



La Sociedad Mexicana de Endocrinología Pediátrica
en conjunto con
La Asociación Colombiana de Endocrinología Pediátrica



INVITAN A LA :

DISCUSIÓN DEL CASO CLÍNICO "ACONDROPLASIA"

PROFESOR:

- **DRA. MARÍA BEATRIZ SUÁREZ CÁRDENAS**
Presidenta de la Asociación Colegiosa Colombiana de Endocrinología Pediátrica (ACEP)
Barranquilla, Colombia

PRESENTA:

- **DRA. GISEL GORDILLO GONZÁLEZ**
Genetista
Pontificia Universidad Javeriana
Barranquilla, Colombia

DISCUSOR:

- **DR. VLADIMIR GONZÁLEZ LÓPEZ**
Endocrinólogo Peditra
Bogotá, Colombia
- **DRA. ANGÉLICA GONZÁLEZ PATIÑO**
Endocrinóloga peditra
Medellín, Colombia.

COORDINADOR:

- **DR. HÉCTOR RAÚL RIVERO ESCALANTE**
PRESIDENTE SMEP

REGÍSTRATE



VIA ZOOM



Jueves 27 de marzo de 2025
Hora: 19:00 hrs México Centro

¡Inscríbete ya!

www.smep.org.mx

CASO CLÍNICO

Iniciales JDNM: ACONDROPLASIA

Primera vez: Paciente valorado por primera vez el 24/10/2022, por talla baja.

Antecedentes heredo familiares

Antecedentes perinatales: Producto de madre G3 P2 A1, primer embarazo, controlado desde los 2 meses de gestación, TORCH negativo, con 4 ecografías, en la última refieren que traía un problema de las extremidades, y sospecharon "enanismo".

Cesárea por presentación pélvica, de 38 SDG, 41 cm x 3100 g, no hospitalización. Sin otros antecedentes de importancia excepto bronquiolitis al mes de vida.

Desarrollo psicomotor Sostén cefálico 4 meses, sedestación 7 meses, gateo 12 meses, caminó 15 meses, primera palabra 7 meses, control esfínteres 18 meses.

Antecedentes Familiares: Niegan otros casos de talla baja y otras patologías.

- Talla padre 1.62 m. – Talla madre 1.57 m (Talla blanco familiar 1.66 m)

Edad al momento de primera consulta 5 años y 2 meses (edad última consulta 17/12/24 7 años y 2 meses)

EF: Talla 79,5 cm Z -3DE. Peso 12 kg Z -3DE. PC 50 cm Z menor de -3DE.

(PERCENTILES A PARTIR DE "Neumeyer L, Merker A & Hagenäs L; Achondroplasia clinical charts; versión 2020")

Habitus caracterizado por macrocefalia APARENTE, frente alta, puente nasal deprimido, narinas antevertidas, pabellones rotados, cuello impresiona corto. Tórax corto. Abdomen impresiona prominente. Acortamiento rizomélico en cuatro extremidades. Hiperlordosis lumbar. Manos en tridente.

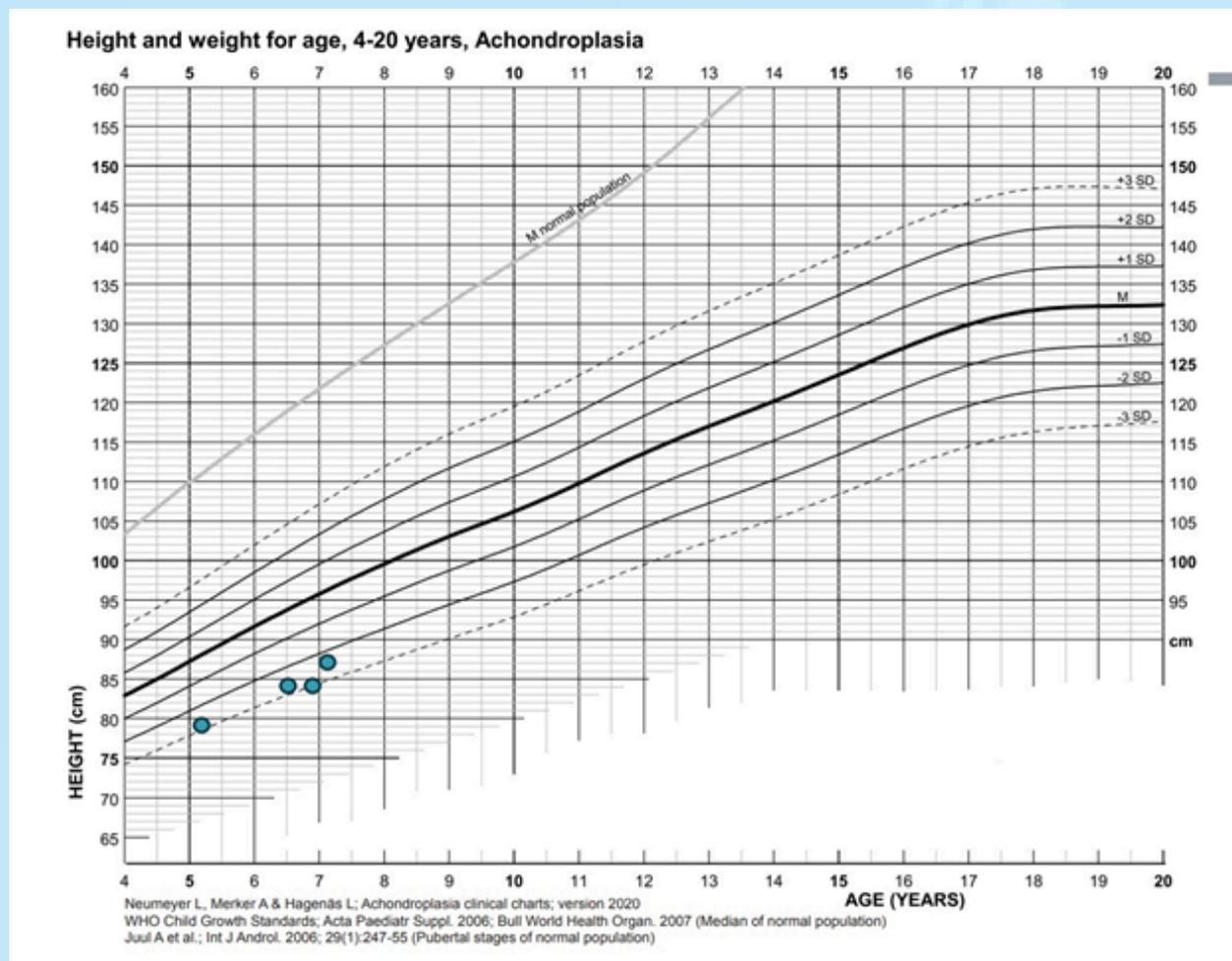
Se solicita estudio molecular la secuenciación-ikn del gen FGFR3 por sospecha de Acondroplasia, radiografías complementarias, valoración por neurología pediátrica y se confirma esta condición por clínica.

Control 20/02/2024: (19 meses después). Peso 12.6 (menor de 3DE) talla 84 cm (entre -2 y -3DE), PC 50.5 cm (Z menor 3DE), brazada 79 cm (Z entre -1 y -2DE)

2024/07/31 se confirma el diagnóstico molecular de la acondroplasia por variante patogénica del gen FGFR3 (2 años después de dar la orden inicial).

Se revisan criterios, y el paciente tiene más de 2 años y núcleos de crecimiento abiertos, se considera iniciar manejo con vosortide (Vozxogo®) análogo del péptido natriurético que interfiere con la señalización alterada del receptor FGF3.

Control 2024/12/17 reporta valoración por fisiatría quien hace diagnóstico de genu varo y recomienda deporte. Ortopedia dio orden para procedimiento quirúrgico (epifisiodesis fémur distal.)



Inicio medicación el 28-11-2024: a la fecha sin reacciones adversas, solo eritema en sitio de inyección. Dentición se documentó caída de incisivo central superior hace más de 6 meses, aún sin erupción del permanente.

Calidad de vida: Niega dolor, solo lo refiere cuando le aplican el medicamento, pero han notado que desde hace 3 días ya no llora e incluso pregunta cuando se lo van a aplicar. Termino primero de primaria, sin problemas académicos. **Aspectos psico-sociales** refieren los padres que el escolar tiene una relación adecuada con sus compañeros y juega con todos. Ellos viven en el municipio de Maicao, Colombia y por lo cual el traslado a las citas ha interferido en sus clases. En el colegio le trataron de adaptar una silla pequeña, pero el paciente quiere una silla "DE GRANDE". En el baño le colocan un banco frente al inodoro para que pueda subir y estar a la altura y también para lavarse las manos. El colegio tiene varios pisos, pero al niño lo dejaron en salón en primer piso

FECHA	24/10/2022	20/02/2024	31/07/2024	17/12/2024
Edad	5 años y 2 meses	6 años y 6 meses	6 años y 11 meses	7 años y 2 meses
Talla	0.795 mt	0.84 mt	0.84 mt	0.87 mt
Talla sentado			0.56 mt	0.56 mt
Peso	12 kg	12.6 kg	13.5 kg	13.8 kg
Envergadura		79 cm		
PC	50 cm	50.5 cm	51 cm	51 cm

Exámenes de laboratorio y gabinetes

2021-03-30 TSH 2.06, T4L 1.4, Calcio 10.1, Mg 1.9, Fosforo inorgánico 4.35

17/04/2021 Somatomedina C IGF-1 37 (47-231). Ecografía abdomen total (30-03-2021) = normal

Cardiología pediátrica (13-06-2022) = Diagnostica insuficiencia tricúspidea y pulmonar grado leve (fisiológica).

Carpograma 07/02/2024: EO 2 años y EC 6 años y 6 meses

9/02/2024: TSH 1.94, T4L 1.13 ng/dL, T4T 13.5, fosforo 5.2 mg/dL, calcio 1.10 mg/dL, magnesio 1.9 mg/dL,

1/02/2024: BH: Hb 10.7, Hto 33. Glucosa venosa central 73 mg/dL, BUN 7.24 mg/dL, creatinina 0.5 mg/dL.

Radiografías: 14/03/2024

Rx. cráneo Hipertrofia de cornete inferior izquierdo que disminuye la columna aérea Rx. manos= ausencia núcleo osificación de la epífisis del 5to metacarpiano bilateral nivel de falange proximal. Ausencia del hueso piramidal bilateral el cual debería estar presente a partir de los 2 años y 6 meses; pobre desarrollo de epífisis de ambos radios.

Rx. Pies: Ausencia núcleos de osificación del primero, cuarto y quinto metatarsianos bilateral.

Rx. columna vertebral total: normal

07/02/2024 - Carpograma Edad ósea 2 años edad cronológica 6 años y 6 meses

Estudio molecular - Secuenciación gen FGFR3: reportó VARIANTE PATOGENICA c.1138G>A; p.Gly380Arg, tipo missense, heterocigota