

PERFIL NEUROPSICOLÓGICO EN PERSONAS CON ACONDROPLASIA: UNA REVISIÓN SISTEMÁTICA DE LA EVIDENCIA CIENTÍFICA

NEUROPSYCHOLOGICAL PROFILE IN PEOPLE WITH ACHONDROPLASIA: A SYSTEMATIC REVIEW OF THE SCIENTIFIC EVIDENCE

PERFIL NEUROPSICOLÓGICO EM PESSOAS COM ACONDROPLASIA: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA DAS EVIDÊNCIAS CIENTÍFICAS

RECIBIDO: 14 febrero 2025 / ACEPTADO: 30 abril 2025

María Pía Grimalt ¹ <https://orcid.org/0009-0003-2209-2823> **Daiana Russo** ² <https://orcid.org/0000-0002-0677-2453>

1 Facultad de Psicología Universidad Atlántida Argentina. Arenales 2740, Mar del Plata. Argentina.

2 Facultad de Psicología, UNMDP. Funes 3250, Mar del Plata. Argentina.

RESUMEN

Palabras Clave: Acondroplasia; evaluación neuropsicológica; inteligencia; atención; funciones ejecutivas; habilidades académicas; revisión sistemática.

Keywords: achondroplasia, neuropsychological assessment, intelligence, attention, executive functions, academic skills, systematic review.

Palavras-chave: Acondroplasia, avaliação neuropsicológica, inteligência, atenção, funções executivas, habilidades acadêmicas, revisão sistemática.

El objetivo del presente trabajo fue sintetizar la evidencia sobre el perfil neuropsicológico de las personas con acondroplasia. El proceso de búsqueda se efectuó a partir de las siguientes bases de datos: PubMed, PsycINFO, Redalyc y Scielo; empleando una selección de palabras claves (inglés y español), con los criterios de inclusión: los trabajos no tenían límite de fecha para su publicación; debían estar escritos en idioma inglés o español; debían estar publicados en revistas científicas; debían consistir en estudios clínicos con personas con acondroplasia; debían incluir al menos una variable neuropsicológica y adecuar o no los test en función a las características físicas de esta población. Se identificaron 10 artículos. Los resultados muestran que el instrumento más utilizado fue la Escala de inteligencia de Wechsler, siendo la evaluación del nivel intelectual la variable que se refiere con mayor frecuencia. No se registraron adecuaciones de los instrumentos en los artículos revisados. Abordar el conocimiento en esta temática permitirá desarrollar estrategias de evaluación y tratamiento cada vez más ajustadas a las características de esta población.

Correspondencia: María Pía Grimalt. Correo electrónico: grimaltpia@gmai.com . Código postal: 7600.

Agradecimientos: el presente estudio, desarrollado por iniciativa y en colaboración con la Asociación Civil Acondroplasia ACONAR, que acompaña a personas con acondroplasia y otras displasias esqueléticas que causan enanismo (ADEE).



Publicado bajo licencia [Creative Commons Attribution-NonCommercial-ShareAlike 4.0 International](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/).

ABSTRACT

The objective of the present work was to synthesize the evidence on the neuropsychological profile of people with achondroplasia. The search process was carried out using the following databases: PubMed, PsycINFO, Redalyc, and Scielo; employing a selection of keywords (in English and Spanish), with the inclusion criteria: the works had no publication date limit; they had to be written in English or Spanish; they had to be published in scientific journals; they had to consist of clinical studies with people with achondroplasia; they had to include at least one neuropsychological variable and adapt or not the tests based on the physical characteristics of this population. 10 articles were identified.

The results show that the most used instrument was the Wechsler Intelligence Scale, with the evaluation of the intellectual level being the variable most frequently reported. No adaptations of the instruments were registered in the reviewed articles. Addressing knowledge on this topic will allow the development of assessment and treatment strategies that are increasingly adjusted to the characteristics of this population.

RESUMO

O objetivo deste trabalho foi sintetizar a evidência sobre o perfil neuropsicológico de pessoas com acondroplasia. O processo de busca foi realizado nas seguintes bases de dados: PubMed, PsycINFO, Redalyc e SciELO, utilizando uma seleção de palavras-chave (em inglês e espanhol) e os seguintes critérios de inclusão: os estudos não possuíam limite de data de publicação; deveriam estar escritos em inglês ou espanhol; deveriam ter sido publicados em periódicos científicos; deveriam consistir em estudos clínicos com pessoas com acondroplasia; deveriam incluir ao menos uma variável neuropsicológica e indicar se os testes foram ou não adaptados às características físicas dessa população. Foram identificados 10 artigos. Os resultados indicam que o instrumento mais utilizado foi a Escala de Inteligência de Wechsler, sendo a avaliação do nível intelectual a variável mais frequentemente reportada. Não foram registradas adaptações dos instrumentos nos artigos analisados. A ampliação do conhecimento nesta temática permitirá desenvolver estratégias de avaliação e intervenção cada vez mais ajustadas às características dessa população.

La acondroplasia es la displasia esquelética de mayor frecuencia en humanos, que cursa con talla baja desproporcionada por el desarrollo anormal del hueso endocondral, y que presenta una prevalencia mundial de 4,73/100.000, siendo en Europa 3,62/100.000 (Leiva-Gea et al. 2022).

Constituye una enfermedad hereditaria que afecta principalmente al esqueleto humano en desarrollo y crecimiento (Savarirayan et al., 2022). Aunque, el estudio genético es necesario para el diagnóstico de acondroplasia, el mismo se realiza a partir de las características clínicas y radiológicas. Los casos de acondroplasia en su totalidad surgen de mutaciones autosómicas dominantes, causados por una mutación generalmente en el gen codificador del factor de crecimiento fibroblástico (FGFR3) (Cialzeta, 2009; Leiva-Gea et al. 2022). Estas mutaciones son totalmente penetrantes y presentan solo una modesta variabilidad en la expresión, por lo que cada persona con una copia del gen FGFR3 mutado mostrará características fenotípicas de acondroplasia (Guimarães et al. 2023). En relación con las mismas, se consideran relevantes: talla baja; macrocefalia; hipoplasia medofacial; cifosis/hiperlordosis; limitada amplitud articular; manos en tridente; compresión del foramen magnum; hidrocefalia; disfunción oído medio y apneas obstructivas (Mancilla et al., 2003; Pereira, 2019).

Existen importantes desafíos médicos, y en consecuencia alteraciones neurológicas en esta población (Savarirayan et al., 2022), por lo que resulta fundamental realizar una exploración neurológica detallada con el objetivo de anticipar las posibles complicaciones que puedan tener (al menos hasta los 2 años de vida, ya que son menos frecuentes estos problemas en edades posteriores) (Leiva-Gea et al. 2022).

Al respecto, la evidencia científica muestra que las consecuencias neuroanatómicas han sido debidamente registradas, así como también se ha demostrado las dificultades en el lenguaje y desarrollo psicomotor, sin embargo, puede observarse que el funcionamiento neuropsicológico de las personas con acondroplasia ha recibido poca atención en el contexto de investigación (Wigg et al. 2016). Algunos estudios, indican que las personas con acondroplasia no presentan afectaciones en otras áreas del neurodesarrollo y evidencian un funcionamiento intelectual normal (a menos que ocurran complicaciones del SNC) (Aldhouse et al. 2022; Brinkmann et al. 1993; Castañeda-de la Fuente, et al. 2024; Hecht et al. 1991; Leiva-Gea et al. 2022; Nishimura y Hanaki, 2014; Priestley y Lorber, 1981; Rogers et al, 1979; Thompson et al. 1999; Wigg et al. 2016) -a excepción de Mueller et al (1977) que reporta un caso con rendimiento intelectual límite- con desafíos importantes en las funciones ejecutivas (Castañeda-de la Fuente, et al. 2024) y en el desarrollo del lenguaje (Galasso et al. 2016).

Es importante resaltar que las personas con acondroplasia requieren un seguimiento multidisciplinario, con el objetivo de prevenir y manejar las complicaciones físicas, pero también para mejorar la calidad de vida y favorecer su independencia e inclusión social lo que significaría un impacto positivo en su autoestima (Guimarães et al. 2023; Leiva-Gea et al. 2022).

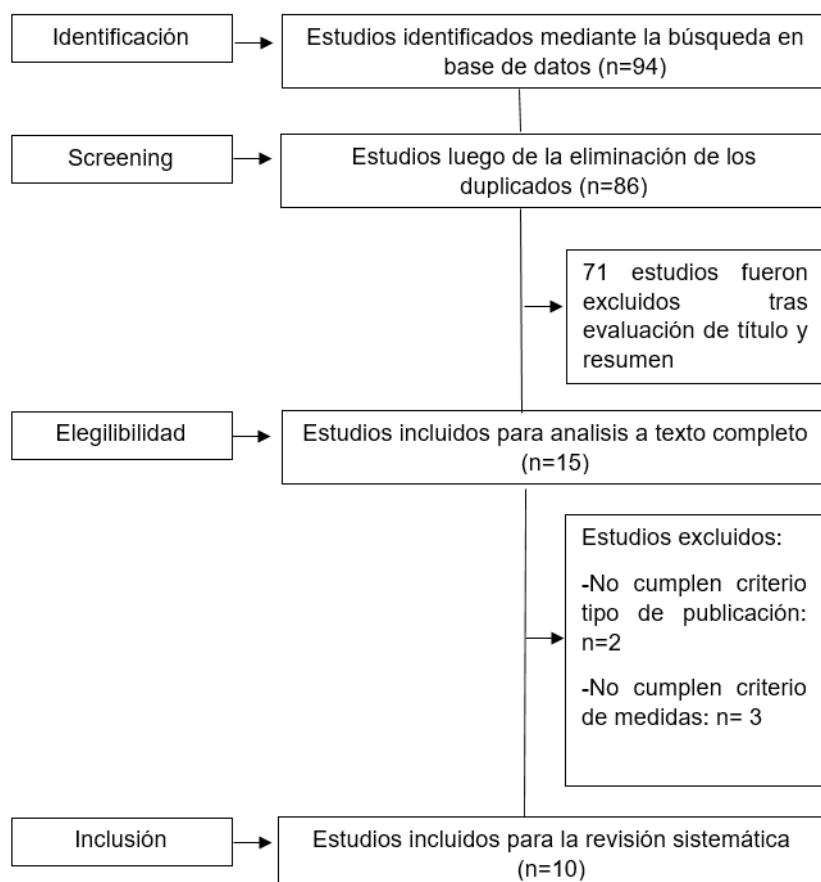
Por lo tanto, el objetivo del presente trabajo fue identificar y sintetizar la evidencia sobre el perfil cognitivo de los pacientes con acondroplasia, determinar los instrumentos neuropsicológicos empleados y valorar si se han realizado adaptaciones a las pruebas contemplando las características específicas de esta población. Abordar el conocimiento en esta temática permitirá desarrollar estrategias de evaluación y tratamiento más ajustadas para esta población, que permitan un aporte sustancial a la mejora de su calidad de vida, establecer predicciones y trazar planes de intervención ajustados a las necesidades que los mismos presentan.

MÉTODO

El presente artículo ha seguido el formato propuesto y sugerido para las revisiones sistemáticas por los últimos avances al respecto (Perestelo-Pérez, 2013). Se realizaron búsquedas computarizadas en junio de 2024, en las bases de datos PubMed, PsycInfo, Redalyc y Scielo, con las palabras claves en inglés: 1) Neuropsychological assessment, 2) Cognitive profile, 3) Achondroplasia, 4) Intelligence, 5) Memory, 6) Executive function, 7) Attention, 8) Habilidades académicas skills, 9) Socio-emotional skills; y en español: 1) Evaluación neuropsicológica, 2) Perfil cognitivo, 3) Acondroplasia, 4) Inteligencia, 5) Memoria, 6) Función ejecutiva, 7) Atención, 8) Habilidades académicas, 9) Habilidades socioemocionales. Para llevar a cabo el análisis de los artículos encontrados, los criterios de inclusión fueron: (1) los trabajos no tenían fecha límite para su publicación; (2) debían estar escritos en idioma inglés o español; (3) debían estar publicados en revistas científicas; (4) debían consistir en estudios clínicos con personas con acondroplasia; (5) debían incluir al menos una variable neuropsicológica y adecuar o no los instrumentos en función a las características de la población.

Tal como muestra la Figura 1, el proceso de búsqueda estuvo dividido en varias fases.

Figura 1.
Diagrama de flujo del proceso de búsqueda y selección de artículos.



Fase 1: Identificación de estudios. Se llevó a cabo la búsqueda en las distintas bases de datos, con las palabras claves en inglés y en español. Dicho proceso se basó en la consulta de 94 referencias.

Fase 2. Screening. Se eliminaron los artículos duplicados, quedando un total de 86 estudios. Luego, en una fase de preselección, dos revisoras independientes seleccionaron los artículos según los criterios de inclusión, resolviendo discrepancias por consenso.

Fase 3: Elegibilidad. Se evaluaron un total de 15 artículos completos, y se excluyeron aquellos que no cumplían los criterios de tipo de publicación y de medidas.

Fase 4: Inclusión. Finalmente, de identificaron un total de 10 artículos que cumplieron con los criterios de selección.

Con respecto al proceso de codificación de los estudios, se analizaron variables agrupadas en tres categorías (Meca y Ausina, 2010): extrínsecas (código, autores, año, título, país) metodológicas (instrumentos administrados, funciones cognitivas evaluadas y adecuaciones realizadas a las pruebas), de los participantes [Tamaño de la muestra y edad (media y DS) tanto de la muestra clínica como la muestra control] y de los resultados (media y DS de los resultados en pruebas neuropsicológicas).

Análisis estadístico

Se calcularon los tamaños del efecto de las variables de resultado en el postest, para lo cual se utilizó la clasificación por rangos de Cohen, que indica que el tamaño del efecto (d) puede ser importante (mayor a 0,8), mediano (entre 0,8 y 0,5) o menor (menor a 0,2) (Quezada, 2007). El mismo se define como la diferencia estandarizada entre las medias de los grupos clínico y control. El tamaño del efecto se obtuvo directamente a partir de las medias y desviaciones típicas (Glass, 1981). Es importante aclarar que algunos estudios no presentaron los datos suficientes sobre el tamaño del efecto o las medias y desvíos para su posible cálculo.

RESULTADOS

A continuación, se presentan los artículos que fueron seleccionados para el presente trabajo considerando las variables extrínsecas e incluyendo los autores, el año de publicación, país y título (Véase Tabla 1).

Tal como muestra la Tabla 1, la totalidad de los artículos están escritos en idioma inglés (no se encontraron trabajos publicados en español). Con respecto al año de publicación, puede observarse que el 25% se encuentra publicado dentro de los últimos 10 años, y el 75% en el período 1977-1999. Los estudios se derivan de 6 países, encontrándose que en mayor proporción se llevaron a cabo en Estados Unidos (50%) y en menor porcentaje en otros 5 países (Australia, Japón, Inglaterra, Alemania e Italia). Cabe destacar que todos los estudios analizados son de tipo descriptivo-observacional, a excepción de uno (de tipo longitudinal).

Con relación a las variables metodológicas analizadas, la tabla 2 presenta las principales características descriptivas codificadas en los estudios (instrumentos administrados, funciones cognitivas evaluadas y adecuaciones realizadas a las pruebas).

Como puede observarse en la Tabla 2 las funciones cognitivas evaluadas son: CI (nivel intelectual), atención, memoria, lenguaje, coordinación motora, habilidades visoespaciales y visoconstructivas, funciones ejecutivas, habilidades académicas, funcionamiento adaptativo y desempeño socioemocional. Se evidencia que CI es la variable que se presenta en una mayor proporción en los artículos seleccionados (80%), seguida por memoria, habilidades visoespaciales y visoconstructivas, habilidades académicas, sintomatología clínica y funcionamiento adaptativo (30%). El resto de las funciones cognitivas mencionadas, se encuentran en menor proporción (en el 20% de los artículos, atención, lenguaje y funciones ejecutivas; y en un solo artículo, se evaluó coordinación motora). Cabe destacar, que el instrumento que se identifica en una mayor frecuencia es la Escala de Inteligencia de Weschler (en sus distintas versiones según la edad de la muestra).

Tabla 1.
Descripción de los artículos seleccionados.

Código	Autores, Año.	País	Descripción
			Título
1	Wigg, K., Tofts, L., Benson, S., y Porter, M. (2016).	Australia	The neuropsychological function of children with achondroplasia
2	Nishimura, N., y Hanaki, K. (2014).	Japón	Psychosocial profiles of children with achondroplasia in terms of their short stature-related stress: A nationwide survey in Japan.
3	Priestley, B. L., y Lorber, J. (1981).	Inglaterra	Ventricular size and intelligence in achondroplasia. Zeitschrift fur Kinderchirurgie: Organ der Deutschen, der Schweizerischen und der Oesterreichischen Gesellschaft fur Kinderchirurgie
4	Brinkmann, G., Schlitt, H., Zorowka, P., y Spranger, J. (1993).	Alemania	Cognitive skills in achondroplasia.
5	Galasso, C., Siracusano, M., El Malhany, N., Cerminara, C., Pitzianti, M., y Terribili, M. (2016).	Italia	Cognitive phenotype and language skills in children with achondroplasia.
6	Mueller, S. M., Bell, W., Cornell, S., Hamsher, K. D., y Dolan, K. (1977).	Estados Unidos	Achondroplasia and hydrocephalus: A computerized tomographic, roentgenographic, and psychometric study.
7	Thompson, N. M., Hecht, J. T., Bohan, T. P., Kramer, L. A., Davidson, K., Brandt, M. E., y Fletcher, J. M. (1999).	Estados Unidos	Neuroanatomic and neuropsychological outcome in school-age children with achondroplasia.
8	Hecht, J. T., Thompson, N. M., Weir, T., Patchell, L., y Horton, W. A. (1991).	Estados Unidos	Cognitive and motor skills in achondroplastic infants: neurologic and respiratory correlates.
9	Rogers, J. G., Perry, M. A., y Rosenberg, L. A. (1979).	Estados Unidos	IQ measurement in children with skeletal dysplasia.
10	Aldhouse, N. V., Kitchen, H., Johnson, C., Marshall, C., Pegram, H., Pease, S., ... y Wyrwich, K. W. (2022).	Estados Unidos	Key measurement concepts and appropriate clinical outcome assessments in pediatric achondroplasia clinical trials.

Por último, es importante señalar que no se encuentran adecuaciones en las pruebas utilizadas, en ninguno de los 10 artículos seleccionados en el presente trabajo. En menor medida, se observa recurrencia en la utilización de Peabody- Test de vocabulario en imágenes, para la evaluación del lenguaje, así como del cuestionario CBCL de Achenbach para sintomatología clínica.

Tabla 2.
Variables metodológicas de los artículos seleccionados.

Código	Variables codificadas		
	Instrumentos	Función/es cognitiva/s evaluada/s	Adecuaciones
1	WISC TEA-CH CMS LONDRES BRIEOF WJ-III CBCL	CI Atención Memoria HHVE-VP FFEE HHAC FA	S/E
2	CONSTRUCCIÓN INVENTARIO	SOCIO/EMOC	S/E
3	WISC	CI	S/E
4	CAT/LTIT REPORTES PARENTALES S/E	CI DM	S/E
5	WISC/WPPSI PEABODY ITALIAN TEST CBCL CORSI TPV BENDER RAVEN AC-MT DDE-2	CI Lenguaje Atención Memoria HHVE-VP FFEE HHAC	S/E
6	WISC	CI	S/E
7	WISC	CI	S/E
	PEABODY THE MOTOR STEADINESS BATTERY	Lenguaje Coordinación motora fina Coordinación motora gruesa	S/E
	SERIAL- SELECTIVE VMI BEERY WRAT-R VINELAND/CBCL	Memoria HHVE-VP HHAC FA	
8	BAYLEY	CI	S/E
9	BAYLEY/CATTELL STANFORD-BINET/ WISC	CI	S/E
10	CHAQ/ QOLISSY-BRIEF	SOCIO/EMOC	S/E

Nota. BAYLEY (*Escala Bayley de Desarrollo Infantil*); CATTELL (*Escala Cattell para Bebés*); STANFORD-BINET (*Escala de Inteligencia Stanford-Binet*); WISC (*Escala de inteligencia de Weschler niños*); WPPSI (*Escala de inteligencia de Weschler prescolares*); CAT/LTIT (*Test de Habilidades Cognitivas de Thorndike/ Test de Inteligencia Lorge-Thorndike*); TEA-CH (*Prueba de Atención Diaria para Niños*); CMS (*Escala de Memoria para Niños*); WJ-III (*Prueba de habilidades cognitivas Woodcock-Johnson, 3.^a edición*); LONDRES (*Torre de Londres*); RAVEN (*Escala de Matrices Progresivas Raven*); PEABODY (*Peabody Picture Vocabulary Test Revised*); ITALIAN TEST (*Italian Test of Morphopsyntactic Comprehension- PLT, Italian Phonolo/ Lexical Test*); AC-MT (*Prueba de cálculo*); DDE-2 (*Batería para la evaluación de la dislexia y la Disortografía*); CBCL (*Escala de Conners de síntomas internalizantes y externalizantes*); BRIEF (*Cuestionario de funciones ejecutivas*); TPV (*Test de percepción visual y viso-motor Imitación*); BENDER (*Test Guestáltico Visomotor de Bender*); CORSI (*Test de Corsi*); CHAQ (*Childhood Health Asessment Questionnaire*); QOLISSY-BRIEF (*Quality of life in Short Stature Youth*); WRAT-R (*Woodcock Johnson Tests of Academic Achievement Revised - Wide Range Achievement Test-Revised*); Selective Reminding Test (*Fletcher, 1985*); The Continuos Recognition Memory Test (*Hannay HJ- Levin HS, 1988*) VMI BEERY (*Test de Beery*); VINELAND (*Escala de conducta adaptativa*); BENTON (*Juicio de orientación de líneas*); CONSTRUCCIÓN DE CUESTIONARIO (*Inventario compuesto por ocho escalas confeccionadas en referencia al modelo de estrés psicológico en población japonesa*). CI (coeficiente intelectual); HHVE-VP (Habilidades visoespaciales-visoperceptivas); FFEE (Funciones Ejecutivas); HHAC (Habilidades académicas); DM (Desarrollo Motor); FA (Funcionamiento adaptativo); SOCIO/EMOC (desempeño socioemocional). S/E: sin especificar;

En cuanto al perfil de los participantes, la tabla 3 muestra las variables (N, Edad Media y DS) para el grupo clínico (participantes con acondroplasia) y el grupo control (participantes sin acondroplasia). Como puede observarse, en los estudios codificados, la cantidad de participantes para el grupo clínico es variable (de 8 a 73) presentando una media de 25 participantes. Por el contrario, solo dos de los estudios analizados cuentan con grupo control, presentando una media de 23,5 participantes. Con respecto a la edad, el grupo clínico evidencia una edad media de 7,31 años. Cabe destacar que el 80% de los estudios incluye solo población infantil y el otro 20% incorpora población adulta. De todos modos, estos dos estudios no cuentan con los datos específicos para incluirlos en el análisis. Por último, con respecto a la edad media del grupo control, la misma es de 8,99 años.

Tabla 3.
Variables de los participantes para el grupo clínico y control (N, Edad Media y DS).

Código	Grupo clínico			Grupo control		
	N	Media	DS	N	Media	DS
1	14	9.11	3.2	-	-	-
2	73	13.10	2.8	-	-	-
3	10	s/d	s/d	-	-	-
Estudio longitudinal						
4	30	8.83	3.15	30	8.73	3.34
5	8 (prescolares)	4.60	.24	-	-	-
	9 (escolares)	7.24	.40			
6	8		s/d	-	-	-
Entre 5 y 48 años						
7	16	7.4	s/d	17	9.25	s/d
8	13	1.25	s/d	-	-	-
9	15(prescolares)	2.10	s/d	-	-	-
	19(escolares)	11.50	s/d			
10	36	8.00	s/d	-	-	-

Nota. Grupo clínico= participantes con Acondroplasia; Grupo control= participantes sin acondroplasia; s/d= sin dato.

Finalmente, se llevó a cabo el análisis de los resultados de las pruebas neuropsicológicas utilizadas, considerando la frecuencia de aparición de estas en los estudios codificados (ver Tabla 4).

En la Tabla 4, se presentan los estadísticos descriptivos (media y DS) de ambos grupos, de las pruebas neuropsicológicas que se utilizaron con mayor frecuencia.

Con respecto al desempeño del grupo clínico, se observa que los participantes con acondroplasia presentan una media de CI Total de 98,31, lo que significa un rendimiento medio. En relación al lenguaje, el resultado de la prueba utilizada con mayor frecuencia es de una media de 82,72, que se corresponde con un rendimiento normal-bajo. Por su parte, el rendimiento en el cuestionario CBCL indica una media de 50,57, para síntomas internalizantes y una media de 50,11, para síntomas externalizantes, lo que indica ausencia de los mismos.

Por otra parte, el grupo control, no evidencia datos sobre CI Total. En uno de los estudios codificados se presentan los resultados del grupo control para la prueba de lenguaje (media 99,5 que se corresponde con un rendimiento medio) y una media de 52,5 para síntomas internalizantes, y de 53,1 para síntomas externalizantes, evaluados a partir del cuestionario CBCL (que indican la ausencia de estos).

Tabla 4.
Estadísticos descriptivos (media y DS) para el grupo clínico y grupo control.

Código	Prueba	Grupo clínico		Grupo control		d
		Media	DS	Media	DS	
1	WISC	91.69	9.94	-	-	
	CBCL					
	Internalizante	46.64	9.43	-	-	
	Externalizante	47.93	10.37	-	-	
2	-	-	-	-	-	
3	WISC	s/d	s/d	-	-	
4	-	-	-	-	-	
5	WIPPSI	109.0	4.23	-	-	
	WISC	99.33	2.89	-	-	
	PEABODY Prescolares	82.78	3.02	-	-	
	PEABODY Escolares	79.50	4.74	-	-	
	CBCL					
	Internalizante	s/d	s/d	-	-	
	Externalizante	s/d	s/d	-	-	
6	WISC	94.4	10.2	-	-	
7	WISC	100.8	14.6	s/d	s/d	
	CBCL					
	Internalizante	54.5	8.2	52.5	10.0	.20
	Externalizante	52.3	9.2	53.1	9.8	-.08
	PEABODY	85.9	16.4	99.5	12.2	-.94
8	-	-	-	-	-	
9	WIPPSI	97.0	22.0			
	WISC	96.0	12.0			
10	-	-	-	-	-	

Nota. Grupo clínico= participantes con Acondroplasia; Grupo control= participantes sin acondroplasia; s/d= sin dato.

Por último, no se evidenciaron diferencias estadísticamente significativas entre el grupo clínico y control para las variables CI, lenguaje y síntomas clínicos, según lo reportado por el estudio 7 (Thompson et al. 1999). Se calculó la d de Cohen, presentando un tamaño del efecto bajo.

DISCUSIÓN

La presente revisión sistemática tuvo como objetivo identificar y sintetizar la evidencia sobre el perfil cognitivo de los pacientes con acondroplasia, determinar los instrumentos neuropsicológicos empleados y valorar si se han realizado adaptaciones a los test contemplando las características específicas de esta población.

Se analizaron las variables extrínsecas, que evidenciaron que son escasos los artículos en la temática publicados en los últimos 10 años, con una vacancia de estudios publicados en idioma español. Asimismo, considerando los trabajos seleccionados, en mayor proporción se realizaron en Estados Unidos.

En relación con las variables metodológicas, los instrumentos seleccionados con mayor frecuencia fueron: Escalas Wechsler, Peabody y CBCL, para las funciones cognitivas evaluadas: nivel intelectual, lenguaje y sintomatología internalizante y externalizante.

Con respecto al nivel intelectual, en el presente trabajo pudo observarse que las personas con acondroplasia presentaron un rendimiento general promedio, y no se encontraron estudios que incorporen datos sobre esta medida en el grupo control, lo que impidió establecer un análisis entre ambos grupos. Cabe destacar que esto coincide con lo reportado por Galasso et al. (2019), Priestley y Lorber (1981), Thompson et al. (1999), Rogers et al (1979) y Wigg et al. (2016), donde se menciona un desempeño medio a nivel intelectual en el grupo de personas con acondroplasia. Wigg et al. (2016) menciona, por su parte, que el valor de CI como grupo es menor con respecto a la muestra normativa (medias estandarizadas) y encuentra específicamente un rendimiento descendido en tareas verbales (prueba de semejanzas) y en aquellas que evalúan velocidad psicomotora (búsqueda de símbolos). Por el contrario, solo el estudio llevado a cabo por Mueller et al (1977) reporta un caso con rendimiento intelectual límite.

En relación al lenguaje, en el presente trabajo se encontró que las personas con acondroplasia presentaron un rendimiento normal-bajo (mientras el grupo control un desempeño promedio). Lo anterior concuerda con lo encontrado en el estudio de Wigg et al. (2016) mencionado anteriormente. Asimismo, Galasso et al. (2019) concluye que la mayor cantidad de personas con acondroplasia mostraron demoras en las pautas del desarrollo del lenguaje, lo que resulta un dato fundamental, por la influencia que tienen las habilidades verbales para el aprendizaje.

Con respecto a las escalas conductuales, se encontró que en el cuestionario administrado a la familia (CBCL) no se reportaron síntomas internalizantes o externalizantes significativos. Lo anterior es consistente con los resultados obtenidos en la investigación de Thompson et al. (1999) y Wigg et al. (2016).

Si bien se presentaron en menor frecuencia, algunos estudios incorporaron otras funciones cognitivas y se encontró que las personas con acondroplasia presentan un rendimiento descendido en atención, y funciones ejecutivas (Wigg et al. 2016) y habilidades visoespaciales (Thompson et al. 1999), dato relevante por la influencia de estas habilidades para el aprendizaje matemático.

Por otra parte, el presente estudio no identificó en los artículos analizados la presencia de adecuaciones en los instrumentos de evaluación administrados. Una posible hipótesis para explicar este hallazgo podría ser que, dado que la acondroplasia posee una baja prevalencia, esto no permitiría realizar el análisis que requiere la adecuación de instrumentos.

Entre las limitaciones del presente estudio pueden mencionarse los escasos artículos encontrados en relación con la temática; la dificultad para profundizar el análisis de los resultados, dado que no todos los artículos incluyeron los datos completos en su publicación; y haber excluido aquellos estudios no publicados en revistas científicas o tesis de grado y postgrado que trabajan en la temática.

Como proyección, se sugiere profundizar en la evaluación neuropsicológica de las personas con acondroplasia, incorporando diversas funciones cognitivas para obtener un perfil detallado de su funcionamiento neuropsicológico. Futuras líneas de investigación podrían considerar realizar ciertas adecuaciones a los instrumentos de evaluación, ajustadas a las posibilidades de esta población, como así también de otras displasias esqueléticas que causan enanismo, dentro de la región que permitan valorar mejor su desempeño. Por último, incorporar grupo control, permitiría enriquecer el análisis y tener información más detallada del rendimiento cognitivo y funcional de personas con acondroplasia.

CONCLUSIÓN

La evidencia científica acerca del funcionamiento neuropsicológico en personas con acondroplasia es escasa, especialmente en nuestro contexto. Por lo que resulta relevante continuar profundizando en esta temática, con el propósito de desarrollar protocolos de evaluación adecuados a las características de esta población, que reflejen realmente su desempeño (perfil de desafíos y fortalezas) y, en consecuencia, diseñar estrategias de intervención que favorezcan su aprendizaje y calidad de vida.

Taxonomía de contribuciones autoría CRediT (Contributor Roles Taxonomy):

Pía Grimalt: Administración del proyecto, Recursos, Conceptualización, Redacción del Borrador original, Revisión y edición, Visualización.

Russo, Daiana: Recursos, Conceptualización, Redacción del Borrador original, Metodología, Análisis formal, Investigación, Revisión y edición. Supervisión.

REFERENCIAS

- Aldhouse, N. V., Kitchen, H., Johnson, C., Marshall, C., Pegram, H., Pease, S., y Wyrwich, K. W. (2022). Key measurement concepts and appropriate clinical outcome assessments in pediatric achondroplasia clinical trials. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17(1), 182. doi: 10.1186/s13023-022-02333-6
- Brinkmann, G., Schlitt, H., Zorowka, P., y Spranger, J. (1993). Cognitive skills in achondroplasia. *American journal of medical genetics*, 47(5), 800-804. doi: [10.1002/ajmg.1320470540](https://doi.org/10.1002/ajmg.1320470540)
- Castañeda-de la Fuente, A., Mendoza-Hernández, I. A., Grimaldo-Galiana, S., y Hidalgo-Bravo, A. (2024). Acondroplasia: 10 años de experiencia en el abordaje clínico, manejo y atención multidisciplinaria en el Instituto Nacional de Rehabilitación Luis Guillermo Ibarra Ibarra. *Investigación en Discapacidad*, 10(2), 105-111. doi: 10.35366/116870
- Cialzeta, D. (2009). Acondroplasia: una mirada desde la clínica pediátrica. *Rev Hosp Niños BAires*, 51(231), 16-22. Recuperado de: <http://revistapediatria.com.ar/wp-content/uploads/2012/03/con249-16.pdf>
- Glass, G. V. (1981). Meta-analysis in social research. *Sage Publication*.
- Guimarães, M. C. P., da Silva, N. R. F., de Andrade Abrahão, A. L., y de Siqueira, E. C. (2023). Acondroplasia: uma revisão de literatura. *Revista Eletrônica Acervo Médico*, 23(3), e12334-e12334. doi: [10.25248/reamed.e12334.2023](https://doi.org/10.25248/reamed.e12334.2023)
- Hecht, J. T., Thompson, N. M., Weir, T., Patchell, L., y Horton, W. A. (1991). Cognitive and motor skills in achondroplastic infants: neurologic and respiratory correlates. *American journal of medical genetics*, 41(2), 208-211. doi: [10.1002/ajmg.1320410215](https://doi.org/10.1002/ajmg.1320410215)
- Leiva-Gea, A. L., Lirio, M. F. M., Bonis, A. C. B., del Barrio, S. M., Heath, K. J., Reina, P. M., y Gea, I. L. (2022). Acondroplasia: actualización en diagnóstico, seguimiento y tratamiento. *Anales de Pediatría: Publicación Oficial de la Asociación Española de Pediatría (AEP)*, 97(6), 423-423. Recuperado de: https://www.researchgate.net/profile/Isabel-Leiva-2/publication/365933920_Acondroplasia_actualizacion_en_diagnostico_seguimiento_y_tratamiento/links/63921b4d484e65005bf483d1/Acondroplasia-actualizacion-en-diagnostico-seguimiento-y-tratamiento.pdf
- Mancilla, E. E., Poggi, H., Repetto, G., García, C., Foradori, A., y Cattani, A. (2003). Mutaciones del gen del receptor 3 del Factor de Crecimiento de Fibroblasto (FGFR3) en pacientes chilenos con talla baja idiopática, hipochondroplasia y acondroplasia. *Revista médica de Chile*, 131(12), 1405-1410. doi: 10.4067/S0034-98872003001200007
- Meca, J., y Ausina, J. (2010). Revisiones sistemáticas y meta-análisis: Herramientas para la práctica profesional. *Papeles del Psicólogo*, 31(1), 7-17. Recuperado de <http://www.um.es/metaanalysis/pdf/5029.pdf>
- Mueller, S. M., Bell, W., Cornell, S., Hamsher, K. D., y Dolan, K. (1977). Achondroplasia and hydrocephalus: A computerized tomographic, roentgenographic, and psychometric study. *Neurology*, 27(5), 430-430. doi: [10.1212/WNL.27.5.430](https://doi.org/10.1212/WNL.27.5.430)
- Nishimura, N., y Hanaki, K. (2014). Psychosocial profiles of children with achondroplasia in terms of their short stature-related stress: A nationwide survey in Japan. *Journal of Clinical Nursing*, 23(21-22), 3045-3056. doi: [10.1111/jocn.12531](https://doi.org/10.1111/jocn.12531)
- Pereira, E. (2019). Achondroplasia. *Pediatrics in review*, 40(6), 316-318. doi: [10.1542/pir.2018-0009](https://doi.org/10.1542/pir.2018-0009)
- Perestelo-Pérez, L. (2013). Standards on how to develop and report systematic reviews in Psychology and Health. *International Journal of Clinical and Health Psychology*, 13(1), 49-57. Recuperado de: <https://www.redalyc.org/pdf/337/33725623006.pdf>
- Priestley, B. L., y Lorber, J. (1981). Ventricular size and intelligence in achondroplasia. *Zeitschrift für Kinderchirurgie*, 34(12), 320-326. doi: 10.1055/s-2008-1063368
- Quezada, C. (2007). Potencia estadística, sensibilidad y Tamaño de efecto: ¿un nuevo canon para la investigación? *Onomázein*, 16, 159-170. Recuperado de: <https://www.redalyc.org/pdf/1345/134516684004.pdf>
- Rogers, J. G., Perry, M. A., y Rosenberg, L. A. (1979). IQ measurement in children with skeletal dysplasia. *Pediatrics*, 63(6), 894-897. doi: [10.1542/peds.63.6.894](https://doi.org/10.1542/peds.63.6.894)
- Savarirayan, R., Ireland, P., Irving, M., Thompson, D., Alves, I., Baratela, W. A., y Fredwall, S. O. (2022). International Consensus Statement on the diagnosis, multidisciplinary management and lifelong care of individuals with achondroplasia. *Nature Reviews Endocrinology*, 18(3), 173-189. Recuperado de: <https://www.nature.com/articles/s41574-021-00595-x>
- Wigg, K., Tofts, L., Benson, S., y Porter, M. (2016). The neuropsychological function of children with achondroplasia. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 170(11), 2882-2888. doi: 10.1002/ajmg.a.37779