



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MEXICO
FACULTAD DE MEDICINA
DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO E
INVESTIGACIÓN
INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL
UNIDAD MÉDICA DE ALTA ESPECIALIDAD (UMAE) DE
TRAUMATOLOGÍA, ORTOPEDIA Y REHABILITACIÓN
“DR. VICTORIO DE LA FUENTE NARVÁEZ”.
UNIDAD DE MEDICINA FISICA Y REHABILITACION NORTE



TÍTULO:

EDAD DE ADQUISICIÓN DE LOS HITOS DEL DESARROLLO MOTOR GRUESO Y DE LENGUAJE EN EL NIÑO MENOR DE 5 AÑOS CON ACONDROPLASIA ATENDIDOS EN UN HOSPITAL DE CONCENTRACIÓN

TESIS DE POSGRADO PARA OBTENER EL TÍTULO DE MÉDICO ESPECIALISTA EN MEDICINA DE REHABILITACIÓN

Presenta:

Dra. Ofelia Rangel Rojas

Investigador responsable y Tutor:

Dr. Alejandro Medina Salas

Investigadores asociados:

Dra. Hermelinda Hernández Amaro

Registro CLIEIS:

R-2021-4301-033

Lugar y fecha de publicación: Ciudad de México, 2022

Fecha de egreso: Febrero, 2022



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL
UNIDAD MÉDICA DE ALTA ESPECIALIDAD (UMAE) DE TRAUMATOLOGÍA, ORTOPEDIA Y
REHABILITACIÓN "DR. VICTORIO DE LA FUENTE NARVÁEZ".

"EDAD DE ADQUISICIÓN DE LOS HITOS DEL DESARROLLO MOTOR GRUESO Y DE
LENGUAJE EN EL NIÑO MENOR DE 5 AÑOS CON ACONDROPLASIA ATENDIDOS EN UN
HOSPITAL DE CONCENTRACIÓN"

HOJA DE APROBACIÓN DE TESIS



DR. MARIO CUEVAS MARTINEZ

Director Médico

Unidad de Medicina Física y Rehabilitación Norte.

UMAE "Dr. Victorio de la Fuente Narváez". IMSS, Ciudad de México



I. M. S. S.
UNIDAD DE MEDICINA FÍSICA
Y REHABILITACIÓN NORTE
Coord. Clin. Educ. e Invest.
en Salud



DRA. HERMELINDA HERNÁNDEZ AMARO

Coordinador Clínico de Educación e Investigación en Salud

Unidad de Medicina Física y Rehabilitación Norte.

UMAE "Dr. Victorio de la Fuente Narváez". IMSS, Ciudad de México

"EDAD DE ADQUISICIÓN DE LOS HITOS DEL DESARROLLO MOTOR GRUESO Y DE LENGUAJE EN EL NIÑO MENOR DE 5 AÑOS CON ACONDROPLASIA ATENDIDOS EN UN HOSPITAL DE CONCENTRACIÓN"

HOJA DE APROBACIÓN DE TESIS

PRESENTA:

Dra. Ofelia Rangel Rojas

Médico residente de la Especialidad de Medicina de Rehabilitación
Unidad de Medicina Física y Rehabilitación Norte
UMAE "Dr. Victorio de la Fuente Narváez", IMSS, Ciudad de México.

INVESTIGADOR RESPONSABLE Y TUTOR:



Dr. Alejandro Medina Salas

Médico especialista en Medicina de Rehabilitación
Médico adscrito al servicio de Rehabilitación de la Unidad de Medicina Física y Rehabilitación Norte
UMAE "Dr. Victorio de la Fuente Narváez", IMSS, Ciudad de México.

INVESTIGADOR ASOCIADO:



Dra. Hermelinda Hernández Amaro

Médico especialista en Medicina de Rehabilitación.
Médico adscrito al servicio de rehabilitación de la unidad de medicina física y rehabilitación norte.
UMAE "Dr. Victorio de la Fuente Narváez", IMSS, Ciudad de México



I. M. S. S.
**UNIDAD DE MEDICINA FÍSICA
Y REHABILITACIÓN NORTE**
Coord. Clin. Educ. e Invest.
en Salud

IDENTIFICACIÓN DE LOS INVESTIGADORES:

Investigador responsable:

Dr. Alejandro Medina Salas^a

Colaboradores:

Dra. Hermelinda Hernández Amaro^b

Tesis alumno especialidad en Medicina de Rehabilitación:

Dra. Ofelia Rangel Rojas^c

^aMédico especialista en rehabilitación, Médico adscrito al servicio de rehabilitación de la Unidad de Medicina Física y Rehabilitación Norte, Posgrado en rehabilitación pediátrica, Profesor adjunto del curso de especialización en medicina de rehabilitación. UMAE "Dr. Victorio de la Fuente Narváez", Ciudad de México, IMSS, México. Matrícula 99157628, Tel 57473500 25820, alexmedinasalasinp@gmail.com, Av. Instituto Politécnico Nacional 1603 Col. Magdalena de las Salinas Gustavo A. Madero C.P. 07760 CDMX, México.

^bMédico especialista en Medicina de Rehabilitación, Profesor Adjunto del Curso Universitario de la Especialidad de Medicina de Rehabilitación, Dirección de Educación e Investigación en Salud, UMAE "Dr. Victorio de la Fuente Narváez", Ciudad de México, IMSS, México. Matrícula 99152364, Tel 57473500 25820, hermelinda.hernandez@imss.gob.mx, Av. Instituto Politécnico Nacional 1603 Col. Magdalena de las Salinas Gustavo A. Madero C.P. 07760 CDMX, México.

^cMédico residente de cuarto año de la Especialidad de Medicina de Rehabilitación, Unidad de Medicina Física y Rehabilitación Región Norte, UMAE "Dr. Victorio de la Fuente Narváez", Ciudad de México, IMSS, México. Matrícula 98355568, Tel 57473500 25820, orr_lia@hotmail.com, Av. Instituto Politécnico Nacional 1603 Col. Magdalena de las Salinas Gustavo A. Madero C.P. 07760 CDMX, México.

AGRADECIMIENTOS

Apártate del mal, y haz el bien; busca la paz, y síguela.

Salmos 34:14

A Dios, por dejarme sentir su presencia en cada paso que he dado.

A mi mamá por ser una fuente inagotable de amor, mi inspiración y mi consuelo en los momentos difíciles.

A mi papá, por mostrarme lo que es ser valiente, por su ejemplo de constancia, disciplina y perseverancia.

A mi hermano, por ser la luz y esa sonrisa siempre dispuesta para mí, por ser mi mejor amigo y mi apoyo incondicional.

A mi familia entera, por cada palabra de aliento que me dieron, por esos abrazos siempre abiertos al volver a casa.

A mis queridos 21: Isa, Jann, Nash, Susy, Lau, Juanito, Ale, Dianita, Fer, LuzMa, Dair, Ama, Gio, Almita, Tecito, Carlos, Perla, Clau, Leo y Mario que, con cada gesto, cada risa y cada historia hicieron más llevadero este recorrido de días buenos y no tan buenos.

Al Dr. Alejandro Medina Salas por su entusiasmo en la enseñanza, por brindarme la oportunidad y la confianza de trabajar en conjunto y desarrollar este proyecto.

A la Dra. Hermelinda Hernández por darnos siempre el apoyo y el impulso en nuestra estancia de residencia. Gracias por darse el tiempo de participar en este proyecto de tesis.

A la Dra. Erika Torres por su tiempo, paciencia y dedicación a la enseñanza, mía y de mis compañeros.

A mis queridas Tzintzuni y Erandi, y demás amigos, que se convirtieron en familia una vez que llegue a esta ciudad y me hicieron sentir en casa cuando me encontraba lejos de mi gente y mi ciudad.

A todos los que fueron mis maestros en estos 4 años de residencia, por enseñarme lo que saben de la medicina, de nuestra especialidad, con contagiarme del gozo y entusiasmo con el que hacían su trabajo. Por comprometerme a poner en alto el nombre de la especialidad de Rehabilitación.

A la Unidad de Medicina Física y Rehabilitación Norte por contribuir con los recursos humanos e infraestructura para mi formación académica, personal y profesional, esperando poder representarla con distinción en el futuro.

A la Universidad Nacional Autónoma de México por brindarme el respaldo académico.

Índice

1. Resumen	2
2. Antecedentes.....	3
3. Justificación y Planteamiento del Problema.....	9
4. Pregunta de investigación	11
5. Objetivos.....	12
5.1 Objetivo general	12
6. Hipótesis descriptiva.....	13
7. Materiales y métodos	14
7.1 Diseño de estudio:.....	14
7.2 Sitio:.....	14
7.3 Periodo:	14
7.4 Material:.....	14
7.4.1Criterios de Selección	14
Criterios de inclusión.	14
Criterios de exclusión.	14
Criterios de eliminación	14
7.5 Métodos.....	14
7.5.1 Cálculo de tamaño de la muestra	14
7.5.2 Metodología.....	15
7.5.3 Técnica de muestreo.....	15
7.5.4 Modelo Conceptual	15
7.5.5 descripción de variables.....	16
7.5.6 Recursos Humanos	18
7.5.7 Recursos Materiales.....	18
8. Análisis estadístico de los resultados	18
9.Resultados.....	19
10. Discusión.....	23
11. Conclusiones	24
12. Comentarios	25
13. Consideraciones éticas.	26
14. Referencias	27
14. Cronograma de actividades.	28
15. Anexos.....	29
15.1 Hoja de recolección de datos	29
15.2 Anexo. Consentimiento informado	30

1. Resumen

Título. Edad de Adquisición de los Hitos del Desarrollo Motor Grueso y de Lenguaje en el niño menor de 5 años con Acondroplasia atendidos en un hospital de concentración

Introducción. La acondroplasia es una displasia esquelética con prevalencia de 0,36 a 0,60 por 10000 nacidos vivos. El retraso observado en el neurodesarrollo de esta población necesita datos específicos de la edad de adquisición de los hitos en población mexicana para lograr la intervención de rehabilitación oportuna.

Objetivo. Identificar la edad de adquisición de los hitos del desarrollo motor grueso y de lenguaje en niños menores de 5 años con acondroplasia en un hospital de concentración.

Material y métodos. Estudio observacional, analítico, transversal y retrospectivo. Los sujetos de estudio fueron individuos con el diagnóstico de acondroplasia atendidos de enero 2017 a mayo de 2021 en un hospital de concentración.

Resultados. De los 22 pacientes que incluyó nuestro estudio observamos que el desarrollo psicomotor en las áreas motor grueso y de lenguaje se encuentran con retraso respecto a la literatura internacional que van desde 1 hasta 11 meses. Se observó que las patologías más recuentes asociadas a acondroplasia son foramen magno estrecho, seguido de SAHOS.

Conclusiones. Se encontró retardo en la edad de adquisición de los hitos del desarrollo motor grueso y de comunicación en nuestra población respecto al reporte en la literatura internacional. Ningún estudio correlaciona las patologías asociadas a acondroplasia con el retardo de la adquisición de forma específica ni el impacto de las recomendaciones actualizadas posterior a las primeras cohortes.

2. Antecedentes

La acondroplasia es la forma más común de displasia esquelética no letal, con una prevalencia estimada de 0,36 a 0,60 por 10000 nacidos vivos, lo que la convierte en una enfermedad de baja incidencia, pero no infrecuente.

Las principales diferencias biomecánicas y anatómicas en las personas con acondroplasia, como lo son el acortamiento marcado de las extremidades, macrocefalia, laxitud de los ligamentos e hipotonía, contribuyen al retraso en el desarrollo de las habilidades motoras, particularmente durante los primeros 2 años. Los retrasos observados en el logro de los hitos motores indican una clara necesidad del desarrollo específico de la trayectoria de la acondroplasia contra las cuales medir el logro de los hitos directamente en los niños mexicanos con respecto a las poblaciones internacionales reportadas.

Actualmente existen guías internacionales para el manejo integral del niño con acondroplasia, sin embargo, en México no se cuenta con guías diseñadas específicamente para su población. Las directrices del manejo del niño con acondroplasia planteadas por la Academia Americana de Pediatría del 2020 están basadas en una muestra poblacional de origen Neozelandés; por lo cual nos encontramos ante la necesidad de establecer parámetros específicos para nuestra población y compararlos con los estudios extranjeros realizados anteriormente.

Etiología

La acondroplasia se hereda de manera autosómica dominante, en el 80% de los niños afectados tienen una mutación de novo. El gen FGFR3 ubicado en el cromosoma 4 en 4p16.3 es el único gen asociado con acondroplasia (1). Dos mutaciones en este gen representan el 99% de los casos; ambos dan lugar a un cambio de aminoácidos (de glicina a arginina), que resulta en una continua activación de la proteína FGFR3. Tener una proteína FGFR3 constantemente activa, conduce a la inhibición de la proliferación de condrocitos e inhibe el crecimiento óseo (2).

Epidemiología

La prevalencia de nacimientos se ha estimado en varias poblaciones a nivel global. Estos estudios arrojan datos consistentes, ya sean evaluaciones basadas en la población o en el hospital. Juntos sugieren que la acondroplasia surge en aproximadamente 1 de cada 25 000 a 30 000 personas, lo que puede interpretarse en alrededor de 250.000 personas afectadas en todo el mundo (3). Hasta el momento no se cuentan con datos de incidencia para la población mexicana.

Manifestaciones clínicas

- Baja estatura.** La longitud al nacer y el desarrollo del crecimiento son casi normales durante los primeros meses posnatales, la talla disminuye rápidamente a aproximadamente -5 puntuaciones de desviación estándar (SDS, por sus siglas en inglés) después del primer año de vida (4). La altura máxima adulta es de 132 cm en los varones y 124 cm en las mujeres (5).
- Extremidades cortas y desproporción rizomélica.** El acortamiento rizomélico (proximal) está presente de manera uniforme, al menos en los brazos, aunque de gravedad variable. A menudo hay pliegues cutáneos redundantes en la parte superior de los brazos y los muslos.
- Macrocefalia.** El tamaño de la cabeza suele ser grande al nacer y lo sigue siendo durante toda la vida. Suele estar presente una protuberancia frontal y parietal variable (prominencia

y protuberancia abultada). La fontanela anterior suele ser grande en la infancia y puede persistir hasta los 5 o 6 años de edad (3).

- Retrusión facial media.** El subdesarrollo de los huesos cartilagosos de la cara da como resultado el aplanamiento de toda la cara media y un puente nasal plano, una espina nasal corta y anteversión de la nariz.
- Pecho pequeño.** Además de que el pecho suele ser más pequeño que el promedio, las costillas son demasiado elásticas. Esto da como resultado un movimiento paradójico con inspiración, que a menudo se malinterpreta como retracciones que reflejan dificultad respiratoria.
- Cifosis toracolumbar.** Prácticamente todos los lactantes desarrollan una cifosis toracolumbar dinámica en la infancia, pero no está presente al nacer. Se observa en 90% a 95% de estos pacientes.
- Hiperlordosis lumbar.** La lordosis exagerada ("oscilación") surge cuando comienza a caminar.
- Extensión de codo limitada.** A diferencia de la mayoría de las otras articulaciones, los codos están rígidos y, con la edad, se vuelven progresivamente más rígidos.
- Dedos cortos y configuración de tridente de las manos.**
- Hiperlaxitud ligamentaria.**
- Varo de rodillas.** Se observa hasta en el 40% de los niños con acondroplasia cuando empiezan a ponerse de pie, con una progresión más rápida de la deformidad a los 3-4 años y a los 6-7 años (6).
- Hipotonía.** La mayoría de los lactantes con acondroplasia son hipotónicos. La combinación de hipermovilidad e hipotonía de las articulaciones significa que muchos bebés parecerán particularmente "flácidos".
- Apnea obstructiva del sueño.** Tiene una prevalencia del 10% al 87%. Comúnmente visto en niños mayores y adultos, es secundaria a hipertrofia adenoide y amigdalina, así como la retrusión facial media que disminuye el tamaño de las vías respiratorias.
- Compresión de foramen magno.** La revisión de la literatura identifica que el 6,7% -13,3% de los lactantes y los niños requirieron descompresión de foramen magno en los primeros 2 años, aumentando al 6,8% -28% a los 4 años .
- Otitis media persistente o recurrente.** Presente hasta en el 25% de los niños. Puede causar discapacidad auditiva (6).

Desarrollo psicomotor

El desarrollo motriz se define como la progresión de etapas cada vez más complejas a través de las cuales los niños logran controlar el uso de sus músculos para una postura erguida, el equilibrio y la movilidad (desde mantener la cabeza erguida hasta darse vuelta, sentarse, gatear y estar de pie), así como la manipulación de objetos para la interacción con el entorno (7). En general, el desarrollo motriz incluye:

- Habilidades motrices gruesas.** - Habilidades de los grandes músculos como controlar la cabeza, sentarse, pararse y desplazarse.
- Habilidades motrices finas.** - Habilidades de los músculos pequeños como agarrar, soltar y manipular objetos.
- Habilidades orales- motoras.** - Comer, tragar, producir sonidos y hablar.

La Academia Americana de Pediatría define como problemas de desarrollo a todos aquellos cuadros crónicos, de inicio precoz que tienen en común dificultad en la adquisición de habilidades motoras, de lenguaje, sociales o cognitivas que provocan un impacto significativo en el desarrollo del niño. Se presentan si existe fracaso en el logro de las conductas esperadas para la edad. Algunos problemas del desarrollo pueden ser transitorios, pero los retrasos a temprana edad pueden estar asociados a posteriores discapacidades (7).

En la actualidad existen una gran cantidad de pruebas para evaluar el desarrollo psicomotor de acuerdo a la edad del niño, mismas que deben ser realizadas por profesionales.

En la guía de práctica clínica que habla sobre “La detección del trastorno específico del desarrollo psicomotor en niños de 0 a 3 años” se mencionan: DDST/ (Denver developmental screening test), Test de Knobloch (derivado de Gesell) y Sttycar de Sheridan, como escalas para la detección del retraso en el desarrollo psicomotor (7).

La prueba de DENVER fue diseñada para brindar una breve descripción general del desarrollo, basado en el rendimiento de 1,036 niños con desarrollo típico en el año 1966. Una revisión importante y re estandarización de la evaluación de la prueba del desarrollo de Denver (Denver II) se publicó en 1992 e incluyó una revisión de elementos individuales, inclusión de elementos adicionales y estandarización total de la herramienta en base a 2,096 niños (8).

La Prueba de Evaluación del Desarrollo de Denver (DDST II) evalúa a los niños de 1 semana a 6 años en las siguientes áreas:

- Desarrollo motor fino y grueso
- Habilidades del lenguaje
- Habilidades personales y sociales.

Se proporcionan normas para cada edad cronológica. Aunque no es un diagnóstico en sí mismo, esta prueba de uso frecuente puede identificar a los niños que tienen problemas globales o problemas en un área específica. Esta prueba también se puede utilizar para realizar un seguimiento de los niños a lo largo del tiempo.

Denver II incluye 125 ítems. Estos elementos fáciles de interrogar se seleccionaron para evitar cualquier sesgo contra el género, la etnia, la educación materna o el lugar de residencia. La mayoría de las habilidades son visualizadas objetivamente por el evaluador, pero los informes verbales del cuidador son adecuados para aprobar algunas de ellas. (9)

TABLA I. HITOS DEL DESARROLLO MOTOR GRUESO Y DE LENGUAJE

	HITO	EDAD DE APARICION
1	Levanta la cabeza 45°	Nacimiento a 6 semanas
2	Sostiene la cabeza	5 semanas a 10 semanas
3	Se rueda o se voltea	4 semanas a 5 meses 1 semana
4	Se sienta sin apoyo	5 meses 2 semanas a 6 meses 2 semanas
5	Se para sujetado	6 meses a 8 meses
6	Se para sin apoyo	9 meses 3 semanas a 13 semanas 1 semana
7	Camina	11 meses a 14 meses 2 semanas
8	Camina hacia atrás	12 meses a 16 meses 2 semanas

9	Corre	13 meses 2 semanas a 19 meses 2 semanas
10	Sube escaleras	13 meses 2 semanas a 21 meses 2 semanas
11	Patean la pelota	15 meses 1 semana a 23 meses
12	Salta en su lugar	21 meses a 2 años 3 meses
13	Salta adelante 25 cm	2 años 1 mes a 3 años
14	Se balancea en un pie 2 segundos	2 años 1 mes a 3 años 6 meses
15	Se balancea en un pie 8 segundos	4 años a 6 años
HITOS DEL DESARROLLO DE LENGUAJE		
	HITO	EDAD DE APARICION
1	Responde a sonidos	Nacimiento a 2 semanas
2	Vocaliza sin llorar	Nacimiento a 4 semanas
3	Rie	3 semanas a 3 meses
4	Grita (no llora)	6 semanas a 3 meses y 2 semanas
5	Voltea hacia la voz	3 meses 2 semanas a 6 meses 2 semanas
6	Imita sonidos de lenguaje	5 meses 2 semanas a 11 meses 2 semanas
7	Mamá o papá no específico	6 meses 2 semanas a 9 meses
8	Mamá o papá específico	7 meses 2 semanas a 13 meses
9	Dice 6 palabras	7 meses 2 semanas a 21 meses
10	Combina palabras	16 meses 2 semanas a 2 años
11	Usa 2 verbos y adjetivos	23 meses a 3 años 3 meses
12	Dice su nombre completo	2 años a 3 años 10 meses
13	Comprende y usa 3 adjetivos	2 años 9 meses a 5 años 3 meses
14	Nombra 4 colores	3 años a 4 años 9 meses
15	Comprende analogías opuestas	3 años 7 meses a 5 años 9 meses
16	Define 5 a 7 objetos de acuerdo a su categoría	3 años 7 meses a 6 años.

Fuente: (9)

Evaluación del desarrollo psicomotor en niños con acondroplasia

Las primeras observaciones sobre el retraso en el desarrollo en niños con acondroplasia fueron reportados por **Todorov et al.**(1981), quien evaluó 15 habilidades motoras y de comunicación en 166 adultos y 31 niños Americanos con acondroplasia, durante sus primeros 2 años de vida, usando un cuestionario retrospectivo basado en la prueba de desarrollo de Denver (5). Los datos fueron recolectados de registros médicos y observaciones personales (10).

Fowler en 1997 realiza un monitoreo prospectivo durante 14 años en 93 niños con acondroplasia, en el rango de edad de 1 a 60 meses, reafirmando el retraso motor previamente reportado por Todorov et al. Este artículo describe la ausencia y la descripción de los patrones aberrantes de locomoción y los patrones inusuales en adquisición de los hitos, así como la evidencia con bases biofísicas del retraso en la adquisición de habilidades motoras (11). Para la evaluación psicomotora se tomaron en cuenta los hitos del desarrollo motor fino y motor grueso de la escala de DENVER II (14).

Ireland en el 2010 realizó un monitoreo retrospectivo con una muestra de 28 niños menores de 5 años en Nueva Zelanda, aplicando un cuestionario desarrollado por un grupo de clínicos e

investigadores expertos en acondroplasia de 41 habilidades, estas cubrieron las áreas motor grueso (14 hitos), motor fino (8 hitos), comunicación (12 hitos) y alimentación (7 hitos). La mayoría de los datos se obtuvieron del libro de registro personal de la salud del gobierno australiano que es otorgado a los recién nacidos en Nueva Zelanda y usado por los padres y el personal de salud para la monitorización del desarrollo e historia médica del niño hasta los 5 años. Se obtuvo como hallazgo concordancia en los resultados de apoyan el retraso descrito previamente en la motricidad gruesa y comunicación, sin embargo, la motricidad fina no se encontró tan afectada como se sugería en los estudios pasados. (8)

Ireland en el 2012 realizó un estudio prospectivo a lo largo de 9 años con 57 niños con acondroplasia con el objeto de determinar el rango de edad del desarrollo y la secuencia de adquisición de los hitos motor grueso, motor fino, alimentación y comunicación basados en una cohorte de niños australianos con acondroplasia y compararlos con los datos reportados con estudios retrospectivos. Se admitieron al estudio los niños con diagnóstico genético de acondroplasia y que fueran menores de 15 meses al ingreso al estudio. El cuestionario multidimensional cubrió las áreas motor gruesa (14 hitos), motor fino (8 hitos), comunicación (12 hitos) y alimentación (7 hitos) encontrando resultados similares a los previamente reportados. (12)

La academia Americana de Pediatría publicó en año 2020 la guía para la “Supervisión de la Salud para personas con Acondroplasia” en donde se menciona la valoración del desarrollo motor como parte de la evaluación integral del niño con acondroplasia basados en “Pruebas de detección del desarrollo en acondroplasia, guiados en información de cuestionarios de 197 personas. Tomado de la Guía Americana de Pediatría para la supervisión de salud en niños con acondroplasia” (Tabla 1) (13).

TABLA 2. DESARROLLO PISCOMOTOR EN PACIENTES CON ACONDRÓPLASIA

Hito	Número de respuestas	Edad en meses																								M o t o r g r u e s o
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	16	18	20	22	24	30	36	42			
Sonríe	125		x																							
Control cefálico	113				x	x	x	x																		
Se sienta con apoyo	116						x																			
Sentado sin apoyo	142								x	x																
Gatea	119									x																
Se pone de pie	117										x	x	x													
Se pone de pie con apoyo	109											x	x	x												
Se pone de pie sin apoyo	120													x	x											

3. Justificación y Planteamiento del Problema

La acondroplasia es la displasia esquelética más común resultado de un desorden genético. Se hereda de manera autosómica dominante, aunque el 80% de los afectados los niños tienen una mutación de novo.

En una revisión sistemática de la literatura y meta análisis publicada en el 2020, se comentó que la acondroplasia es una enfermedad rara. En los Estados Unidos de América, una enfermedad rara se define como una afección que afecta a menos de 200,000 personas (Ley de Medicamentos Huérfanos de 1983) y; en la Unión Europea, se define como enfermedad rara cuando afecta a menos de 1 de cada 2,000 personas (14). Los datos de prevalencia pueden variar según la población estudiada, la geografía, el año de nacimiento y el método de diagnóstico, estos elementos no siempre se informan y explican de manera sólida en la literatura epidemiológica (15).

En un estudio publicado en el 2019 sobre la epidemiología de acondroplasia en población europea se encontró una prevalencia de 3,72 por 100.000 nacimientos en Europa. Según lo comentado en una publicación del diario de enfermedades raras, se estima que afecta a 1 de cada 25.000 a 30.000 personas. Eso, a su vez, se traduce en alrededor de 250.000 personas afectadas en todo el mundo. En México no se cuenta con un registro a nivel nacional, estatal o municipal de esta condición. Actualmente, no existe ningún trabajo consultable sobre epidemiología de acondroplasia en el IMSS.

La acondroplasia condiciona a limitaciones funcionales y puede provocar complicaciones médicas que aumentan significativamente la morbilidad y la mortalidad a lo largo de la vida. Las complicaciones médicas comunes incluyen retraso en el desarrollo motor y del habla en los niños, problemas otorrinolaringológicos, disfunción respiratoria, estenosis, compresión espinal y mal oclusiones dentales. Además, estas complicaciones médicas pueden causar un dolor significativo, disminuir la función física y la calidad de vida.

El manejo de esta condición se vuelve multidisciplinaria, requiriendo la interconsulta y seguimiento de los servicios de neurología, otorrinolaringología, neumología, rehabilitación y estomatología. Por lo anterior, es importante realizar intervenciones que permitan diagnosticar o descartar de forma temprana y oportuna las complicaciones asociadas al padecimiento logrando obtener una mejoría en la calidad de vida de los pacientes.

Hasta el momento, no existe una estimación del costo que representa la atención y seguimiento médico a corto, mediano y largo plazo sobre los niños con este tipo de condición genética para la institución. Sin embargo, ya se brinda esta atención en México y la Unidad de Medicina Física y Rehabilitación Norte (UMFRN) a este tipo de pacientes, basadas únicamente en datos de población neozelandés, sin conocer los alcances o costos económicos que representan.

En caso de no adecuarse a la población mexicana, lo anterior podría suscitar un retraso en la intervención temprana, dificultando la prevención de alteraciones estructurales y de desarrollo, condicionando la capacidad en actividades de la vida diaria, instrumentadas, académicas, de participación social y laboral.

El propósito de este trabajo radica en: **i)** Recopilar información de los hitos de adquisición motor fino y motor grueso en niños mexicanos con acondroplasia y; **ii)** compararlos con la información internacional reportada previamente para facilitar una adecuada evaluación en su desarrollo psicomotor para probar si es confiable emplear las escalas creadas para población extranjera en la población mexicana. Además, se pretende contribuir con la mejora de la calidad en atención de los pacientes, facilitar la intervención temprana, la prevención y limitación de secuelas de las complicaciones médicas que acompañan a esta patología, en favor del cumplimiento del artículo 4to constitucional, donde se menciona que “Toda persona tiene derecho a la protección de

la salud” y que “la ley definirá un sistema de salud para el bienestar, con el fin de garantizar la extensión progresiva, cuantitativa y cualitativa de los servicios de salud para la atención integral y gratuita” (16). Así mismo, contribuirá con el compromiso del Sistema Nacional de Protección de Niñas, Niños y Adolescentes, el cual menciona que “las niñas, niños y adolescentes tienen derecho a disfrutar del más alto nivel posible de salud, así como a recibir la prestación de servicios de atención médica gratuita y de calidad de conformidad con la legislación aplicable, con el fin de prevenir, proteger y restaurar su salud” (17).

4. Pregunta de investigación

- 1. ¿Cuál es la Edad de Adquisición de los Hitos del Desarrollo Motor grueso y de lenguaje en el niño menor de 5 años con Acondroplasia en un hospital de concentración (UMAE TOR “Dr. Victorio de la Fuente Narváez”)?

5. Objetivos

5.1 Objetivo general

- Identificar la edad de adquisición de los hitos del desarrollo motor grueso y de lenguaje en niños menores de 5 años con acondroplasia atendidos en un hospital de concentración (UMAE TOR “Dr. Victorio de la Fuente Narváez”) basados en la Guía Americana de Pediatría.

5.2 Objetivos específicos

- Identificar patologías asociadas a acondroplasia en los individuos evaluados en la UMAE TOR “Dr. Victorio de la Fuente Narváez”
- Establecer la edad de adquisición de los hitos del desarrollo motor grueso y de lenguaje en niños menores de 5 años con acondroplasia en la UMAE TOR “Dr. Victorio de la Fuente Narváez”.

6. Hipótesis descriptiva

1. **Hipótesis nula.** La edad de adquisición de los hitos del desarrollo motor grueso y de lenguaje en niños con acondroplasia atendidos en un hospital de concentración (UMAE TOR Dr. Victorio de la Fuente Narváez”) será menor a los reportados en la literatura internacional.

Hipótesis alternativa. La edad de adquisición de los hitos del desarrollo motor grueso y de lenguaje en niños con acondroplasia atendidos en un hospital de concentración (UMAE TOR Dr. Victorio de la Fuente Narváez”) será igual o mayor a los reportados en la literatura internacional.

7. Materiales y métodos

7.1 Diseño de estudio:

Por la intervención: observacional, por su propósito: analítico, por el número de mediciones realizadas: transversal, por la direccionalidad en las mediciones: Retrospectivo.

7.2 Sitio:

Unidad Médica de Alta Especialidad Dr. Victorio de la Fuente Narváez.

7.3 Periodo:

Diciembre 2020 a agosto 2021.

7.4 Material:

7.4.1 Criterios de Selección

Criterios de inclusión.

- Pacientes que reúnan las características clínicas y diagnóstico genético de acondroplasia.
- Pacientes con edad igual o mayor de 5 años.
- Pacientes pertenecientes a la UMAE TOR Dr. Victorio de la Fuente Narváez”.
- Pacientes con expedientes que cuenten con datos en las notas medicas respecto al desarrollo motor grueso y de comunicación.

Criterios de exclusión.

- Se excluirán expedientes de pacientes con patologías agregadas no relacionadas con acondroplasia.

Criterios de eliminación

- Pacientes con expedientes que no cuenten con los datos en las notas medicas respecto al desarrollo motor grueso y de comunicación.

7.5 Métodos

7.5.1 Cálculo de tamaño de la muestra

Se utilizó la “Fórmula para una población finita” (cuando se conoce el total de unidades de observación que la integran):

$$n = \frac{N Z^2 S^2}{d^2 (N-1) + Z^2 S^2}$$

Donde:

n= tamaño de la muestra

N= tamaño de la población

Z= valor Z crítico, calculado en las tablas del Área de la curva normal. Llamado también nivel de confianza.

S²= varianza de la población en estudio (que es el cuadrado de desviación estándar y puede obtenerse de estudios similares o pruebas piloto)

d= nivel de precisión absoluta. Referido a la amplitud del intervalo de confianza deseado en la determinación del valor promedio de la variable en estudio.

Se utilizó un tipo de muestro para una población finita con un margen de error del 5%, intervalo de confianza del 5 %, con nivel de confianza del 95%, considerando un estudio piloto de 22 pacientes, la muestra calculada fue de 21.9 pacientes, la cual de cerro a 22 pacientes.

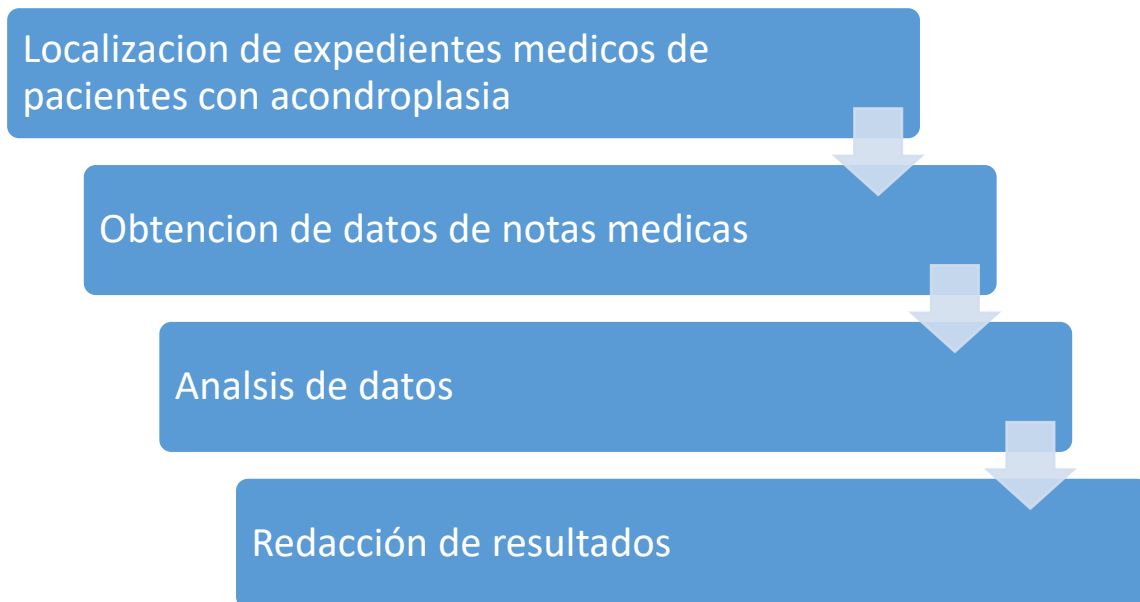
7.5.2 Metodología

Se realizó una búsqueda fuente secundaria mediante revisión de expedientes clínicos para localizar a pacientes con diagnóstico de acondroplasia de la Unidad Médica de Alta Especialidad Traumatología, Ortopedia y Rehabilitación “Dr. Victorio de la Fuente Narváez”. Una vez localizado el expediente electrónico del paciente, se buscaron notas médicas que contuvieran la descripción de los hitos del desarrollo pisco motor. Fueron seleccionados los pacientes con Acondroplasia que incluían criterios de inclusión con posterior análisis de datos para obtener medidas de tendencia central y de dispersión.

7.5.3 Técnica de muestreo.

No probabilística por conveniencia.

7.5.4 Modelo Conceptual



7.5.5 descripción de variables

Nombre	Definición Conceptual	Definición Operacional	Tipo de variable	Indicador de la variable
Acondroplasia	Enfermedad genética resultante de la activación del gen FGFR# en el cromosoma 4p16.3	Trastorno congénito derivado de una alteración genética caracterizada por la presencia de rasgos físicos peculiares.	Cualitativa	Sí/No (edad específica en meses de adquisición)
Genero	Condición orgánica de distingue un hombre de una mujer	Fenotipo externo	Cualitativa	Sí/No (edad específica en meses de adquisición)
Edad	Tiempo de existencia desde el nacimiento a la actualidad.	Años de vida desde la fecha de nacimiento hasta la actualidad.	Cuantitativa	Sí/No (edad específica en meses de adquisición)
Control cefálico	Capacidad de mantener la cabeza erguida.	Levanta la cabeza y la mantiene erguida.	Cualitativa	Sí/No (edad específica en meses de adquisición)
Sedestación con apoyo	Capacidad de mantener erguido el tronco y sostenerlo en esa posición con apoyo.	Se mantiene sentado por sí mismo con apoyo por lo menos 3 segundos.	Cualitativa	Sí/No (edad específica en meses de adquisición)
Sedestación sin apoyo	Capacidad de mantener erguido el tronco y sostenerlo en esa posición.	Se mantiene sentado por sí mismo y sin apoyo por lo menos 3 segundos.	Cualitativa	Sí/No (edad específica en meses de adquisición)
Gateo	Movimiento armónico y simétrico con cuatro	Se desplaza hacia adelante	Cualitativa	Sí/No

	puntos de apoyo que realiza el bebé antes de su desplazamiento bípedo.	recíprocamente con manos y rodillas.		(edad específica en meses de adquisición)
Bipedestación con apoyo	Alineamiento armónico de los segmentos corporales sobre una vertical	Está de pie con los brazos libres con apoyo por lo menos 3 segundos.	Cualitativa	Sí/No (edad específica en meses de adquisición)
Bipedestación sin apoyo	Alineamiento armónico de los segmentos corporales sobre una vertical	Está de pie con los brazos libres y sin apoyo por lo menos 3 segundos.	Cualitativa	Sí/No (edad específica en meses de adquisición)
Deambula con asistencia		Camina hacia adelante 10 pasos sosteniéndose de un objeto.	Cualitativa	Sí/No (edad específica en meses de adquisición)
Marcha	Modo de locomoción bípeda humana con movimientos rítmicos y alternantes de las extremidades sobre su centro de gravedad utilizando el mínimo gasto de energía.	Camina hacia adelante 10 pasos con los brazos libres y sin apoyo.	Cualitativa	Sí/No (edad específica en meses de adquisición)
Balucea	Hablar con pronunciación dificultosa, tarda y vacilante, trastocando a veces las letras o las sílabas	Primeras vocalizaciones repite sonidos del lenguaje como "pa pa pa"	Cualitativa	Sí/No (edad específica en meses de adquisición)
Dice mama/papá	Logra la pronunciación correcta de dichas palabras.	Logra emitir palabras correctamente articulados.	Cualitativa	Sí/No (edad específica en meses de adquisición)

Dice frase de dos palabras	Uso de lenguaje telegráfico	Utiliza sustantivos y verbos y omitiendo las palabras «auxiliares».	Cualitativa	Sí/No (edad específica en meses de adquisición)
Dice oraciones cortas	Unidades de sentido que tienen autonomía sintáctica y que están compuestas por un único predicado. Todos los verbos de la oración corresponden a un mismo sujeto	Utiliza sustantivos y verbos y utiliza las palabras auxiliares para dar sentido a las oraciones.	Cualitativa	Sí/No (edad específica en meses de adquisición)

(Fuente:9)

7.5.6 Recursos Humanos

Dr. Alejandro Medina Salas

Dra. Hermelinda Hernández Amaro

Dra. Ofelia Rangel Rojas

7.5.7 Recursos Materiales

- Equipo de cómputo.
- Expediente electrónico de la UMAE TOR “Dr. Victorio de la Fuente Narváez”.
- Hojas
- Lápices
- Calculadora

8. Análisis estadístico de los resultados

Se realizó a través de medidas de tendencia central, de dispersión y de posición para el análisis de los resultados efectuando estadística descriptiva (mediana, media, desviación estándar, mínimo y máximo y percentiles).

9.Resultados

Se localizaron 23 pacientes con el diagnostico de acondroplasia de los cuales uno se eliminó de nuestro estudio por presentar patología no asociada con acondroplasia (autismo). De los 22 pacientes seleccionados la muestra conto con 13 pacientes femeninos (59%) y 9 pacientes masculinos (41%) como se muestra en el grafico 1.



Fuente: HRD- ORR-2021

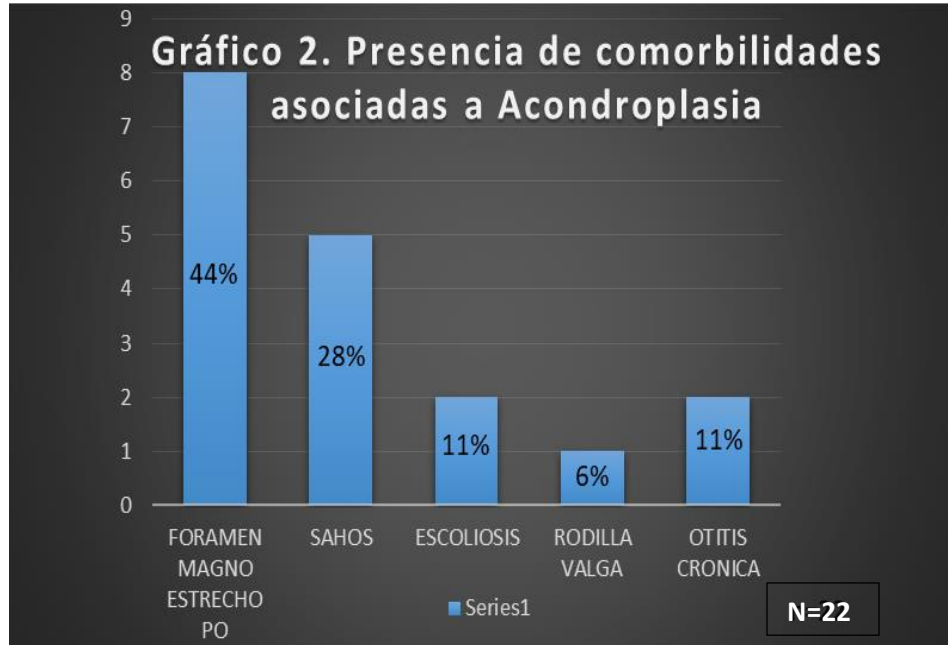
La mayoría de nuestra población fue del sexo femenino como se muestra en el gráfico 1. Respecto al rango de edad fue desde los 5 años y hasta los 15, con una mayor frecuencia de individuos de 10 años. La media de la edad reportada es de 10.09 años. Los datos se muestran en la tabla

Tabla 1

<i>Edad de pacientes con Acondroplasia</i>	
<i>n=22</i>	
<i>Edad</i>	Porcentaje
5	9%
6	9%
7	9%
8	4%
9	4%
10	22%
11	4%
12	13%
13	4%
14	13%
15	9%
Total=	100%

Fuente: HRD- ORR-2021

En relación con las comorbilidades encontradas en los pacientes con Acondroplasia se encontró al 44% sin reporte de patologías asociadas y al 66% con la presencia de patologías, de las cuales la más frecuente fue foramen magno estrecho. Las demás se muestran en el gráfico 2.



Fuente: HRD- ORR-2021

El promedio de la edad de adquisición de los hitos del desarrollo motor grueso mostró que el control cefálico se presenta a los 6 meses de edad; los rodamientos a los 7 meses, la sedestación con apoyo a los 9.5 meses, la sedestación sin apoyo a los 10.5, el gateo a los 14.5 meses, la bipedestación con apoyo a los 17.5 meses, la bipedestación sin apoyo a los 18 meses, la deambulacion con asistencia a los 24 meses y la adquisición de la marcha a los 25 meses. Las demás medidas de tendencia central y de dispersión se presentan en la tabla 2.

	Control cefálico	Rodamientos	Sedestación con apoyo	Sedestación sin apoyo	Gateo	Bipedestación con apoyo	Bipedestación sin apoyo	Deambulación con asistencia	Marcha
Moda	6	6	7	7	8	22	18	23	25
Media	8.454545455	10.6	11	13.81818182	14.7	16.1	18.11	23.6	25.89
Mediana	6	7	9.5	10.5	14.5	17.5	18	24	25
Desviación estándar	5.189066094	7.668115805	5.228129047	7.81108104	6.39	5.228129047	7.66	5.89	8.58
Mínimo	1	6	7	6	7	8	8	12	15
Máximo	22	24	18	30	27	22	33	34	48

Fuente: HRD- ORR-2021

Respecto al promedio encontrado sobre la edad de adquisición de los hitos del desarrollo correspondientes al desarrollo de lenguaje se reporta: sonrisa a los 3 meses, balbucea a los 6.5 meses, dice mamá/papá los 12 meses, dice frases de dos palabras a los 35 meses, dice oraciones cortas a los 28.5 meses. Los demás datos de medidas de tendencia central y de dispersión se presentan en la tabla 3.

Tabla 3. Edad de aparición de hito del desarrollo de lenguaje en pacientes con Acondroplasia					
	sonríe	Balbucea	Dice mamá/papá	Dice frases de dos palabras	Dice oraciones cortas
Moda	2	12	12	N/A	N/A
Media	3.222222222	8.8	16.42105263	26.42857143	31
Mediana	3	6.5	12	35	28.5
Desviación estándar	1.733936547	7.681830922	12.4066102	16.72181353	9.539392014
Mínimo	1	2	2	3	20
Máximo	6	36	48	44	37

Fuente: HRD- ORR-2021

Respecto al promedio obtenido por hito del desarrollo se plasma en la tabla número 4, en donde se agrega el número de respuesta obtenida y se marca el mes en el que se encontró (según la media) el hito del desarrollo.

Tabla 4. DESARROLLO PSICOMOTOR EN PACIENTES CON ACONDROPLASIA																															
Hito	Número de respuesta	Edad en meses (Media)																													
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	16	17	18	20	22	24	25	26	27	28	30	31				
Control cefálico	22								X																						
Rodamientos	5										X																				
Sedestación con apoyo	4											X																			
Sedestación sin apoyo	22												X																		
Gateo	11																	X													
Bipedestación con apoyo	2																											X			
Bipedestación sin apoyo	16																		X												
Deambula con asistencia	4																					X									
Marcha	19																						X								
Sonríe	18			X																											
Balbucea	20								X																						
Dice mamá/papá	18														X																
Dice frases de dos palabras	7																										X				
Dice oraciones cortas	3																												X		

Fuente: HRD- ORR-2021

La tabla 5 muestra la edad de adquisición de los hitos del desarrollo motor grueso y de lenguaje expresados en el percentil 90.

Tabla 5. DESARROLLO PSICOMOTOR EN PACIENTES CON ACONDRÓPLASIA																												
Hito	Núm. de respuesta	Edad en meses según percentil 90																										
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	16	17	18	20	22	24	25	26	27	28	30	31	33
Control cefálico	22														X													
Rodamientos	5									X																		
Sedestación con apoyo	4											X																
Sedestación sin apoyo	22																	X										
Gateo	10																	X										
Bipedestación con apoyo	10																		X									
Bipedestación sin apoyo	17																			X								
Deambula con asistencia	10																							X				
Marcha	19																									X		
Sonríe	18				X																							
Balucea	20											X																
Dice mamá/papá	19																				X							
Dice frases de dos palabras	7																										X	
Dice oraciones cortas	7																											X

Fuente: HRD- ORR-2021

10. Discusión

Al concluir el análisis de datos y comparar los hallazgos de nuestro estudio encontramos predominio del sexo femenino en nuestra población estudiada con un 59% del total de pacientes, que no concuerda con la información de estudios realizados en el extranjero pues su población es en su mayoría del sexo masculino. Con los resultados ya descritos previamente en la literatura mundial observamos tanto similitudes como diferencias existentes con los grupos de los otros estudios; coincidiendo con Ireland respecto a la media, en cuyo estudio se tomó la muestra de 28 individuos, en cuanto a la edad de adquisición de los “rodamientos” y “parado sin apoyo”; acercándose nuestros valores a la media reportada para control cefálico, gateo y sonrisa social. Respecto a la Guía Americana de Pediatría (cuya escala se basa en el reporte del estudio de Todorov en 1981 con un tamaño de muestra de 196 pacientes), nuestros datos se encuentran con un retraso desde dos y hasta cinco meses, según el percentil 90 reportado. Comparado con el estudio de Fowler en 1997 con una muestra de 93 individuos y con Ireland en el 2012 con 57 individuos, la edad de adquisición de los hitos varía entre 1.5 y hasta 7.5 meses.

De acuerdo a las patologías asociadas con la entidad genética de acondroplasia encontramos como patología más frecuente las de tipo neurológicas (foramen magno estrecho) que no coincide con la información reportada en la literatura extranjera, la siguiente patología más frecuente fue el SAHOS, escoliosis, otitis crónica y rodilla valga, respectivamente. También observamos que más de una patología asociada puede coexistir en un solo paciente y que no existen estudios que describan estas patologías asociadas a acondroplasia y su relación con el retraso de la edad de adquisición de los hitos del desarrollo.

La búsqueda de pacientes con diagnóstico de acondroplasia se llevó a cabo en la UMAE de Traumatología, Ortopedia y Rehabilitación, logrando captar mayor número de expedientes de pacientes atendidos en el área de Ortopedia y no en la Unidad de Medicina Física y Rehabilitación, siendo el motivo de atención padecimientos ortopédicos propios de los pacientes con la condición genética estudiada.

Los resultados del presente estudio fueron calculados con medidas de tendencia central y de dispersión. Se agregaron también medidas de posición, percentil 90, para lograr realizar la comparación entre los resultados obtenidos con estudios extranjeros, pues estos no cuentan con las demás medidas antes mencionadas.

11. Conclusiones

En nuestro estudio se corrobora la hipótesis de trabajo respecto al retardo en la adquisición de hitos del desarrollo motor grueso y de lenguaje en nuestra población con acondroplasia en un hospital de concentración del Instituto Mexicano del Seguro Social. Al comparar nuestros resultados con la literatura internacional no encontramos ningún estudio que relacione la presencia o ausencia de patologías asociadas a la acondroplasia. Así mismo no se pudo comparar con otro estudio similar en México ya que no se cuenta con ningún registro.

12. Comentarios

La variación de nuestros resultados respecto a los reportados en la literatura internacional se puede ver influenciados por el tamaño de muestra y el tipo de nuestro estudio.

Observamos que ningún estudio correlaciona las patologías asociadas a Acondroplasia y que también pudieran interferir con la edad de adquisición de los hitos del desarrollo. Así mismo, tampoco se mencionó el impacto de las recomendaciones actualizadas posterior a las primeras cohortes, como lo eran el involucró las restricciones específicas para sentarse temprano que ahora se recomiendan claramente.

El área de atención principal de los pacientes con Acondroplasia se encuentra en el servicio de Ortopedia sin que estos cuenten con derivación posterior al área de rehabilitación. Con lo anterior comentado, suponemos que esto puede influir en el retardo en la intervención temprana para el manejo del paciente con acondroplasia resultando en el retardo de la adquisición de los hitos del neurodesarrollo. Pensamos que el abordaje del paciente de forma integral y multidisciplinario a través de clínicas especializadas en dicha patología puede favorecer a la mejora funcional del paciente.

Con lo antes comentado, también consideramos necesario la realización de más estudios que involucren los datos antes comentarios para la mejora de guías que permitan la intervención adecuada y oportuna en pacientes con la condición de acondroplasia.

13. Consideraciones éticas.

De acuerdo a la Declaración de la Asamblea Médica de Helsinki, el presente trabajo respeta los principios de beneficencia, no maleficencia, justicia, respeto y autonomía para el análisis de los artículos. Se tomaron en cuenta como pauta los lineamientos y principios generales del Reglamento de la Ley General de Salud en Materia de Investigación para la Salud, según el cual en su Título segundo, Capítulo 1, Artículo 17, Categoría 1 se considera esta como una investigación sin riesgo, siendo aquellos que emplean técnicas y métodos de investigación documental retrospectivos y en los que no se realiza ninguna intervención o modificación intencionada en las variables fisiológicas, psicológicas y sociales de los individuos que participan en el estudio. Así mismo se siguieron los lineamientos éticos y de seguridad internacionales establecidos por la Organización Mundial de la Salud.

14. Referencias

1. Hecht J, Bodensteiner J, Butler I. Neurological Manifestations of Achondroplasia. *Handb Clin Neurol.* 2014; 119:551-63.
2. Pereira E. Acondroplasia. *Pediatrics in Review* 2019;40: 316-318.
3. Pauli R. Achondroplasia: A Comprehensive Clinical Review. *Orphanet J Rare Dis.* 2019 3; 14
4. Neumeyer L, Merker A, Hagenäs L. Clinical Charts For Surveillance of Growth and Body Proportion Development in Achondroplasia and Examples of Their Use. *Am J Med Genet* 2020; 1-12.
5. Merker A, Neumeyer L, Thomas N, Grigelioniene O, Mohnnike K, et al. Growth in Achondroplasia: Development of Height, Weight, Head Circumference, and Body Mass Index in a European Cohort. *Am J Med Genet A.* 2018; 176(8): 1723-1734.
6. Ireland P, Pacey V, Zankl A, Edwards P, Johnston L, Savarirayan R. Optimal Management of Complications Associated with Achondroplasia. *Appl Clin Genet* 2014; 7: 117-125.
7. CENETEC. Detección de trastornos específico del desarrollo psicomotor en niños de 0 a 3 años. Guía de Práctica Clínica. México IMSS, 2014.
8. Ireland P, Johnson S, Donaghey S, Johnston L, McGill J, Zankl A, et al. Developmental Milestones in Infants and Young Australasian Children with Achondroplasia. *J Dev Behav Pediatr* 2010 31:41-47.
9. Chernecky C, Berger B. *Laboratory Tests and Diagnostic Procedures.* Elsevier 6th edición; 2012.
10. Todorov A, Scott C, Warren A, Leeper J. Developmental Screening Tests in Achondroplastic Children. *Am J Med Genet* 1981; 9(1): 19-23.
11. Fowler E, Glinski L, Reiser C, Horton V, Pauli R. Biophysical Bases for Delayed and Aberrant Motor Development in Young Children with Achondroplasia. *J Dev Behav Pediatr.* 1997: 18(3): 143-50.
12. Ireland P, Donaghey S, McGill J, Zankl A, Ware R, Pacey V, et al. Development in Children with Achondroplasia: A Prospective Clinical Cohort Study. *Dev Med Child Neurol.* 2012 Jun; 54(6): 532-7.
13. Hoover F, Scott C, Jones M, COMMITTEE ON GENETICS. Health Supervision for People with Achondroplasia. *Pediatrics.* 2020; 145 (6).
14. GARD. The genetic and rare diseases information center 2019. Retrieved from <https://rarediseases.info.nih.gov/>.
15. Foreman P, Kessel F, Hoorn R, Bosch J, Shediak R, Landis S. Birth Prevalence of Achondroplasia: A Systematic Literature Review and Meta Analysis. *Am J Med Genet.* 2020; 182^a. 2297-2316.
16. Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos. Art. 4. (5 de febrero de 1917).
17. Sistema Nacional de Protección de Niñas, Niños y Adolescentes. 2018. <https://www.gob.mx/sipinna/es/articulos/proteccion-de-la-salud-y-a-la-seguridad-social-es-derecho-de-ninas-ninos-y-adolescentes>

14. Cronograma de actividades.

	DICIEMBRE 2020	ENERO 2021	FEBRERO 2021	MARZO2021	ABRIL2021	MAYO 2021	JUNIO 2021	JULIO 2021	AGOSTO 2021
Estado del arte									
Diseño del protocolo									
Comité local									
Recolección de datos									
Análisis de resultados									
Redacción de manuscritos									
Tramites examen de grado									

15. Anexos

15.1 Hoja de recolección de datos



INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL
UNIDAD MEDICA DE ALTA ESPECIALIDAD
TRAUMATOLOGIA, ORTOPEDIA Y REHABILITACIÓN
DR. VICTORIO DE LA FUENTE NARVAEZ
UNIDAD DE MEDICINA FISICA Y REHABILITACIÓN NORTE

HOJA DE RECOLECCION DE DATOS

Nombre del paciente:

Numero de seguridad social:

Edad:

	Hito	Edad de adquisición
1	Sonríe	
2	Control cefálico	
3	Se sienta con apoyo	
4	Sentado sin apoyo	
5	Gatea	
6	Se pone de pie	
7	Se pone de pie con apoyo	
8	Se pone de pie sin apoyo	
9	Camina con apoyo	
10	Camina solo	
11	Balbucea	
12	Dice mama/papa	
13	Dice una frase de 2 palabras	
14	Dice oraciones cortas	

15.2 Anexo. Consentimiento informado

**INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL
UNIDAD MEDICA DE ALTA ESPECIALIDAD DE TRAUMATOLOGIA, ORTOPEDIA Y
REHABILITACIÓN
DR. VICTORIO DE LA FUENTE NARVAEZ
UNIDAD DE MEDICINA FISICA Y REHABILITACIÓN NORTE**

CARTA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO

El presente estudio titulado: "Edad de Adquisición de los Hitos del Desarrollo Motor Grueso y de Lenguaje en el niño menor de 5 años con Acondroplasia atendidos en un hospital de concentración" al ser de carácter observacional, analítico, transversal y retrospectivo no requiere de un consentimiento informado otorgado a los pacientes, señalando que toda información obtenida por medio de la recolección de datos de los expedientes electrónicos de pacientes con diagnóstico de acondroplasia serán únicamente utilizados con fines descriptivos y analíticos de este estudio, sin hacer mención o alusión específica a individuo alguno.