



Trabajo Fin de Grado

Intervención desde Terapia Ocupacional en niños
con acondroplasia: Revisión bibliográfica

Occupational Therapy intervention in children with
achondroplasia: Bibliographic review

Autor/es

Laura Aguilar del Ama

Director/es

Patricia Peralta Marrupe

Facultad de Ciencias de la Salud/Universidad de Zaragoza
2021/2022

ÍNDICE-

RESUMEN.....	3
ABSTRACT.....	4
INTRODUCCIÓN	5
OBJETIVOS.....	8
• Objetivo principal:	8
• Objetivos específicos:.....	8
METODOLOGÍA	9
• Perfil de búsqueda:	9
• Criterios de selección:	9
RESULTADOS.....	10
• Artículos seleccionados:	12
• Análisis de los artículos seleccionados:	14
DISCUSIÓN	21
CONCLUSIONES	22
BIBLIOGRAFÍA	23

RESUMEN-

Introducción: La acondroplasia es la forma más común de enanismo. Se trata de un trastorno en el crecimiento de los huesos causado por una mutación genética que impide el crecimiento normal del cartílago. El principal síntoma de esta enfermedad es el acortamiento simétrico de huesos largos, lo que causa una disminución del tono muscular, brazos y piernas cortos, estatura baja, estenosis raquídea, braquidactilia, cifosis y lordosis entre otros, lo que puede conllevar a la larga a graves problemas de salud, como pueden ser, problemas respiratorios, neurológicos, obesidad o infecciones.

Debido a que la acondroplasia es una enfermedad que no se puede prevenir y que tampoco tiene tratamiento específico ni cura, es importante intervenir desde la terapia ocupacional para mitigar las complicaciones, reducir los problemas y evitar que la enfermedad empeore. La terapia ocupacional en estos usuarios puede ser muy útil para mejorar su calidad de vida.

Objetivos: El objetivo de este trabajo es recopilar y analizar las posibles intervenciones desde terapia ocupacional en niños/as que sufren acondroplasia.

Metodología: Para ello se realizará una revisión sistemática de la bibliografía existente utilizando las bases de datos Pubmed, Dialnet, ScienceDirect, Scopus y Biblioteca Cochrane, siguiendo la guía PRISMA para su elaboración. Tras la búsqueda se obtuvieron un total de 264 artículos, los cuales fueron analizados para su selección.

Resultados: Se seleccionaron 10 artículos válidos. Todos ellos pertenecían a la base de datos Pubmed y cumplían con los criterios de inclusión y exclusión. Estos incluían diferentes tratamientos y técnicas que se pueden llevar a cabo para el tratamiento de la enfermedad.

Conclusión: Se puede concluir que son muy pocos los estudios que hablan de Terapia Ocupacional en el tratamiento de acondroplasia, lo que nos abre puertas a seguir investigando sobre las posibles intervenciones que se pueden llevar a cabo desde esta profesión.

Palabras clave: Achondroplasia, intervention, occupational therapy, non-pharmacological treatment.

ABSTRACT-

Introduction: Achondroplasia is the most common form of dwarfism. Achondroplasia is a bone growth disorder, caused by a genetic mutation that disrupts normal cartilage growth. The main symptom of this disease is symmetrical shortening of the long bones, which causes a decrease in muscle tone, short arms and legs, short stature, spinal stenosis, brachydactyly, kyphosis and lordosis among others. This can lead to serious health problems, such as respiratory problems, neurological problems, obesity or infections. Due to achondroplasia is a disease that cannot be prevented and has no specific treatment or cure, it is important to intervene from occupational therapy to mitigate complications, reduce problems and prevent disease from worsening. Occupational therapy in these users can be very useful to improve their quality of life.

Objectives: The aim of this work is to compile and analyze possible occupational therapy interventions for children suffering from achondroplasia.

Methodology: A systematic review of the existing literature was carried out using the databases Pubmed, Dialnet, ScienceDirect, Scopus and Cochrane Library, following the PRISMA guidelines for its preparation. After the search, a total of 264 articles were obtained and analyzed for selection.

Results: 10 valid articles were selected. All of them belonged to the Pubmed database and met the inclusion and exclusion criteria. They included different treatments and techniques that can be carried out for the treatment of the disease.

Conclusion: It can be concluded that there are very few articles that talk about Occupational Therapy in the treatment of achondroplasia, which opens the door to further research on the possible interventions that can be carried out from this profession.

Keywords: Achondroplasia, intervention, occupational therapy, non-pharmacological treatment.

INTRODUCCIÓN-

La acondroplasia, es una enfermedad de origen cromosómico que representa el tipo más común de enanismo; es la displasia esquelética más frecuente (15% de las displasias esqueléticas) (1).

Es transmitida por herencia autosómica dominante, por lo que la probabilidad de tener un hijo acondroplásico es, de un 50% si uno de los padres presenta la enfermedad y de un 75% si la presentan ambos (2,3).

Se debe a una mutación espontánea que ocurre al azar en el 75-90% de los casos (la mayoría no presenta casos de acondroplasia en la historia familiar) y tiene lugar en uno de cada 20mil nacidos (1,3). En el mundo, existen unas 250mil personas afectadas por la enfermedad, mientras que, en España, hay aproximadamente entre 950-1050 casos (1).

La acondroplasia es causada por una mutación del gen que codifica el receptor-3 del factor de crecimiento fibroblástico (FGFR3), producida por la sustitución de un residuo de glicina por una arginina (4). Este fibroblasto debería estar desactivado, pero en los individuos con acondroplasia se encuentra activado, lo que provoca dificultades en la osificación endocondral, inhibiendo el crecimiento del cartílago que posteriormente se convertirá en tejido óseo (5,6).

Debido a esto los huesos formados a partir de osificación endocondral (generalmente los huesos largos), serán más cortos de lo normal, provocando como consecuencia una baja estatura desproporcionada, siendo las extremidades más cortas (afectando sobre todo al extremo proximal del hueso) y el tronco de tamaño normal (1,7).

La acondroplasia puede desencadenar en complicaciones neurológicas, respiratorias, auditivas y ortopédicas. Algunas de estas pueden ser: cabeza grande con prominencia frontal, hiperextensibilidad de las articulaciones, manos cortas y anchas con dedos en tridente (3 y 4 dedos separados), miembros inferiores en rotación externa (genu varo), hipotonía, cifosis toracolumbar, hidrocefalia, estrechamiento de las vías nasales (con apnea), hipoplasia, retraso del habla, disfunciones cardiorrespiratorias y del sueño, estenosis del foramen magnun con compresión de la médula espinal, abdomen protuberante, disfunción del oído medio, compresión del tejido nervioso, etc (8).

A pesar de que es posible un retraso en el desarrollo motor, el desarrollo mental es normal, por lo que pueden darse problemas a nivel psicológico, como pueden ser una baja autoestima y problemas de autoimagen (1,7). Además, los niños que padecen este tipo de enfermedad suelen estar sobreprotegidos, lo que puede causar en los niños un estado de conformismo y abandono, por lo que es muy importante la asistencia psicosocial (1).

La calidad de vida de los individuos que padecen acondroplasia se encuentra reducida, produciendo problemas funcionales (presentan limitaciones a la hora de realizar las actividades de la vida diaria), de salud, económicos (generalmente, presentan unos ingresos anuales más bajos), sociales (normalmente, requieren adaptaciones en las actividades y en el entorno para la realización de determinadas actividades), psicológicos (baja autoestima y problemas de autoimagen) y familiares (7).

No existen factores de riesgo característicos que produzcan la enfermedad, pero el hecho de presentar padres acondroplásicos aumenta la probabilidad de que el hijo también presente la enfermedad. Además, hay una gran relación de la edad paterna avanzada (más de 35 años) con el desarrollo de la enfermedad (1).

Desde la infancia del niño, es necesario su derivación al servicio de Atención Temprana (disponible hasta los seis años), en el cual se van a trabajar diferentes áreas como pueden ser, área motora gruesa, área de lenguaje y comunicación, área de autonomía personal y social, área motora fina y área cognitiva, lo que va a satisfacer las necesidades del niño, ayudando a prevenir las secuelas y favoreciendo el desarrollo de este (9).

Muchas de estas áreas son trabajadas desde el servicio de Terapia Ocupacional.

Según la OMS, "la Terapia Ocupacional es el conjunto de técnicas, métodos y actuaciones que, a través de actividades aplicadas con fines terapéuticos, previene la enfermedad y mantiene la salud, favorece la restauración de la función, suple las deficiencias incapacitantes y valora los supuestos del comportamiento y su significación profunda para conseguir las mayores independencia y reinserción posibles del individuo en todos sus aspectos: laboral, mental, físico y social".

La terapia ocupacional, es muy importante en la intervención, tanto para la estimulación motriz (control postural, correcta bipedestación y deambulación, equilibrio y coordinación), como para la adaptación de la vivienda, escuela, ropa, productos de apoyo, ayudas técnicas... (5,10).

Es muy importante, la adaptación del entorno y de las actividades, para que la persona sea lo más autónoma posible en la realización de sus ocupaciones, ya sea en la escuela, en el trabajo o en la vivienda. Además, también son muy importantes, los diferentes productos de apoyo y pautas para la realización de las actividades básicas de la vida diaria (8,11).

Desde terapia ocupacional, se puede recomendar el uso de diferentes aparatos ortopédicos, que ayuden a la corrección de la mala alineación de la columna vertebral (escoliosis, cifosis) y disminuyan las posibles lesiones neurológicas asociadas a esta (estenosis del canal vertebral y compresión de las raíces nerviosas) (5).

La psicomotricidad también es muy importante para mantener un buen control postural y para fortalecer la musculatura (8).

Gracias a una buena y temprana intervención, la persona puede aumentar la confianza en sí misma y obtener una imagen ajustada de sí mismo. Además, será capaz de descubrir sus capacidades motrices y sensitivas y de mejorar sus habilidades de comunicación, manipulativas y de comunicación (9).

OBJETIVOS-

➤ Objetivo principal:

- Conocer las intervenciones que existen desde Terapia Ocupacional para el tratamiento de la acondroplasia en niños.

➤ Objetivos específicos:

- Identificar las bases de datos de mayor utilidad para realizar la búsqueda de datos necesarios en relación con el tema sobre el que se va a realizar la revisión sistemática.
- Conocer el papel que aporta la terapia ocupacional en el proceso de intervención del paciente acondroplásico.
- Analizar la información disponible sobre la enfermedad y las posibles intervenciones que se pueden llevar a cabo.

Para dar respuesta a estos objetivos, se va a realizar una revisión en diferentes bases de datos, que nos permitirá revisar y actualizar las intervenciones desde Terapia Ocupacional en las personas que sufren acondroplasia.

METODOLOGÍA-

➤ Perfil de búsqueda:

Para la realización de este trabajo, se llevó a cabo una revisión bibliográfica entre los meses de enero y marzo de 2022, en la que se seleccionaron aquellas bases de datos que presentaban información relevante sobre el tema estudiado con el fin de cumplir con los objetivos propuestos y establecer una serie de conclusiones sobre la investigación.

La búsqueda bibliográfica tiene un carácter exploratorio, ya que el objetivo principal es recopilar información científica sobre el tema propuesto. Para ello, se ha obtenido información de diferentes bases de datos, como pueden ser Pubmed, Dialnet, Biblioteca Cochrane, ScienceDirect y Scopus.

Las palabras clave utilizadas para la investigación han sido: "achondroplasia", "occupational therapy", "intervention" y "non pharmacological treatment". Estas se buscaron utilizando la combinación con el nexo "and" entre "achondroplasia" y el resto de las palabras clave. Se buscaron en todo el texto, estableciendo límites temporales (estudios publicados en los últimos 15 años).

A la búsqueda realizada en las diferentes bases de datos se le aplicarán una serie de criterios de inclusión y exclusión, como pueden ser:

➤ Criterios de selección:

Los artículos obtenidos en las diferentes bases de datos fueron sometidos a una serie de criterios de exclusión y exclusión:

- Criterios de inclusión:

- Artículos en español o inglés.
- Publicados en los últimos 15 años.
- Estudios que incluyan intervención desde Terapia Ocupacional en niños con acondroplasia desde el nacimiento hasta los 7 años.
- Estudios que muestren adaptaciones en el entorno/actividades en el usuario con acondroplasia.

- Criterios de exclusión:
 - Publicados desde hace más de 15 años.
 - Estudios que hablen de la intervención desde Terapia Ocupacional en otras patologías.
 - Estudios que no incluyan intervención desde Terapia Ocupacional en niños.
 - Estudios no disponibles en texto completo.

RESULTADOS-

La búsqueda bibliográfica comenzó en *Pubmed (advanced)*, en la cual se obtuvieron un total de 130 resultados al aplicar los filtros: texto completo, límite temporal de 2007 a 2022, inglés/español e intervención con niños desde el nacimiento hasta los 7 años.

La siguiente búsqueda se realizó en *Dialnet*, dónde se obtuvieron 3 resultados. Podemos observar que no se encuentra la opción de seleccionar tipo de usuario y que no obtenemos resultados con el descriptor “Achondroplasia AND occupational therapy”.

ScienceDirect fue otra de las bases de datos utilizadas en la búsqueda bibliográfica, la cual nos devolvió un total de 94 artículos. Como podemos observar, no nos da opción ni para seleccionar idioma, ni tipo de usuario. Además, debido a la gran cantidad de resultados obtenidos, realizamos la búsqueda limitándola por tipo el artículo (artículo de revisión y artículos de investigación).

En cuanto a la base de datos *Scopus*, se obtuvieron un total de 28 resultados. Al realizar la búsqueda hemos podido observar que esta base no presenta opción para seleccionar el tipo de usuario.

Por último, realizamos una búsqueda en la *Biblioteca Cochrane*, en la cual se obtuvieron un total de 9 resultados. Podemos observar que con el descriptor “Achondroplasia and occupational therapy”, la base de datos devuelve 0 resultados.

Además de estas bases de datos, también realizamos la búsqueda en *OTseeker*, una base de datos propia de Terapia Ocupacional, pero esta nos devuelve 0 resultados. Al igual que *CSIC*, base de datos que recoge información científica en artículos de revistas científicas, informes y monografías. También se realizó una

búsqueda en las bases de datos *Proquest* y *Alcorze*, aunque finalmente no fueron seleccionadas por el excesivo número de resultados que devolvían.

A continuación, se mostrará un esquema de los resultados obtenidos en las diferentes bases de datos con cada una de las palabras clave (Tabla 1).

Tabla 1. Resultados obtenidos en el proceso de búsqueda y selección de artículos.

BASE DE DATOS	PALABRAS CLAVE	FILTROS	RESULTADOS OBTENIDOS
PUBMED (Advanced)	Achondroplasia AND intervention	Límite temporal: 2007-2022 Texto completo Inglés/español Niños hasta 7 años	122
	Achondroplasia AND occupational therapy	Límite temporal: 2007-2022 Texto completo Inglés/español Niños hasta 7 años	2
	Achondroplasia AND non-pharmacological treatment	Límite temporal: 2007-2022 Texto completo Inglés/español Niños hasta 7 años	6
DIALNET	Achondroplasia AND intervention	Límite temporal: 2007-2022 Texto completo Inglés/español	1
	Achondroplasia AND occupational therapy	Límite temporal: 2007-2022 Texto completo Inglés/español	0
	Achondroplasia AND non-pharmacological treatment	Límite temporal: 2007-2022 Texto completo Inglés/español	2
SCIENCECIRECT	Achondroplasia AND intervention	Límite temporal: 2007-2022 Texto completo	75
	Achondroplasia AND occupational therapy	Límite temporal: 2007-2022 Texto completo	1
	Achondroplasia AND non-pharmacological treatment	Límite temporal: 2007-2022 Texto completo	15
SCOPUS	Achondroplasia AND intervention	Límite temporal: 2007-2022 Texto completo Inglés/español	20
	Achondroplasia AND occupational therapy	Límite temporal: 2007-2022 Texto completo Inglés/español	6

	Achondroplasia AND non-pharmacological treatment	Límite temporal: 2007-2022 Texto completo Inglés/español	2
BIBLIOTECA COCHRANE	Achondroplasia AND intervention	Límite temporal: 2007-2022	8
	Achondroplasia AND occupational therapy	Límite temporal: 2007-2022	0
	Achondroplasia AND non-pharmacological treatment	Límite temporal: 2007-2022	1

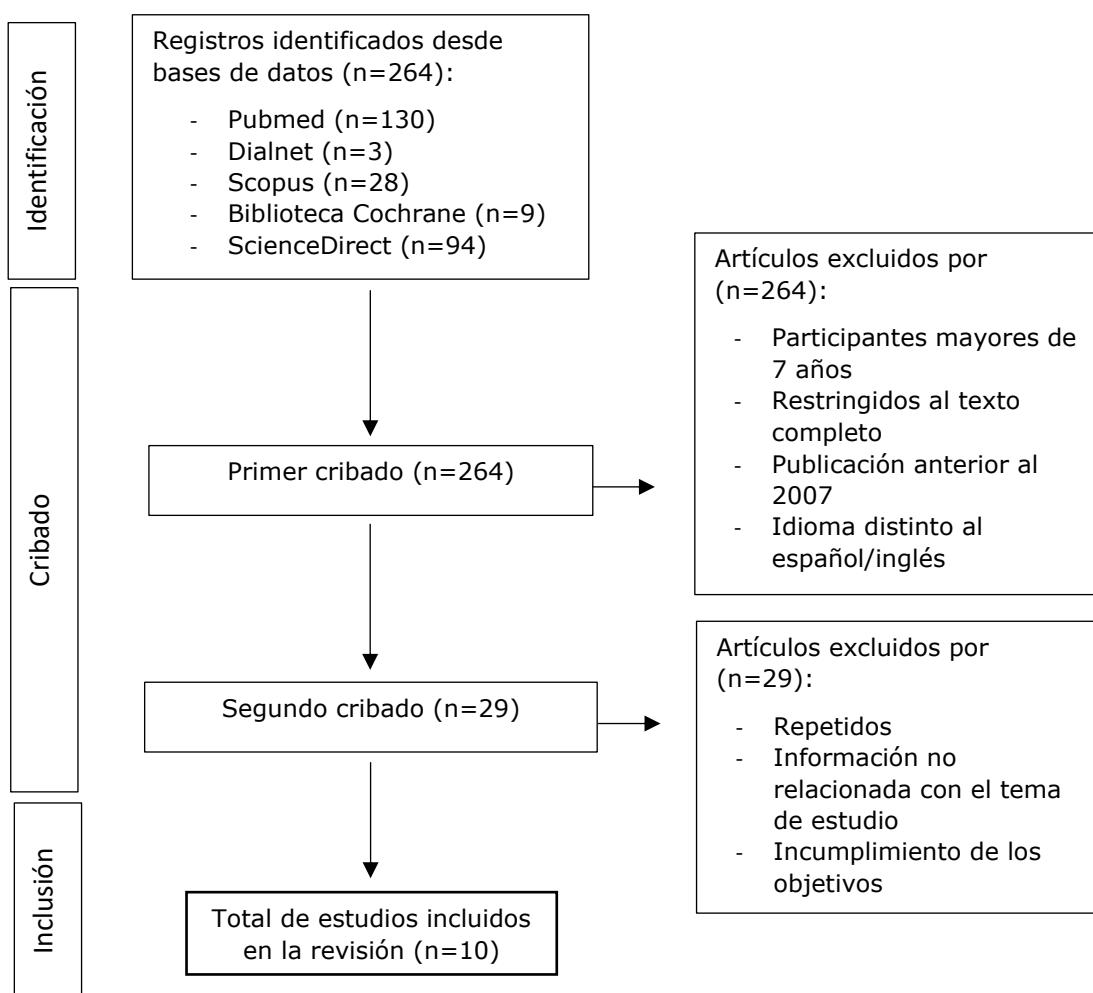
➤ Artículos seleccionados:

Se han obtenido un total de 264 resultados en el primer cribado. Este incluía aquellos artículos disponibles en las diferentes bases de datos según los filtros aplicados relacionados con el tipo de usuario (niños desde el nacimiento hasta los 7 años), tipo de documento (artículos, libros...), idioma (inglés y español), límite temporal (15 años) y la disponibilidad en el texto.

Tras este primer cribado, se procedió a la realización de una lectura de los diferentes resúmenes de los artículos, descartando aquellos que no se relacionasen con los objetivos propuestos y con el tema del trabajo o que se encontrasen repetidos, dando respuesta al primer objetivo específico. En este segundo cribado se seleccionaron un total de 29 artículos.

Finalmente, se realizó un tercer cribado, en el que se procedió a la lectura detallada de cada uno de los artículos obtenidos en el segundo cribado y se descartaron aquellos que no aportasen información sobre el tema estudiado. De este tercer cribado se obtuvieron 10 resultados, los cuales serán analizados para conocer las intervenciones disponibles en Terapia Ocupacional para personas con acondroplasia. Este dará respuesta al segundo y tercer objetivo específico y al objetivo general (Figura 1).

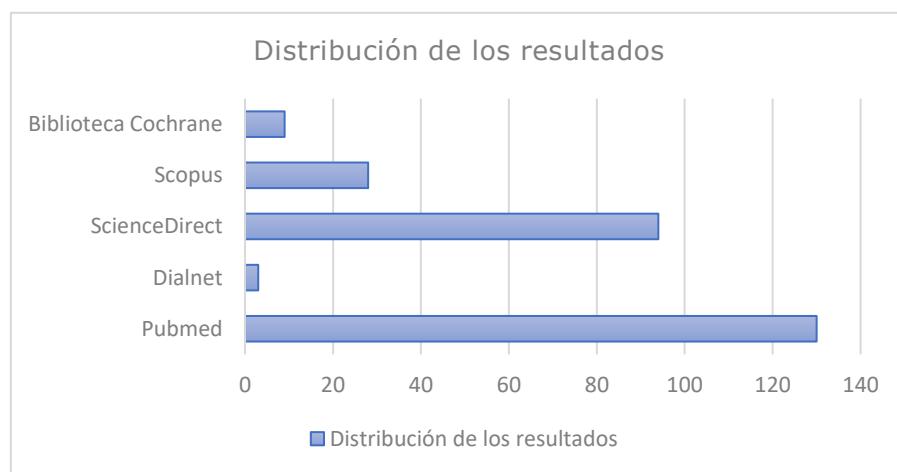
Figura 1. Diagrama de flujo Prisma



➤ Análisis de los artículos seleccionados:

La siguiente gráfica muestra la distribución de los resultados en cada una de las bases de datos, aplicando los filtros y criterios de selección. Como podemos observar, la base de datos con mayor número de artículos es Pubmed, con 130 resultados (lo que representa un 44% del total de resultados obtenidos), mientras que la que nos devuelve menos es Dialnet, con 3 resultados (lo que representa un 1% del total) (Figura 2).

Figura 2. Distribución de los resultados del primer cribado



Tras realizar el tercer cribado, obtenemos un total de 10 artículos. Todos ellos pertenecen a la base de datos “Pubmed”. Además de ser la que más resultados nos devuelve, es la base con más información útil y válida en cuanto al trabajo de investigación.

En la siguiente tabla se muestra un análisis de cada uno de los artículos seleccionados, en el que se incluirán el año y país de publicación, autores, tipo de artículo e información relevante sobre cada uno de ellos (Tabla 2).

Tabla 2. Descripción de los artículos seleccionados

TÍTULO	AÑO/PAÍS	AUTORES	TIPO DE ESTUDIO	INFORMACIÓN RELEVANTE
Advances in understanding etiology of an achondroplasia and review management (14).	2007 Nueva York, EE.UU	Erin M. Carter Jessica G. Davis Cathleen L. Raggio	Revision bibliográfica	Abordaje sobre los posibles diagnósticos de la acondroplasia para una atención anticipada multidisciplinaria. Intervención terapéutica para la disminución y mejora de los síntomas y complicaciones.
Functional performance in young Australian children with achondroplasia (12).	2011 Queensland, Australia	Penelope J. Ireland	Estudio transversal	Estudio a 35 niños entre 3 y 7 años con acondroplasia, para la valoración de su independencia en el autocuidado, movilidad y habilidades cognitivas sociales. Grado de asistencia que requieren los niños para cada actividad en función del rango de edad y aumento de la independencia a través del tratamiento de las áreas afectadas.
Advances in research on and diagnosis and treatment of achondroplasia in China (15).	2013 Shandong, China	Yao Wang Zeying Liu Zhenxing Liu Heng Zhao Xiaoyan Zhou Yazhou Cui Jin Xiang Han	Revisión bibliográfica	Avances en la investigación, diagnóstico y tratamiento de la acondroplasia tras el estudio realizado en China sobre las nuevas mutaciones en el gen causante de la enfermedad.
Treatment of varus deformities of the lower limbs in patients with achondroplasia and hypochondroplasia (16).	2013 Viena, Austria	Ali Al Kaissi Sabastián Farr Rodolfo Ganger Jochen G. Hofstaetter Klaus Klaushofer Franz Grill	Estudio retrospectivo	Estudio de las deformidades de miembro inferior en 6 usuarios (4 con acondroplasia y 2 con hipocondroplasia). Abundancia del Genu Varo en la mayoría de ellos y los posibles tratamientos para su disminución.
Optimal management of complications associated with achondroplasia (17).	2014 Queensland, Australia	Penny J. Ireland Verity Pacey Andreas Zanki Priya Edwards Leanne M. Johnston Ravi Savarirayan	Revision bibliográfica	Ánalisis de la información disponible sobre las deficiencias y complicaciones de la acondroplasia relacionadas con el sistema musculoesquelético, neurológico, cardiorrespiratorio y sensitivo y como afectan a la actividad y participación a lo largo de la vida.

Current care and investigational therapies in achondroplasia (13).	2017 Lausana, Suiza	Elvire Gouzé Sheila Unger Luisa Bonafé	Revisión bibliográfica	Identificación de los posibles tratamientos en niños con acondroplasia, para la disminución y mejora de las complicaciones y síntomas. Abordaje del cuidado y atención multidisciplinaria que estos deben recibir.
Quality of life of children with achondroplasia and their parents - a German cross-sectional study (18).	2019 Hamburg, Germany	Stefanie Witt Beate Kolb Janika Bloemeke Klaus Mohnike Monika Bullinger Julia Quitmann	Estudio transversal	Estudio a 73 familias de niños con acondroplasia entre 5 y 14 años y 43 informes de niños con acondroplasia entre 8 y 14 años, para la evaluación de la calidad de vida de los niños y las familias a través de cuestionarios basados en la CIF.
Health supervision for people with achondroplasia (11).	2020	Julie Hoover-Fong Charles I. Scoot Marilyn C. Jones	Revision bibliográfica	Abordaje de las opciones de tratamiento y monitorización de las complicaciones asociadas con la acondroplasia en la población pediátrica en función del rango de edad y las orientaciones y pautas proporcionadas a la familia para su cuidado.
Assessing physical symptoms, daily functioning, and well being in children with achondroplasia (19).	2021 Palo Alto, California	Kathryn M. Pfeiffer Meryl Brod Aden Smith Jill Gainettoni Dorthe Viuff Sho Ota R. Will Charlton	Estudio cualitativo (entrevista)	Entrevistas individuales y grupales a 36 padres de niños con acondroplasia de 2 a <12 años sobre los componentes cognitivos, con el fin de identificar los síntomas, complicaciones e impactos de la enfermedad.
Impact of short stature on quality of life: A systematic literature review (20).	2021	Philippe Backeljauw Marco Cappa Wieland Kiess Lisa Law Charlotte Cookson Caroline Sert John Whalen Mehul T. Dattani	Revision bibliográfica	Revisión de 41 estudios, de los cuales 33 fueron realizados en niños y 8 en adultos (ambos con acondroplasia), para evaluar las consecuencias de la baja estatura en la calidad de vida.

Al analizar el contenido de las referencias, podemos observar que la mayoría de ellas son revisiones bibliográficas y estudios realizados en niños con acondroplasia. Estas tienen como principal objetivo la identificación de posibles diagnósticos y tratamientos para la enfermedad.

Todas ellas hacen referencia a la sintomatología de la acondroplasia y cómo afecta a la calidad de vida. Evalúan las estrategias que se pueden llevar a cabo para mejorar o disminuir los síntomas y complicaciones a través del trabajo del equipo multidisciplinar, en el cual es muy importante la figura del terapeuta ocupacional (12,13).

En el año 2007 se publica el artículo “*Advances in understanding etiology of an achondroplasia and review of management*” (14). Este hace referencia a la etiología, clínica, diagnóstico y tratamiento de la acondroplasia, para facilitar la comprensión de la enfermedad a los familiares y que de esta forma tengan una actitud activa y comprensiva durante el tratamiento. Los principales síntomas de la enfermedad se relacionan con problemas esqueléticos debido a la incapacidad del cartílago para convertirse en hueso. Esto provoca que los huesos largos sean más cortos de lo normal causando una baja estatura y complicaciones como pueden ser las deformidades esqueléticas. La cifosis toracolumbar y lordosis lumbar son muy frecuentes en niños con acondroplasia y se pueden prevenir a través de ejercicios posturales y confección de órtesis. Además, se aborda la importancia del equipo multidisciplinar en el cuidado de los niños con acondroplasia y recomendaciones para para el seguimiento y atención anticipada.

Más tarde, en el año 2011, Penelope Jane Ireland, publica junto con otros autores “*Functional performance in young Australian children with achondroplasia*” (12). Es un estudio realizado en niños con acondroplasia para una evaluación de su desarrollo y autonomía en el cuidado personal, movilidad y habilidades cognitivas complejas en los diferentes rangos de edad, así como la necesidad de asistencia de un cuidador. Tras el estudio se comprobó que los niños con acondroplasia presentan un desarrollo de la movilidad y del autocuidado más lento que los niños con un desarrollo típico, mientras que los componentes cognitivos se encuentran en un rango normalizado. Entre los 3 y los 5 años, requieren de la asistencia de un cuidador para los componentes de autocuidado y movilidad, los cuales empezaban a mejorar de los 5 a los 7 años. Debido a que las dificultades en estas áreas se debían a los problemas musculoesqueléticos que sufren los niños con

acondroplasia, se propuso la intervención desde terapia ocupacional. Esta fue pautada durante los años preescolares para mejorar los componentes afectados a través del entrenamiento de las Actividades de la Vida Diaria (AVD), especialmente en la movilidad y transferencias.

En el 2013, tras el descubrimiento de dos nuevas mutaciones ubicadas en el gen causante de la acondroplasia (FGFR3), se publica "Advances in research on and diagnosis and treatment of achondroplasia in China" (15). A través de esta revisión bibliográfica, trataron de abarcar los avances en el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad. Existe una gran cantidad de tratamientos para la acondroplasia, entre los que sobresalen la terapia quirúrgica (utilizada principalmente para el alargamiento de extremidades y correcciones esqueléticas) y la hormonal (principalmente la hormona de crecimiento para disminuir las complicaciones de la enfermedad). Además, son utilizados otros tratamientos como el péptido P3 (utilizado como un agente terapéutico potencial para la corrección de las displasias esqueléticas). A pesar de los avances que se han ido produciendo en el tratamiento de la enfermedad, en el año 2013, todavía existía una falta de métodos efectivos, por lo que era necesario continuar investigando para encontrar terapias eficaces que produzcan mejoras significativas en los usuarios.

También en el año 2013, se publica "Treatment of varus deformities of the lower limbs in patients with achondroplasia and hypochondroplasia" (16). Este es un estudio realizado en pacientes con acondroplasia para la evaluación de las deformidades producidas en los miembros inferiores (MI), siendo la más frecuente la deformidad en varo. Esta puede ir acompañada de complicaciones derivadas de las deformidades esqueléticas de MI, afectando sobretodo a la marcha y al patrón postural y produciendo una disminución de la calidad de vida. Por ello, se utilizan tratamientos quirúrgicos y dispositivos ortopédicos para disminuir o corregir la deformidad.

En el 2014, se publica "Optimal management of complications associated with achondroplasia" (17). Esta es una revisión bibliográfica que evalúa el impacto de la acondroplasia en la actividad y desempeño de la participación de los niños que la padecen. Se centra en las deficiencias musculoesqueléticas, neurológicas, cardiorrespiratorias y otorrinolaringólogas y como estas afectan a la participación general. Valora la importancia de la terapia ocupacional antes de la escuela para la realización de las modificaciones ambientales necesarias y equipos que pudiesen

aumentar la independencia en las áreas afectadas (concretamente movilidad y autocuidado). Estos ayudarán en la adaptación de las instalaciones escolares para favorecer el acceso físico, limitado principalmente por la baja estatura.

Más tarde, en el año 2017 “Current care and investigational therapies in achondroplasia” (13). Este artículo habla de las diferentes opciones de tratamiento para las complicaciones ortopédicas, respiratorias y neurológicas de niños con acondroplasia y como afectan estas a su vida diaria. La afectación más frecuente es la baja estatura y provoca limitaciones tanto en el área escolar (a la hora de acceder al aseo, utilizar los transportes públicos, escribir sobre los pupitres...), como en la higiene personal y el vestido debido al acortamiento de las extremidades. Desde terapia ocupacional, se puede para disminuir estas limitaciones y fomentar la independencia en todas las AVD. Desde el equipo multidisciplinar, se interviene dando apoyo psicológico a los padres y a los niños, con el fin de evitar la sobreprotección, fomentar la independencia y evitar trastornos psicológicos como pueden ser la ansiedad y la depresión.

En el año 2019, se publica el artículo “*Quality of life of children with achondroplasia and their parents: A German cross-sectional study*” (18). Este es un estudio que evalúa la calidad de vida de los padres y niños con acondroplasia, teniendo en cuenta el funcionamiento físico, emocional, social y escolar. Tras el estudio, se comprobó que los niños con acondroplasia presentan una menor calidad de vida a nivel físico y emocional, interfiriendo en el rendimiento escolar y conducta social. Esto causa en los padres un estado de preocupación y ansiedad, afectando de esta manera también a su calidad de vida. Por ello, se establece la necesidad de dar apoyo y atención tanto a los padres como a los niños que padecen la enfermedad, valorando su situación psicosocial y estableciendo posibles soluciones y tratamientos.

En el año 2020 publicaron el artículo “Health Supervision for People With Achondroplasia” (11). Esta es una guía diseñada para ayudar a la familia en la comprensión y tratamiento de la enfermedad y para dar pautas al equipo médico según el rango de edad que presente el niño. Se abordan diferentes síntomas y complicaciones y como estas pueden solventarse o reducirse a través de supervisión médica y orientación anticipatoria. Tiene en cuenta la necesidad de un servicio de atención temprana y como la Terapia Ocupacional puede trabajar en la adaptación del hogar, la escuela, los juguetes, la ropa y los baños para favorecer

la independencia del niño. En general, es un artículo muy completo, ya que abarca todos los rangos de edad y da pautas de tratamiento y recomendaciones en la asistencia preescolar, los hábitos alimenticios, socialización y actividades físicas como nadar y andar en bicicleta.

"Assessing physical symptoms, daily functioning, and well being in children with achondroplasia" (19) fue publicado en el año 2020. Este es un estudio que valora los síntomas y complicaciones de la acondroplasia y como estos afectan a la calidad de vida de los niños entre 2 y 12 años, centrándose principalmente en los impactos médicos, del funcionamiento, emocionales y sociales. Tras el estudio, se comprobó que los niños con acondroplasia presentan limitaciones en estas esferas, por lo que requieren de servicios de asistencia y dispositivos de adaptación. Estos presentaban dificultades a la hora de realizar las actividades de autocuidado y en la realización de actividades físicas, además de presentar un ánimo más deprimido y bajo estado de ánimo. Por ello, se pretende el estudio y evaluación exhaustiva del impacto que produce la enfermedad en los niños y establecer un tratamiento que permita la reducción de estos para fomentar su calidad de vida.

Por último, también en el 2020, se publica *"Impact of short stature on quality of life: A systematic literature review"* (20). Este artículo trata de la baja estatura causada por la Acondroplasia y la carga humana que esta produce. A través de los estudios, se observó que los niños con baja estatura presentan una calidad de vida más baja que los niños que presentan un desarrollo típico y por tanto, una mayor carga de los cuidadores. Apoyan la idea de que, a través de un tratamiento eficaz, se podría mejorar la calidad de vida de los niños con acondroplasia y de esta forma reducir la carga de los cuidadores. A pesar de ello, hay muy poca literatura que hable del impacto que tiene la enfermedad en la calidad de vida y como esto afecta a los padres y cuidadores, por lo que es necesario continuar investigando.

DISCUSIÓN-

En todos los artículos seleccionados, hemos podido observar los múltiples enfoques y métodos que existen para el tratamiento de la Acondroplasia, llevados a cabo a través de un enfoque multidisciplinar, en el que participan los campos de la neurología, neurocirugía, neumología, genética y ortopedia entre otros (6).

A pesar de ello, hoy en día, hay un gran desconocimiento sobre la enfermedad y su tratamiento, por lo tanto, los padres presentan muy poca información en el momento de nacimiento de sus hijos (3). Este desconocimiento también se ve plasmado en las posibles intervenciones que se pueden llevar a cabo desde Terapia Ocupacional. Debido a esto, el tratamiento realizado desde esta profesión está muy limitado y se cuentan con pocos recursos terapéuticos durante la intervención, sobre todo en las displasias esqueléticas (21).

La información suministrada a las familias sobre la posibilidad de incorporar a sus hijos en el servicio de Atención Temprana (AT) es bastante escasa, por lo que el acceso a esta es difícil. Esto representa un problema en el desarrollo de la enfermedad, ya que la AT se encarga de estimular al niño para favorecer su desarrollo a nivel cognitivo, motor y socioafectivo y de crear un contexto adecuado en el que pueda desenvolverse y ganar independencia (3).

Los tratamientos empleados en la enfermedad de Acondroplasia son principalmente quirúrgicos (elongaciones óseas) y hormonales (aumentar la velocidad de crecimiento), por lo que el tratamiento desde otras disciplinas, como puede ser la Terapia Ocupacional, para el fomento de la independencia del niño y la mejora de su estado emocional, quedan indirectamente en segundo plano (21).

CONCLUSIONES-

Al realizar la búsqueda en las diferentes bases de datos, hemos podido comprobar que Pubmed es la base de datos con más información sobre el tema de investigación, siendo esta la que más artículos nos devuelve y la única base donde encontramos información útil que hable especialmente del tratamiento de la enfermedad y lo que podemos aportar a este como terapeutas ocupacionales.

Existen numerosos métodos para el tratamiento de la Acondroplasia, aunque casi todos ellos se basan en técnicas quirúrgicas y terapias hormonales para favorecer el crecimiento de los usuarios y reducir las complicaciones.

A pesar de realizar la búsqueda en un rango temporal de 15 años, no hemos podido observar una evolución en el campo de la Terapia Ocupacional durante la intervención y tratamiento de la enfermedad.

Son muy pocos los artículos que hablan hoy en día de la importancia de terapia ocupacional en el tratamiento de la acondroplasia y como esta puede fomentar la autonomía del niño en las diferentes actividades de la vida diaria.

Por ello, como hemos podido observar tras el análisis de los diferentes artículos, este es un campo que nos abre puertas para realizar otra búsqueda bibliográfica, con el objetivo de seguir investigando las posibles intervenciones que se pueden llevar a cabo desde Terapia Ocupacional.

BIBLIOGRAFÍA-

1. Santana Ortega AM, Castro Hernández JJ. *La acondroplasia: algo más que una cuestión de altura*. 1ª ed. Las Palmas de Gran Canaria: AFAPA; 2008.
2. Horton WA, Hall JG, Hecht JT. Achondroplasia. Lancet. 2007; 370: 162-172.
3. Sánchez Fernández Y, Ruiz Fernández MI, Fajardo Caldera MI, Bermejo García ML. La importancia de la atención temprana en niños con acondroplasia; Intervención en la familia. INFAD. 2011; 4 (1): 453-462.
4. Legeai-Mallet L, Savarirayan R. Novel therapeutic approaches for the treatment of achondroplasia. Bone. 2020; 141: 1-6.
5. Morales García MA, Rodríguez García IM, Carrión Amorós Y, García Fortes Y, González Oller FJ. Acondroplasia y fisioterapia. Cuidados, aspectos psicológicos y actividad física en relación con la salud del mayor. 2015 [citado el 18 de noviembre de 2021]; 1: 593-602.
6. Bodensteiner JB. Neurological Manifestations of Achondroplasia. Curr Neurol Neurosci Rep. 2019; 19 (12): 104-112.
7. Shirley EC, Ain MD. Achondroplasia: Manifestations and Treatment. ISO4. [Internet]. 2009 [citado el 15 de abril de 2022]; 17(4): 231-241. Disponible en:
https://journals.lww.com/jaaos/Abstract/2009/04000/Achondroplasia_Manifestations_and_Treatment.4.aspx
8. Alonso Álvarez C. *Un nuevo horizonte: Guía de la acondroplasia*. 1ª ed. Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad; 2008.
9. Fundación Alpe Acondroplasia. *Guía de atención temprana en acondroplasia*. 1ª ed. Extremadura: PSIXOEX; 2010.
10. Medina J, Espínola de Canata M, González G, Sostoa G. Acondroplasia (AC) y sus complicaciones neurológicas: a propósito de un caso. Pediatr. 2008; 35 (1): 24-28.
11. Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC. Health Supervision for People with achondroplasia. Pediatrics. 2020; 145 (6): 1-19.
12. Jane Ireland P. Functional performance in young Australian children with achondroplasia. Dev Med Child Neurol. 2011; 53 (10): 944-950.
13. Unger S, Bonafé L, Gouze E. Current care and investigational therapies in achondroplasia. Curr Osteoporos Rep. 2017; 15(2): 53-60.

- 14.Carter EM, Davis JG, Raggio CL. Advances in understanding etiology of an achondroplasia and review of management. *Curr Opin Pediatr.* 2007; 19 (1): 7-32.
- 15.Wang Y, Liu Z, Liu Z, Zhao H, Zhou X, Cui Y, Han J. Advances in research on and diagnosis and treatment of achondroplasia in China. *Intractable Rare Dis Res.* 2013; 2(2): 45-50.
- 16.Al Kaissi A, Farr S, Ganger R, G. Hofstaetter J, Klaushofer K, Grill F. Treatment of varus deformities of the lower limbs in patients with achondroplasia and hypochondroplasia. *Open Orthop J.* 2013; 7: 9-33.
- 17.Ireland PJ, Pacey V, Zankl A, Edwards P, Johnston LM, Savarirayan R. Optimal management of complications associated with achondroplasia. *Appl Clin Genet.* 2014; 7: 117-125.
- 18.Witt S, Kolb B, Bloemeke J, Mohnike K, Bullinger M, Quitmann J. Quality of life of children with achondroplasia and their parents -a German cross-sectional study. *Orphanet J Rare Dis .* 2019;14 (1): 194.
- 19.Pfeiffer KM, Brod M, Smith A, Gianettoni J, Viuff D, Ota S, Charlton RW. Assessing physical symptoms, daily functioning, and well being in children with achondroplasia. *Am J Med Genet A.* 2021; 185 (1): 33-45.
20. Backeljauw P, Cappa M, Kiess W, Law L, Cookson C, Sert C, Whalen J, T. Dattani M. Impact of short stature on quality of life: A systematic literature review. *Crecimiento Horm IGF Res.* 2021; 57-58.
- 21.Castro-Feijóo L, Lordi L, Cabanas P, Pombo M, Jesús Barrerio. Presente y futuro en el tratamiento de la talla baja disarmonica. *Rwçev Esp Endocrinol Pediatr [Internet].* 2015 [citado el 15 de mayo de 2022]; (1): 21-24.
Disponible en:
<https://www.endocrinologiapediatrica.org/modules.php?name=articulos&idarticulo=309&idlangart=ES>