tú



Atención sanitaria



Social

1. Diagnóstico de acondroplasia antes del nacimiento
2. Asesoramiento genético
3. Embarazo, nacimiento y posparto (después del nacimiento)

**Parto**

En las personas con acondroplasia es más frecuente el parto por cesarea. Por lo general, el parto vaginal es complicado si tienes una estructura corporal más pequeña, especialmente después de las 32 semanas de gestación.<sup>6,7</sup>

Es frecuente que tu hijo nazca antes de que el embarazo llegue a término (40 semanas). El médico puede hablarte de esta posibilidad en vuestras primeras charlas, por lo que tendrás tiempo de ir haciendote a la idea.<sup>6,7</sup>

Es posible que, si tienes problemas en la columna vertebral, no te puedan ofrecer anestesia epidural porque se inyecta en esa zona. This is because it is injected in the spine area. En este caso, se recomendará la anestesia general.<sup>7</sup>

**Después del parto**

Debes estar en un entorno adaptado a tu condición que te permita cuidar adecuadamente al bebé y recuperarte rápidamente. Esto implica:

- Una cama de altura adecuada para ti
- Una cuna junto a la cama para tu bebé que esté a la altura correcta.
- Fácil acceso a los baños.

Puede hablar al respecto con el equipo médico antes del parto. Pide más ayuda al equipo médico si la necesitas.

**Preguntas para el equipo médico**

- ¿Con qué frecuencia me harán ecografías durante el embarazo?
- ¿Cuáles son mis opciones de anestesia para el parto?
- ¿Qué tipo de parto se recomienda y por qué?
- ¿Qué tipo de atención especializada podría necesitar mi bebé después del parto? ¿Están disponibles estos recursos en este hospital?
- ¿Qué experiencia tiene en partos de bebés con acondroplasia/en partos de bebés de madres con acondroplasia?



HUB

## Antes del nacimiento (prenatal)



Tú



Atención sanitaria



Social

1. Diagnóstico de acondroplasia antes del nacimiento
2. Asesoramiento genético
3. Embarazo, nacimiento y posparto (después del nacimiento)

## Recibir visitas tras el parto

Permite las visitas sólo cuando tú estés preparada.. La persona que te acompañe en el parto puede informar a las visitas de cuál será el momento adecuado.

Puedes elegir hablar sobre la acondroplasia tan pronto presentes a tu bebé al resto de la familia o a amigos. O puedes esperar a otra momento más oportuno para ti.<sup>1</sup>



HUB

# 4

## Diagnóstico de acondroplasia tras el nacimiento

Desde el nacimiento hasta los 2 años



Tú



Atención sanitaria



Social

4. Diagnóstico de acondroplasia al nacer el niño
5. Aprender a cuidar de un niño con acondroplasia
6. El niño comienza a moverse, caminar y hablar

### ¿Qué pueden esperar los padres en esta etapa?

La acondroplasia es una enfermedad genética que conlleva talla baja desproporcionada. La acondroplasia normalmente se diagnostica durante el embarazo, pero a veces los signos no se ven hasta que nace el niño. Se produce en aproximadamente 1 de cada 20 000 bebés nacidos. La mayoría de los niños con acondroplasia tienen padres de estatura promedio.<sup>1</sup>

Puede que te sientas abrumado por el diagnóstico de tu hijo. Probablemente no sea lo que esperabas. Te tranquilizará saber que los niños con acondroplasia pueden vivir vidas plenas y sanas.

La experiencia de cada persona con acondroplasia es diferente. Con amor y apoyo, la vida con un niño que tiene acondroplasia puede ser una vida llena de alegría y felicidad. Se consciente de que no tienes ninguna responsabilidad en el hecho de que tu hijo tenga acondroplasia.

### Consejos para los padres

Es útil saber dónde encontrar información fiable sobre la acondroplasia. Puedes utilizar la información de esta hoja de ruta o consultar los sitios web de asociaciones de pacientes.

Si tienes más hijos, podrían necesitar apoyo emocional y más atención en este momento. Es posible que quieras:

- Decirles tus otros hijos que su nuevo/a hermano/a tendrá acondroplasia.
- Llevarlos contigo a las citas para que puedan hacer preguntas.
- Echar un vistazo juntos a los sitios web de las organizaciones de pacientes.

Si necesitas ayuda, puede ser útil hablar con:

- Tu médico.
- Apoyo psicológico.
- Una organización de pacientes.



HUB

## Desde el nacimiento hasta los 2 años



Tú



Atención sanitaria



Social

4. Diagnóstico de acondroplasia al nacer el niño
5. Aprender a cuidar de un niño con acondroplasia
6. El niño comienza a moverse, caminar y hablar

Hablarás con diferentes especialistas que te asesorarán sobre el cuidado general de tu hijo

Puede que te deriven a un hospital especializado en la atención a niños con acondroplasia. El acceso a estos hospitales variará dependiendo de dónde vivas. Las organizaciones de pacientes podrían ayudarte a encontrar un equipo de especialistas.

El equipo de atención sanitaria puede estar formado por los siguientes especialistas:

- Anestesista
- Asesor genético
- Genetista
- Neonatólogo
- Equipo de enfermería
- Obstetra
- Ginecólogo
- Terapeuta ocupacional
- Ortodoncista
- Otorrinolaringólogo (especialista en oídos, nariz y garganta)
- Traumatólogo pediátrico
- Fisioterapeuta
- Médico de atención primaria
- Psicólogo
- Neurocirujano
- Logopeda
- Nutricionista

## Preguntas que tal vez quieras hacer al equipo médico

- ¿Por qué mi hijo tiene acondroplasia?
- ¿Qué implica la acondroplasia para mi hijo?
- Si tengo otros hijos, ¿pueden tener acondroplasia?
- ¿Cuáles son las diferencias entre un niño con y sin acondroplasia?
- ¿Tendrá mi hijo una vida plena y sana?
- ¿Cuáles son los riesgos de dar a luz a un niño con acondroplasia por primera vez?
- ¿Qué tipos de profesionales atenderán a mi hijo?
- ¿Cómo podemos mi familia y yo recibir apoyo emocional?



HUB

# 4

## Diagnóstico de acondroplasia tras el nacimiento

Desde el nacimiento hasta los 2 años



Tú



Atención sanitaria



Social

4. Diagnóstico de acondroplasia al nacer el niño
5. Aprender a cuidar de un niño con acondroplasia
6. El niño comienza a moverse, caminar y hablar

### Hablar sobre el diagnóstico de acondroplasia de tu hijo

Puede resultarte útil preparar una explicación sencilla sobre la acondroplasia. Puedes preparar una explicación específica para tus otros hijos

Podrías explicar que:<sup>1</sup>

- La acondroplasia es una enfermedad poco frecuente.
- Tu hijo tendrá una estatura baja.
- Podrá llevar una vida sana y normal.
- Necesitará algunos controles específicos a lo largo de su vida.

Puedes pensar qué palabras prefieres para hablar de la acondroplasia y decírselo a la gente. Reflexionar sobre esto ayudará a preparar un entorno social saludable y feliz para tu hijo.



HUB

Desde el nacimiento hasta los 2 años



Tú

Atención  
sanitaria

Social

4. Diagnóstico de acondroplasia tras el nacimiento
5. Aprender a cuidar de un niño con acondroplasia
6. El niño comienza a moverse, caminar y hablar

### ¿Qué pueden esperar los padres en esta etapa?

En esta primera etapa aprenderás a vivir con tu hijo con acondroplasia. Aprenderás sobre su desarrollo físico y cómo gestionar cualquier otra necesidad médica.<sup>6</sup>

### Consejos para los padres

Date tiempo para pensar, reflexionar sobre tus sentimientos y los de tu familia. Si te resulta muy difícil este primer momento en el cuidado de tu hijo sería buena idea que:

- Hablaras con un profesional sanitario o con una organización de pacientes.
- Participar en eventos, actividades o campañas de concienciación de la comunidad de asociaciones de pacientes.

A veces, las personas podrían tener reacciones no deseadas ante la condición de tu hijo.<sup>9</sup> Hablar con tu pareja y familia puede ser bueno para afrontar estas situaciones. Consulta información adicional en la sección **“Social” de este capítulo.**

### Cuestiones prácticas

Hay cuestiones prácticas que puedes tener que gestionar en este periodo. Es posible que desees:

- Pedir días libres en el trabajo para las citas médicas<sup>9</sup> y consultar las ayudas disponibles en tu centro de trabajo.
- Explorar ayudas económicas, privadas o de la Seguridad Social. Estas varían según el país y según las circunstancias de cada familia. Ponte en contacto con una asociación local de pacientes para obtener asesoramiento.
- Solicitar un certificado de discapacidad para tu hijo. El certificado de discapacidad puede conllevar un aumento de la baja por maternidad/paternidad, beneficios de la seguridad social y fiscales, beneficios educativos, de vivienda, económicos y sanitarios. El proceso variará según el país, así que ponte en contacto con tu asociación local de pacientes con para obtener asesoramiento.

### Lactancia

A algunos bebés con acondroplasia les resulta difícil mamar.<sup>10</sup> En este caso puedes hablar con un asesor de lactancia que pueda ayudarte con la técnica u otras opciones de alimentación.



HUB

## Desde el nacimiento hasta los 2 años



Tú



Atención  
sanitaria



Social

4. Diagnóstico de acondroplasia al nacer el niño
5. Aprender a cuidar de un niño con acondroplasia
6. El niño comienza a moverse, caminar y hablar

### *Fomentar un sueño seguro*

Por la forma de la cabeza del niño. Esto puede causar problemas respiratorios.<sup>11</sup>

Habla con un experto sobre qué posiciones son las más adecuadas para que duerma tu bebé. Hay una guía que sugiere que podría usar un cojín especial o una toalla o paño bien enrollado detrás del cuello.<sup>12,13</sup>

Los bebés con acondroplasia de más de 6 meses a veces duermen bocarriba con el cuello extendido y la cara hacia un lado.\* Normalmente lo hacen para respirar con más facilidad \*pero no es aconsejable, la cabeza debe estar alineada siempre con la columna.<sup>13</sup>



## Desde el nacimiento hasta los 2 años



Tú

Atención  
sanitaria

Social

4. Diagnóstico de acondroplasia al nacer el niño
5. Aprender a cuidar de un niño con acondroplasia
6. El niño comienza a moverse, caminar y hablar

Durante sus primeros años, es probable que tu hijo pase mucho tiempo en entornos sanitarios. Es posible que desees:

- Obtener más información sobre la acondroplasia para que puedas informar a los médicos sobre las necesidades de tu hijo. Los recursos como esta hoja de ruta pueden ser útiles, así como los recursos de las asociaciones de pacientes con acondroplasia.
- Plantear cualquier inquietud que tengas sobre la salud o el desarrollo de tu hijo; puede no ser evidente para el equipo de atención sanitaria.
- Explorar algunos de los tratamientos que pueden estar disponibles para ayudar al desarrollo físico de tu hijo.
- Ponerte en contacto con una asociación de pacientes con acondroplasia para obtener asesoramiento sobre el seguimiento del desarrollo de tu hijo. Existen tablas de desarrollo para niños con acondroplasia.<sup>6</sup>

### Pruebas para detectar problemas físicos frecuentes

El equipo de atención sanitaria de tu hijo empezará a realizar pruebas y controles periódicos para detectar signos de problemas físicos que son más frecuentes en niños con acondroplasia. Por ejemplo:<sup>6,10,14</sup>

- Problemas de la columna vertebral
- Problemas auditivos
- Apnea del sueño

### Prevención de problemas de la columna vertebral

Los niños con acondroplasia a menudo tienen una curvatura en la espalda, que puede causar problemas de la columna vertebral. Esto suele desaparecer a medida que se hacen más fuertes y empiezan a caminar.<sup>6</sup> Hay algunas cosas que puedes hacer para ayudar a evitarlo:

- Al levantar o cargar al recién nacido, sostén la cabeza y el cuello (como con cualquier bebé). En el caso de los bebés con acondroplasia, también es importante sostener la parte inferior de la espalda al levantarlos o cargarlos.<sup>10,15</sup>
- Al sacarle los aires a tu hijo, evita colocarlo en posición sentada. Intenta mantener a tu bebé en posición vertical contra el pecho.<sup>15</sup>
- Evita que se “siente sin apoyo” demasiado pronto, ya que esto hace que su columna vertebral adopte una curva en forma de C. Se recomienda que coloques a tu bebé sobre su estómago, costado o espalda cuando esté despierto. Puedes dejar que tu hijo se sienta en una postura con curva en forma de C una vez que pueda moverse por sí solo a la posición sentada.<sup>15</sup>
- Evita versiones de tela de lona de elementos como mecedoras, hamacas, andadores y sillitas. No ofrecen a tu hijo suficiente apoyo para la espalda y pueden ejercer presión sobre el cuello. Evita los columpios y las camas elásticas por el mismo motivo.<sup>10,11,15</sup>
- Evita las mochilas y envolturas portabebés ya que abren las piernas del niño y pueden dañar las caderas.<sup>10</sup>

Continúa en la página siguiente ►



HUB

## Desde el nacimiento hasta los 2 años



Tú



Atención sanitaria



Social

4. Diagnóstico de acondroplasia al nacer el niño
5. Aprender a cuidar de un niño con acondroplasia
6. El niño comienza a moverse, caminar y hablar

- Busca sillas para automóvil adecuadas que permitan a los bebés estar lo más tumbados posible.<sup>10,15</sup> Las leyes sobre sillas para automóvil varían según el país o el estado, por lo que podría resultarte útil pedir consejo a una asociación de pacientes con acondroplasia, a tu equipo de atención sanitaria o a los padres de otros niños con acondroplasia.

### Preguntas para tu equipo de atención sanitaria

- ¿Tienes experiencia en el tratamiento de un niño con acondroplasia?
- ¿Cómo podemos colaborar para asegurarnos de que mi hijo tenga la mejor atención posible?
- ¿Qué tratamientos (por ejemplo, fisioterapia, terapia acuática) están disponibles para mi hijo?
- ¿Qué tratamientos o procedimientos podría necesitar mi hijo?
- ¿Por qué es necesario que mi hijo se someta a tantas pruebas? ¿Y qué están analizando?
- ¿A qué signos y síntomas debo prestar atención en casa?



HUB

# 5

## Aprender a cuidar de un niño con acondroplasia

Desde el nacimiento hasta los 2 años



Tú



Atención  
sanitaria



Social

4. Diagnóstico de acondroplasia al nacer el niño
5. Aprender a cuidar de un niño con acondroplasia
6. El niño comienza a moverse, caminar y hablar

### Afrontar situaciones sociales negativas

A veces, las personas pueden reaccionar negativamente o decir cosas hirientes sobre la baja estatura de tu hijo. Esto puede ser angustiante para ti y tu familia. Puedes:

- Ignorar a cualquier persona que reaccione negativamente o que diga cosas hirientes.
- Alejarte con tu hijo de la situación.
- Hablar con la persona o darle explicaciones.

Es posible que las personas no sean conscientes de que algo que han dicho es inapropiado, especialmente otros niños.

Hablar con otros padres o familias que tienen un hijo con acondroplasia puede ayudarte a sentirte conectado con una comunidad de personas que comprenden los desafíos a los que se enfrenta.



HUB

Desde el nacimiento hasta los 2 años



Tú

Atención  
sanitaria

Social

4. Diagnóstico de acondroplasia al nacer el niño
5. Aprender a cuidar de un niño con acondroplasia
6. El niño comienza a moverse, caminar y hablar

### ¿Qué pueden esperar los padres en esta etapa?

Tu hijo continuará desarrollándose y teniendo más movilidad e independencia.

Los niños con acondroplasia pueden hacer cosas como darse la vuelta, sentarse, ponerse de pie y caminar más tarde que los niños de estatura promedio.<sup>6</sup> Alcanzarán estos hitos cuando estén físicamente preparados. Los niños con acondroplasia suelen sentarse solos a partir de los 12 meses aproximadamente.<sup>11</sup> Es frecuente que se pongan de pie solos a los 16–29 meses aproximadamente.<sup>15</sup>

Para los niños con acondroplasia, el desarrollo del movimiento y la marcha pueden verse afectados por varias razones:

- Casi la mitad de los niños con acondroplasia tienen las piernas arqueadas; sus piernas se curvan hacia fuera entre los muslos. Esto puede ser doloroso.<sup>16</sup>
- Los músculos y ligamentos alrededor de la articulación de la rodilla, que mantienen la rodilla en su sitio y permiten que se mueva, pueden ser inestables.<sup>11</sup>
- Los niños con acondroplasia pueden tener sobrepeso, aunque no se sabe completamente por qué.<sup>16</sup>

Al principio, puede que tu hijo prefiera moverse de otras formas, como usar la cabeza como apoyo para equilibrarse. Estos movimientos son hitos importantes

que demuestran que se están adaptando a su cuerpo. No dañarán a tu hijo ni afectarán a su capacidad para caminar a largo plazo.<sup>10</sup>

Es posible que tu hijo desarrollara una pequeña “joroba” cerca de las vértebras torácicas cuando era un bebé pequeño (conocida como cifosis). Esta puede desaparecer una vez que tu hijo empiece a caminar, aunque se mantiene en algunos niños.<sup>16</sup>

Algunos niños con acondroplasia tienen dificultades para aprender a hablar, debido a:

- Problemas de audición causados por infecciones de oído repetidas.<sup>16</sup>
- Problemas relacionados con el tamaño/proporciones de la lengua y la boca.<sup>10,17</sup>

### Consejos para los padres

Intenta no comparar el desarrollo físico de tu hijo con el de otros niños. Celebra sus primeras palabras y pasos cuando se produzcan.

Aunque los tropiezos y las caídas son frecuentes cuando tu hijo comienza a caminar, puedes animarlo a seguir intentándolo. Puedes comprar protecciones de seguridad para los bordes y esquinas de los muebles de manera que tu hijo esté protegido de las esquinas afiladas. Evita los andadores, ya que no ofrecen suficiente apoyo para la espalda y el cuello de tu hijo.<sup>18</sup>

Intenta que haga ejercicio regularmente.



HUB

Desde el nacimiento hasta los 2 años



Tú

Atención  
sanitaria

Social

4. Diagnóstico de acondroplasia al nacer el niño
5. Aprender a cuidar de un niño con acondroplasia
6. El niño comienza a moverse, caminar y hablar

### Ayudar con el desarrollo de la marcha

Si tu hijo tiene dificultades para caminar, o determinados movimientos le resultan dolorosos, puede ser útil hablar con un fisioterapeuta o terapeuta ocupacional.<sup>18</sup> Pueden proporcionarte asesoramiento sobre cómo ayudar a tu hijo a superar estas dificultades.

### Ayudar con el desarrollo del habla

Tu hijo se someterá a pruebas de audición periódicas y verá a un otorrinolaringólogo.<sup>19</sup> Si la audición de tu hijo se ve afectada por las infecciones de oído, tu médico podría sugerir que se coloquen tubos auditivos. Estos pueden reducir las probabilidades de infección.<sup>20</sup>

La logopedia puede ayudar a estudiar y tratar a tu hijo para detectar problemas con el habla y la comunicación general. Ver a un logopeda lo antes posible puede ayudar a prevenir y minimizar cualquier retraso en el desarrollo del habla.<sup>10,17</sup>

### Preguntas para tu equipo de atención sanitaria

- Me gustaría hacer un seguimiento del desarrollo físico de mi hijo, ¿qué herramientas hay disponibles para ayudarme?
- ¿Qué puedo hacer para ayudar a prevenir problemas de la columna vertebral?
- ¿A qué signos debo prestar atención en caso de que mi hijo tenga dificultades de audición?
- ¿Qué tipo de anestesia tendrá mi hijo si necesita un procedimiento para colocarle tubos auditivos?
- ¿Puedes ayudarme a encontrar un otorrinolaringólogo?
- ¿Necesita mi hijo que un logopeda le haga pruebas?



HUB

# 6

## El niño comienza a moverse, caminar y hablar

Desde el nacimiento hasta los 2 años



Tú



Atención  
sanitaria



Social

4. Diagnóstico de acondroplasia al nacer el niño
5. Aprender a cuidar de un niño con acondroplasia
6. El niño comienza a moverse, caminar y hablar

### Hablar sobre el desarrollo físico de tu hijo

Es posible que desees hablar con familiares y amigos sobre la acondroplasia y lo que implica para el desarrollo físico de tu hijo.

Recuérdales que todos los niños alcanzan hitos en diferentes momentos. Algunos necesitarán más apoyo que otros. Anímales a no presionar a tu hijo para que haga cosas como caminar y hablar antes de que esté listo.



HUB

# 7

De 3 a 6 años



Tú



Atención sanitaria



Social

7. El niño se vuelve independiente de los padres
8. El niño empieza a desarrollar conciencia de sí mismo
9. El niño empieza la guardería o preescolar
10. El niño empieza a hacer amigos
11. El niño empieza la escuela primaria

## El niño se vuelve independiente de los padres

### ¿Qué pueden esperar los padres en esta etapa?

Tu hijo empezará a ser más consciente del mundo que le rodea y del lugar que ocupa. Empezará a desarrollar nuevas habilidades y realizar tareas de forma independiente. Por ejemplo:<sup>12</sup>

- Uso del inodoro
- Vestirse
- Comer y beber
- Jugar, solo o con otros niños.

A los niños con acondroplasia les puede resultar difícil realizar ciertas cosas por sí solos. Cada niño alcanzará estos hitos en diferentes momentos.<sup>10</sup>

### Consejos para los padres

Puedes explorar las adaptaciones que podrían ayudar a tu hijo a ser más independiente. Por ejemplo, para ayudar en casa (consulta la sección de Atención sanitaria).

Intenta encontrar un equilibrio entre las ayudas que le proporcionas y el fomento de su independencia. Cíñete al proceso incluso si tu hijo afronta dificultades.

Pide a tu hijo que tome algunas decisiones por sí mismo, según corresponda. Hazlo tanto en entornos sanitarios como en casa, de manera que tu hijo sienta que su opinión es importante en distintos aspectos de su vida.



HUB

# 7

## El niño se vuelve independiente de los padres

De 3 a 6 años



Tú



Atención sanitaria



Social

7. El niño se vuelve independiente de los padres
8. El niño empieza a desarrollar conciencia de sí mismo
9. El niño empieza la guardería o preescolar
10. El niño empieza a hacer amigos
11. El niño empieza la escuela primaria

Tu hijo puede comenzar a resistirse a las pruebas o tratamientos que le den miedo. Intenta tranquilizar a tu hijo y explíquele los procedimientos de la manera más sencilla posible. El modo de hacerlo dependerá de su edad y madurez. Podrías:

- Informar a tu equipo de atención sanitaria para que puedan ayudarle a crear un ambiente tranquilo.
- Pedir consejo a un especialista en psicología infantil sobre cómo mantener estas conversaciones. Consultar a tu equipo de atención sanitaria para ver si esto es posible en tu lugar de residencia.

Hablar con un terapeuta ocupacional, fisioterapeuta o asociación de pacientes con acondroplasia sobre las adaptaciones para ayudar a tu hijo a ser lo más independiente posible. Estas ayudas pueden incluir las siguientes:<sup>21,22</sup>

- Adaptaciones en ropa interior y prendas de ropa para que pueda vestirse por sí solo, como elásticos, velcro y botones magnéticos.
- Interruptores de luz a menor altura o interruptores de luz a distancia.
- Adaptaciones de muebles domésticos (silla ajustable con soporte para la espalda, cama más baja, barras más bajas en los armarios, juguetes almacenados a una altura alcanzable).
- Abridores de puertas y taburetes/escalerillas.



HUB

# 7

## El niño se vuelve independiente de los padres

De 3 a 6 años



Tú



Atención sanitaria

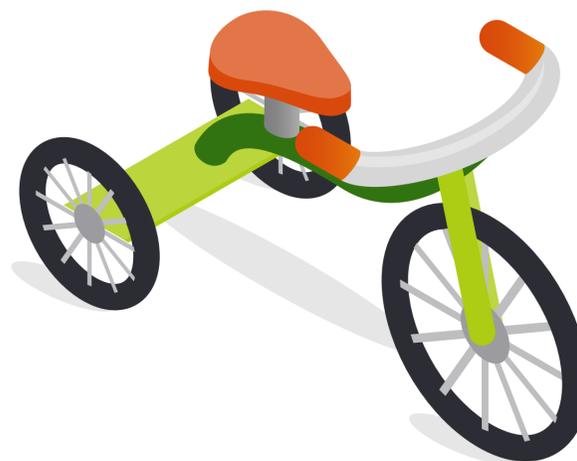


Social

7. El niño se vuelve independiente de los padres
8. El niño empieza a desarrollar conciencia de sí mismo
9. El niño empieza la guardería o preescolar
10. El niño empieza a hacer amigos
11. El niño empieza la escuela primaria

### Hablar sobre la acondroplasia con tu hijo

A medida que tu hijo se vuelva más independiente, es posible que quieras hablar con él sobre su acondroplasia y lo que implica para él. Puedes utilizar recursos en línea o ponerte en contacto con una asociación de pacientes con acondroplasia para obtener libros escritos para explicar la acondroplasia a niños pequeños. Los folletos sobre acondroplasia para niños se pueden encontrar en la sección de recursos adicionales de la página 68 de la Hoja de ruta.



HUB

De 3 a 6 años



Tú



Atención sanitaria



Social

7. El niño se vuelve independiente de los padres
8. El niño empieza a desarrollar conciencia de sí mismo
9. El niño empieza la guardería o preescolar
10. El niño empieza a hacer amigos
11. El niño empieza la escuela primaria

### ¿Qué pueden esperar los padres en esta etapa?

En algún momento, tu hijo se dará cuenta de que es diferente de los demás. Para la mayoría de los niños con acondroplasia este será un proceso gradual. Ocurrirá en diferentes momentos y de diferentes maneras para cada niño.

### Consejos para los padres

Haz de tu familia un “espacio seguro” donde tu hijo pueda hacer preguntas sobre la acondroplasia y expresarse sin tener miedo ni sentirse juzgado. Responde a las preguntas de tu hijo con respuestas sensibles y adecuadas para su edad.

Anima a tu hijo a ver sus “diferencias” como rasgos que le hace único y especial. Trata a tu hijo con amor y respeto e incúlcale ideas saludables sobre la acondroplasia.

Si no lo has hecho ya, es posible que desees empezar a enseñar a tu hijo estrategias para ayudarlo a enfrentarse a los desafíos físicos o sociales a los que se puede enfrentar. Por ejemplo, si otro niño dice algo hiriente.

Hay folletos sobre acondroplasia para niños que podrían ayudar a tu hijo a aprender sobre la enfermedad a medida que se desarrolla su autoconciencia. Están disponibles en línea o puedes ponerte en contacto con una asociación local de pacientes con acondroplasia para encontrar buenos ejemplos en tu idioma.



HUB

# 8

## El niño empieza a desarrollar conciencia de sí mismo

De 3 a 6 años



Tú



Atención sanitaria



Social

7. El niño se vuelve independiente de los padres
8. El niño empieza a desarrollar conciencia de sí mismo
9. El niño empieza la guardería o preescolar
10. El niño empieza a hacer amigos
11. El niño empieza la escuela primaria

A algunos padres les resulta difícil desde el punto de vista emocional cuando su hijo comienza a ser consciente de la acondroplasia.<sup>9,12</sup> Habla con tu equipo de atención sanitaria o ponte en contacto con una asociación de pacientes con acondroplasia para encontrar apoyo de salud mental si a ti o a tu hijo os resultara útil.



HUB

De 3 a 6 años



Tú



Atención sanitaria



Social

7. El niño se vuelve independiente de los padres
8. El niño empieza a desarrollar conciencia de sí mismo
9. El niño empieza la guardería o preescolar
10. El niño empieza a hacer amigos
11. El niño empieza la escuela primaria

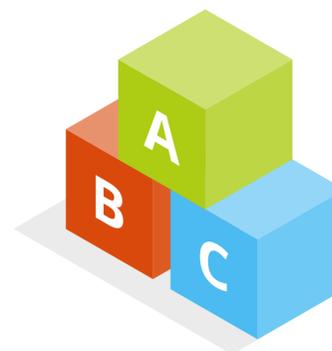
### Hablar sobre la acondroplasia dentro de la familia

Normaliza las conversaciones sobre la acondroplasia en tu familia. Puede que quieras hablar con tu hijo, y con cualquiera de sus hermanos, sobre la diversidad. Explica que cada persona es diferente (p. ej., formas y tamaños diferentes, con distintos colores de ojos, pelo y piel), pero que todas merecen el mismo nivel de respeto.

### Ayudar a tu hijo a hablar con otras personas sobre la acondroplasia

Dependiendo de la edad de tu hijo, podrías enseñarle formas de hablar con otras personas sobre su acondroplasia:

- Ayúdale a desarrollar una explicación sencilla de la acondroplasia para que pueda explicársela a los demás con sus propias palabras.
- Puede ser útil enseñarle a tu hijo a corregir amablemente a alguien que use palabras equivocadas o discriminatorias.



HUB

De 3 a 6 años



Tú



Atención sanitaria



Social

7. El niño se vuelve independiente de los padres
8. El niño empieza a desarrollar conciencia de sí mismo
9. El niño empieza la guardería o preescolar
10. El niño empieza a hacer amigos
11. El niño empieza la escuela primaria

### ¿Qué pueden esperar los padres en esta etapa?

Para la mayoría de los niños, empezar la guardería o preescolar es un momento importante. Saber qué esperar y cómo puedes trabajar con el personal docente para ayudar a tu hijo a adaptarse te ayudará a sentirte más cómodo al estar separado de él durante periodos de tiempo más largos.

Tu hijo no necesita acudir a una guardería o preescolar “especial” por el hecho de tener acondroplasia. Debes elegir una guardería o preescolar de la misma forma que harías con cualquier otro niño.<sup>23</sup>

### Consejos para los padres

Visita las posibles guarderías o preescolares para comprobar si sus instalaciones serán adecuadas y habla con el personal sobre las adaptaciones que pueda necesitar tu hijo. La mayoría de los profesionales de la primera infancia estarán encantados de implementar adaptaciones específicas para ayudar a tu hijo a ser lo más independiente posible.<sup>22</sup>

Asegúrate de que el personal de la guardería o preescolar conozca las limitaciones de tu hijo en términos de habilidades motoras. Por ejemplo, puede que tenga dificultades para sostener bolígrafos, lápices o pinturas.<sup>22,24</sup> Esto puede hacer que sea más difícil escribir, dibujar y participar en las tareas de manualidades. El personal debería colaborar contigo

para adaptarse a las necesidades de tu hijo. Por ejemplo:

- Usando materiales adaptados.
- Permitiendo más tiempo para completar las tareas.

Puede que haya un retraso en las habilidades de cuidado personal, por lo que tal vez requieran apoyo para ayudar a tu hijo a:

- Vestirse y desvestirse.
- Lavarse las manos.
- Utilizar el inodoro.

Prepárate para trabajar con su guardería o preescolar para asegurarte de que entienden la acondroplasia. Puedes compartir información de asociaciones de pacientes con acondroplasia y esta Hoja de ruta.

Algunas guarderías/preescolares ofrecerán planes individualizados de educación o apoyo, y otras cuentan con personal especializado, como coordinadores de necesidades educativas especiales.<sup>25</sup>

Habla regularmente con el personal para ver cómo se está integrando tu hijo y alientales a que ayuden a tu hijo a interactuar con sus compañeros. Puedes dar feedback a la guardería o preescolar de forma regular para asegurarte de que tu hijo sigue recibiendo el apoyo adecuado.



De 3 a 6 años



Tú



Atención sanitaria



Social

7. El niño se vuelve independiente de los padres
8. El niño empieza a desarrollar conciencia de sí mismo
9. El niño empieza la guardería o preescolar
10. El niño empieza a hacer amigos
11. El niño empieza la escuela primaria

Los terapeutas ocupacionales pueden sugerir adaptaciones o herramientas que podrían ayudar a tu hijo en un entorno de guardería o preescolar.<sup>21,22</sup> Por ejemplo, formas de facilitar la escritura si tu hijo tiene un movimiento reducido de las manos. Habla con tu equipo de atención sanitaria para reunirte con un terapeuta ocupacional si necesita asesoramiento.

Tu hijo seguirá siendo supervisado por su equipo de atención sanitaria de forma periódica. Quizás desees hablar con su guardería o preescolar sobre cómo esto afectará a su asistencia.



HUB

De 3 a 6 años



Tú



Atención sanitaria



Social

7. El niño se vuelve independiente de los padres
8. El niño empieza a desarrollar conciencia de sí mismo
9. El niño empieza la guardería o preescolar
10. El niño empieza a hacer amigos
11. El niño empieza la escuela primaria

### Hablar con el personal de guardería y preescolar sobre la acondroplasia

Reúnete con los profesores de tu hijo antes de comenzar la guardería o preescolar para hablar con ellos sobre la acondroplasia y responder cualquier pregunta que tengan.

Puedes explicarles:

- Qué es la acondroplasia.
- Qué podría significar para tu hijo (por ejemplo, puede necesitar apoyo adicional con actividades como escribir y usar el inodoro).
- Signos de problemas de salud frecuentes que pueden detectar.

Es entonces cuando se pueden hacer adaptaciones razonables. Cualquier problema se puede abordar tan pronto como se produzca.

Las asociaciones de pacientes con acondroplasia tienen recursos que pueden ser útiles a la hora de hablar con colegios, guarderías, preescolares y personal docente.

### Preparar al personal para gestionar los problemas sociales

Hablar con el personal sobre la acondroplasia puede ayudarles a gestionar la forma en que otros niños reaccionan e interactúan con tu hijo.

Algunos niños en edad preescolar pueden no ser completamente conscientes de las diferencias en sus compañeros de clase. Otros niños pueden hacer preguntas o comentarios hirientes, aunque no sea de forma intencionada. También puede que tenga que enfrentarse a comentarios hirientes de otros padres.

Es posible que desese:

- Pensar en lo que harás o dirás en tal situación.
- Preguntar al personal qué política siguen para gestionar posibles incidentes de acoso (bullying).
- Enseñar a tu hijo que no está bien que se burlen de él o que le hagan bullying. Habla con el personal lo antes posible si esto sucede.



HUB

De 3 a 6 años



Tú



Atención sanitaria



Social

7. El niño se vuelve independiente de los padres
8. El niño empieza a desarrollar conciencia de sí mismo
9. El niño empieza la guardería o preescolar
10. El niño empieza a hacer amigos
11. El niño empieza la escuela primaria

## El niño empieza a hacer amigos

### ¿Qué pueden esperar los padres en esta etapa?

Tu hijo comenzará a hacer amistades con otros niños. A veces, a tu hijo le puede resultar difícil participar en ciertas actividades o juegos.

### Consejos para los padres

Anima a tu hijo a que conozca a otros niños y haga amigos, ya que esto aumentará su confianza en sí mismo.

Ayuda a tu hijo a encontrar actividades con las que disfrute. Por ejemplo, los deportes de equipo son una excelente manera de conocer a niños con intereses similares y ayudar a tu hijo a hacer amistades. Informa al adulto que dirige la actividad si se requiere alguna adaptación o equipamiento para que tu hijo participe.

Si puedes, da a su hijo espacio para que explore diferentes situaciones sociales. Dejarle espacio puede ser difícil, pero también puede ser gratificante observar cómo tu hijo hace las cosas a su manera y comienza a hacerse amigo de otros niños.



HUB

De 3 a 6 años



Tú



Atención sanitaria



Social

7. El niño se vuelve independiente de los padres
8. El niño empieza a desarrollar conciencia de sí mismo
9. El niño empieza la guardería o preescolar
10. El niño empieza a hacer amigos
11. El niño empieza la escuela primaria

## El niño empieza a hacer amigos

Antes de que tu hijo comience un nuevo deporte o actividad, habla con su equipo de atención sanitaria para comprobar que es seguro hacerlo.<sup>26</sup> Comenta cómo podría participar tu hijo.

### Preguntas para tu equipo de atención sanitaria

- ¿Hay algún deporte o actividad que mi hijo debería evitar?
- ¿Qué adaptaciones o equipamiento están disponibles para ayudar a mi hijo a practicar ciertos deportes o actividades?



HUB

De 3 a 6 años



Tú



Atención sanitaria



Social

7. El niño se vuelve independiente de los padres
8. El niño empieza a desarrollar conciencia de sí mismo
9. El niño empieza la guardería o preescolar
10. El niño empieza a hacer amigos
11. El niño empieza la escuela primaria

### Hablar con los amigos de tu hijo y sus padres sobre la acondroplasia

Puede que los amigos de tu hijo o sus padres hagan preguntas sobre la acondroplasia. Es posible que desees:

- Preparar una explicación sencilla describiéndola como parte de la diversidad humana, en lugar de una diferencia o un problema.
- Utilizar el mismo lenguaje en sus explicaciones con diferentes personas.
- Informar a los padres de sus amigos de cualquier ayuda o adaptación que tu hijo necesite. De esta forma, se sentirán más cómodos cuando estén a cargo de tu hijo durante un encuentro de juegos, por ejemplo.
- Enseñar a tu hijo que no está bien que se burlen de él o que le hagan bullying. Habla con el adulto responsable lo antes posible si esto sucede.



HUB

De 3 a 6 años



Tú



Atención sanitaria



Social

7. El niño se vuelve independiente de los padres
8. El niño empieza a desarrollar conciencia de sí mismo
9. El niño empieza la guardería o preescolar
10. El niño empieza a hacer amigos
11. El niño empieza la escuela primaria

### ¿Qué pueden esperar los padres en esta etapa?

Por lo general, tu hijo comenzará la educación primaria entre los 4 y los 6 años de edad. Tu hijo no necesita acudir a una colegio “especial” porque padece acondroplasia.<sup>23</sup>

Al elegir un colegio, ten en cuenta los mismos factores que consideraría para otros niños, así como la distribución y los edificios del colegio.<sup>23</sup> Por ejemplo, la presencia de muchas escaleras podría suponerle una dificultad desde el punto de vista físico.

### Consejos para los padres

Visita los posibles colegios de educación primaria con antelación para comprobar que las instalaciones son adecuadas para tu hijo. Habla con el personal docente sobre las posibles adaptaciones que tu hijo podría necesitar.

Es posible que te pidan que te reunas con el coordinador de necesidades educativas especiales del colegio o también puedes solicitarlo tu mismo. Se trata de personal especializado que puede ofrecer planes educativos individualizados y realizar gestiones para ayudar a tu hijo en el colegio.

Hable con tu hijo sobre cómo se siente con respecto al inicio del colegio y tranquilízale comentando lo que le espera.

### Accesibilidad

Es útil que acudas con tu hijo para aclarar cualquier duda o preocupación que puedas tener con el edificio del colegio y sus instalaciones. Los aspectos a los que debes prestar atención son:<sup>27</sup>

- ¿Hay botones de accesibilidad para abrir las puertas (puede que sea necesario colocar un escalón permanente)?
- ¿A qué distancia está de su aula de la entrada del colegio?
- ¿Cómo llegará tu hijo al colegio? ¿Hay algún autobús escolar en tu zona?
- ¿Puede tu hijo llegar a su taquilla o colgador para el abrigo?
- ¿Puede tu hijo sentarse cómodamente en los pupitres/las sillas disponibles?
- ¿Puede tu hijo acceder a las puertas del baño, los aseos y las fuentes de agua?
- ¿Puede tu hijo usar las encimeras de la cafetería/comedor?

*Continúa en la página siguiente* ►



HUB

De 3 a 6 años



Tú



Atención sanitaria



Social

7. El niño se vuelve independiente de los padres
8. El niño empieza a desarrollar conciencia de sí mismo
9. El niño empieza la guardería o preescolar
10. El niño empieza a hacer amigos
11. El niño empieza la escuela primaria

Puedes plantearte hablar con el colegio sobre posibles adaptaciones que han ayudado a tu hijo anteriormente, como:<sup>21,22</sup>

- Ayudas para escribir, como lápices grandes.
- Usar una tableta/portátil para tareas escritas o cuadernos de líneas anchas.
- Dejarle más tiempo para desplazarse entre aulas.
- Escalones para ayudarle a llegar a la pizarra o para apoyar el pie/la pierna mientras está sentado.
- Escalones o un taburete para acceder al inodoro y al lavabo.
- Sillas o cojines personalizados para los respaldos de las sillas.
- Una taquilla más baja.
- Extensores para poder llegar a los pomos o los interruptores de luz, o para ayudarle cuando vaya al baño.

#### **Cuidado personal**

Informa al colegio si tu hijo tiene dificultades con sus habilidades de cuidado personal, por ejemplo, ir al baño. Al mismo tiempo, anima al personal a dejar que tu hijo sea lo más independiente posible. Esto le ayudará a desarrollar su confianza en sí mismo en su nuevo entorno.

#### **Educación física**

A algunos niños con acondroplasia les resulta especialmente agotador hacer ejercicio (conocido como “intolerancia al ejercicio”). Esto puede deberse a una fuerza muscular comparativamente baja, a la necesidad de mover el cuerpo de ciertas formas o al cansancio.<sup>16</sup> Esto podría afectar a la forma en que tu hijo participa en las clases de educación física. Es posible que desees:<sup>23</sup>

- Informar a los profesores de cualquier problema que deban tener en cuenta, como evitar la presión sobre la espalda o las articulaciones, o actividades de impacto (incluidas las “volteretas”).
- Aconseja a tu hijo que evite los juegos bruscos que implican mucho contacto físico.



HUB

## El niño empieza la escuela primaria

De 3 a 6 años



Tú



Atención sanitaria



Social

7. El niño se vuelve independiente de los padres
8. El niño empieza a desarrollar conciencia de sí mismo
9. El niño empieza la guardería o preescolar
10. El niño empieza a hacer amigos
11. El niño empieza la escuela primaria

Tu hijo seguirá siendo supervisado por su equipo de atención sanitaria de forma periódica. Es una buena idea informar al colegio de cómo esto podría afectar a su horario.

Los terapeutas ocupacionales pueden ayudar a sugerir adaptaciones o herramientas que podrían ayudar a tu hijo en un entorno de educación primaria. Habla con tu equipo de atención sanitaria para reunirte con un terapeuta ocupacional si necesitas asesoramiento.



HUB

De 3 a 6 años



Tú



Atención sanitaria



Social

7. El niño se vuelve independiente de los padres
8. El niño empieza a desarrollar conciencia de sí mismo
9. El niño empieza la guardería o preescolar
10. El niño empieza a hacer amigos
11. El niño empieza la escuela primaria

### Hablar con el personal docente/otros padres sobre la acondroplasia

Reúnete con el personal docente antes de que tu hijo empiece el colegio para hablar con ellos sobre la acondroplasia y responder cualquier pregunta que tengan. Esto puede ayudar a garantizar que los adultos que rodean a tu hijo estén bien informados y puedan explicar la acondroplasia a los demás niños. Puede ser útil si tu hijo quiere ir a casa de un amigo.

Puedes explicarles:

- Qué es la acondroplasia.
- Qué podría significar para tu hijo (por ejemplo, puede necesitar apoyo adicional con actividades como escribir y usar el inodoro).
- Signos de problemas de salud frecuentes que pueden detectar.

Es entonces cuando se pueden hacer adaptaciones razonables. Cualquier problema se puede abordar tan pronto como se produzca.

Las asociaciones de pacientes con acondroplasia tienen recursos que pueden proporcionarse a los colegios para ayudar a explicar la acondroplasia y cómo podría afectar al desarrollo académico, personal y social de tu hijo.

### Preparar al personal docente para gestionar los problemas sociales

Hablar con el personal sobre la acondroplasia puede ayudarles a gestionar la forma en que otros niños podrían reaccionar e interactuar con tu hijo.<sup>23</sup>

Puede que tu hijo se enfrente a comentarios hirientes de otras personas, lo que puede hacer que se sienta cohibido o avergonzado. Es posible que estos comentarios o preguntas no siempre tengan una intención hiriente, pero pueden ser difíciles de escuchar.<sup>23</sup>

Es posible que desees:

- Preguntar al personal qué política siguen para gestionar posibles incidentes de acoso (bullying).
- Pensar en lo que harás o dirás en tal situación.
- Enseñar a tu hijo que no está bien que se burlen de él o que le hagan bullying. Habla con el personal docente lo antes posible si tu hijo sufre bullying.



HUB

# 12

De 7 a 12 años



Tú



Atención sanitaria



Social

12. El niño es más consciente de su acondroplasia
13. El niño empieza la escuela secundaria

## El niño es más consciente de su acondroplasia

### ¿Qué pueden esperar los padres en esta etapa?

A medida que tu hijo crezca, comenzará a hacer cosas por sí mismo y a entablar relaciones con un círculo social más amplio. Puede que sea más consciente de su acondroplasia y comience a verse a sí mismo como diferente de sus compañeros.

Los niños de estas edades pueden notar diferencias entre sí mismos y sus compañeros a medida que entran en la pubertad, cuando las diferencias físicas se vuelven más obvias.

Esta creciente concienciación sobre la acondroplasia y su impacto en la propia imagen puede ser difícil para los niños y sus familias.<sup>28</sup> Tu hijo puede sentirse distanciado de sus compañeros y culpar a su enfermedad.

### Consejos para los padres

Debes estar preparado para responder preguntas sobre la imagen personal y la identidad de tu hijo. Si tu hijo está entrando en la pubertad, habla de lo que esto significará para él.

Utiliza mensajes positivos sobre la acondroplasia y el hecho de que el valor de tu hijo no se mide por su tamaño físico. Muchas asociaciones de pacientes con acondroplasia tienen recursos que pueden explicar la acondroplasia a los niños y potenciar su imagen personal.

Viste a tu hijo con ropa adecuada para su edad, incluso aunque esto signifique hacer modificaciones para que se ajuste cómodamente. Esto ayudará a fortalecer la autoestima de tu hijo y animará a los demás a tratarle de acuerdo con su edad en lugar de su tamaño.

Puede que tu hijo evite participar en actividades de ocio. Anímale a que siga intentándolo. Habla con los adultos responsables sobre cómo se siente tu hijo.

Las asociaciones de pacientes con acondroplasia pueden propiciar oportunidades para que tu hijo socialice con otros niños con acondroplasia. Anima a tu hijo a hacer amigos con o sin acondroplasia.



HUB

# 12

De 7 a 12 años



Tú



Atención sanitaria



Social

12. El niño es más consciente de su acondroplasia
13. El niño empieza la escuela secundaria

## El niño es más consciente de su acondroplasia

A medida que tu hijo crece, puede que empiece a preocuparse más por las revisiones y los tratamientos.<sup>6</sup> Intenta tranquilizar a tu hijo asegurándole que estarás ahí para apoyarle en todo momento.

Puede ser un buen momento para que tu hijo participe más en las conversaciones con su equipo de atención sanitaria. Anímale a preguntar sobre cualquier cosa de la que no esté seguro o que no entienda. Por ejemplo:

- Por qué tiene acondroplasia.
- Por qué está experimentando ciertas cosas relacionadas con su salud.

Sigue fomentando el ejercicio regular y una dieta saludable para ayudar a tu hijo a mantener un peso saludable.<sup>16</sup> El aumento del peso corporal tendrá un impacto en las articulaciones de tu hijo, lo que afectará a su movilidad e independencia.<sup>16</sup> El ejercicio regular, mientras tanto, contribuirá a su salud general y a su bienestar mental.

### Preguntas para tu equipo de atención sanitaria:

- ¿Podemos involucrar a nuestro hijo en nuestras conversaciones sobre su acondroplasia?
- ¿Estaría dispuesto a responder a las preguntas que mi hijo tiene sobre la acondroplasia?



HUB

# 12

De 7 a 12 años



Tú



Atención sanitaria



Social

12. El niño es más consciente de su acondroplasia
13. El niño empieza la escuela secundaria

## El niño es más consciente de su acondroplasia

### Ayudar a tu hijo a responder preguntas sobre la acondroplasia

Puede que tu hijo empiece a percatarse de comentarios o reacciones de las personas que le rodean sobre su acondroplasia. Habla con tu hijo sobre cómo podría responder en estas situaciones.

Por ejemplo:

- Marcharse.
- Ignorar el comentario.
- Proporcionar respuestas o explicaciones sencillas sobre la acondroplasia.
- Hablar con un adulto de confianza, como un profesor.

### Hablar sobre la acondroplasia dentro de la familia

Normaliza las conversaciones sobre la acondroplasia en tu familia para que tu hijo, así como sus hermanos, sepan que no hay nada de lo que avergonzarse. Haz de tu familia un “espacio seguro” para tu hijo, donde pueda compartir sus sentimientos y hacer preguntas sin sentirse juzgado.



HUB

De 7 a 12 años



Tú



Atención sanitaria



Social

12. El niño es más consciente de su acondroplasia
13. El niño empieza la escuela secundaria

### ¿Qué pueden esperar los padres en esta etapa?

La entrada en la educación secundaria es un momento importante para el desarrollo personal, social y educativo de tu hijo. No se necesitan colegios especiales para niños con acondroplasia.

La entrada en la educación secundaria implica asumir una mayor responsabilidad personal por su educación y sus relaciones interpersonales. Puedes ayudar a tu hijo a afrontar este periodo de cambio con confianza.

### Consejos para los padres

Es posible que desees:<sup>21,22,27</sup>

- Visitar posibles escuelas secundarias para evaluar la distribución y el entorno.
- Comentar las posibles adaptaciones con el personal docente.
- Prepararte para explicar la acondroplasia y lo que implica para las capacidades académicas y físicas de tu hijo.
- Hablar con el coordinador de necesidades educativas especiales del colegio sobre un plan individualizado para apoyar a tu hijo.
- Involucrar a tu hijo en las decisiones sobre qué adaptaciones o equipamiento necesita y desea utilizar.

Podría ser posible trasladar a la escuela secundaria las adaptaciones que funcionaron para tu hijo en la escuela primaria. Por ejemplo, el uso de un taburete/escalón. Antes de que tu hijo comience el colegio, piensa en lo que ha funcionado con anterioridad.<sup>23</sup>

Las adaptaciones que podrían introducirse en la escuela secundaria son:<sup>22,27</sup>

- Carpetas ligeras para evitar tener que llevar demasiados libros.
- Disponer de 2 copias de los libros de texto o cuadernos de trabajo importantes, 1 para casa y 1 para el colegio, con el fin de evitar la necesidad de llevar libros de un lado a otro.
- Mayor uso de medios y herramientas digitales para la enseñanza y las tareas escolares.

Dependiendo de dónde vivas, el colegio de tu hijo podrá solicitar financiación para cualquier equipamiento en particular, si es necesario. Ponte en contacto con tu asociación local de pacientes con acondroplasia para obtener más información.



HUB

De 7 a 12 años



Tú



Atención sanitaria



Social

- 12. El niño es más consciente de su acondroplasia
- 13. El niño empieza la escuela secundaria

## El niño empieza la escuela secundaria

Tu hijo seguirá siendo supervisado por su equipo de atención sanitaria de forma periódica. Es una buena idea hablar con el colegio sobre el posible impacto en su horario.

Puedes optar por hablar con el colegio para asegurarse de que su educación no se vea muy afectada:<sup>27</sup>

- Pregunta si se puede proporcionar por adelantado el trabajo de clase para que lo haga en casa.
- Pregunta si se pueden ampliar los plazos de entrega según sea necesario.
- Pregunta si los test o exámenes se pueden realizar en días diferentes a los de los otros niños.



HUB

De 7 a 12 años



Tú



Atención sanitaria



Social

12. El niño es más consciente de su acondroplasia
13. El niño empieza la escuela secundaria

### Hablar con el personal docente sobre la acondroplasia

Reúnete con el personal docente antes de que tu hijo empiece la escuela secundaria para hablar con ellos sobre la acondroplasia y responder cualquier pregunta que tengan.

Puedes:

- Explicar la acondroplasia a los profesores de tu hijo si te sientes cómodo haciéndolo.
- Mencionar los signos de problemas de salud frecuentes que pueden detectar.
- Asegurarte de que tu hijo participe en actividades con compañeros e informar al colegio de cualquier adaptación necesaria.

Algunos niños con acondroplasia se enfrentan a dificultades relacionadas con la inclusión en el colegio. A veces esto se debe a que el personal escolar los separa de sus compañeros, a menudo por motivos físicos. Esto puede afectar a la autoestima y al rendimiento escolar.<sup>28</sup>

Las asociaciones de pacientes con acondroplasia tienen recursos que pueden proporcionarse a los colegios para ayudar a explicar la acondroplasia y cómo podría afectar al desarrollo académico, personal y social de tu hijo. Algunas asociaciones también organizan reuniones con el personal escolar y los padres para explicar el impacto de la acondroplasia en la experiencia escolar de un niño.

### Preparar al personal docente para gestionar los problemas sociales

Hablar con el personal sobre la acondroplasia puede ayudarles a gestionar la forma en que otros niños podrían reaccionar e interactuar con tu hijo. Es posible que desees preguntar al personal qué política siguen para gestionar posibles incidentes de bullying.<sup>23</sup>

Los profesores deben ser modelos a seguir de cómo se debe tratar a tu hijo. Puedes:

- Informar a los profesores de tu hijo del tipo de lenguaje al que deben prestar atención, ya que podría ser hiriente.
- Decirles qué palabras prefieres utilizar cuando hablen sobre la acondroplasia.



HUB

De 13 a 18 años



Tú



Atención sanitaria



Social

14. El sentido de autoconciencia del adolescente se desarrolla aún más
15. El adolescente comienza a buscar la independencia propia de su edad
16. Sexo y relaciones
17. Transición a la atención sanitaria para adultos

## ¿Qué pueden esperar los padres en esta etapa?

A medida que tu hijo madura, su afección se hará más evidente en términos físicos. Su sentido de autoconciencia, y la conciencia acerca de su acondroplasia, seguirán desarrollándose. También es posible que sea más consciente de los problemas sociales que pueden afectar a las personas con acondroplasia.<sup>29,30</sup>

En ocasiones, las personas con acondroplasia sufren discriminación, lo que afecta a aspectos como la autoestima, la educación y el empleo. A menudo, esto se debe a estereotipos culturales o creencias equivocadas sobre las personas con acondroplasia, que están relacionadas con los medios de comunicación y la publicidad, películas, cuentos o incluso mitologías.<sup>29,30</sup>

Es importante que enseñes a tu hijo a sentirse seguro y a defenderse a sí mismo. Cuanto más confianza tenga tu hijo en sí mismo, en su cuerpo y en el lugar que ocupa en el mundo, mejor equipado estará para la vida adulta.

## Consejos para los padres

Enseña a tu hijo que su éxito y lugar en la sociedad no están relacionados con su estatura física. Son su carácter y sus habilidades los que determinarán su futuro, incluida la imagen que tiene de sí mismo. Habla siempre de forma positiva sobre sus opciones de futuro y anímale a que aspire a alcanzar sus objetivos.

Puedes ayudar a desarrollar la autoestima de tu hijo:

- Fomentando la “positividad corporal” con elogios sobre su aspecto y comportamiento.
- Felicitando a tu hijo cuando supera un obstáculo o logra un objetivo.

Enseña a tu hijo que nunca es aceptable ser acosado ni recibir comentarios insultantes o discriminatorios.

No pases por alto señales que podrían indicar que tu hijo está teniendo dificultades, como volverse más retraído o negarse a participar en actividades que solía disfrutar. Anímale a seguir participando en actividades sociales y a ser resiliente.<sup>31</sup>

A las personas con acondroplasia puede ayudarles pasar tiempo con otras personas con su misma enfermedad o unirse a comunidades en línea. Usa asociaciones de pacientes con acondroplasia que ofrezcan oportunidades para conocer a otras personas con acondroplasia, en persona o en grupos en línea.



HUB

De 13 a 18 años



Tú



Atención sanitaria



Social

14. El sentido de autoconciencia del adolescente se desarrolla aún más
15. El adolescente comienza a buscar la independencia propia de su edad
16. Sexo y relaciones
17. Transición a la atención sanitaria para adultos

## El sentido de autoconciencia del adolescente se desarrolla aún más

Las preocupaciones sobre la imagen personal pueden afectar a la salud mental y, en algunos casos, pueden provocar afecciones como la depresión.<sup>31</sup>

La depresión es más frecuente en las personas con acondroplasia que en la población general, por lo que te resultará útil reconocer los signos a los que debes prestar atención. Estos incluyen:<sup>31</sup>

- Un estado de ánimo triste, ansioso o “vacío” constante
- Sentimientos de desesperanza
- Irritabilidad, frustración o inquietud
- Pérdida de interés en sus aficiones
- Disminución de la energía
- Dificultad para dormir

Si observas estos signos o tienes alguna preocupación sobre la salud mental de tu hijo, ponte en contacto con el equipo de atención sanitaria de tu hijo o con un profesional de salud mental de inmediato. Para obtener apoyo y concienciación general sobre la salud mental, ponte en contacto con tu asociación local de pacientes con acondroplasia para recibir asesoramiento.

### Preguntas para tu equipo de atención sanitaria

- ¿Qué puedo hacer para contribuir al bienestar mental de mi hijo?
- ¿Qué apoyo para la salud mental hay disponible para mi hijo si lo necesita?
- ¿Quién participará en la prestación de atención de salud mental?



HUB

De 13 a 18 años



Tú



Atención sanitaria



Social

14. El sentido de autoconciencia del adolescente se desarrolla aún más
15. El adolescente comienza a buscar la independencia propia de su edad
16. Sexo y relaciones
17. Transición a la atención sanitaria para adultos

## El sentido de autoconciencia del adolescente se desarrolla aún más

### Enseñar a tu hijo cómo hacer frente a comportamientos discriminatorios

En ocasiones, es posible que tu hijo quiera denunciar comportamientos discriminatorios en público.

Puedes:

- Ayudar a tu hijo a planificar y practicar lo que podría decir o cómo respondería si esto le sucediera. Puede que quieras compartir tus propias experiencias sobre cómo gestionaste situaciones similares.
- Hablar con tu hijo sobre cómo se enfrentaría a este tipo de situaciones en el colegio y de que puede optar por plantear los problemas a los profesores.



HUB



Tú



Atención sanitaria



Social

14. El sentido de autoconciencia del adolescente se desarrolla aún más
15. El adolescente comienza a buscar la independencia propia de su edad
16. Sexo y relaciones
17. Transición a la atención sanitaria para adultos

## El adolescente comienza a buscar la independencia propia de su edad

### ¿Qué pueden esperar los padres en esta etapa?

Durante su adolescencia, tu hijo se volverá más independiente. Puede que empiece a socializar más con amigos. Puede que empiece a desplazarse por su cuenta, ya sea en transporte público o en su propio coche.

Cada persona con acondroplasia madura a un ritmo diferente. Estate atento a las señales de que tu hijo quiere o necesita más libertad. Prepárate para apoyarle cuando esto suceda.

Las personas con acondroplasia pueden aprender a conducir para poder tener una movilidad independiente. Para conducir de forma segura un coche, las personas con acondroplasia necesitarán un vehículo adaptado. Por ejemplo:

- extensiones de pedal.
- asientos elevados.
- desactivar el airbag (la normativa varía según el país).

La incorporación al mundo laboral es otro hito para muchos adolescentes. Podría ser un empleo a jornada completa o un trabajo ocasional. Puede haber profesiones que sean de difícil acceso para las personas con acondroplasia. Por ejemplo, algunas profesiones que requieren mucha movilidad física.

### Consejos para los padres

Intenta alcanzar el equilibrio entre ofrecer apoyo y fomentar actividades independientes, si se ajustan a tu estilo de crianza y a los límites familiares.<sup>32</sup> Por ejemplo, podrías animar a tu hijo adolescente a comprar su propia ropa, incluso aunque sea necesario adaptarla.

Si tienes un adolescente que es reacio a hacer las cosas de forma independiente, habla con él sobre cómo se siente. Fomenta la independencia a un ritmo que sea adecuado y cómodo para tu hijo.

Anima a tu hijo adolescente a que colabore con las tareas domésticas. Esto podría incluir la limpieza del hogar o la colada, que son tareas que podrían requerir adaptaciones para ayudar a pasar la aspiradora, alcanzar superficies, acceder a lavadoras de carga superior, etc.

*Continúa en la página siguiente ►*



HUB

De 13 a 18 años



Tú



Atención sanitaria



Social

14. El sentido de autoconciencia del adolescente se desarrolla aún más
15. El adolescente comienza a buscar la independencia propia de su edad
16. Sexo y relaciones
17. Transición a la atención sanitaria para adultos

Puedes ayudar a tu hijo a aprender a conducir:<sup>33</sup>

- Buscando instructores o autoescuelas con experiencia en enseñar a personas que necesitan adaptaciones para conducir.
- Comentando necesidades y adaptaciones específicas con el instructor/autoescuela que elegido.
- Investigando las adaptaciones y dónde encontrarlas consultando con asociaciones de pacientes con acondroplasia.
- Investigando cómo podría verse afectado su seguro o qué opciones de seguro existen para tu hijo.
- Investigando las normativas legales de tu lugar de residencia, por ejemplo, en relación con los interruptores para activar/desactivar el airbag u otras adaptaciones.

Puedes ayudar a tu hijo adolescente a encontrar trabajo:<sup>32</sup>

- Identificando sus fortalezas y capacidades en lugar de sus limitaciones.
- Organizando periodos de “experiencia laboral” en lugares de trabajo adecuados para mejorar su confianza y experiencia en el mundo laboral.
- Buscando asesoramiento laboral de asesores cualificados.
- Investigando leyes antidiscriminación relacionadas con la contratación laboral, por si acaso.
- Contactando con asociaciones de pacientes con acondroplasia para obtener asesoramiento.



HUB

# 15

De 13 a 18 años



Tú



Atención sanitaria



Social

14. El sentido de autoconciencia del adolescente se desarrolla aún más
15. El adolescente comienza a buscar la independencia propia de su edad
16. Sexo y relaciones
17. Transición a la atención sanitaria para adultos

## El adolescente comienza a buscar la independencia propia de su edad

A lo largo de su adolescencia, tu hijo seguirá teniendo revisiones médicas periódicas, incluidas revisiones periódicas de:<sup>14</sup>

- Apnea del sueño y problemas auditivos.
- Posibles problemas de ortodoncia.
- Dolor y fatiga.

A medida que tu hijo se prepara para la transición a la atención para adultos, deberá implicarse más en las conversaciones con su equipo de atención sanitaria.<sup>32</sup> Lo ideal es que tengas un papel mínimo en estas conversaciones para adolescentes. Sin embargo, estate preparado para hablar en nombre de tu hijo o hacer preguntas si es necesario.

Hable con tu hijo adolescente antes de las revisiones para ver cuánta implicación desea que tengas y, en el caso de adolescentes de más edad, pregunta si le gustaría que le acompañaras a la consulta del médico o si prefiere que esperes fuera.

Anímale a hacer preguntas e intenta no hablar en su nombre (a menos que lo necesite). Esto hará que se acostumbre a hablar con los médicos y a comprender la información importante.



HUB

De 13 a 18 años



Tú



Atención sanitaria



Social

14. El sentido de autoconciencia del adolescente se desarrolla aún más
15. El adolescente comienza a buscar la independencia propia de su edad
16. Sexo y relaciones
17. Transición a la atención sanitaria para adultos

## Preparar a tu hijo para que se ocupe de sí mismo dentro de la sociedad

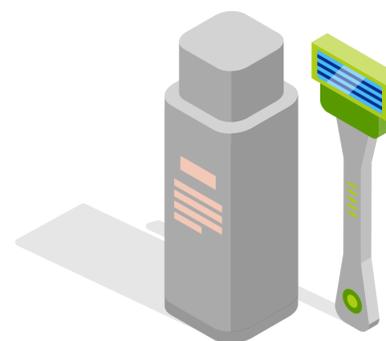
A medida que tu hijo adolescente aprenda a vivir de forma independiente, es importante que sea proactivo a la hora de buscar ayuda o consejo, así como a la hora de defenderse a sí mismo. Por ejemplo, durante el proceso de búsqueda de trabajo.

Junto con tu hijo adolescente, puedes:

- Planificar y practicar lo que podría decir o hacer si escuchan lenguaje discriminatorio, por ejemplo, durante una entrevista de trabajo.
- Recordar a tu hijo adolescente cómo podría responder en estas situaciones: ignorando el comentario o proporcionando respuestas o explicaciones sencillas sobre la acondroplasia.

Probablemente tú y tu hijo adolescente ya tengáis una forma estándar de describir la acondroplasia a las personas de vuestro entorno. Podría ser un buen momento para revisar esta descripción y las palabras que prefieres que utilicen los demás para hablar sobre la acondroplasia.

Si aún no lo has hecho, puedes familiarizar a tu hijo con las asociaciones de pacientes con acondroplasia para que sepa que son fuentes valiosas de apoyo e información.



HUB

De 13 a 18 años



Tú



Atención sanitaria



Social

14. El sentido de autoconciencia del adolescente se desarrolla aún más
15. El adolescente comienza a buscar la independencia propia de su edad
16. Sexo y relaciones
17. Transición a la atención sanitaria para adultos

### ¿Qué pueden esperar los padres en esta etapa?

En algún momento, tu hijo adolescente probablemente tendrá preguntas sobre sexo y relaciones.

Comprender qué preguntas o preocupaciones puede tener le permitirá mantener una conversación abierta y sincera cuando sea el momento oportuno.<sup>34</sup>

Los jóvenes con acondroplasia se desarrollarán sexualmente del mismo modo que sus compañeros.<sup>1</sup> Sin embargo, la población general puede tener la idea errónea de que las personas con afecciones como la acondroplasia son asexuales.<sup>35</sup> Esto puede afectar negativamente a su confianza en sí mismos y a su capacidad para encontrar pareja.<sup>36</sup>

Habrán diferentes enfoques a este tema dependiendo de los antecedentes culturales, las creencias y las preferencias de tu familia. A continuación solo se ofrecen consejos: es importante que hagas lo que sea adecuado para ti y tu familia.

### Consejos para los padres

Informa a tu hijo de que experimentará los mismos sentimientos y cambios físicos durante la pubertad que sus compañeros.<sup>36</sup>

Asegúrale que:<sup>36</sup>

- Las personas con acondroplasia tienen los mismos derechos que los demás en lo que se refiere a tener pareja, si es que desea tenerla.
- Hay muchas personas con acondroplasia que tienen relaciones sentimentales a largo plazo.
- Su atractivo para la pareja no se ve limitado por su estatura física.

Prepárate para hablar sobre relaciones íntimas con tu hijo adolescente. Puede que los jóvenes con acondroplasia necesiten encontrar formas de tener intimidad que superen las limitaciones físicas que ellos o sus parejas puedan tener.<sup>14,34</sup> Estas serán diferentes para las parejas en las que ambas personas tienen acondroplasia en comparación con las de una pareja en la que una persona tiene acondroplasia y la otra tiene una estatura promedio.

Aconseja a tu hijo adolescente sobre qué hacer si se encuentra con un comportamiento sexual coercitivo o depredador.<sup>29</sup>

Existen muy poco asesoramiento oficial sobre este tema, pero las asociaciones de pacientes con acondroplasia podrán ofrecerte asesoramiento si tú o tu hijo adolescente os ponéis en contacto con ellos.



HUB

De 13 a 18 años



Tú



Atención sanitaria



Social

- 14. El sentido de autoconciencia del adolescente se desarrolla aún más
- 15. El adolescente comienza a buscar la independencia propia de su edad
- 16. Sexo y relaciones
- 17. Transición a la atención sanitaria para adultos

La fertilidad de tu hijo no se verá afectada por la acondroplasia. Un tema importante que se debe comentar es el riesgo genético de tener un hijo con acondroplasia. Este riesgo variará en función de su pareja, aumentando el riesgo si ambos tienen acondroplasia.<sup>14</sup> Es posible que tu hijo desee comentarlo con un profesional sanitario.

Puede que hayas recibido algún consejo al respecto si ha recibido asesoramiento genético en el pasado. Ahora, es importante que tu hijo también tenga esta información. Esto aportará información a su toma de decisiones sobre las relaciones íntimas y la planificación familiar.

Habla con tu equipo de atención sanitaria si necesitas información sobre los riesgos genéticos o el acceso al asesoramiento genético. Si lo prefieres, pregunta a tu equipo de atención sanitaria si pueden proporcionarle asesoramiento sobre relaciones íntimas y anticoncepción directamente a tu hijo adolescente.



HUB

De 13 a 18 años



Tú



Atención sanitaria



Social

14. El sentido de autoconciencia del adolescente se desarrolla aún más
15. El adolescente comienza a buscar la independencia propia de su edad
16. Sexo y relaciones
17. Transición a la atención sanitaria para adultos

### Preparar a tu hijo adolescente para que hable sobre la acondroplasia con sus parejas

Quizás desees hablar con tu hijo adolescente sobre cómo hablará sobre la acondroplasia con posibles parejas futuras.

Podrías ayudar a tu hijo adolescente:

- Pensando juntos sobre el lenguaje que preferiría que usaran sus parejas para hablar sobre la acondroplasia.
- Planificando y practicando lo que puede decir o hacer si escucha lenguaje discriminatorio en el contexto de una relación íntima.
- Explorando cómo hablará con posibles parejas futuras sobre las dificultades físicas que tiene y que podrían afectar a las relaciones íntimas.



HUB

De 13 a 18 años



Tú



Atención sanitaria



Social

14. El sentido de autoconciencia del adolescente se desarrolla aún más
15. El adolescente comienza a buscar la independencia propia de su edad
16. Sexo y relaciones
17. Transición a la atención sanitaria para adultos

### ¿Qué pueden esperar los padres en esta etapa?

Entre los 16 y los 18 años, tu hijo pasará al sistema sanitario para adultos.<sup>37</sup> Puede que necesite tu apoyo para gestionar esta transición.

Tu hijo tendrá más responsabilidad en la toma de decisiones sobre su propia atención sanitaria. Puede que haga cosas con las que no estés de acuerdo, como no acudir a las citas o decidir no seguir ciertos tratamientos.<sup>38</sup> Puede que prefiera hacer otras actividades o socializar en su lugar.

Intenta permitir a tu hijo adolescente cierto nivel de libertad para gestionar su propia atención sanitaria. Durante este periodo de cambio, recibir un apoyo emocional continuo por parte de amigos y familiares puede ayudar a tu hijo a no sentirse demasiado desorientado.

Dependiendo de dónde vivas, la cobertura del seguro de salud podría cambiar a medida que tu hijo se haga adulto, por lo que es posible que tengas que prepararte para ello.<sup>37</sup>

### Consejos para los padres

Puedes empoderar a tu hijo para que gestione su propio cuidado, aunque también puede que necesite proporcionarle cierta ayuda. Por ejemplo, puede que quieras:

- Hacer hincapié en la importancia de las revisiones periódicas.
- Enseñar o mostrar a tu hijo cómo comunicar sus necesidades a los profesionales sanitarios.
- Ofrecer apoyo con aspectos prácticos como renovar recetas, concertar citas o desplazarse a las citas.

Comente cualquier preocupación que tengas con tu hijo. La transición a un nuevo equipo de atención sanitaria puede ser difícil para ambos.<sup>37,39-41</sup> Es posible que hayas forjado una estrecha relación con tu equipo de atención sanitaria actual.

Si aún no lo has hecho, familiariza a tu hijo con las asociaciones de pacientes con acondroplasia. Las asociaciones:

- Son una fuente de apoyo e información adicionales.
- Pueden ayudar con el proceso de transición administrativa.
- Podrían ponerte en contacto con personas que han pasado por esta transición.



HUB

De 13 a 18 años



Tú



Atención sanitaria



Social

14. El sentido de autoconciencia del adolescente se desarrolla aún más
15. El adolescente comienza a buscar la independencia propia de su edad
16. Sexo y relaciones
17. Transición a la atención sanitaria para adultos

Aunque no existe un enfoque universal ni un momento “correcto” para que tu hijo haga la transición a los servicios sanitarios para adultos, normalmente se realiza entre los 16 y 18 años.<sup>37</sup>

Comienza a tener conversaciones con tu hijo y el equipo de atención sanitaria sobre la transición lo antes posible para asegurarte de que el proceso sea lo más fluido posible. Tu equipo actual puede ayudar a crear un plan de transición y asesorar sobre especialistas con experiencia en el tratamiento de la acondroplasia.

En la edad adulta, la atención se centrará en mantener la salud y la capacidad de vivir su vida cotidiana con el menor nivel posible de dolor o problemas de movilidad. Las personas con acondroplasia.<sup>6,37,42</sup>

- Pueden seguir enfrentándose a algunos de los problemas de salud que tuvieron en la infancia, como la apnea del sueño y los problemas de la columna vertebral.
- Pueden desarrollar problemas auditivos antes que otras personas, por lo que puede ser necesario realizar pruebas de detección periódicas.
- Tienen un mayor riesgo de obesidad, por lo que el control del peso es importante.
- Pueden experimentar dolor continuo en la espalda, las articulaciones y las piernas, lo que puede afectar a su bienestar y estado de ánimo.

Es importante que tu hijo adolescente conozca y tenga acceso a su propio historial médico.<sup>37</sup> Tú o tu hijo debéis pedir a tu equipo de atención sanitaria que se lo proporcione cuando se incorpore a la atención para adultos.

### Preguntas para tu equipo de atención sanitaria

- ¿En qué difieren los servicios sanitarios para adultos?
- ¿Tenéis un plan estándar para la transición de la atención?
- ¿Con qué frecuencia tendrá que acudir a las citas mi hijo adolescente una vez que pase a la atención para adultos?
- ¿Cómo os aseguráis de que se entreguen los antecedentes médicos de mi hijo adolescente para que no experimente un deterioro en su atención estándar?



HUB

De 13 a 18 años



Tú



Atención sanitaria



Social

14. El sentido de autoconciencia del adolescente se desarrolla aún más
15. El adolescente comienza a buscar la independencia propia de su edad
16. Sexo y relaciones
17. Transición a la atención sanitaria para adultos

### Preparar a tu hijo para que hable con profesionales sanitarios

Cuando haga la transición a la atención para adultos, tu hijo, ahora un adulto joven, tendrá que ser su mejor defensor y dirigir las conversaciones sobre su salud. Puedes ayudarle a prepararse para estas conversaciones.

Es importante saber que el sistema de atención para adultos no proporciona tanto apoyo a las personas con acondroplasia como el sistema de atención infantil, por lo que es especialmente importante preparar a tu hijo para que defienda sus derechos.<sup>37,39-41</sup>

A medida que los servicios sanitarios están menos especializados en la acondroplasia, puede que experimente cierto estigma en estos contextos.<sup>29</sup> Puedes hablar con tu hijo adolescente sobre lo que podría decir o hacer si escucha lenguaje discriminatorio en un entorno sanitario.



HUB

## Consideraciones sobre atención sanitaria



Tú



Atención sanitaria



Social

- 18. Entre el nacimiento y los 2 años
- 19. Entre los 3 y los 6 años
- 20. Entre los 7 y los 12 años
- 21. Entre los 13 y los 18 años

## Entre el nacimiento y los 2 años

Tu equipo de atención sanitaria controlará y supervisará atentamente a tu hijo durante la primera infancia.<sup>6,10,14,24,43,44</sup> De esta forma pueden hacer un seguimiento de tus hitos de desarrollo y detectar problemas físicos que puedan afectar a los niños con acondroplasia. No dudes en hacer preguntas a tu médico sobre lo que ve en las exploraciones y pruebas para que lo comprendas.

Tu equipo de atención sanitaria puede recomendar:

- Exploraciones del cerebro, el cuello y la columna vertebral para comprobar si hay problemas de columna:<sup>6</sup>
  - En estas se comprobará la presencia de un problema llamado estenosis del agujero magno, en el que los huesos de la cabeza comprimen la médula espinal, uno de los principales nervios del cuerpo. Las exploraciones periódicas son una forma fiable de detectar este problema.
  - Tu hijo puede someterse al menos a una RM en el primer año de vida. Es posible que se necesiten RM adicionales.
- Un estudio del sueño para detectar apnea del sueño:
  - Si tu hijo muestra signos de apnea del sueño (cuando la respiración se detiene y se reanuda durante el sueño), el médico puede recomendar un estudio del sueño para comprobar cómo afecta esto a su salud y determina qué la está causando.<sup>1,6,45</sup> Se recomendará un estudio del sueño antes de que tu hijo cumpla 1 año.<sup>6,10</sup>
- Los signos a los que hay que prestar atención cuando tu bebé esté dormido incluyen: respiración que comienza y se detiene durante el sueño, ronquidos fuertes, respirar con dificultad durante el sueño y cambios en el color de la piel.<sup>45</sup>
- Una prueba de audición para detectar signos de infección del oído medio:
  - Las pruebas de audición pueden ayudar a los médicos a determinar si tu hijo tiene problemas de audición, lo que podría ser un signo de infección de oído.<sup>46</sup> Esto es frecuente y tratable en niños con acondroplasia.<sup>6,10</sup>
  - Los signos a los que hay que prestar atención incluyen: tirarse de las orejas, inquietud y llanto, problemas para dormir, fiebre, supuración de líquido del oído, problemas para oír o responder a sonidos bajos.<sup>46</sup>
- Cita con un otorrinolaringólogo para evaluar posibles preocupaciones relacionadas con la posición de la lengua, el tono muscular bajo (hipotonía) y la respiración.<sup>6</sup>

Tu hijo podría experimentar otras complicaciones infrecuentes asociadas a la acondroplasia, que requerirán más pruebas. Puedes encontrar más información sobre estas complicaciones en los sitios web de asociaciones de pacientes con acondroplasia.

*Continúa en la página siguiente ►*



HUB

## Consideraciones sobre atención sanitaria



Tú



Atención sanitaria



Social

- 18. Entre el nacimiento y los 2 años
- 19. Entre los 3 y los 6 años
- 20. Entre los 7 y los 12 años
- 21. Entre los 13 y los 18 años

## Entre el nacimiento y los 2 años (cont.)

Al igual que con cualquier niño, habla con un profesional sanitario si sientes preocupación por su salud. No hay preguntas absurdas y no harás perder el tiempo a nadie.

### Tratamientos y terapias

Es posible que tengas conocimiento de ciertos tratamientos diseñados para ayudar al desarrollo físico de un niño con acondroplasia. Es una buena idea investigar estas opciones y comentarlas con tu equipo de atención sanitaria.

### Tratamientos quirúrgicos

- Si las exploraciones del cerebro, la cabeza y el cuello de tu hijo muestran problemas de columna vertebral, puede que tu equipo de atención sanitaria sugiera un tratamiento quirúrgico. Una cirugía frecuente en niños con acondroplasia consiste en un procedimiento para reducir la presión en la médula espinal si los huesos de la cabeza y el cuello la están comprimiendo (estenosis del agujero magno).<sup>6</sup> También hay cosas que puedes hacer como progenitor para ayudar a prevenir problemas de columna vertebral.
- Los especialistas pueden recomendarte otras opciones quirúrgicas disponibles para niños con problemas específicos.

### Tratamiento para las infecciones del oído medio

- Las infecciones de oído son frecuentes en niños con acondroplasia.<sup>10</sup> Algunos niños que sufren infecciones de forma repetida pueden necesitar la colocación de tubos auditivos, lo que puede ayudar a reducir las probabilidades de seguir teniendo infecciones.<sup>20</sup>
- Los tubos auditivos se colocarán durante una operación. Se le administrará anestesia general a tu hijo, por lo que estará inconsciente y sin dolor durante el procedimiento. Los niños mayores y los adultos no siempre necesitan estar completamente dormidos para este tratamiento, así que asegúrate de comprobar lo que sucederá con tu hijo.<sup>20</sup>

### Tratamiento de la apnea del sueño

- Algunos niños con apnea del sueño necesitan una operación para extirpar las glándulas adenoides. Las glándulas adenoides son pequeñas zonas de tejido carnoso en la parte posterior de la garganta que pueden dificultar la respiración en algunas personas.<sup>6</sup>

Continúa en la página siguiente ►



HUB



## Consideraciones sobre atención sanitaria



Tú



Atención sanitaria



Social

- 18. Entre el nacimiento y los 2 años
- 19. Entre los 3 y los 6 años
- 20. Entre los 7 y los 12 años
- 21. Entre los 13 y los 18 años

## Entre el nacimiento y los 2 años (cont.)

Tu hijo puede experimentar dolor después de algunos tratamientos; aunque esto es normal, debes comentar las opciones de alivio del dolor disponibles con tu equipo de atención sanitaria. Asegúrate de que tu casa esté lista para tu hijo cuando regrese, de modo que todo lo que necesite esté a mano y se hayan realizado todos los preparativos necesarios en cuanto al transporte, la ropa y los muebles.

También puede que haya determinados tratamientos a disposición de tu hijo. Por ejemplo, la osteopatía o la terapia acuática, que pueden mejorar la calidad de vida de los niños con acondroplasia.<sup>10</sup>

Es posible que desees explicar las pruebas y los procedimientos a otros niños de la familia para que también sepan lo que le sucederá a su hermano con acondroplasia. Ayúdales a entender que su hermano podría tener que acudir al hospital con regularidad y que esto podría afectar a sus rutinas si uno de sus padres tiene que estar fuera.



HUB

## Consideraciones sobre atención sanitaria



Tú



Atención sanitaria



Social

- 18. Entre el nacimiento y los 2 años
- 19. Entre los 3 y los 6 años
- 20. Entre los 7 y los 12 años
- 21. Entre los 13 y los 18 años

## Entre los 3 y los 6 años

Tu equipo de atención sanitaria supervisará periódicamente a tu hijo para detectar problemas que puedan afectarle entre los 3 y los 6 años de edad.<sup>6,14</sup> Tu equipo de atención sanitaria también continuará haciendo un seguimiento de los hitos de desarrollo, como caminar y desarrollar el habla. Asegúrate de asistir a estas revisiones para que se pueda detectar cualquier problema de este tipo lo antes posible. Continúa contactando con asociaciones de pacientes con acondroplasia o habla con tu equipo de atención sanitaria para obtener cualquier consejo que puedas necesitar.

### Tratamientos y terapias

Si notas algo que te preocupa, te parece inusual para tu hijo o le está causando problemas evidentes, habla con tu equipo de atención sanitaria. Te ayudarán a tomar una decisión sobre qué tratamiento o apoyo necesita tu hijo, en caso de que sea necesario.

Durante este periodo, tu hijo puede necesitar lo siguiente:

- Tratamiento para las infecciones del oído medio
  - Consulta la información sobre el tratamiento de las infecciones de oído en la sección “Entre el nacimiento y los 2 años” de la hoja de ruta.

- Tratamiento de la apnea del sueño
  - Consulta la información sobre el tratamiento de la apnea del sueño en la sección “Entre el nacimiento y los 2 años” de la hoja de ruta.
- Tratamiento para los dientes y los problemas dentales
  - Los niños con acondroplasia pueden tener problemas dentales, como tener los dientes “apiñados”. Cuando tu hijo tenga entre 5 y 6 años de edad, deberían derivarlo para una revisión con un dentista especialista, llamado ortodoncista, para ver si necesita algún tratamiento (p. ej., aparatos [brackets] o expansores palatinos, un dispositivo que se coloca para ensanchar la mandíbula superior).<sup>6,47</sup>
- Ayuda con el habla
  - Algunos niños tienen problemas persistentes con el habla o la comunicación, en cuyo caso puedes acudir con tu hijo a un especialista en logopedia.<sup>6</sup>

*Continúa en la página siguiente ►*



HUB

## Consideraciones sobre atención sanitaria



Tú



Atención sanitaria



Social

18. Entre el nacimiento y los 2 años
19. Entre los 3 y los 6 años
20. Entre los 7 y los 12 años
21. Entre los 13 y los 18 años

## Entre los 3 y los 6 años (cont.)

- Apoyo para problemas de movimiento y postura
  - Si tu hijo tiene problemas persistentes con el movimiento o la postura, se le puede derivar a un fisioterapeuta. Para problemas graves con las piernas, los brazos, la espalda/el cuello u otras articulaciones, es posible que un ortopeda deba revisar a tu hijo.<sup>6</sup>
  - Entre los 2 y los 12 años de edad, algunos niños con acondroplasia desarrollan piernas arqueadas, o bien este rasgo puede volverse más pronunciado. Pide consejo a tu equipo de atención sanitaria si esto es algo que te preocupa o tienes preguntas al respecto.<sup>6</sup>

Tu hijo puede experimentar dolor después de algunos tratamientos; aunque esto es normal, debes comentar las opciones de alivio del dolor disponibles con tu equipo de atención sanitaria. Asegúrate de que tu casa esté lista para tu hijo cuando regrese de los tratamientos, de modo que todo lo que necesite esté a mano y se hayan realizado todos los preparativos necesarios en cuanto al transporte, la ropa y los muebles.

Tu hijo puede continuar recibiendo algunos de los tratamientos periódicos que ha estado recibiendo desde la primera infancia. Por ejemplo, la osteopatía, la logopedia o la terapia acuática, que pueden mejorar la calidad de vida de los jóvenes con acondroplasia.



HUB



# 20

## Consideraciones sobre atención sanitaria



Tú



Atención sanitaria



Social

18. Entre el nacimiento y los 2 años
19. Entre los 3 y los 6 años
20. Entre los 7 y los 12 años
21. Entre los 13 y los 18 años

## Entre los 7 y los 12 años

Tu equipo de atención sanitaria supervisará periódicamente a tu hijo para detectar problemas que puedan afectarle entre los 7 y los 11 años.<sup>6,14</sup> Asegúrate de acudir a estas revisiones para que se pueda detectar cualquier problema de este tipo lo antes posible. Continúa contactando con asociaciones de pacientes con acondroplasia o habla con tu equipo de atención sanitaria para obtener cualquier consejo que puedas necesitar.

### Tratamientos y terapias

Si notas algo que te preocupa, te parece inusual para tu hijo o le está causando problemas evidentes, habla con tu equipo de atención sanitaria. Te ayudarán a tomar una decisión sobre qué tratamiento o apoyo necesita tu hijo, en caso de que sea necesario.

Durante este periodo, tu hijo puede necesitar lo siguiente:

- Tratamiento para las infecciones del oído medio
  - Consulta la información sobre el tratamiento de las infecciones de oído en la sección “Entre el nacimiento y los 2 años” de la hoja de ruta.

- Tratamiento de la apnea del sueño
  - Consulta la información sobre el tratamiento de la apnea del sueño en la sección “Entre el nacimiento y los 2 años” de la hoja de ruta.
- Tratamiento para los dientes y los problemas dentales
  - Antes de los 6 años de edad, tu hijo debería haber sido derivado para una revisión con un dentista especialista llamado ortodoncista. Es frecuente que los niños con acondroplasia tengan problemas dentales, como dientes “apiñados” o “submordida”.<sup>6,48</sup>
  - Si tu hijo necesita cirugía dental, se le examinará para confirmar la opción más segura para el alivio del dolor.<sup>6,48</sup>
  - Tu hijo se someterá a revisiones periódicas con dentistas generales durante toda su infancia y adolescencia. El dentista te aconsejará sobre buenos hábitos dentales, como el asesoramiento nutricional, las técnicas de limpieza y los productos, y supervisará los patrones de crecimiento de los dientes y la mandíbula de tu hijo.<sup>6,48</sup>
- Ayuda con el habla
  - Algunos niños tienen problemas persistentes con el habla o la comunicación, en cuyo caso puede acudir con tu hijo a un especialista en logopedia.<sup>6</sup>

Continúa en la página siguiente ►



HUB

## Consideraciones sobre atención sanitaria



Tú



Atención sanitaria



Social

- 18. Entre el nacimiento y los 2 años
- 19. Entre los 3 y los 6 años
- 20. Entre los 7 y los 12 años
- 21. Entre los 13 y los 18 años

## Entre los 7 y los 12 años (cont.)

- Problemas con el movimiento y la postura
  - Si tu hijo tiene problemas persistentes con el movimiento o la postura, se le puede derivar a un fisioterapeuta. Para problemas graves con las piernas, los brazos, la espalda/el cuello u otras articulaciones, es posible que un ortopeda deba revisar a tu hijo.<sup>6</sup>
  - Entre los 2 y los 12 años de edad, algunos niños con acondroplasia desarrollan piernas arqueadas, o bien este rasgo puede volverse más pronunciado. Pide consejo a tu equipo de atención sanitaria si esto es algo que te preocupa o tienes preguntas al respecto.<sup>6</sup>

### *Tratamientos y terapias*

Es posible que tengas conocimiento de ciertos tratamientos diseñados para ayudar a un niño con acondroplasia. Es una buena idea investigar estos tratamientos y comentarlos con tu equipo de atención sanitaria.

Tu hijo puede experimentar dolor después de algunos tratamientos; aunque esto es normal, debes comentar las opciones de alivio del dolor disponibles con tu equipo de atención sanitaria. Asegúrate de que tu casa esté lista para tu hijo cuando regrese de los tratamientos, de modo que todo lo que necesite esté a mano y se hayan realizado todos los preparativos necesarios en cuanto al transporte, la ropa y los muebles.

Tu hijo puede continuar recibiendo algunos de los tratamientos periódicos que ha estado recibiendo desde la primera infancia. Por ejemplo, la osteopatía, la logopedia o la terapia acuática, que pueden mejorar la calidad de vida de los jóvenes con acondroplasia.



HUB

### Consideraciones sobre atención sanitaria



Tú



Atención sanitaria



Social

- 18. Entre el nacimiento y los 2 años
- 19. Entre los 3 y los 6 años
- 20. Entre los 7 y los 12 años
- 21. Entre los 13 y los 18 años

Tu equipo de atención sanitaria supervisará periódicamente a tu hijo para detectar problemas que puedan afectarle entre los 13 y los 18 años.<sup>6,14</sup> Asegúrate de acudir a estas revisiones para que se pueda detectar cualquier problema de este tipo lo antes posible. Continúa contactando con asociaciones de pacientes con acondroplasia o habla con tu equipo de atención sanitaria para obtener cualquier consejo que puedas necesitar.

Durante su adolescencia, fomentar un mayor grado de independencia y responsabilidad por su propia atención sanitaria ayudará a tu hijo a hacer la transición a la atención para adultos cuando alcance la edad adulta.

#### **Tratamientos y terapias**

En los últimos años de la adolescencia y al inicio de la edad adulta, el dolor en las articulaciones, las piernas y la espalda puede ser frecuente. Si tu hijo tiene problemas con el movimiento o la postura, o ciertas acciones le resultan difíciles o dolorosas, se le puede derivar a un fisioterapeuta. Para problemas graves con las piernas, los brazos, la espalda/el cuello u otras articulaciones, es posible que un ortopedista deba revisar a tu hijo. La rigidez de codo puede empeorar con la edad; tu equipo de atención sanitaria lo controlará.<sup>6</sup>

Hay algunos problemas médicos específicos sobre los que tu equipo de atención sanitaria te preguntará durante la adolescencia de tu hijo; estos incluyen:<sup>6,49</sup>

- Su capacidad para realizar ciertas tareas como el cuidado personal, la conducción y el funcionamiento diario general. Esto proporciona a los médicos una idea general de su bienestar e independencia. Es posible que le pregunten a tu hijo si necesita algún equipo adaptado o dispositivo de movilidad para ayudar a maximizar su independencia. Puede que le deriven a un terapeuta ocupacional para recibir asesoramiento.
- Si tiene dificultades con el control de su peso, que puede afectar a la salud general, a la salud de las articulaciones y a una movilidad independiente. Tu equipo de atención sanitaria le proporcionará información sobre el ejercicio y la importancia de seguir una dieta saludable para mantener la fuerza, la salud general y la flexibilidad de tu hijo.
- Ejercicio y/o deportes adecuados para minimizar el riesgo de lesiones o complicaciones. Esto es importante en esta etapa porque tu hijo hará más actividades por sí mismo, y la actividad física ayudará con su estado de ánimo y su salud mental y le permitirá mantener su peso en un nivel saludable.



HUB

## Recursos adicionales

- Más allá de la acondroplasia (inglés/portugués/español/ruso)  
<https://www.beyondachondroplasia.org/en/>
- Más allá de la acondroplasia: desafíos de la acondroplasia (inglés/portugués/español/ruso)  
<https://www.beyondachondroplasia.org/en/health/achondroplasia-challenges>
- El primer consenso europeo sobre los principios del tratamiento de la acondroplasia (inglés)  
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34332609/>
- Quien vive con acondroplasia tiene historias que van más allá de lo que se ve (español):  
<https://achondroplasia.biomarin.com/es-419/mihistoriavamasalla/>
- Un pequeño libro de cuentos polaco - Entender el enanismo (polaco)  
<https://understandingdwarfism.com/a-little-story-book>
- Libro de cuentos “El techo del mundo” (italiano)  
<https://www.carthusiaedizioni.it/libri/511/il-tetto-del-mondo>
- “Enanismo” escrito por Velvit Severo (portugués)
- “El fuerte y poderoso Max” (inglés)  
<https://strongandmightymax.com/>
- “¡Ni demasiado grande, ni demasiado pequeño, perfecto para mí!” (inglés)  
<https://understandingdwarfism.com/childrens-book>
- Libro de cuentos “Que salga el sol” (español)  
[https://www.fundacionalpe.org/media/Biblioteca/Literatura\\_y\\_artes/QUE%20SALGA%20EL%20SOL.pdf](https://www.fundacionalpe.org/media/Biblioteca/Literatura_y_artes/QUE%20SALGA%20EL%20SOL.pdf)
- Cuento corto sobre un policía (español)  
[https://www.fundacionalpe.org/media/Biblioteca/Literatura\\_y\\_artes/Cuento%20PABLO%20GARCIA%20POLICIA-%20\(Garcia%20M%20y%20%20Latonda%20E\).pdf](https://www.fundacionalpe.org/media/Biblioteca/Literatura_y_artes/Cuento%20PABLO%20GARCIA%20POLICIA-%20(Garcia%20M%20y%20%20Latonda%20E).pdf)
- Optimización del diagnóstico y la derivación de la acondroplasia en Europa: recomendaciones de prácticas óptimas del Foro Europeo de Acondroplasia (inglés)  
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35897040/>
- Acondroplasia: una revisión clínica integral (inglés)  
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30606190/>
- Recursos que abarcan la educación secundaria (español)  
<https://www.fundacionalpe.org/es/biblioteca?categoria=educacion-y-logopedia>
- Ejercicios prácticos de logopedia (español)  
<https://www.fundacionalpe.org/media/Biblioteca/Educacion-Logopedia/praxis%20de%20logopedia2021.pdf>
- Libro para niños con acondroplasia y enanismo (inglés)  
<https://www.achondroplasia.com/childrens-book/>
- “Pequeña hermana mayor” escrito por Eoin Colfer e ilustrado por Celia Ivey (inglés)
- “Personitas: aprendiendo a ver el mundo a través de los ojos de mi hija” (inglés)  
<https://littlepeoplethebook.com/>
- Asociación Chilena de Acondroplasia  
<https://www.acondro.cl/>
- ANNABRA Brasil  
<http://www.annabra.com.br/>
- Asociación italiana para la información y el estudio de la acondroplasia (Associazione per l’Informazione e lo Studio dell’Acondroplasia, AISAC)  
[aisac.it](http://aisac.it)
- ANDO Portugal  
[andoportugal.org](http://andoportugal.org)
- Personas no tan pequeñas - Rusia  
[achondroplasia.ru](http://achondroplasia.ru)
- Asociación francesa de persona de baja estatura (Association des Personnes de Petite Taille, APPT)  
[appt.asso.fr](http://appt.asso.fr)
- Fundación para la exploración conjunta de la displasia esquelética del Reino Unido (Foundation Exploring Skeletal Dysplasia Together, FEST)  
<https://www.myskeletaldysplasia.org.uk/>
- Fundación ALPE Acondroplasia (ALPE)  
[fundacionalpe.org](http://fundacionalpe.org)
- Asociación de niños con acondroplasia  
[odblokuj-zycie.pl](http://odblokuj-zycie.pl)

BioMarin no es responsable del contenido disponible en sitios web de terceros.



HUB

# Referencias

1. Legare JM. Achondroplasia. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, et al, eds. *GeneReviews*<sup>®</sup> [Internet]. University of Washington, Seattle; 1998 Oct 12 [actualizado el 11 de mayo de 2023].
2. Boulet S, Althuser M, Nugues F, Schaal J-P, Jouk P-S. Prenatal diagnosis of achondroplasia: new specific signs. *Prenatal Diagnosis*. 2009;29(7):697-702. <https://doi.org/https://doi.org/10.1002/pd.2280>.
3. Hoover-Fong J, Cheung MS, Fano V, et al. Lifetime impact of achondroplasia: Current evidence and perspectives on the natural history. *Bone*. 2021;146:115872. <https://doi.org/10.1016/j.bone.2021.115872>.
4. Center for Disease Control and Prevention. Genetic Counseling. Actualizado el 23 de septiembre de 2022. Consultado el 6 de diciembre de 2023. [https://www.cdc.gov/genomics/gtesting/genetic\\_counseling.htm](https://www.cdc.gov/genomics/gtesting/genetic_counseling.htm).
5. National Society of Genetic Counselors, Genetic Alliance. *Making Sense of Your Genes: A Guide to Genetic Counseling*. Genetic Alliance; 2008. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK115508/>
6. Savarirayan R, Ireland P, Irving M, et al. International Consensus Statement on the diagnosis, multidisciplinary management and lifelong care of individuals with achondroplasia. *Nature Reviews Endocrinology*. 2022;18(3):173-189. <https://doi.org/10.1038/s41574-021-00595-x>.
7. Savarirayan R, Rossiter JP, Hoover-Fong JE, et al. Best practice guidelines regarding prenatal evaluation and delivery of patients with skeletal dysplasia. *American Journal of Obstetrics & Gynecology*. 2018;219(6):545-562. <https://doi.org/10.1016/j.ajog.2018.07.017>.
8. ISUOG. Polyhydramnios. Actualizado en septiembre de 2019. Consultado el 6 de diciembre de 2023. <https://www.isuog.org/clinical-resources/patient-information-series/patient-information-pregnancy-conditions/growth-and-fluid/polyhydramnios.html>
9. Pfeiffer KM, Brod M, Smith A, et al. Assessing the impacts of having a child with achondroplasia on parent well-being. *Qual Life Res*. 2021;30(1):203-215. <https://doi.org/10.1007/s11136-020-02594-3>.
10. The children's hospital at Westmead. Achondroplasia (0-5 years of age): Therapy Guidelines. [https://www.beyondachondroplasia.org/content/health/health\\_therapies/Westmead-Achondroplasia-0-5-years-of-age-Therapy-guidelines.pdf](https://www.beyondachondroplasia.org/content/health/health_therapies/Westmead-Achondroplasia-0-5-years-of-age-Therapy-guidelines.pdf).
11. Pauli RM. Achondroplasia: a comprehensive clinical review. *Orphanet J Rare Dis*. 2019;14(1):1. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0972-6>.
12. Barriel C. Sillas, cojines, tronas y otros accesorios para niños con adee. Consultado el 10 de enero de 2024. <https://www.fundacionalpe.org/media/Biblioteca/Recomendaciones/SILLAS,%20COJINES,%20TRONAS%20Y%20OTROS%20ACCESORIOS%20PARA%20NIÑOS%20CON%20ADEE.pdf>.
13. Little People of America. Guide for Raising a Child with Dwarfism. <https://www.lpaonline.org/assets/documents/LPA%20New%20View%20FINAL.%20122806.pdf>.
14. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC, et al. Health Supervision for People With Achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6). <https://doi.org/10.1542/peds.2020-1010>.
15. NHS Greater Glasgow and Glyde. Information about Achondroplasia. [www.nhsggc.org.uk/media/272500/achondroplasia-information-booklet\\_sept-22.pdf](http://www.nhsggc.org.uk/media/272500/achondroplasia-information-booklet_sept-22.pdf).
16. Ireland PJ, Pacey V, Zankl A, et al. Optimal management of complications associated with achondroplasia. *Appl Clin Genet*. 2014;7:117-125. <https://doi.org/10.2147/tacg.S51485>.
17. Beyond Achondroplasia. Speech Therapy. Consultado el 12 de diciembre de 2023. <https://www.beyondachondroplasia.org/en/health/health-therapies/speech-therapy>.
18. March of Dimes. Achondroplasia. <https://www.marchofdimes.org/find-support/topics/planning-baby/achondroplasia#:~:text=Achondroplasia%20is%20a%20common%20cause,to%201%20in%2040%2C000%20babies>.
19. Beyond Achondroplasia. Medical exams/tests. Consultado el 12 de diciembre de 2023. <https://www.beyondachondroplasia.org/en/health/health-guide/medical-exams-tests>.
20. WebMD. Ear Tubes. <https://www.webmd.com/cold-and-flu/ear-infection/child-need-tubes-ear-infection>.
21. Beyond Achondroplasia. Adaptations. Consultado el 12 de diciembre de 2023. <https://www.beyondachondroplasia.org/en/resources/daily-life/adaptations>.
22. Beyond Achondroplasia. School. Consultado el 12 de diciembre de 2023. <https://www.beyondachondroplasia.org/en/pages/44-resources/daily-life/6-school>.
23. Association restricted growth. Going to School. <https://rgauk.org/wp-content/uploads/2016/09/Goingtoschool.pdf>.
24. Trotter TL, Hall JG; American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Health supervision for children with achondroplasia. *Pediatrics*. Septiembre de 2005;116(3):771-83. <https://doi.org/10.1542/peds.2005-1440>
25. twinkl. Special Educational Needs Coordinator (SENCo). Consultado el 6 de diciembre de 2023. <https://www.twinkl.co.uk/teaching-wiki/special-educational-needs-coordinator-senco>.
26. Little People of America. School - Which Sports Are Safe For Children Born With Dwarfism? <https://lpamrs.memberclicks.net/assets/documents/School.PE.Sports.pdf>.



HUB

## Referencias (cont.)

27. Wagonlander L. School Accommodations for Students with Dwarfism. <https://www.lpaonline.org/assets/documents/School%20Accommodations%20LPA.ppt>.
28. Pfeiffer KM, Brod M, Smith A, et al. Assessing physical symptoms, daily functioning, and well-being in children with achondroplasia. *Am J Med Genet A*. 2021;185(1):33-45. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61903>.
29. Consensus Paper: for an EU that cares about Achondroplasia and other Skeletal Dysplasias with Dwarfism. <https://www.myskeletaldysplasia.org.uk/post/eu-consensus-skeletal-dysplasias-with-dwarfism>
30. Rasmussen A, Centellas DP. Achondroplasia: casting away the stigma. *Witness*. Vision Project Inc. doi: [http://www.visionproject.org/images/img\\_magazine/pdfs/achondroplasia.pdf](http://www.visionproject.org/images/img_magazine/pdfs/achondroplasia.pdf).
31. National Institute of Mental Health. Depression. Actualizado en 2021. Consultado el 6 de diciembre de 2023. <https://www.nimh.nih.gov/health/publications/depression>.
32. Yeo M, Sawyer S. Chronic illness and disability. *Bmj*. 2005;330(7493):721-723. <https://doi.org/10.1136/bmj.330.7493.721>.
33. Beyond Achondroplasia. Adaptations For The Car. Consultado el 12 de diciembre de 2023. <https://www.beyondachondroplasia.org/en/pages/44-resources/daily-life/76-car-adaptations>.
34. Houtrow A, Elias ER, Davis BE. Promoting Healthy Sexuality for Children and Adolescents With Disabilities. *Pediatrics*. 2021;148(1). <https://doi.org/10.1542/peds.2021-052043>.
35. Esmail S, Darry K, Walter A, Knupp H. Attitudes and perceptions towards disability and sexuality. *Disabil Rehabil*. 2010;32(14):1148-1155. <https://doi.org/10.3109/09638280903419277>.
36. Zamboni B. An Exploration of Sexual Health Education Among Individuals with Skeletal Dysplasia (Dwarfism). *American Journal of Sexuality Education*. 2018;13:217-231. <https://doi.org/10.1080/15546128.2018.1457463>.
37. European Achondroplasia Forum. Considerations for the transition from paediatric to adult care in achondroplasia. [https://achondroplasiaforum.com/wp-content/uploads/2023/06/Adult-follow-up\\_Melita-Irving.pdf](https://achondroplasiaforum.com/wp-content/uploads/2023/06/Adult-follow-up_Melita-Irving.pdf).
38. Fredwall S, Allum Y, AlSayed M, et al. Optimising care and follow-up of adults with achondroplasia. *Orphanet J Rare Dis*. 2022;17(1):318. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02479-3>.
39. Bedeschi MF, Mora S, Antoniazzi F, et al. The clinical management of children with achondroplasia in Italy: results of clinician and parent/caregiver surveys. *J Endocrinol Invest*. 2023. <https://doi.org/10.1007/s40618-023-02151-y>.
40. Heath G, Farre A, Shaw K. Parenting a child with chronic illness as they transition into adulthood: A systematic review and thematic synthesis of parents' experiences. *Patient Educ Couns*. 2017;100(1):76-92. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2016.08.011>.
41. Fegran L, Hall EO, Uhrenfeldt L, Aagaard H, Ludvigsen MS. Adolescents' and young adults' transition experiences when transferring from paediatric to adult care: a qualitative metasynthesis. *Int J Nurs Stud*. 2014;51(1):123-135. <https://doi.org/10.1016/j.ijnurstu.2013.02.001>.
42. Fredwall SO, Maanum G, Johansen H, et al. Current knowledge of medical complications in adults with achondroplasia: A scoping review. *Clin Genet*. 2020;97(1):179-197. <https://doi.org/10.1111/cge.13542>.
43. J P, Perpiñán S, Mayo M, et al. Estudio sobre los procedimientos profesionales, las vivencias y las necesidades de los padres cuando se les informa de que su hijo tiene una discapacidad o un trastorno del desarrollo. La primera noticia [Study on the professional procedures, experiences and needs of parents when they are told their child has a disability or developmental disorder. Breaking the news]. 2013;54:S3-9. <https://doi.org/https://doi.org/10.33588/rn.54S01.2012006>.
44. Fundación ALPE Acondroplasia. Health Supervision of Achondroplasia: 1 month to 1 year. [https://www.fundacionalpe.org/media/Biblioteca/Manejo\\_clinico/Supervision-salud-1-mes-a-1-ano-1.pdf](https://www.fundacionalpe.org/media/Biblioteca/Manejo_clinico/Supervision-salud-1-mes-a-1-ano-1.pdf).
45. National Heart Lung and Blood Institute. Sleep Apnoea Symptoms. Actualizado el 28 de noviembre de 2023. Consultado el 6 de diciembre de 2023. <https://www.ninds.nih.gov/health-information/disorders/sleep-apnea>.
46. National Institute on Deafness and Other Communication Disorders. Ear Infections in Children. Actualizado el 16 de marzo de 2022. Consultado el 6 de diciembre de 2023. <https://www.nidcd.nih.gov/health/ear-infections-children>.
47. Hunter AG, Bankier A, Rogers JG, Sillence D, Scott CI, Jr. Medical complications of achondroplasia: a multicentre patient review. *J Med Genet*. 1998;35(9):705-712. <https://doi.org/10.1136/jmg.35.9.705>.
48. Salma U, Sinha A, S S. Achondroplasia: A Rare Syndrome. *CODS Journal of Dentistry*. 2020;12(1):17-20. <https://doi.org/10.5005/jp-journals-10063-0058>.
49. Beyond Achondroplasia. Achondroplasia challenges in Adolescents; Consultado el 12 de diciembre de 2023. <https://www.beyondachondroplasia.org/en/health/achondroplasia-challenges/teenagers>.

