

TRANSICIÓN Y CUIDADOS DEL ADULTO CON ENFERMEDADES POCO FRECUENTES ESQUELÉTICAS

ROSARIO RAMOS MEJÍA¹, LAURA SELVATICI², VIRGINIA FANO²

¹Crecimiento y Desarrollo, ²Relaciones Institucionales, Hospital de Pediatría
Prof. Dr. Juan P. Garrahan, Buenos Aires, Argentina

Dirección postal: Rosario Ramos Mejía, Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, Pichincha 1890, 1245 Buenos Aires, Argentina

E-mail: rosariorm@gmail.com

Recibido: 24-IV-2026

Aceptado: 8-IX-2026

Resumen

Introducción: Desde un hospital pediátrico se abordaron las dificultades relacionadas a la transición y seguimiento médico en adultos con acondroplasia y otras displasias esqueléticas que causan baja estatura (ADEE).

Materiales y métodos: Adultos con ADEE completaron presencialmente una encuesta sobre aspectos médicos, emocionales y socio ambientales. Se registraron antropometría y tensión arterial (TA). Se realizó análisis descriptivo.

Resultados: Participaron 16 adultos (11 mujeres) con acondroplasia, edad mediana 33 años, la mayoría residente en el área metropolitana de Buenos Aires. Todos tenían Certificado Único de Discapacidad, 10 personas tenían seguimiento médico, y solo 3 de las mujeres controles ginecológicos. La mitad del grupo tenía obesidad/sobrepeso, existiendo correlaciones entre indicadores nutricionales, edad y valores de TA. Todos refirieron síntomas crónicos. La mayoría era conviviente y negó síntomas de malestar emocional. Existió una alta frecuencia de exposición social y participación en actividades recreativas grupales. Surgieron la ausencia de centros de referencia, el desconocimiento médico y la vivencia de situaciones de maltrato.

Conclusión: La transición, atención y cuidado de adultos con ADEE abarca aspectos médicos, emocionales y sociales poco explorados, así como la necesidad de asesoramiento genético oportuno. Se refuerza la

necesidad de screening y manejo de factores de riesgo cardiovascular. El acceso a la atención primaria debe ser reforzado y coordinado con centros de mayor complejidad.

Palabras clave: enfermedades poco frecuentes, acondroplasia, transición al cuidado del adulto

Abstract

Transition and care of adults with infrequent skeletal diseases

Introduction: A pediatric hospital addressed the difficulties related to the transition and medical care of adults with achondroplasia and other skeletal dysplasias causing short stature (ADEE).

Materials and methods: Adults with ADEE completed an in-person survey regarding medical, emotional, and socio-environmental aspects. Anthropometry and blood pressure (BP) measurements were recorded. Descriptive analysis was performed.

Results: Sixteen adults (11 women) with achondroplasia participated, with a median age of 33 years. Most resided in the Buenos Aires metropolitan area. All had a Disability Certificate; 10 individuals received medical follow-up, and 3 of the women had gynecological check-ups. Half of the group had obesity /overweight;

correlations were found between nutritional indicators, age, and BP values. All the participants reported chronic symptoms. Most lived with a partner and denied symptoms of emotional distress. There was a high frequency of social exposure and participation in group recreational activities. The lack of referral centers and medical knowledge, and experiences of abuse emerged as key challenges.

Conclusion: The transition, care, and support of adults with ADEE encompasses under-explored medical, emotional, and social aspects, as well as the need for timely genetic counseling. The need for screening and management of cardiovascular risk factors is reinforced. Access to primary care must be strengthened and coordinated with specialized centers.

Keywords: rare diseases, achondroplasia, transition from pediatric to adult care

PUNTOS CLAVE

Conocimiento actual

- Muchas personas con enfermedades esqueléticas pierden el seguimiento médico después de la transición a la atención para adultos y no existe un enfoque estandarizado para los cuidados en esta etapa vital.
- El sistema de salud de la Argentina carece de referentes, programas y centros para el abordaje de estos adultos.

Contribución del artículo al conocimiento actual

- Aporta información acerca del estado de salud y necesidades de un grupo de adultos con enfermedades esqueléticas en la Argentina.
- La transición, atención y cuidado de adultos con enfermedades esqueléticas abarca aspectos médicos, emocionales y sociales poco explorados, así como la necesidad de asesoramiento genético oportuno. Surge la necesidad de atención en red.

La acondroplasia (ACH) es una enfermedad poco frecuente (EPOF) de causa genética con afectación esquelética significativa y complicaciones en distintos momentos de la vida¹. Su

prevalencia, complicaciones y necesidades de cuidado están bien documentadas en la niñez², existiendo una carencia de información en la edad adulta. Muchas personas pierden el seguimiento después de la transición a la atención para adultos y no existe un enfoque estandarizado para el tratamiento en esta etapa vital³.

En concordancia con el panorama internacional, el sistema de salud de la Argentina carece de referentes, programas y centros para el abordaje de adultos con EPOF esqueléticas. Carencia que es compartida con otras EPOF.

Desde un hospital pediátrico de tercer nivel de atención con experiencia en el seguimiento de niños y adolescentes con diagnóstico de ACH y otras displasias esqueléticas que causan baja estatura (ADEE), en el contexto de una jornada de trabajo con las familias de los pacientes asistidos, nos propusimos abordar la temática de la adultez en personas con ADEE con los objetivos de:

- Explorar el estado de salud y necesidades de los adultos que asisten al encuentro, con el fin de relevar y proporcionar información valiosa para futuros estudios, y generar recomendaciones para el seguimiento en esta etapa vital.
- Trabajar con los asistentes el derecho a la salud vinculado con la accesibilidad a servicios existentes en el mundo pediátrico.

A su vez, es relevante para una institución pediátrica contar con información local para optimizar la transición a la medicina del adulto, siendo este centro referente para esta población, incluso en edades adultas.

Materiales y métodos

En el marco del día internacional de las personas con baja estatura, se realizó una reunión anual de familias de niños con ADEE.

En este contexto, se organizó un encuentro presencial entre adultos con ADEE, generando un espacio de expresión con el objetivo de compartir las vivencias, necesidades y dificultades vinculadas con el cuidado de la salud. Los participantes, conformando una muestra de conveniencia, completaron una encuesta cualitativa semiestructurada construida a partir de elementos que surgen como relevantes tanto en experiencias de nuestro hospital como de otros centros⁴⁻⁷, abordadas desde el modelo de la CIF (Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud): funciones y estructuras corporales, actividad, participación, factores contextuales⁸.

Se relevaron hábitos, situación educativa, laboral y las problemáticas médicas, emocionales y socio ambientales descritas en esta población⁹, invitando al intercambio sobre cómo las temáticas indagadas habían reverberado en el grupo. Se realizó antropometría y registro de TA (tensión arterial) con el objetivo de detectar factores de riesgo cardiovascular y se calcularon valores sDE (score desvío estándar) según referencias específicas locales^{10,11}. Se registraron comorbilidades y síntomas crónicos autorreferidos, se utilizó la herramienta STEMS para evaluar síntomas y movilidad¹². Se definieron lugares de trabajo: fijo (trabajo constante en un mismo lugar); variable (teletrabajo, trabajo en espacios colaborativos y de locomoción); mixto (combinación de los anteriores). Se evaluó el uso del tiempo destinado a pasatiempos activos o pasivos, individuales o grupales, y a actividades de la vida diaria que impliquen movimiento. Para evaluar la dimensión emocional se indagó sobre la presencia de sentimientos negativos, cambios de humor y trastornos del sueño.

Se realizó un análisis descriptivo de los hallazgos: medidas de tendencia central, dispersión y frecuencia. Se realizaron comparación de grupos y análisis de correlación. Se utilizó el *software* R, considerando un valor estadístico de $p < 0.05$.

Este trabajo exploratorio fue aprobado por el Comité de Ética y Revisor de Investigación del centro.

Resultados

Participaron 16 adultos (11 mujeres) con ACH, confirmada molecularmente en 8. Seis de ellos eran padres o madres de pacientes en seguimiento en el hospital, 5 habían sido pacientes pediátricos. El resto eran adultos sin contacto asistencial con el hospital, quienes consideraron el encuentro convocante y para quienes el hospital pediátrico es un centro de referencia. En los casos de los adultos que no son padres de pacientes surgieron algunas frases sobre cómo se inició el contacto con el hospital: “Antes de operarme vine al hospital para asegurarme, por las dudas”; “Me enteré por Facebook. No los suelto más”.

La mediana de edad de los participantes fue 33.0 (rango 18.0-53.0) años, la mayoría (13/16) residía en la Ciudad de Buenos Aires y alrededores.

Cuidado de la salud

Del total de los participantes, 10 tienen seguimiento médico, principalmente clínico (6/16) y/o traumatológico (3/16). Otros especialistas

referidos fueron el reumatólogo y el endocrinólogo (1/16, en ambos casos). Surgieron necesidades específicas: neumología, gastroenterología, oftalmología. En más de la mitad de los casos (9/16) la atención se realiza en el sistema de salud público, contando 10 personas con cobertura médica privada o social y todas ellas con Certificado Único de Discapacidad (CUD).

Solo 3 de las mujeres participantes cumplía con los controles ginecológicos. Todas refirieron haber transitado situaciones de variado nivel de maltrato o malestar en las consultas (“Malas experiencias con ginecología. Tengo miedo de ir al ginecólogo”; “En mi vida adulta, a lo largo de los años no he podido acceder a salud de calidad”. “En ginecología fui manipulada de mala forma varias veces sin poder terminar los tratamientos”).

Surgieron como problemas la ausencia de médicos o centros de referencia (“Necesitamos un médico clínico”; “No es lo mismo ir a un médico de adultos convencionales”; “Nos sentimos muy solos”) y el malestar del paciente de ser quien sabe sobre su enfermedad y le enseña al personal de salud (“Necesito un médico al que yo no le cuente lo que es la acondroplasia”; “Los mismos médicos nos preguntan a nosotros”, “Tener que contarle a una persona que no me va a entender”; “Que solo me da un analgésico”).

Antropometría y estado de salud física

Los datos de antropometría se describen en la Tabla 1. En la mitad de la población se detectó obesidad o sobrepeso. El índice de masa corporal (IMC) y la frecuencia de obesidad o sobrepeso tendieron a ser más altos en varones (test de la mediana 15; X^2 0.18; p N/S). Existió una correlación positiva moderada entre la edad y el peso (coeficiente correlación Spearman- r 0.51, p 0.05) y el IMC (r 0.58, p 0.02).

Los valores (mediana) de TA máxima fueron 100 (rango 80-120), mínima 70 (rango 50-80). No se registraron valores patológicos de TA, un participante refirió tener hipertensión arterial controlada con medicación.

Existió una correlación positiva leve a moderada entre peso, IMC y perímetro de cintura con la TA máxima (r 0.38, 0.44 y 0.32) y mínima (r 0.32, 0.43 y 0.20). También una correlación negativa leve a moderada entre peso, IMC, perímetro

de cintura con cantidad de cuadas caminadas al día (r -0.43, -0.20 y -0.42). Estas correlaciones no alcanzaron significancia estadística.

La Tabla 2 describe los problemas de salud física autorreferidos. Problemas respiratorios como la roncopatía y la hipoacusia fueron frecuentes.

Todos los varones, y una mayoría de mujeres refirieron dolor de espalda, miembros inferiores o ambos. Se constató la presencia de dolor y fatiga en todos los ambientes, sin poder establecerse diferencias por entornos (domicilio, lugar de trabajo, comunidad), aumentando la presencia de dolor con la edad (mediana de edad sin dolor 24.5, con dolor 44.5 años). Ninguno de los participantes usaba dispositivos de asistencia a la marcha.

En la infancia, 4 y 6 personas habían requerido adenoamigdalectomía y osteotomía de alineación de miembros inferiores respectivamente, sin poder establecerse una relación

entre estos antecedentes y los problemas de salud actuales. Ninguno tenía antecedentes de cirugía espinal ni descompresiva de foramen magno.

Aspectos relacionados a la concepción y transmisión de la condición

Del total de los participantes, 9 tenían estudios moleculares que confirmaron la condición esquelética (FGFR3- ACH), y conocían su mecanismo de transmisión.

Seis mujeres tuvieron embarazos (mediana 1, hasta 4), 5 a término, ninguna de ellas pudo elegir la vía de parto, siendo cesárea en todos los casos.

Aspectos socio-ambientales, laborales y uso del tiempo libre

La mayoría de los participantes son convivientes, nueve con su familia parental, seis con su pareja y/o hijos.

Tabla 1 | Datos de antropometría de la población evaluada

	F (n 11)	M (n 5)	Todos (n 16)
Peso sDE Mediana [Mín, Máx]	-0.05 [-1.07, 5.24]	1.89 [0.05, 2.47]	0.62 [-1.07, 5.24]
Estatura sDE Mediana [Mín, Máx]	-0.66 [-3.17, 0.95]	0.28 [-0.36, 0.51]	-0.43 [-3.17, 0.95]
IMC sDE Mediana [Mín, Máx]	0.84 [-0.26, 5.14]	1.72 [0.18, 2.09]	1.37 [-0.26, 5.14]
Est. Sentada sDE Mediana [Mín, Máx]	-0.83 [-4.08, 1.80]	-0.06 [-0.69, 0.57]	-0.67 [-4.08, 1.80]
MMII sDE Mediana [Mín, Máx]	-0.72 [-4.54, 4.45]	0.04 [-1.07, 0.22]	-0.61 [-4.54, 4.45]
ES/Estatura Mediana [Mín, Máx]	0.75 [-0.74, 3.60]	0.57 [-0.05, 0.57]	0.57 [-0.74, 3.60]
ES/MMII Mediana [Mín, Máx]	0.73 [-1.05, 3.28]	0.70 [0.22, 0.95]	0.70 [-1.05, 3.28]
Env./Estatura Mediana [Mín, Máx]	0.88 [0.78, 0.96]	0.90 [0.87, 0.93]	0.88 [0.78, 0.96]
Perímetro de cintura Mediana [Mín, Máx]	75.20 [53.20, 105.00]	92.30 [73.40, 96.20]	77.00 [53.20, 105.00]
Obesidad n (%)	5 (45.5%)	3 (60.0%)	8 (50.0%)

sDE: score desvío estándar; IMC: índice de masa corporal; ES: estatura sentada
MMII: miembros inferiores; Env: envergadura

Tabla 2 | Problemas de salud autorreferidos

	F (n 11)	M (n 5)	Todos (n 16)
Roncopatía n (%)	3 (27.3)	4 (80.0)	7 (43.8)
Hipoacusia n (%)	6 (54.5)	1 (20.0)	7 (43.8)
Dolor n (%)	9 (81.8)	5 (100)	14 (87.5)
Dolor de espalda n (%)	4 (36.4)	5 (100)	9 (56.3)
Dolor de pierna n (%)	8 (72.7)	5 (100)	13 (81.3)
Resistencia a la insulina n (%)	1 (9.9)	0 (0)	1 (6.3)

Respecto al acceso a la educación, la mayoría (14/16) completó la escolaridad secundaria, algo más de un tercio (6/16) completó o está cursando un terciario o carrera universitaria.

La mayoría de las personas trabajaba (15/16). La mitad (todos los varones) lo hacen en redes sociales u otros medios con exposición social y corporal, independientemente de contar con otras fuentes de ingreso (la mayoría empleos informales). Menos de la mitad que trabajan (7/15) tiene un lugar de trabajo fijo, el resto se reparte entre variable y mixto (5 y 3/15).

Respecto al uso del tiempo libre, es frecuente (11/16) la práctica de pasatiempos (Fig. 1), predominando las actividades que implican movimiento y grupales (13 y 9/16), destinando una mediana de 1.5 horas por día a la actividad. La mayoría (13/16) se consideró una persona activa, destinando 4 horas diarias (mediana) a las actividades con movimiento (actividad física más actividades de la vida cotidiana que impliquen movimiento). La caminata fue una actividad frecuente (14/16 realiza caminatas), con 10 cuadras (mediana) recorridas, disminuyendo la distancia con la edad.

Aspectos emocionales/psicosociales

La mayoría del grupo no tenía sentimientos negativos (11/16); el resto expresó sentimientos negativos relacionados a preocupaciones laborales y a autoestima: 1) tristeza, enojo, estrés, 2)

disconformidad con el cuerpo, 3) cambio de humor, 4) ansiedad, hiperactividad, 5) sensación de que “todo me sale mal”.

Dos mujeres refirieron trastornos de sueño, siendo las únicas que afirmaron percibir malestar en todos los órdenes vinculados con la dimensión emocional.

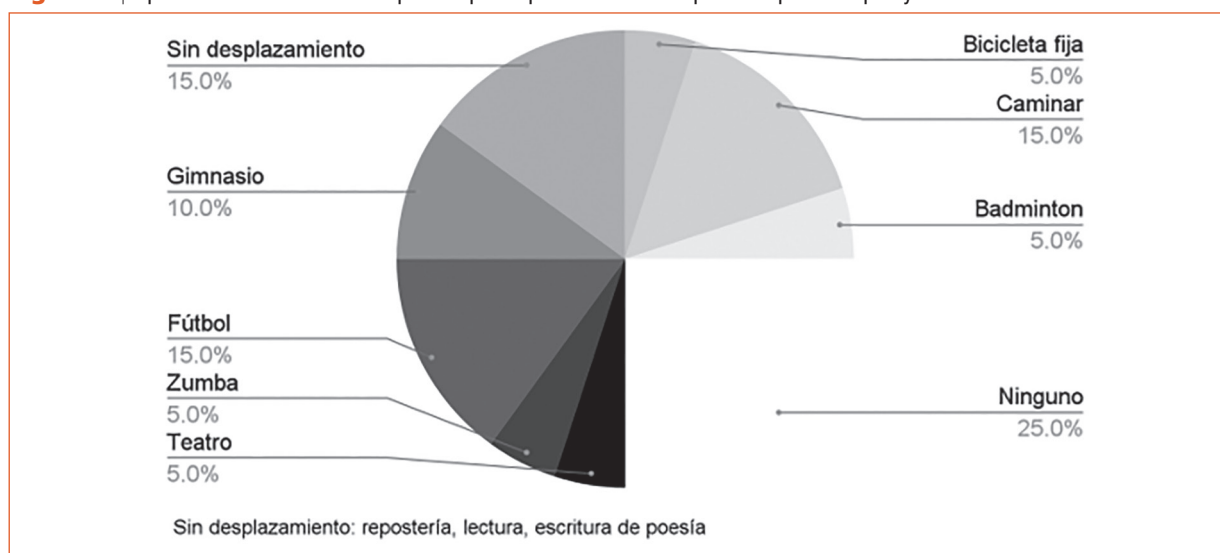
Con respecto a las estrategias relacionadas para el abordaje de estos aspectos, menos de la mitad (7/16) de los participantes realiza o realizó psicoterapia. Tres de ellos han realizado actividades que definen como terapias alternativas (canto y masajes).

Discusión

El equipo multidisciplinario de Displasias Esqueléticas de un hospital pediátrico de alta complejidad organiza anualmente, en el día mundial de las personas con baja estatura, la reunión de familias de niños con ADEE.

En el 2019 se realizó la primera actividad de extensión comunitaria destinada a adultos con ADEE. Surgieron dificultades en el acceso al seguimiento médico en la adultez, tanto por desconocimiento como por la existencia de prejuicios en torno a las enfermedades esqueléticas. Se hizo evidente también la necesidad de visibilizar las dimensiones sociales al pensar en el cuidado de adolescentes y adultos¹³. Desde el hospital pediátrico considerado por algunos adultos como su centro de referencia, se propo-

Figura 1 | Tipo de acciones realizadas por los participantes en el tiempo libre: pasatiempos y actividades físicas



ne un modelo posible para la transición a la medicina del adulto con ADEE, basado en la atención interdisciplinaria, la gestión cooperativa y apoyando la creación y fortalecimiento de redes especializadas para la atención planificada a lo largo de la vida¹³.

En el 2024, surge la convocatoria de adultos con ADEE, se visibilizan las carencias del sistema de salud en la Argentina: ausencia de centros de referencia y de recomendaciones para el seguimiento en esta etapa vital. Tal como describen otros grupos, el modelo de atención multidisciplinaria pediátrica no se ha replicado para adultos, cuyo cuidado supone nuevos desafíos y la necesidad de atención médica continua a lo largo de la vida^{3, 14}.

En nuestro relevamiento, el cuidado del adulto es unipersonal y recae en el médico clínico, endocrinólogo o traumatólogo. Independientemente de la posibilidad de acceso a los sistemas de salud privada y de obras sociales, existió una alta frecuencia de uso del sistema de salud público. La totalidad de los participantes tenían cobertura social y médica facilitada por el CUD; sin embargo, a pesar de contar con garantías para el acceso geográfico, las prestaciones y los tratamientos, persisten las dificultades asociadas a la falta de conocimiento o distribución desigual del personal de salud.

Respecto al vínculo establecido con los profesionales de la salud, surge, como en otros reportes, el malestar al tener que “enseñar” al personal de salud que desconoce la enfermedad¹⁵. Es relevante la referencia a malos tratos recibidos en consultorios ginecológicos y las dificultades en el acceso a cuidados sexuales y reproductivos, lo que pone en evidencia la necesidad de trabajar específicamente este tema al pensar el cuidado del adulto¹⁶.

Respecto a los hallazgos médicos, la alta frecuencia de obesidad y/o sobrepeso, y su correlación con otros factores de riesgo cardiovascular, sugieren la necesidad de reforzar prácticas saludables relacionadas al estilo de vida. Las asociaciones descritas en esta población entre el sobrepeso con complicaciones ortopédicas y respiratorias^{17, 18}, y la mayor frecuencia de valores alterados de TA^{19, 20} y de muertes relacionadas a enfermedad cardiovascular^{21, 22}, indica la necesidad del *screening* de factores de riesgo

metabólicos y de enfermedad cardiovascular²⁰. Si bien el riesgo cardiovascular es mayor en esta población, es poco clara la relación entre indicadores antropométricos de obesidad, composición corporal, HTA y otros factores de riesgo²³.

Tal como reportamos previamente en adultos y niños con ADEE, encontramos una alta frecuencia de dolor y fatiga crónicos⁷. La totalidad de los varones, y la mayoría de las mujeres refirieron dolor, aumentando su presencia con la edad. La alta prevalencia de dolor crónico en personas con ACH, condiciona la capacidad laboral y la necesidad de atención médica^{14, 24-27}. No encontramos asociación con cirugías ortopédicas, ninguno de los participantes había requerido cirugía espinal, coincidente con la menor frecuencia de cirugías entre adultos en estudios multicéntricos¹⁴. La presencia de fatiga podría estar relacionada a la biomecánica de la marcha y el gasto metabólico^{28, 29}. La relación entre síntomas crónicos, la movilidad y la calidad de vida, y el papel que desempeñan las deformidades esqueléticas son aspectos poco comprendidos, y no existe un abordaje estandarizado para el manejo de estos²³.

La alta frecuencia entre los encuestados de convivencia con su familia parental, podría ser explicada en parte por los desafíos para la independencia que supone la baja estatura desproporcionada²³, lo que sugiere la necesidad de aportar herramientas para maximizar la independencia y autonomía.

En este grupo existió una alta participación en redes sociales y medios con exposición social y corporal. Mientras se describe que las redes sociales podrían mitigar los efectos negativos del estigma social y mejorar la calidad de vida²³, en nuestro contexto, podría representar mayor vulnerabilidad social.

Los participantes se definieron en su mayoría como personas activas, participando en actividades físicas y recreativas. Si bien en personas con ACH se describe afectación de los componente físico y social de la calidad de vida y menor autoestima²³, también se demostraron los beneficios de la actividad física sobre la salud, la vitalidad, el funcionamiento, y posiblemente sobre la calidad de vida y la salud mental³⁰, lo que podría estar vinculado con la baja frecuencia de sentimientos negativos en el grupo. Como limitante, el marco en el que se realizó la acti-

vidad no posibilitó indagar en mayor medida la dimensión emocional.

Sugerimos para el cuidado del adulto con ADEE, en concordancia con la literatura, además de evaluar las necesidades médicas, reforzando el *screening* y manejo de factores de riesgo cardiovascular, incluir en forma rutinaria la evaluación de aspectos de la vida diaria, participación social y el asesoramiento acerca de la posibilidad de transmisión a la descendencia. El acceso a la atención primaria debe ser reforzado y coordinado con centros de mayor complejidad. Surge la inquietud acerca de la formación de profesionales que trabajen en equipo asistiendo adultos con EPOF esqueléticas.

En conclusión, se describe una carencia de información respecto a los cuidados en la adul-

tez y escasez de centros de referencia para personas con ADEE, lo que se replica en diferentes regiones. La comunidad de ADEE refiere malestar y desconocimiento en la atención de los adultos. El acceso a la atención primaria debe ser reforzado y coordinado con centros de mayor complejidad, abordando aspectos médicos, emocionales, socioambientales. Surge la inquietud acerca de la formación de profesionales que trabajen en equipo asistiendo adultos con EPOF esqueléticas.

Agradecimientos: A Sofia Chiamonte, Sofia Melgarejo y Noelia de los Ríos que asistieron en las mediciones antropométricas y de tensión arterial.

Conflictos de intereses: Ninguno para declarar

Bibliografía

- Legare JM. Achondroplasia. 1998 Oct 12 [updated 2023 May 11]. En: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Amemiya A, editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2025 Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1152/>; consultado marzo 2026.
- Savarirayan R, Ireland P, Irving M, et al. International Consensus Statement on the diagnosis, multidisciplinary management and lifelong care of individuals with achondroplasia. *Nat Rev Endocrinol* 2022;18:173-89.
- Fredwall S, Al Sayed M, Ben-Omran T, et al. European Achondroplasia Forum Practical Considerations for Following Adults with Achondroplasia. *Adv Ther* 2024; 41:2545-58.
- Sommer R, Blömeke J, Dabs M, Witt S, Bullinger M, Quitmann J. An ICF-CY-based approach to assessing self- and observer-reported functioning in young persons with achondroplasia - development of the pilot version of the Achondroplasia Personal Life Experience Scale (APLES). *Disabil Rehabil* 2017; 39:2499-503.
- Anttila H, Tallqvist S, Muñoz M, Leppäjoki-Tiistola S, Mäkitie O, Hiekkala S. Towards an ICF-based self-report questionnaire for people with skeletal dysplasia to study health, functioning, disability and accessibility. *Orphanet J Rare Dis* 2021 ;16:236.
- Llerena J Jr, Rosselli P, Araújo A, et al. Lifetime Impact Study for Achondroplasia (LISA): Findings from an observational and multinational study focused on health-related quality of life in individuals with achondroplasia in Latin America. *Genet Med Open* 2023; 2:100843.
- Ramos-Mejia R, Isoldi G, Ireland PJ, Rodriguez Celin M, Fano V. Evaluation of functionality-mobility in patients with skeletal dysplasias. Application of the STEMS tool ("everyday symptoms and mobility screening tool for skeletal dysplasias"). *Am J Med Genet A* 2024; 194: e63538.
- Organización Mundial de la Salud. Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF). Madrid: Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO); 2001. En: <https://iris.who.int/server/api/core/bitstreams/6f65baa4-134d-4450-ba52-bb4962a4444b/content>; consultado marzo 2026.
- Fredwall SO, Maanum G, Johansen H, Snekkevik H, Savarirayan R, Lidal IB. Current knowledge of medical complications in adults with achondroplasia: A scoping review. *Clin Genet* 2020; 97:179-97.
- del Pino M, Fano V, Lejarraga H. Growth references for height, weight, and head circumference for Argentine children with achondroplasia. *Eur J Pediatr* 2011; 170:453-9.
- del Pino M, Ramos Mejía R, Fano V. Leg length, sitting height, and body proportions references for achondroplasia: New tools for monitoring growth. *Am J Med Genet A* 2018; 176:896-906.
- Ireland PJ, Savarirayan R, Pocovi T, et al. Develop-

- ment of the Screening Tool for Everyday Mobility and Symptoms (STEMS) for skeletal dysplasia. *Orphanet J Rare Dis* 2021; 16:40.
13. Cerrini Madrid M, Ugo F, Fano V. La gestión cooperativa para la transición de adolescentes con enfermedades poco frecuentes esqueléticas. *Medicina Infantil* 2024; XXXI:190-3.
 14. Maghnie M, Semler O, Guillen-Navarro E, et al. Lifetime impact of achondroplasia study in Europe (LIAISE): findings from a multinational observational study. *Orphanet J Rare Dis* 2023; 18:56.
 15. Fredwall S, Allum Y, AlSayed M, et al. Optimising care and follow-up of adults with achondroplasia. *Orphanet J Rare Dis* 2022; 17:318.
 16. Allanson JE, Hall JG. Obstetric and gynecologic problems in women with chondrodystrophies. *Obstet Gynecol* 1986; 67:74-8.
 17. Madsen A, Fredwall SO, Maanum G, Henriksen C, Slettahjell HB. Anthropometrics, diet, and resting energy expenditure in Norwegian adults with achondroplasia. *Am J Med Genet A* 2019; 179:1745-55.
 8. Hecht JT, Hood OJ, Schwartz RJ, Hennessey JC, Bernhardt BA, Horton WA. Obesity in achondroplasia. *Am J Med Genet* 1988; 31:597-602.
 19. Fredwall SO, Linge J, Leinhard OD, et al. Cardiovascular risk factors and body composition in adults with achondroplasia. *Genet Med* 2021; 23:732-9. Erratum in: *Genet Med* 2021; 23:2234.
 20. Hoover-Fong J, Alade AY, Ain M, et al. Blood pressure in adults with short stature skeletal dysplasias. *Am J Med Genet A* 2020; 182:150-61.
 21. Wynn J, King TM, Gambello MJ, Waller DK, Hecht JT. Mortality in achondroplasia study: a 42-year follow-up. *Am J Med Genet A* 2007; 143A:2502-11.
 22. Hecht JT, Francomano CA, Horton WA, Annegers JF. Mortality in achondroplasia. *Am J Hum Genet* 1987; 41:454-64.
 23. Hoover-Fong J, Cheung MS, Fano V, et al. Lifetime impact of achondroplasia: Current evidence and perspectives on the natural history. *Bone* 2021; 146:115872.
 24. Matsushita M, Kitoh H, Mishima K, et al. Physical, mental, and social problems of adolescent and adult patients with achondroplasia. *Calcif Tissue Int* 2019; 104:364-72.
 15. Dhiman N, Albaghdadi A, Zogg CK, et al. Factors associated with health-related quality of life (HRQOL) in adults with short stature skeletal dysplasias. *Qual Life Res* 2017; c26:1337-48.
 16. Gollust SE, Thompson RE, Gooding HC, Biesecker BB. Living with achondroplasia in an average-sized world: an assessment of quality of life. *Am J Med Genet A* 2003; c120A:447-58.
 17. Ain MC, Abdullah MA, Ting BL, et al. Progression of low back and lower extremity pain in a cohort of patients with achondroplasia. *J Neurosurg Spine* 2010; c13:335-40.
 28. Sims DT, Onambélé-Pearson GL, Burden A, Payton C, Morse CI. The oxygen consumption and metabolic cost of walking and running in adults with achondroplasia. *Front Physiol* 2018; 9:410.
 29. Sims DT, Burden A, Payton C, Onambélé-Pearson GL, Morse CI. A quantitative description of self-selected walking in adults with Achondroplasia using the gait profile score. *Gait Posture* 2019; 68:150-4.
 30. Alves I, Fernandes O, Castro MA, Tavares S. Physical activity and psychosocial outcomes in adults with achondroplasia: an exploratory study. *Int J Environ Res Public Health* 2024;21:1160.