

I CONGRESO DE ALIMENTACIÓN, NUTRICIÓN Y DIETÉTICA

EL DIETISTA-NUTRICIONISTA: PRO-MOTOR DE SALUD PÚBLICA



ACADEMIA
ESPAÑOLA DE
NUTRICIÓN
Y DIETÉTICA



Colegio Profesional de
Dietistas-Nutricionistas
de Aragón



www.renhyd.org

RESÚMENES DE PONENCIAS

11 de noviembre de 2017 | MESA REDONDA

Actualización en el abordaje dietético y nutricional
en situaciones específicas

Ponencia 2

Acondroplasia: un reto dietético-nutricional

Laura Garde Etayo^{1,*}

¹NUNTIA Gabinete de Orientación Nutricional S.L.L., Pamplona, España.

*laura@nuntiadietistas.com



La acondroplasia (ACH) es el tipo de condrodisplasia más prevalente. Está originada por una mutación autosómica dominante en el gen que codifica por el receptor del factor de crecimiento fibroblástico 3 (FGFR3), siendo espontánea y, por tanto, de nueva generación, en el 80% de los casos. Es la forma más frecuente de enanismo y afecta a más de 250.000 personas en todo el mundo¹.

Están descritas y documentadas una gran variedad de complicaciones médicas y psicosociales que condicionan la calidad de vida de estas personas desde su nacimiento y que deben ser abordadas por equipos multidisciplinares. Entre ellas, destacan la laxitud muscular que presentan los niños en etapas tempranas del desarrollo y la obesidad que parece tratarse de una situación clínica ligada a esta condición, con inicio en la primera infancia y, por tanto, con años de desarrollo². Publicado en 2017, Hoover-Fong³ en su trabajo de investigación sobre el BMI adecuado a la edad en población infantil con ACH, incide sobre las severas consecuencias que el exceso de peso tiene, sobre la comorbilidad de los problemas psicosociales y los trastornos médicos comunes que sufren los pacientes con ACH: complicaciones ortopédicas y neurológicas en la columna lumbar (estenosis del canal medular e hiperlordosis), en las extremidades inferiores (*Genu varum*) y la apnea obstructiva del sueño, principalmente. Hay que añadir, además, la mayor tasa de

mortalidad por enfermedad cardiovascular en población con ACH, en comparación con población adulta en general, descubierta en los estudios de Hecht⁴ y Wynn⁵.

Trotter *et al.*⁶ llevaron a cabo una revisión en 2005, sobre población con ACH de 0 a 21 años, basada en las directrices establecidas por el Comité de Genética de la Academia Americana de Pediatría⁷, *Health supervision for children with achondroplasia*, para el manejo clínico de la ACH en los primeros 5 años de vida. Es, precisamente, en este documento de consenso internacional, donde se ofrece un protocolo de actuación programado, para la gestión anticipada, supervisión, seguimiento e intervención en ACH.

Sin embargo, la ACH presenta, además, una circunstancia añadida que dificulta enormemente la monitorización del crecimiento, durante la infancia y la adolescencia, así como el diagnóstico del sobrepeso y la obesidad. La ACH condiciona el desarrollo de un fenotipo característico visible, con unos rasgos típicos. Entre otros, macrocefalia y una talla baja rizomélica. Por una parte, esta menor longitud de los miembros inferiores, conlleva una talla total anormalmente baja, en comparación con población en general, de la misma edad. Por otra parte, los tamaños de la cabeza, tronco y extremidades son desproporcionados entre sí. Por ello, y, a causa del gran impacto que tiene la mutación, en los

procesos madurativos de la población infantil con ACH, distintos equipos de investigación han elaborado tablas de crecimiento específicas para utilizarlas como estándares del desarrollo en este colectivo.

Por un lado, se dispone de las tablas de peso/talla norteamericanas, elaboradas por Hunter *et al.*⁸ en 1996. Más recientemente, Hoover-Fong, con población norteamericana y, Del Pino con población argentina han publicado nuevos estándares en ACH basado en curvas de peso/edad, talla/edad y BMI/edad, desde el nacimiento hasta los 16 años, para ambos sexos. Son estándares de referencia para la orientación preventiva pediátrica y, además, se pueden utilizar como referencia adecuada para aplicar en investigaciones dirigidas al estudio de la relación, entre el BMI y la masa grasa corporal, con la obesidad en la edad adulta, con la prevalencia de enfermedades cardiovasculares y con otras complicaciones ya mencionadas anteriormente.

Hecht⁹, Owen¹⁰ e Ireland² consideran que es imprescindible, como parte de la monitorización y el seguimiento temprano y continuado en la vida de los pacientes con ACH, la evaluación nutricional (composición corporal y cálculo del gasto energético), el asesoramiento alimentario y la práctica de ejercicio físico adecuado, puesto que serán fundamentales para mantener o mejorar su calidad de vida. El fenotipo característico de la ACH, requiere de métodos de estimación y diagnóstico específicos y validados en esta población. Existe un vacío metodológico y documental que justifica la necesidad de establecer estándares de referencia, para diagnosticar obesidad y en los que basar las directrices de una intervención dietética con unas mínimas garantías de éxito. La educación alimentaria debe instaurarse como una herramienta fundamental, desde la infancia, en las familias de estos pacientes, con el objetivo de promocionar su salud en la juventud y edad adulta. El papel que desempeña la dietética y la nutrición en el tratamiento de las personas con ACH es clave en todas las etapas de su vida.

CONFLICTO DE INTERESES ////////////////

La autora expresa que no hay conflictos de interés al redactar el manuscrito.

REFERENCIAS //////////////////////////////////////

- (1) Horton WA, Hall JG, Hecht JT. Achondroplasia. *Lancet*. 2007; 370(9582): 162-72.
- (2) Ireland PJ, Pacey V, Zankl A, Edwards P, Johnston LM, Savarirayan R. Optimal management of complications associated with achondroplasia. *Appl Clin Genet*. 2014; 7: 117-25. doi: 10.2147/TACG.S51485. eCollection 2014.
- (3) Hoover-Fong J, McGready J, Schulze K, Alade AY, Scott CI. A height-for-age growth reference for children with achondroplasia: Expanded applications and comparison with original reference data. *American journal of medical genetics Part A*. 2017; 173(5): 1226-30.
- (4) Hecht JT, Francomano CA, Horton WA, Annegers JF. MORTALITY IN ACHONDROPLASIA. *American Journal of Human Genetics*. 1987; 41(3): 454-64.
- (5) Wynn J, King TM, Gambello MJ, Waller DK, Hecht JT. Mortality in achondroplasia study: A 42-year follow-up. *American Journal of Medical Genetics Part A*. 2007; 143A(21): 2502-11.
- (6) Trotter TL, Hall JG. Health supervision for children with achondroplasia. *Pediatrics*. 2005; 116(3): 771-83.
- (7) Health supervision for children with achondroplasia. *American Academy of Pediatrics Committee on Genetics*. *Pediatrics*. 1995; 95(3): 443-51.
- (8) Hunter AGW, Hecht JT, Scott CI. Standard weight for height curves in achondroplasia. *American Journal of Medical Genetics*. 1996; 62(3): 255-61.
- (9) Hecht JT, Hood OJ, Schwartz RJ, Hennessey JC, Bernhardt BA, Horton WA. Obesity in achondroplasia. *Am J Med Genet*. 1988; 31(3): 597-602.
- (10) Owen OE, Smalley KJ, D'Alessio DA, Mozzoli MA, Knerr AN, Kendrick ZV, et al. Resting metabolic rate and body composition of achondroplastic dwarfs. *Medicine (Baltimore)*. 1990; 69(1): 56-67.



Acerca del autor:

Socia Fundadora del centro Nuntia Gabinete de Orientación Nutricional S.LL. Asesoramiento dietético, nutricional y alimentario personalizado en consulta privada. Educación alimentaria a colectividades, Pamplona, desde junio de 1996. Máster de Investigación en Ciencias de la Salud de la Universidad Pública de Navarra, Pamplona, junio de 2017. Graduada en Nutrición Humana y Dietética, Facultad de Farmacia, Universidad de Navarra, Pamplona, junio de 2014. Asesora de la Fundación ALPE Acondroplasia, desde 2002. Profesora-colaboradora en la asignatura Talleres prácticos en Ciencias de la alimentación del Máster E-Menú, Facultad de Farmacia, Universidad de Navarra, desde 2008. Miembro de la Academia Española de Nutrición y Dietética (AEND). Finalista al Premio Extraordinario Fin de Grado de Nutrición Humana y Dietética. Vocal de la junta de gobierno del Colegio Oficial de Dietistas-Nutricionistas de Navarra (Codinna-Nadneo), responsable de comunicación, septiembre 2011 – junio 2013. Colegiada en el Colegio Oficial de Dietistas-Nutricionistas de Navarra (Codinna-Nadneo), n.º Colegial NA-00087.