

Evolución perinatal en niños con acondroplasia

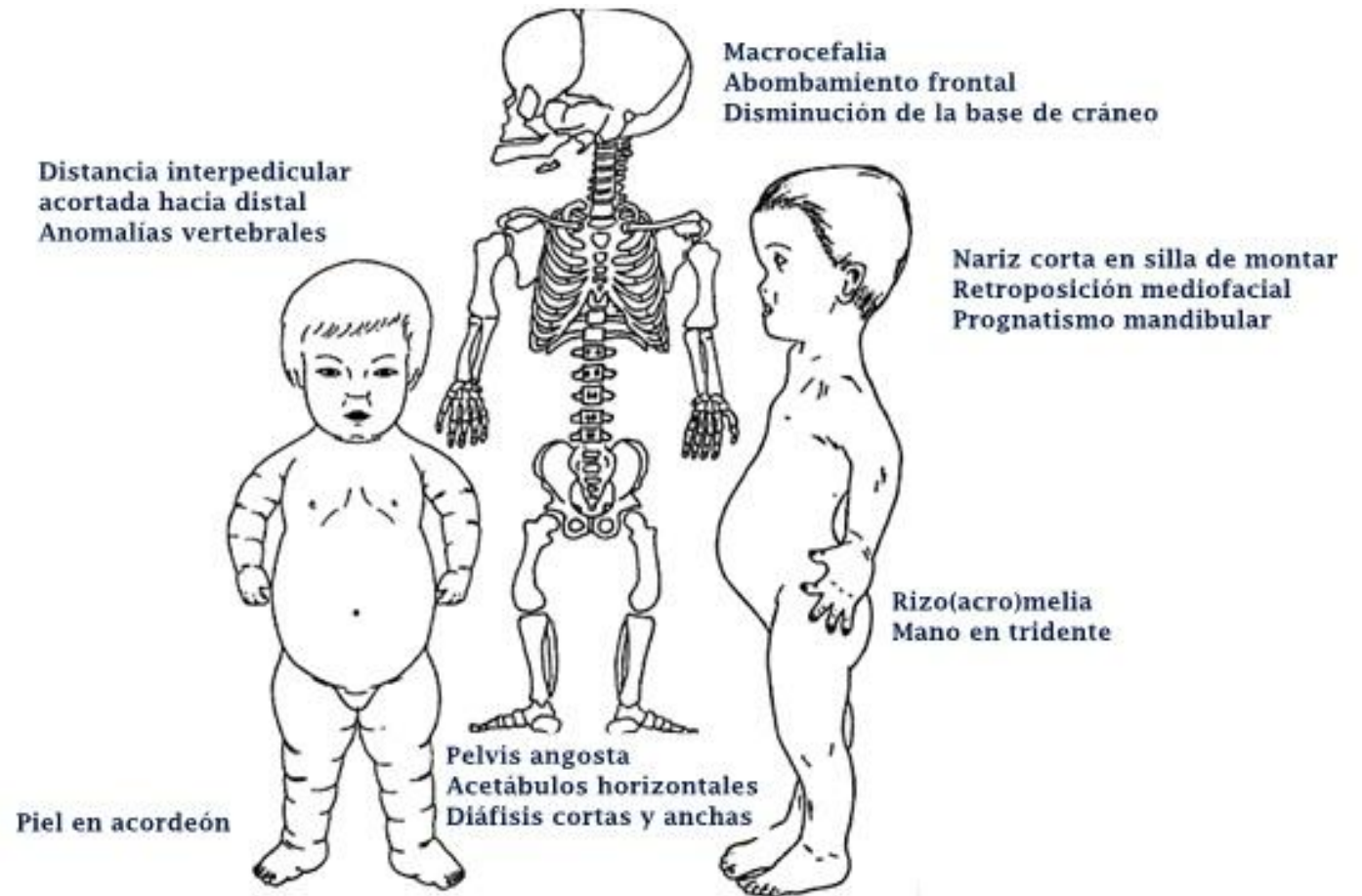
CLARA CHOVER MARTÍNEZ

IRENE ROJAS BUTRÓN

PURIFICACIÓN MARÍN REINA

INTRODUCCIÓN

- Incidencia 10.000-30.000 RN con talla baja
- Autosómica dominante: Heredada v Mutación de novo
- Mutación de ganancia del FGFR3
- Complicaciones y comorbilidades
- Necesidad de guías o protocolos de actuación en el perinatal



OBJETIVO

Evaluar las características perinatales de los niños con diagnóstico de acondroplasia.

MATERIAL Y MÉTODOS

- Retrospectivo
- Historias clínicas de pacientes diagnosticados de acondroplasia desde enero 2010 hasta diciembre de 2021
- Unidad de dismorfología de HUyP La Fe 2010-actual

RESULTADOS (I)

Características epidemiológicas de los pacientes estudiados (n=18)

Sexo	50% varones; 50% mujeres
Sospecha en ecografía prenatal	17 casos diagnosticados intraútero → 82'4% durante el 3º T 1 caso sospecha clínica postnatal. Embarazo buen control Hallazgo más frecuente → Acortamiento de los huesos largos
Confirmación genética	17 casos confirmados genéticamente ● 35'3% prenatalmente mediante amniocentesis ● 64'7% postnatalmente
Mutación de novo	17 casos. 1 transmisión materna.
Edad gestacional media	36 semanas (rango entre 34-41 semanas) 4 casos prematuros tardíos
Finalización del parto	33'3% vía vaginal; 61'1% cesárea; 5'6% desconocido
APGAR (mediana)	9/10 (1' y 5') → 1 caso con pérdida bienestar fetal

83'3% Mutación p.Gly380Arg

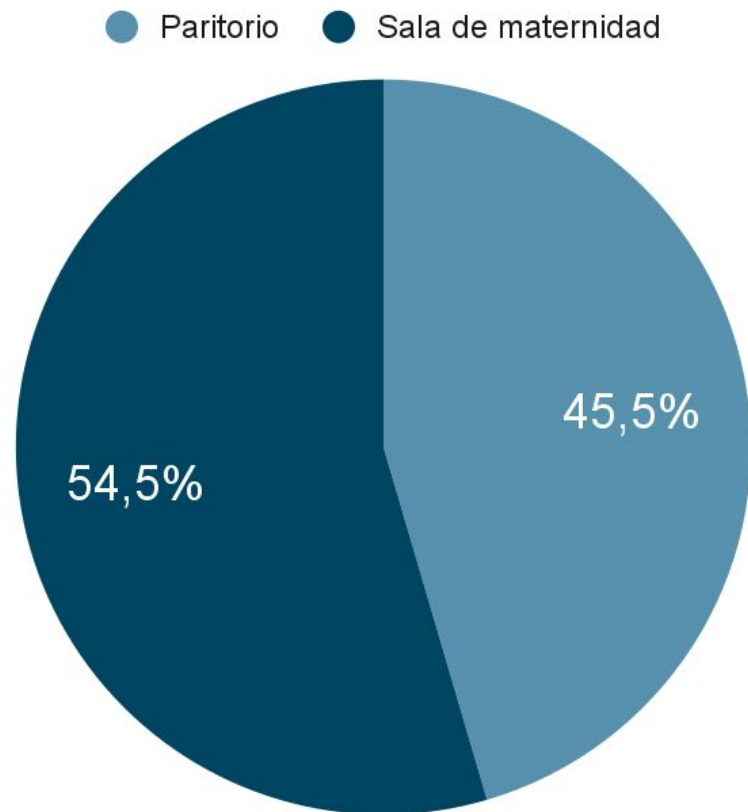
Electiva

1 macrocefalia
1 acondroplasia materna
1 desproporción pelvi-fetal

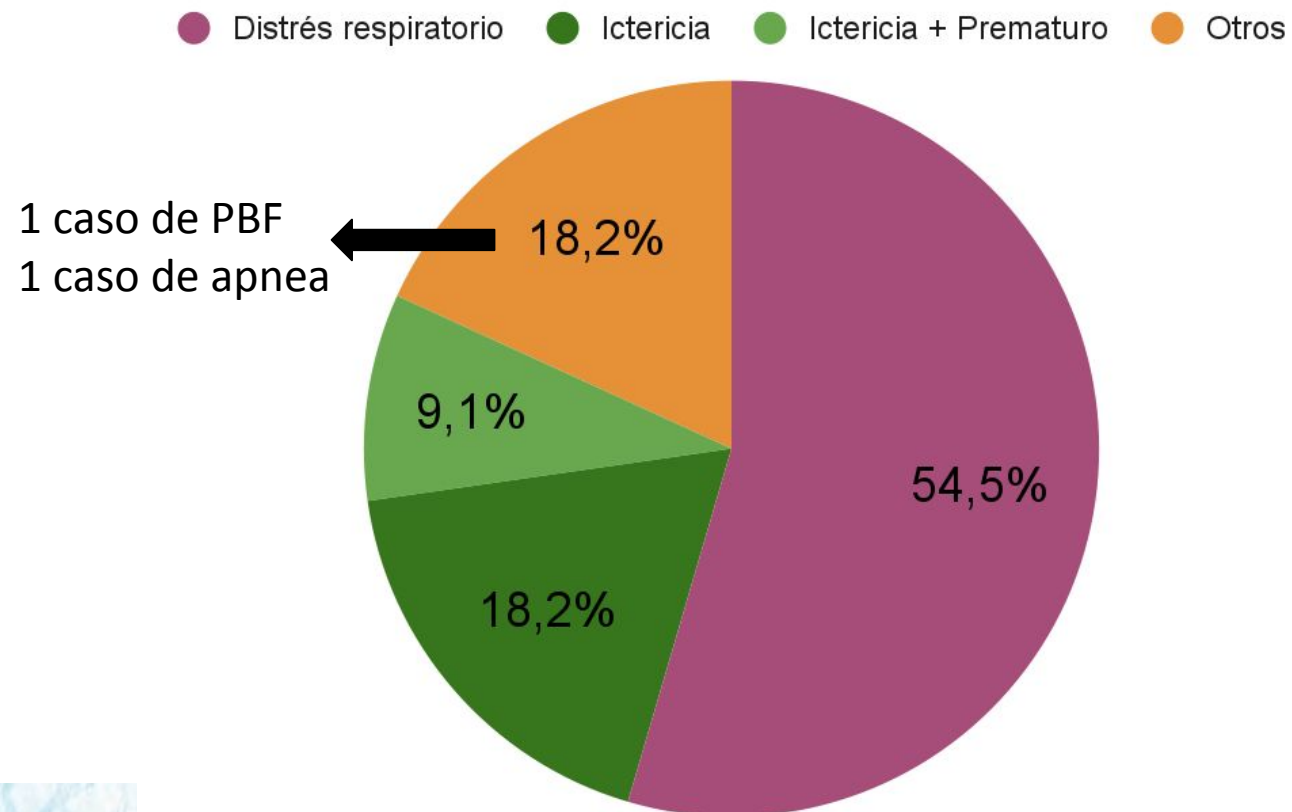
RESULTADOS (II)

Ingresos en neonatología durante el perinatal = 11 casos

PROCEDENCIA



MOTIVO INGRESO



CONCLUSIONES

1

Diagnóstico prenatal: por ecografía → Acortamiento rizomélico de los huesos largos

2

Muy importante → prevenir futuras complicaciones perinatales + buena aceptación familiar

3

61.1% de los niños requirieron ingreso en el período neonatal

4

Distrés respiratorio = Causa más frecuente de ingreso → Monitorización y control clínico estrecho perinatal