Resumen

Dr Karen HEATH -

Epidemiología

La incidencia estimada de hipocondroplasia es de 1 / 50.000. Se desconoce la prevalencia exacta.

Descripción clínica

La hipocondroplasia es una displasia esquelética caracterizada por baja estatura; constitución robusta; brazos y piernas desproporcionadamente cortos; manos y pies anchos y cortos; laxitud leve de las articulaciones; y macrocefalia. Las características radiológicas incluyen acortamiento de huesos largos con leve brote metafisario; estrechamiento de las distancias interpediculares lumbares inferiores; cuello femoral corto y ancho; e ilia cuadrada acortada. Las características esqueléticas son muy similares a las que se observan en la acondroplasia, pero tienden a ser más leves. Las complicaciones médicas comunes a la acondroplasia (p. Ej., Estenosis espinal, arqueamiento tibial, apnea obstructiva) ocurren con menos frecuencia en la hipocondroplasia. Los niños generalmente se presentan como niños pequeños o en edad escolar con una velocidad de crecimiento disminuida que conduce a una estatura baja y desproporción de las extremidades. Sin embargo, algunos casos más graves se detectan prenatalmente, al nacer o en la primera infancia.

Etiología

El trastorno está causado por mutaciones en el gen del receptor 3 del factor de crecimiento de fibroblastos (*FGFR3* ; 4p16.3).

Métodos de diagnóstico

La hipocondroplasia se diagnostica mediante el reconocimiento de hallazgos clínicos y radiológicos característicos que siguen siendo controvertidos. Las pruebas basadas en ADN son posibles y aproximadamente el 70% de los individuos afectados son heterocigotos para una variante patógena en *FGFR3* . La variante más frecuente es NM_000142.4: c.1620C> A; p.Asn540Lys (p.N540K), que representa aproximadamente el 60% de las personas afectadas.

Diagnóstico diferencial

La hipocondroplasia se parece mucho a la acondroplasia (también causada por variantes en el gen *FGFR3*). El diagnóstico diferencial también incluye formas leves de enanismo mesomélico, formas leves de displasias espondiloepifisario-metafisarias, discondrosteosis de Leri-Weill, pseudohipoparatiroidismo y pseudopseudohipoparatiroidismo.

Asesoramiento genetico

El trastorno se transmite de forma autosómica dominante. Se debe proponer asesoramiento genético a las personas que tengan la variante que causa la enfermedad, informándoles que existe un 50% de riesgo de transmitir la variante a la descendencia.

Manejo y tratamiento

El manejo de la baja estatura en la hipocondroplasia está influenciado por las expectativas y preocupaciones de los padres; un enfoque es abordar estas preocupaciones en lugar de tratar de tratar al niño. La laminectomía alivia los síntomas de la estenosis espinal; aproximadamente el 70% de las personas experimentan alivio de los síntomas después de la descompresión sin laminectomía. Los hitos del desarrollo se siguen de cerca durante la primera infancia para que los impedimentos cognitivos se aborden con programas educativos especiales. La epilepsia se trata de la forma estándar.

Pronóstico

La altura final del adulto varía entre 132 y 147 cm y la esperanza de vida es normal.

Dr Karen HEATH -