

# TENGO UN HIJO CON ACONDROPLASIA. ¿Y AHORA QUÉ?

Tengo un hijo con acondroplasia ¿Y ahora qué?



Dra. Encarna Guillén Navarro  
Dra. Isabel Hernández Morcuende  
Dr. Juan Andrés Conejero Casares  
Dr. Miguel Ángel González Viejo

# Tengo un hijo con acondroplasia. ¿Y ahora qué?



Asociación Nacional  
para Problemas de  
Crecimiento

**CRECER**



Primera edición: diciembre de 2013

De esta edición: Asociación Crecer

©De los textos: Los autores

©De las imágenes: Los autores

Maquetación: Marta Zafrilla & Lomba Producciones

Depósito legal: 986-2013

ISBN: 84-695-8637-8

Imprime: Grafiter

Federico García Lorca, 4. 30836, Puebla de Soto (Murcia) T: 968 89 56 64

Queda prohibida, salvo excepción prevista en la ley, cualquier forma de producción, distribución, comunicación pública y transformación de esta obra sin contar con la autorización de los titulares de la propiedad intelectual. La infracción de los derechos mencionados puede ser constitutiva de delito contra la propiedad intelectual (arts. 270 y sgts. del Código Penal).



# Índice

**Prólogo / Dr. Juan Pedro López Siguero. Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Materno Infantil Carlos-Haya / 5**

**Capítulo I / ¿QUÉ ES LA ACONDROPLASIA? Y CÓMO SE DIAGNOSTICA / Dra. Encarna Guillén Navarro . Servicio de Genética del hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. / 7**

**Capítulo II / ¿QUÉ HACER TRAS EL DIAGNÓSTICO? HOJA DE RUTA (SEGUIMIENTO REHABILITADOR) / Dr. Juan Andrés Conejero Casares. Servicio de Rehabilitación Infantil. Hospital Virgen Macarena. / 15**

**Capítulo III / CÓMO OPTIMIZAR EL DESARROLLO INFANTIL PARA UNA ADULTEZ DE CALIDAD: ATENCIÓN TEMPRANA / Dr. Miguel Ángel González Viejo. Servicio de Rehabilitación Hospital Valle D`Hebron y Dra. Isabel Hernández Morcuende, Psicóloga./ 25**

**Capítulo IV / LA LLEGADA DE UN BEBÉ CON ACONDROPLASIA / Dª Mª Antonia Uceda. Trabajadora social de CRECER. Mujer con acondroplasia. / 51**

**Capítulo V / ITINERARIO SOCIAL TRAS EL DIAGNÓSTICO / Dª Mª José Iniesta Solano. Trabajadora Social Crecer. / 55**

**Capítulo VI / LA LLEGADA AL COLEGIO DE UN NIÑO CON ACONDROPLASIA. PASOS A SEGUIR / Dª Patricia García Luna. Psicóloga Crecer. / 63**

**Capítulo VII / LA IMPORTANCIA DE CONOCER A OTROS PADRES / Dª Trinidad Escobar Garzón. Psicóloga. / 71**

**Capítulo VIII / CÓMO AFRONTAN LOS HERMANOS LA LLEGADA DE UN NIÑ@ CON ACONDROPLASIA. / Dª Susana Sempere Santos. Presidenta Asociación Crecer. Mujer y madre con Acondroplasia. / 81**

**ANEXO / Y ENTONCES LLEGÓ ÉL... / Dª Rocío Romero Blanc. Hermana de un niño con Acondroplasia./ 86**



# PRÓLOGO

**Dr. Juan Pedro López Siguero**

## TENGO UN HIJO CON ACONDROPLASIA, ¿Y AHORA QUÉ?

Es la cercanía con la Asociación Crecer y mi respeto a su trabajo, lo que me ha impulsado a aceptar el honor y la responsabilidad de prologar este libro. Crecer ha sido y espero siga siéndolo muchos años más, un exponente fundamental para la defensa de los intereses en salud de los más desfavorecidos en el campo del crecimiento. He prestado mi modesta colaboración en temas como el síndrome de Turner y la deficiencia de Hormona del Crecimiento y siempre he observado la ilusión y la iniciativa que han mostrado a pesar de las dificultades.

El tema de la Acondroplasia tiene para Crecer una importancia capital y por ello esta publicación probablemente contiene la esencia de sus objetivos. Aunque la entidad es bien conocida desde hace años, la pertinencia de la publicación se hace presente ante los cambios producidos, la falta de conocimientos por los pediatras que atienden a estos niños y de organización sanitaria que permita el funcionamiento de las unidades de condrodisplasias y responda a las demandas de sus familias. La investigación, sin embargo, se mantiene activa y hay datos prometedores de tratamiento en fase de ensayo clínico.

El malogrado escritor guatemalteco Augusto Monterroso era bajo, de hecho sus amigos le llamaban más o menos cariñosamente, el tres cuartos. Escribió muy pocos poemas y tiene en su haber, el más pequeño del mundo publicado, que tituló con ironía, "El dinosaurio". Pensaba que los demás se sentían más altos cuando hacían bromas a costa de su estatura, también se sentían más alegres y eso les ayudaba a resolver sus problemas cotidianos. Desde luego es un enfoque positivo. Escribió un libro, "Estatura y poesía", en él manifestó su creencia que la poesía anida por naturaleza en los bajitos.

Es evidente que nuestra sociedad rechaza las diferencias, especialmente si van



unidas a cierta discapacidad. En ocasiones el sentimiento de rechazo va unido al de la compasión y sobreprotección en el caso de las familias. Pero esto no siempre ha sido así. En otros tiempos, desde los egipcios hasta la corte española de los siglos XVI al XVIII, personas de estatura muy baja han ocupado un papel relevante, y no siempre como bufones, con importante reconocimiento social.

Esta publicación tiene un cuidado balance entre capítulos clínicos (genética, psicología y rehabilitación), sociales (itinerario y escuela), educativos y familiares (padres y hermanos). Es este balance equilibrado con el apoyo de las asociaciones de pacientes, el que mejor expresa la aproximación terapéutica a ellos. Como dije anteriormente, la otra pata del banco, los recursos y organización del sistema, en manos de la administración sanitaria, deben dar respuesta a su demanda.

Animo a la Asociación Crecer y a todos los profesionales sanitarios que han colaborado en la publicación y que día tras día, desde hace muchos años, están trabajando junto a las familias y cuidadores de estos niños, para que no desfallezcan en este noble empeño, en busca de logros aunque de apariencia pequeños, pero como los escalones, necesarios para llegar.

Para finalizar, me viene a la memoria otra frase de Monterroso con el doble sentido de fina ironía que tenía y referida a cada uno de nuestros niños: "Llegó a donde quería llegar". Esa es la oportunidad que les debemos.



## 1. ¿Qué es la Acondroplasia? Diagnóstico y Seguimiento clínico

Dra. Encarna Guillén Navarro



Tema 1. ¿Qué es la Acondroplasia? Diagnóstico y Seguimiento clínico.

Dra. Encarna Guillén Navarro

Unidad Genética Médica y Dismorfología. Servicio de Pediatría.  
Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia

## INTRODUCCIÓN

La Acondroplasia es la forma más común de talla baja desproporcionada. Su prevalencia en recién nacidos se estima en 1/10.000 a 1/30.000 casos. Es una de las displasias esqueléticas más fácilmente reconocible.

La mayoría de niños con acondroplasia tienen una inteligencia normal, una esperanza de vida normal y no presentarán problemas de salud significativos.

Es fundamental, sin embargo, establecer un seguimiento clínico específico, de acuerdo a las recomendaciones vigentes, para detectar precozmente las posibles complicaciones que se puedan dar (aproximadamente en un 10% de los casos), tratarlas adecuadamente y evitar secuelas graves. A continuación revisaremos aspectos generales de la acondroplasia, así como la guía recomendada de seguimiento clínico.

## ETIOLOGÍA (¿POR QUÉ OCURRE?)

Se produce por un cambio genético (mutación) que afecta al crecimiento del hueso encondral y altera el desarrollo del esqueleto de forma característica. La mutación genética, en más del 95% de los casos, es un cambio de nucleótido en la posición 1138 del gen que codifica para el Receptor tipo 3 del Factor de Crecimiento de Fibroblastos (FGFR3), situado en el cromosoma 4 (región 4p16.3). Este cambio modifica en dicho receptor el aminoácido 380 de Glicina a Arginina (G380R), alterando su función y provocando una disminución de la proliferación y crecimiento de las células cartilaginosas, que conlleva un menor crecimiento longitudinal de los huesos. El receptor FGFR3 también es importante en el desarrollo neurológico, craneofacial y vertebral. La penetrancia de la mutación es del 100%, lo que significa que todas las personas que presenten la mutación tendrán los signos clínicos típicos de acondroplasia. La acondroplasia se hereda de forma dominante, es decir, que las personas que la presentan tienen un riesgo del 50% de transmitirla a su descendencia, independientemente del sexo. Sin embargo, el 80% de los niños con acondroplasia tienen padres de estatura media (sin acondroplasia). En este caso, la mutación genética que ocasiona la acondroplasia no es heredada de los padres sino que se produce "de novo", de forma esporádica. Esta



circunstancia se asocia con mayor frecuencia a edad paterna avanzada, en donde parece existir ventaja selectiva de los espermatozoides que contengan la mutación FGFR3 asociada a acondroplasia.

## DIAGNÓSTICO (¿CÓMO SE DIAGNOSTICA?)

Se distinguen dos etapas (prenatal y postnatal) completamente diferentes, influenciadas por la existencia o no de progenitores afectados.

### Etapa Prenatal

En el 80% de los casos, como se ha dicho previamente, los padres no presentan acondroplasia y el diagnóstico prenatal del feto se basa en el hallazgo ecográfico incidental del acortamiento de las extremidades (fémures), en torno a la semana 26 de edad gestacional. Este dato ecográfico puede estar también presente en un grupo heterogéneo de distintas alteraciones prenatales y otros signos detectables evolutivamente pueden ir sugiriendo este diagnóstico a nivel clínico (tabla 1). La confirmación del diagnóstico basado en las características ecográficas se realiza mediante análisis molecular prenatal del gen FGFR3 a partir de ADN fetal obtenido mediante amniocentesis (extracción de líquido amniótico a partir de la semana 15 de gestación) o cordocentesis (punción del cordón umbilical) más tarde. En el caso de que uno de los progenitores presente acondroplasia, se puede planificar biopsia de vellosidad corial más precozmente (a partir de la semana 12) para estudio prenatal específico o, en su defecto, el hallazgo ecográfico prenatal más tardío de acortamiento de fémur fetal sugerirá con un alto índice de certeza la recurrencia de la acondroplasia.

### Etapa Postnatal

El diagnóstico correcto del tipo de displasia esquelética que presenta un recién nacido con talla baja y anomalías óseas, es fundamental para planificar su seguimiento clínico y proporcionar asesoramiento genético adecuado a los padres. Cuando existe sospecha de displasia ósea se debe realizar para el diagnóstico una exploración física completa con las mediciones clínicas apropiadas de los segmentos corporales y una serie radiológica ósea que incluya al menos las siguientes proyecciones: anteroposterior (AP) y lateral de cráneo y columna completa, AP de tórax, AP de pelvis y AP de una extremidad superior, extremidad inferior y una mano. El diagnóstico de acondroplasia en el recién nacido se basa en datos clínicos y radiológicos característicos (ver tabla 1). El estudio molecular de la mutación recurrente G380R en el gen FGFR3 está disponible y puede confirmar el diagnóstico a nivel genético.



## ASESORAMIENTO GENÉTICO

Cuando una pareja con talla habitual tiene un hijo con acondroplasia, el riesgo de recurrencia de la misma en su futura descendencia es pequeño (<1%) pero no inexistente, ya que no podemos descartar la posibilidad de mosaicismo germinal (que algunos otro espermatozoide, más raramente óvulo, pudiera contener la mutación). Si uno de los progenitores presenta acondroplasia, el riesgo de recurrencia en su descendencia será del 50%. Cuando los dos miembros de la pareja tienen acondroplasia, presentarán un riesgo adicional del 25% de tener un hijo con acondroplasia homocigota que conlleva una afectación mucho más grave, con compromiso respiratorio y letalidad en periodo perinatal.

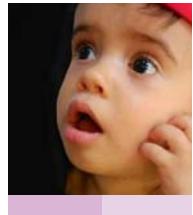
El asesoramiento genético va a ser fundamental en este contexto y se revisará con la pareja las opciones reproductivas futuras y la posibilidad de diagnóstico prenatal y/o preimplantacional según los riesgo estimados y las facilidades existentes.

## GUIA DE SEGUIMIENTO CLÍNICO

Tras la confirmación del diagnóstico de acondroplasia en un niño se procederá a la planificación de su seguimiento clínico de acuerdo a las recomendaciones vigentes, para la detección precoz y tratamiento de posibles complicaciones asociadas y con el objetivo de garantizar su atención integral a nivel sociosanitario, psicológico y educacional. Actualmente se utilizan las publicadas en 2005 por la Academia Americana de Pediatría (guía clínica disponible online en <http://www.aap.org>). El abordaje debe ser multidisciplinar, pero coordinado por un responsable (genetista clínico y/o pediatra experto) que debe seguir al niño periódicamente y referir al resto de especialistas en los momentos adecuados. Es importante igualmente subrayar la importancia del tratamiento fisioterápico y la evaluación ortopédica y de rehabilitación periódicas. A continuación revisamos algunos aspectos claves del seguimiento.

### Crecimiento y Desarrollo

La talla al nacimiento no difiere mucho de los niños sin acondroplasia, pudiendo pasar desapercibido inicialmente el diagnóstico, progresivamente se va diferenciado y es claramente evidente en torno a los dos años. La talla final raramente supera los 144 cm, siendo la talla media en hombres de 131 cm y en mujeres de 125 cm. El perímetro cefálico es mayor y los hitos del desarrollo motor se retrasan, el 50% de los niños van a caminar en torno a los 18 meses. El control del peso en estos niños es muy importante para no añadir problemas adicionales de sobrecarga a las articulaciones y extremidades.



En el seguimiento clínico de los niños con acondroplasia es imprescindible incorporar, desde el principio, las gráficas específicas en relación al crecimiento (de peso, talla y perímetro cefálico) y desarrollo (disponibles online en <http://www.asociacioncrecer.org/BIBLI/revisionesacondroplasia.pdf>), para poder valorar su evolución adecuadamente, detectando las desviaciones que requieran una investigación más específica y evitando las alarmas innecesarias.

### Problemas ortopédicos

-Cifosis dorsolumbar: se suele desarrollar en los primeros meses de vida y en la mayoría de casos se resolverá espontáneamente cuando el niño mejore su tono axial (de su tronco). Se recomienda a los padres proteger la espalda con apoyos firmes adecuados hasta que el niño sea capaz de sentarse solo. Posteriormente, cuando los niños comienzan a caminar la cifosis dorsolumbar suele sustituirse por lordosis lumbar. Ocasionalmente, la cifosis no se corrige y puede ser progresiva. En estos casos, el niño debe ser evaluado por el traumatólogo pediátrico especializado para valorar la necesidad de corsés (efectivos en la mayoría de casos) o cirugía (excepcional).

-Incurvamiento tibial: suele estar presente en el 10% de los niños de 5 años con acondroplasia y en el 40% de los adultos, por lo que puede considerarse progresiva en algunos casos. El sobrecrecimiento peroneal ha sido implicado en su etiología. Existe controversia en relación a su manejo, pero actualmente se consideran indicación de tratamiento quirúrgico correctivo con re-alineación de extremidades inferiores las siguientes situaciones: dolor recurrente de rodilla y/o tobillo, posición lateralizada de las rodillas y anomalías significativas de la marcha.

-Características de la articulaciones: En general existe hipermovilidad articular, excepto en los codos y caderas que presentan contracturas en flexión. La fisioterapia, muy importante en estos niños, pueden mejorar la contractura de las caderas pero no la de los codos (debida a la conformación anatómica), que junto con el acortamiento de brazos, aumenta las dificultades prácticas existentes para alcanzar objetos o zonas propias corporales para el aseo personal.

-Consideración de alargamiento quirúrgico de extremidades. El procedimiento se basa en osteotomías de distracción, fracturando los huesos largos, los cuales van consolidando con fijadores externos que aplican tracción sobre el nuevo hueso en formación. Puede obtenerse aumentos de longitud significativos ( $>10$  cm) de las extremidades pero el proceso es muy largo, no exento de posibles complicaciones, con varias intervenciones y largos periodos de fijadores externos, lo que conlleva un gran impacto en la vida personal, escolar y social del niño, además de en la del resto de la familia. Actualmente se recomienda considerarlo cuando el niño sea capaz de participar en la decisión, no antes de los 10 años, y tras valoración psicológica apropiada.



-**Hidrocefalia.** Los niños con acondroplasia presentan cráneo agrandado (macrocefalia) con aumento del tamaño de los ventrículos y aumento de líquido extracerebral sobre todo a nivel anterior, que no suele requerir tratamiento específico. Es importante tener en cuenta estos datos para interpretar adecuadamente los hallazgos en un niño con acondroplasia, referenciándolos a sus características propias, para no levantar alarmas innecesarias o aplicar tratamientos inadecuados. La hidrocefalia con necesidad de tratamiento quirúrgico se detecta sólo en un 6% de los niños hasta los 5 años y en el 10% si se considera hasta la madurez, siendo el periodo de máximo riesgo hasta los 2 años. Los signos de alarma a tener en cuenta para su sospecha y derivación al neurocirujano especializado son:

-Aumento del perímetrocefálico por encima de las curvas específicas de acondroplasia

-Patrón de desarrollo motor anómalo o retrasado con respecto a sus curvas específicas

-En caso de descompensación aguda: abombamiento de la fontanela, letargia o irritabilidad.

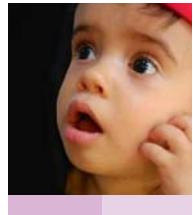
-Compresión cérvico-medular a nivel del foramen magnum en la infancia. El foramen magnum es más pequeño en los niños con acondroplasia, y aunque no provoca problemas significativos en la mayoría de ellos, no es recomendable que se utilicen hamaquitas, mecedoras, mochilas portabebés y sillitas o sistemas de retención orientados hacia atrás en los asientos del automóvil para evitar los movimientos incontrolados de la cabeza y posibles complicaciones. En los niños mayores y adultos no se recomienda tampoco la práctica de deportes de contacto y entrenamientos gimnásticos, siendo óptimos la natación y el ciclismo.

En el 5-10% de los casos se ha descrito compresión de la médula espinal cervical y de su aporte vascular provocando mielopatía cervical, apnea central e incluso muerte súbita (2-5%), por lo que es importante su detección precoz y tratamiento quirúrgico apropiado. Los signos clínicos de alarma son:

-Marcada hipotonía y aumento de reflejos osteotendinosos y clonus, especialmente en miembros inferiores

-Episodios de apnea central detectables mediante polisomnografía. Aunque existen posturas controvertidas al respecto, actualmente la Academia Americana de Pediatría recomienda neuroimagen basal mediante TAC o Resonancia Magnética cráneocervical para valorar el tamaño del agujero magno en conjunción con la exploración y evolución del niño.

-Estenosis del canal espinal lumbar en el adulto. El acortamiento de pedículos



reduce el espacio para la médula espinal y la cola equina sobre todo, provocando síntomas progresivos. A los 20 años, el 20% de jóvenes con acondroplasia pueden quejarse de adormecimiento y debilidad de las extremidades inferiores tras deambulación que se resuelve tras descanso, llegando al 80% sobre los 60 años. La evolución es muy lenta y raramente precisan laminectomía, salvo que exista evidencia de disfunción vesical o intestinal o rápido deterioro neurológico.

#### Problemas ORL, respiratorios y dentales

-Hipertrofia adenoidea y amigdalar, que requiere adenoamigdalectomía en el 25% de niños de 8 años y en el 40% de adultos con acondroplasia.

-Otitis media recurrente. El 60% de los niños con acondroplasia han sufrido al menos un episodio en el primer año de vida. Un 80% de los niños de 10 años han precisado tubos transtimpánicos.

-Hipoacusia de transmisión. Presente en el 17% de niños de 8 años y en el 40% de adultos.

-Apneas durante el sueño, secundarias a hipertrofia amigdalar, estenosis yugular por hidrocefalia progresiva o estenosis del canal hipogloso con o sin la del agujero magno. Importante realización de polisomnografía para el diagnóstico y tras la intervención apropiada. Si no se ha resuelto, valorara ventilación nocturna con presión positiva continua.

-Enfermedad pulmonar restrictiva. A veces se describe en niños menores de dos años por la hipoplasia torácica, pero posteriormente se compensa.

-Maloclusión dental. Es frecuente, siendo recomendable su evaluación periódica.

Aspectos cotidianos, escolares, psicológicos y sociales. Todos estos aspectos, a desarrollar en otros capítulos, deben ser contemplados en el seguimiento y manejados adecuadamente para garantizar el correcto desarrollo y adaptación del niño a todos los niveles, incluyendo también la su familia.

#### Perspectivas futuras: tratamiento farmacológico

Los ensayos previos con hormona del crecimiento no han sido eficaces en aumentar la talla final adulta. Actualmente existen otras estrategias terapéuticas en investigación, dirigidas a modificar señales posteriores en la vía de activación del receptor FGFR3, alguna de ellas en fase 1 de ensayo clínico en estos momentos, como la molécula BMN-111, con resultados muy prometedores y que podría cambiar en el futuro la historia natural de la acondroplasia.





## 2. ¿Qué hacer tras el diagnóstico? Hoja de ruta (seguimiento rehabilitador)

Dr. Juan Andrés Conejero Casares



## INTRODUCCIÓN

El lactante con acondroplasia suele gozar de buena salud y no suele tener problemas perinatales. Sólo se ve sometido desde el principio a una serie de estudios que permiten confirmar el diagnóstico y establecer, al menos, de forma inicial el estado del aparato locomotor mediante el estudio de un mapa óseo.

Se ha explicado con certeza en otros capítulos la actitud que deben tomar los padres ante el recién nacido acondroplásico. Mi aportación va a consistir en explicar por qué estos niños deben ser revisados en una Unidad de Rehabilitación Infantil

## DISCAPACIDAD ASOCIADA A LA ACONDROPLASIA

Según la clasificación tradicional de la OMS de 1980 sobre las que podemos denominar como consecuencias de la enfermedad en un ámbito biopsicosocial la deficiencia (*impairment*) es la pérdida de la función o estructura física, anatómica o fisiológica. En la acondroplasia podemos incluir en este ámbito las alteraciones que se refieren en la tabla 1.

No todas las deficiencias que pueden presentarse en la acondroplasia van a originar discapacidad o limitación en la actividad (restricción parcial o completa para realizar una determinada función como lo haría una persona normal). Sólo las alteraciones más importantes van a tener una repercusión funcional clara (Tabla 2)

En última instancia, la presencia de deficiencias, discapacidades pueden originar minusvalía o limitación en la participación que no es más que una situación de desventaja para ejercer de modo adecuado un rol social (Tabla 2)

De todos modos, hay que tener en cuenta que, en ausencia de complicaciones, el niño acondroplásico no presenta discapacidad significativa. Inicialmente existe un cierto retraso motor que se suele recuperar espontáneamente. La marcha, al principio, es ligeramente oscilante pero rápidamente el niño adquiere un patrón de marcha seguro y eficaz. El desarrollo muscular es adecuado y les permite desarrollar la mayoría de las actividades de su edad. La presencia de alteraciones en la alineación de los miembros inferiores (*genu varo*) puede determinar ciertas dificultades funcionales al reducir la base de sustentación y empeorar el equilibrio, originando de forma secundaria una marcha más difícil y con un gasto energético mayor



## REHABILITACIÓN ¿POR QUÉ?

La rehabilitación médica es un proceso de duración limitada y con un objetivo definido, encaminado a permitir que una persona con deficiencia alcance un nivel físico, mental y/o social óptimo, proporcionándole así los medios de modificar su propia vida (Plan de acción mundial para las personas con discapacidad, 1982).

La equiparación de oportunidades es un proceso mediante el cual el sistema general de la sociedad tal como el medio físico y cultural, la vivienda y el transporte, los servicios sociales y sanitarios, las oportunidades de educación y trabajo, la vida cultural y social (incluidas las instalaciones deportivas y de recreo) se hace accesible para todos (Plan de acción mundial para las personas con discapacidad, 1982).

En estos dos conceptos o definiciones se encuentra lo esencial de la rehabilitación del paciente con acondroplasia y de la necesaria respuesta de las instituciones para permitir una integración social acorde a sus aptitudes y necesidades.

La metodología de la Rehabilitación en la acondroplasia incluye: 1) Evaluación del paciente y cuantificación de la discapacidad, 2) Medidas terapéuticas orientadas a la deficiencia (prevención de la discapacidad), 3) Atención y tratamiento de la discapacidad establecida, 4) Asesoramiento psicológico, social y vocacional, 5) Colaboración con otras especialidades médicas (pediatría, neurocirugía, cirugía ortopédica, otorrinolaringología), 6) Capacitación en las actividades de la vida diaria y 7) Divulgación científica.

La rehabilitación es capital durante los primeros años de vida para tratar las deficiencias que pueden aparecer precozmente, afrontar la posible discapacidad precoz y colocar al niño en una buena disposición física y psíquica para afrontar los retos de la adolescencia y de la vida adulta. Es lógico pensar, y ése es el planteamiento que nos hacemos en Rehabilitación que el objetivo a largo plazo es que el paciente con acondroplasia tenga una larga expectativa de vida con un nivel de salud óptimo

### Importancia de la primera consulta

He considerado realizar algunas consideraciones sobre la importancia trascendental que, bajo mi punto de vista, tiene la primera consulta de un niño con acondroplasia. Una buena y completa primera consulta da mucha tranquilidad a los padres, incrementa la confianza futura en el médico rehabilitador, refuerza la adherencia al tratamiento y facilita, enormemente, la mejor atención y el seguimiento posterior del niño.

Una buena primera consulta sienta los pilares sobre los que debemos



trabajar; detecta problemas que pueden tener importancia durante el crecimiento y descarta otros que no van a incidir en el futuro del niño.

La estructura de la primera consulta es sencilla: anamnesis, exploración física, problemas a tratar, tratamiento, consejos a los padres y plan de seguimiento (Tabla 3). Lógicamente para llevar a cabo esta tarea se necesita formación, interés y tiempo (alrededor de 45-60 minutos; difícilmente conseguitos en el entorno sanitario actual)

## PROBLEMAS A TRATAR

### Hipotonía transitoria / retraso motor

La hipotonía transitoria que acompaña a ciertos síndromes pediátricos (incluida la acondroplasia) suele atribuirse a un retraso en la mielinización del SNC y determina un retraso leve en la adquisición de los hitos motores: control cefálico a los 4-7 meses, sedestación a los 9-11 meses, paso de sedestación a bipedestación a los 11-14 meses, bipedestación sin apoyo a los 14-18 meses y marcha autónoma entre los 16 y 22 meses. Si el niño avanza acorde a estas referencias cronológicas no hay que indicar un tratamiento rehabilitador específico, salvo los consejos a los padres y los cuidados en atención temprana.

Si la hipotonía persiste, origina un retraso evidente sobre estos límites de desarrollo motor hay que realizar un examen neurológico minucioso en busca de alteraciones del SNC; clonus, incremento de los reflejos de estiramiento muscular, aumento del área reflexógena o reflejo cutáneo-plantar. En este caso es imprescindible un estudio de imagen para establecer la causa y actuar precozmente (comentado ampliamente por el Dr. González Viejo).

### Flexo de codo

Es la contractura articular más frecuente. Suele ser inferior a 30° y no es dolorosa. Si aumenta, reduce el alcance funcional del miembro superior. Debe tratarse de forma precoz mediante ejercicios de estiramiento muy suaves en el lactante y en el niño pequeño no colaborados y ejercicios activos y fortalecimiento isométrico e isotónico del músculo tríceps braquial en el niño mayor.

Hay que prestar especial atención a la limitación de la pronosupinación y a la aparición de un saliente progresivo en la parte superior y externa del codo, característicos de la subluxación de la cabeza radial que va a originar una limitación funcional progresiva y que tiene un tratamiento quirúrgico eficaz.

### Genu varo / valgo

Aparecen alrededor de los 3-4 años. El genu varo se debe, en primera



instancia, a una laxitud del ligamento lateral externo de la rodilla y de la parte externa de la cápsula articular. Posteriormente se complica con desaxaciones articulares con evolución desfavorable. A pesar de que es un tema debatido la adaptación de una KAFO pasiva de uso nocturno asociada a una FO diurna ha demostrado, según mi experiencia personal (que ya dura casi 20 años), ser una medida eficaz (Figura 1).

El genu valgo se relaciona con la laxitud del ligamento lateral interno de la rodilla y de la parte interna de la cápsula articular. La evolución natural de esta deformidad es mucho más favorable que la del genu varo y la repercusión funcional suele ser menor. El tratamiento ortésico ofrece buenos resultados

#### Alteraciones rotacionales del miembro inferior

Se manifiestan por marcha convergente (con los pies hacia dentro) que es secundaria a anteversión femoral, torsión tibial interna y metatarso aducto o marcha divergente (con los pies hacia fuera) debida a retroversión femoral, torsión tibial externa y metatarso abducto.

Las alteraciones rotacionales originan cierta repercusión femoral: incremento del riesgo de caídas, acortamiento con insuficiencia secundaria de los músculos pelvi-trocantéreos y acortamiento del tendón de Aquiles.

Las alteraciones de la cadera se tratan mediante consejos posturales y estiramiento pasivo en el sentido corrector y las alteraciones de la tibia responden bien a dispositivos ortésicos (ortesis INMOYBA)

#### Cifosis toraco-lumbar

Es la alteración ortopédica más importante y la que tiene una repercusión funcional mayor. Se manifiesta por un aspecto convexo anormal de la región lumbar (Figura 2) y aparece en el lactante. Puede apreciarse con facilidad al sentar al niño y, en los casos más graves, se aprecia incluso con el niño en decúbito prono.

La radiología simple es esencial para establecer el pronóstico y decidir el tratamiento más apropiado. Si el muro anterior de la vértebra está conservado se tratará mediante fortalecimiento de la musculatura paravertebral (evitando la horizontalización sacra) y consejos posturales (retraso de la sedestación y sedestación adaptada en el niño mayor). Si existe hipoplasia vertebral anterior (Figura 3) la situación es más severa y hay que indicar el uso precoz de una ortesis tipo TLSO (Baltimore, Swan) o CTLSO (Milwaukee) bien a tiempo completo o nocturna (Figura 4). Si la respuesta al tratamiento con corsé es insatisfactoria está indicada la corrección quirúrgica precoz



## SEGUIMIENTO REHABILITADOR

Recién nacido

1. Explicación de los problemas que pueden surgir (historia natural)
2. Medidas: longitud, perímetrocefálico, relación entre segmento superior e inferior
3. Exploración ortopédica completa

Primer año

1. Ritmo de crecimiento siguiendo tablas específicas para acondroplasia
2. Vigilar el incremento anómalo del perímetrocefálico
3. Estudio detallado del desarrollo psicomotor
4. Valoración precisa de las alteraciones del aparato locomotor: flexo de codo, contractura en rotación externa de la cadera, cifosis toraco-lumbar
5. Atención a los signos de alerta. Plantear estudios de imagen y derivación a neurocirugía, ORL,

2º-6º año

1. Continuar con las medidas precedentes
2. Valorar la columna: movilidad cervical y cifosis
3. Evaluación de los miembros superiores: flexo de codo, inestabilidad del carpo, subluxación de la cabeza del radio
4. Evaluación de los miembros inferiores: alteraciones rotacionales, genu varo/valgo, torsión tibial, inestabilidad de rodilla
5. Confirmar el correcto desarrollo motor y del lenguaje
6. Descartar la presencia de apnea nocturna y otros signos de alerta
7. Valorar la integración escolar. Consejos sobre actividad física y deporte recomendado (Tabla 4)

### Referencias bibliográficas

1. Ain MC, Shirley ED, Pirouzmanesh A, Skolasky RL, Leet AI. Genu varum in acondroplasia. J Pediatr Orthop 2006; 26: 375-379.
2. Baujat G, Legeai-Mallet L, Finidori G, Cormier-Daire V, Le Merrer M. Achondroplasia. Best Practice & Research Clinical Rheumatology 2008; 22: 3-18.
3. Carter EM, Davis JG, Raggio CL. Advances in understanding etiology of acondroplasia and review of management. Curr Opin Pediatr 2007; 19: 22-37
4. Chen H. Achondroplasia. Atlas of Genetic Diagnosis and Counseling. Springer Science+Business Media, 2012
5. Evidence Report/Technology Assessment. Number 73. Criteria for determining



- disability in infants and children: short stature. www.ahrq.gov
6. Gollust SE, Thompson RE, Gooding HC, Biesecker BB. Living with achondroplasia: attitudes toward population screening and correlation with quality of life. *Prenat Diagn* 2003; 23: 1003-1008.
  7. Gordon N. The neurological complications of achondroplasia. *Brain & Development* 2000; 22: 3-7
  8. Haga N. Management of disabilities associated with achondroplasia. *J Orthop Sci* 2004; 9: 103-107
  9. Inan M, Jeong C, Chan G, Mackenzie WG, Glutting J. Analysis of lower extremity alignment in achondroplasia. *J Pediatr Orthop* 2006; 26: 75-78
  10. Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. Organización de la asistencia sanitaria en el Servicio Andaluz de Salud para pacientes con Osteocondrodisplasias. Sevilla: Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. Junta de Andalucía, 2005
  11. Shirley ED, Ain MC. Spinal manifestations of achondroplasia. *Current Orthopaedic Practice* 2008; 4: 376-382
  12. Trotter TL, Hall JG. Health supervision for children with achondroplasia. *Pediatrics* 2005; 116: 771-783
  13. Wright MJ, Irving MD. Clinical management of achondroplasia. *Arch Dis Child* 2012; 97: 129-134



## Tablas

Alteraciones esqueléticas	Alteraciones neurológicas	Dolor
Vertebral Estenosis del agujero magno * Inestabilidad C1-C2 Cifosis toracolumbar* Estenosis de canal vertebral lumbar* Horizontalización sacra*	Hipotonía transitoria Hidrocefalia Mielopatía cervical Hemia discal Compresión radicular Síndrome de cola de caballo Compresión de nervio periférico	Hidrocefalia * Inestabilidad cervical Hemia discal Estenosis del canal lumbar* Alteraciones epifisarias (rodillas)* Desalineaciones (rodillas y tobillos)* Inestabilidad del carpo Compresión de nervio periférico
Miembro superior Limitación de la movilidad del hombro Flexo de codo * Luxación de la cabeza del radio Inestabilidad del carpo Mano en tridente * Laxitud articular en la mano		
Miembro inferior Contracturas Alteraciones rotacionales * Genu varo / valgo * Genu recurvatum * Incurvación tibial * Talón en varo Inestabilidad de rodilla *		
Baja talla desproporcionada		

Tabla 1. Deficiencias en la acondroplasia relacionadas directamente con la alteración esquelética (\* frecuente).

Discapacidad (limitación en la actividad)	Minusvalía (limitación en la participación)
<b>Limitación en el alcance funcional.</b> <b>Alteración en la función normal del miembro superior.</b> <b>Alteración en la marcha.</b> <b>Trastornos del lenguaje.</b> <b>Dificultades de aprendizaje.</b>	<b>Problemas en la integración escolar</b> <b>Repercusión laboral</b> <b>Aislamiento social</b>



Tabla 2. Repercusión funcional en la acondroplasía.

Anamnesis	Exploración	Problemas a tratar	Tratamiento	Consejos a los padres
Datos sobre el diagnóstico Antecedentes familiares Embarazo y parto Antecedentes personales Desarrollo psicomotor Patología asociada Alergias Ingresos hospitalarios Cirugía	Nivel cognitivo Lenguaje Motor: movilidad espontánea, balance muscular manual, manipulación, marcha Locomotor axial: movilidad cervical, cifosis, horizontalización sacra Locomotor periférico (Miembro superior): balance articular y muscular Locomotor periférico (Miembro inferior): balance muscular y articular, perfil rotacional, línea de carga, huella plantar Escalas de valoración funcional (según la edad). AIMS, JAFAR Valoración de pruebas complementarias: radiología simple, TAC, RNM,...	Hipotonía Retraso motor Flexo de codo Cifosis toraco-lumbar Genu varo /valgo Alteración rotacional Inestabilidad articular	Atención temprana Fisioterapia Terapia ocupacional Ortesis Ayudas técnicas	Consejos posturales Ejercicios domiciliarios Material necesario Manejo de ortesis y ayudas técnicas Adaptaciones escolares Deportes aconsejados y desaconsejados

Tabla 3. Estructura de la primera consulta en un paciente acondroplásico.

Cronología	Signos de alerta
<b>Revisión cada 2-3 meses hasta que el niño camine de forma autónoma.</b> <b>Revisiones cada 6 meses después hasta el final del crecimiento.</b> <b>Consultas esporádicas para revisión de ortesis</b> •	<b>Cefalea</b> <b>Dolor cervical</b> <b>Dolor lumbar</b> <b>Pérdida de fuerza en miembros superiores o inferiores</b> <b>Dolor periférico (muñecas o rodillas)</b> <b>Clonus (movimiento rítmico en los pies al realizar flexión dorsal pasiva rápida)</b> <b>Dificultad respiratoria.</b>



## Figuras



Figura 1. KAFO en seaflex reforzado con termoplástico para el tratamiento precoz del genu varo/valgo.



Figura 2. Aspecto clínico característico de la cifosis toraco-lumbar

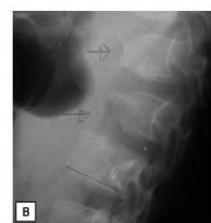


Figura 3. Cifosis toraco-lumbar secundaria a hipoplasia anterior del cuero vertebral. A. Pre y B. Postratamiento



Figura 4. Ortesis TLSO: corsé de Swan

## 3. Cómo optimizar el desarrollo infantil en las displasias óseas para obtener una vida adulta de calidad

Dr. Miguel Ángel González Viejo / Dra. María Isabel Hernández Morcuende



La acondroplasia es la forma más común de las displasias óseas no letales, con una prevalencia estimada en 0,36 a 0,60 por cada 10.000 nacidos vivos, es decir es de mínima incidencia, pero no es una rara afectación (Fig. 1).

La esperanza de vida puede acercarse a la media de la población general, pero nuevas pruebas añaden datos preocupantes que la mortalidad específica por edad se incrementa en todos los rangos de edades.

Los pacientes con acondroplasia son muy saludables en comparación con los pacientes con otras displasias y a pesar de que existe una mortalidad baja en todos los grupos de edad, ésta es más alta que la de la población general, a causa de la muerte súbita en los bebés por los problemas del sistema nervioso central, los problemas respiratorios en los niños mayores y a los problemas cardiovasculares en los adultos jóvenes (1).

Las diferencias anatómicas y biomecánicas de las displasias óseas (Fig.2) respecto a la población normal incluyen el acortamiento marcado de las extremidades, más evidente a nivel proximal que distal, la macrocefalia, la laxitud ligamentosa y la hipotonía, que se sabe contribuyen al retraso en la adquisición de las habilidades motoras, de forma especial entre el nacimiento y los 7 años. Estos retrasos observados indican la necesidad de medir de forma continuada el desarrollo motor, comparándolo con el de los sujetos no afectos y habilitando los tratamientos necesarios para acercarlos a este grupo.

Las complicaciones neurológicas son las más preocupantes, porque los bebés pueden desarrollar afectación en la unión cráneo cervical por una estenosis de la misma, con compresión de la unión bulbo medular, por estrechamiento a nivel del foramen magno o por alteración del eje de la apófisis odontoides en la zona de la primera vértebra cervical (Fig.3), que pueden conducir a la muerte súbita en la infancia y que de forma más común provocan mielopatía con hipotonía, que conduce al desarrollo anómalo motor, con retraso del mismo. La descompresión suboccipital quirúrgica está indicada cuando haya signos de primera motoneurona, como signo de Hoffman en los miembros superiores, hiperreflexia en los miembros inferiores, clonus, reflejo cutáneo plantar en extensión o hipopnea central en el estudio de polisomnografía. Se recomienda que al nacimiento y regularmente, durante la primera infancia, se controle el tamaño de los ventrículos cerebrales debido al riesgo de hidrocefalia. Los cuerpos vertebrales tienen los pedículos cortos y el diámetro entre ellos es estrecho, por lo que el tamaño del canal vertebral disminuye en relación con el



tamaño de la médula espinal y de las raíces de la cola de caballo, lo que puede llevar a la estenosis del canal lumbar (Fig.4), a la claudicación de las extremidades inferiores y a la aparición de sintomatología urinaria por disinergeria vésico esfinteriana.

Otras complicaciones que influyen en la optimización del desarrollo infantil, para lograr una vida adulta de calidad son las complicaciones ortopédicas, como la gibosidad tóraco lumbar que normalmente se desarrolla en los 4 primeros meses de edad (Fig.5) o la desaxación (desalineación) de las extremidades inferiores (Fig.6).

Un elemento a considerar en la primera parte de la vida, lactancia y época infantil, es la disfunción respiratoria que puede producir un intercambio anómalo de oxígeno y que se asocia con un mayor riesgo de déficits cognitivos, así como los trastornos auditivos producidos por la presencia de unas trompas de Eustaquio cortas, con tendencia a que presenten otitis media recurrentes y en algunos casos pérdida de la capacidad auditiva, por una alteración de la audición conductiva, que se encuentra afectada hasta en el 40% de los adultos. Cuando las otitis se repiten provocan una alteración de la membrana del tímpano y a la larga dificultan el aprendizaje (2).

Los niños con acondroplasia son una población dispersa y, a pesar de la información disponible, existen pocos estudios que hayan evaluado los perfiles de desarrollo de la motricidad gruesa, motricidad fina, alimentación y comunicación (3-5), aunque es de gran valor conocer la relación entre el desarrollo motor y el desarrollo psicológico, porque permite la habilitación de procedimientos para acercar sus resultados a la población normal. El retraso en la adquisición de habilidades manuales tiene en parte que ver con la deficiencia de la extremidad superior en el paciente con acondroplasia, que se caracteriza por el acortamiento rizomielíco presentando un húmero corto, que genera una dificultad para llegar a la parte superior de la cabeza, al perineo y para la higiene del mismo (6) (Fig.7). La discapacidad por la brevedad de los miembros superiores puede ser exacerbada por las contracturas en flexión de los codos, que son probablemente el resultado de las deformidades de flexión del húmero distal. Además, puede haber subluxación de las cabezas radiales, y aunque las anormalidades del codo no requieren un tratamiento muy específico, sí que debe evitarse su progresión y las limitaciones funcionales que pueden provocar. En las manos existe un espacio adicional entre el tercer y cuarto dedo, muy característico, que separa los dígitos en tres grupos, dando a la mano a un aspecto de tridente que dificulta la manipulación fina.



La información sobre el rendimiento de los principales hitos del desarrollo está disponible para niños con acondroplasia. Estos estudios (6,7) se basan en la percepción retrospectiva de los datos y algunos autores como Fowler et al. (3) han realizado un seguimiento de una cohorte de 93 niños con acondroplasia, durante un período de 14 años. Los resultados no aclaran suficientemente si los niños fueron incluidos en el estudio y seguidos de forma prospectiva, y si la información se basó en distintos encuentros clínicos. El estudio proporciona datos sobre la edad relacionada con la motricidad gruesa, fina y sus hitos, basándose en la información recogida de muestras relativamente pequeñas de niños, concluyendo que existe un retraso evidente en los hitos de desarrollo. Uno de los problemas existentes respecto al abordaje del desarrollo psicomotor de los niños con displasias esqueléticas, para implementar actuaciones sobre el mismo, son las notables variaciones en la práctica clínica, que hace que no haya perfiles de desarrollo específico para este grupo de pacientes, como se objetiva en el estudio de Trotter y Hall (8), que efectuó una aplicación precoz y específica de sesiones tempranas de estimulación psicomotriz en lactantes y niños pequeños con displasia ósea, para minimizar a largo plazo las secuelas neurológicas asociadas con el desarrollo de la cifosis toracolumbar y de la estenosis vertebral en el área cráneo cervical. Esta forma de actuación es hoy una recomendación claramente definida por la Academia Americana de Pediatría a través de su Comité de Genética en las directrices sobre supervisión de la salud de los niños con acondroplasia en los años 1995 y 2005 (8,9) y además existen datos de un estudio (4) efectuado para evaluar el tratamiento médico precoz de estos niños y que refleja las recomendaciones con respecto a cuando son necesarias las restricciones de las sesiones.

Actualmente las pautas de supervisión y tratamiento psicomotriz están disponibles para las familias y los médicos en el informe del citado comité, que además reflejan de forma clara los cambios en la gestión sanitaria y de desarrollo sanitarios actuales, incluyendo la utilización de los servicios médicos y de terapia para niños con acondroplasia que pueden influir en el desarrollo, así como las revisiones de terapia efectuadas de forma más regular. Es muy importante conocer y notificar los valores de referencia de los distintos ítem para el logro del hito, pues permite a los profesionales de la salud (médicos, psicólogos) y de la educación, identificar a los niños que exhiben retrasos sensorio motores, conocer con precisión su desarrollo y compararlo con sus pares, sirviendo para ayudar a la planificación de futuros servicios para esta población, que por otra parte no se dan de forma generalizada en nuestro medio en las distintas comunidades autónomas, y que además concluyen de forma precoz a los tres años, simplemente por una cuestión administrativa,



independientemente de las necesidades de desarrollo de los niños. Existe un estudio australiano, de reciente publicación (10) realizado con 57 niños afectos de acondroplasia, nacidos entre los años 2000 y 2009, que ha relacionado el rango de edad y la secuencia del desarrollo en la adquisición de la motricidad gruesa y fina y de los hitos de la alimentación y de la comunicación. Dicho estudio sirve como un formulario de registro del desarrollo para ayudar a los profesionales sanitarios: médicos, psicólogos infantiles y terapeutas para controlar y registrar el desarrollo en niños pequeños con acondroplasia a través de áreas de habilidades múltiples (Tabla 1).

**Hay áreas diferentes al desarrollo motor, como los aspectos médicos y sociales que tienen capital importancia en las displasias óseas, para optimizar el desarrollo infantil y para llegar a tener un periodo adulto de calidad.** No existe mucha información y son escasos los datos fiables sobre los aspectos sociales de la vida de las personas con displasia ósea. En general, se abarcan aspectos específicos, con poca o escasa información disponible sobre las tasas de morbilidad, las tasas de cirugía y las necesidades del tratamiento ortopédico o cuestiones tales como la obesidad, que influyen en el retraso escolar o en las dificultades para el aprendizaje.

En las displasias óseas los niños han sido un foco más atractivo que los adultos para el conocimiento del proceso, por el hecho del desarrollo evolutivo, pero en ambos la atención se ha centrado más a menudo en problemas psicosociales, como la relativa desventaja que representa la corta estatura per se, que en los aspectos psicológicos relacionados con la morbilidad sobrevenida por las deficiencias provocadas por la propia displasia.

La baja talla y los rasgos de la acondroplasia suelen tener implicaciones psicológicas. En nuestra sociedad se le da mucha importancia a la altura y a otros parámetros estéticos, lo que afecta en gran medida a nivel psicológico a las personas con acondroplasia. Éstas pueden sufrir un rechazo social que afectará a su vida personal, social y laboral (11). En un niño su forma de ser, junto a las características de su familia, será básico para cómo éste afrontará su baja estatura. Algunos autores (12,13) indican que la evolución futura de estos niños puede variar por las circunstancias que los envuelven, relación, sentimientos, aceptación y actuaciones de los padres ante el hecho de haber tenido un hijo acondroplásico. Se necesitará un entorno familiar que le dé seguridad y le ayude a adquirir algunas estrategias de desarrollo, que un niño sin displasia adquiere por sí mismo. La detección e intervención temprana son fundamentales para que los padres puedan entender las dificultades por las



que puedan pasar sus hijos (14) y para atender psicológicamente a las familias que puedan tener sentimientos de culpabilidad, ansiedad, sobreprotección, negación de la enfermedad, dificultando el funcionamiento familiar y el ajuste social.

Los problemas derivados de la baja talla son fundamentales en la integración en la escuela o en la integración social que puede resultar difícil, especialmente a partir del momento en que se hacen más conscientes de la diferencia de talla con respecto a los demás niños. Los niños pueden desaprobarse físicamente porque se dan cuenta de la superioridad de los demás niños a nivel físico y las niñas se comparan estéticamente. Los compañeros de clase pueden preguntar en exceso e incluso reírse y desplazarlos, provocando alteraciones emocionales, aislamiento, problemas de comportamiento e incluso fobias escolares y que éstos desarrollen mecanismos de compensación y comportamientos para llamar la atención, convirtiéndose en mascotas de la clase, haciendo los graciosos o siendo un líder inadecuado, pudiendo provocarles una angustia y tensión excesiva y producir graves trastornos de personalidad (15,16). Además pueden sufrir trastornos de la alimentación o agresividad.

Por otra parte hay que tener en cuenta el trato que se realiza a estos niños, en ocasiones son tratados como niños más pequeños por su estatura, por lo cual pueden presentar una inmadurez que se expresa en la falta de responsabilidad y de fuerza de voluntad y en las relaciones sociales.

En un estudio realizado en la Unidad de Displasias Óseas del Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, (17), donde se analizó el perfil psicológico, cociente intelectual e integración social de 19 niños entre 7 y 12 años, diagnosticados de acondroplasia, que se sometían a una intervención quirúrgica de alargamiento óseo, el resultado mostró un perfil psicológico en estos niños de mayor inseguridad, dependencia, inhibición e introversión, con sentimientos de baja autoestima, inferioridad y autodesvaloración, anhelando y deseando ser diferentes, de cambios en su aspecto físico, mayor impulsividad y agresividad ante la intolerancia a la frustración y con una marcada tendencia a la tiranización. Se mostraban más dependientes y regresivos, buscando la facilitación y sobreprotección de la familia y del colegio para sentirse más seguros y se mostrarse más desinhibidos y menos retraídos. Se confirmó una difícil adaptación personal y social, así como un resultado en las pruebas intelectuales que les situaban con una puntuación dentro de los límites de la normalidad. Son niños que por las características de sus cráneos suelen tener otitis de



repetición y problemas de audición que necesitan de tratamiento y que pueden alterar al desarrollo del lenguaje oral y afectar al rendimiento escolar, pero su capacidad intelectual es normal.

Los estudios más recientes han comenzado a abordar cuestiones tales como la calidad de vida [18,19], aspectos generales psicosociales [20], una combinación de salud y aspectos sociales [21] o la educación y el empleo [22], aunque es frustrante que la lista sea tan pequeña y que la evidencia se presenta muy a menudo relacionada con una sola condición patológica, o con una mezcla indefinida de condiciones y que se ven comprometidas por el tamaño limitado de la muestra y sólo hay un estudio [23] que ha intentado superar el problema del tamaño muestral, mediante el empleo de una variedad de medios para llegar a todos los potenciales participantes existentes en un determinada zona geográfica, pero incluso en este caso la tasa de respuesta alcanzada varió ampliamente entre grupos de edad y población y dadas las estimaciones de prevalencia su representatividad podría estar en entredicho.

La transición hacia la condición de adulto desde la infancia, pasando por la adolescencia, es tradicionalmente reconocida como un periodo de una creciente independencia de los padres y el ingreso al empleo, pero debemos de tener en cuenta que el establecimiento de relaciones con los de su misma edad y la socialización es un elemento sustancial y una estructura cambiante en las relaciones sociales durante este periodo.

**Si en la infancia el niño ha adquirido un buen desarrollo de su personalidad, ayudará en gran medida a realizar una adecuada etapa de la adolescencia.**

La adolescencia suele ser considerada como el momento en que las bases de esta independencia se establecen, cuando los patrones de la infancia se retiran y se sustituyen por distintas prioridades y las formas de relacionarse cambian, y entonces los jóvenes se vuelven más independientes de los padres. Para los jóvenes con displasias esqueléticas, sin embargo, este período ha sido visto como más estresante, simbolizado en particular mediante el cambio de las relaciones, y, para algunos, un cierto grado de aislamiento de los compañeros y una mayor dependencia familiar, que es inadecuado para esta etapa. En la adolescencia se dan los cambios físicos, sexuales y psíquicos y es el momento en que las cuestiones relacionadas con los papeles de identidad, independencia y futuro emergen y se exigen mayores responsabilidades. Se comienza a mostrar interés por el sexo contrario, existe una creciente socialización y se valora la elección profesional y, aunque a menudo es un



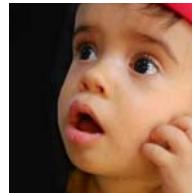
período difícil para todos los jóvenes, puede ser un periodo de tiempo mucho más crítico para los que tienen displasias óseas y baja estatura, en comparación con sus iguales y compañeros y en comparación con sus propias experiencias de los primeros años de vida [18].

Las dificultades en este período se agravan por el hecho de que los compañeros están experimentando un crecimiento acelerado, situación que en ellos no se produce, aunque si los cambios en los caracteres sexuales secundarios. Tal vez, lo más fundamental son los cambios sociales que se producen en torno a la pubertad, las relaciones que habían sido fáciles de mantener mientras eran niños pueden verse impugnadas por el cambio en la expresión fenotípica, desarrollo estatural y facial, dificultando nuevas situaciones sociales y de amistad.

Ablon [24,25] describe la adolescencia en los jóvenes con displasias esqueléticas como el momento en que se ven menos aceptados por sus compañeros, menos incitados e invitados a participar en actividades sociales, provocando una mayor dependencia de la familia, en un momento en el que los compañeros están activos en rechazar ésta.

La transición de un período, cuando eran capaces de competir tanto social como físicamente con los compañeros, a otro en que no pueden, es a menudo doloroso y Siegel et al. [26] sugieren que es probable que esto fomente sentimientos negativos acerca de su propia estatura, y tal vez incluso aislamiento social de forma gradual, que pueda convertirlos en jóvenes adultos aislados. Los cambios en la adolescencia generan inseguridad y angustia. Los adolescentes necesitan de la aceptación del propio cuerpo para integrarse en el grupo de sus iguales. Los afectos de displasia óseas lo suelen pasar mal porque no se aceptan, además es fundamental la aceptación física por el sexo contrario y la baja talla puede crear miedo a no ser aceptados lo que provoca alteraciones emocionales. Puede crear conductas de aislamiento o reducción de sus relaciones y actividades sociales, generando un mayor tiempo en casa utilizando como escudo el uso de redes sociales.

Ablon [25] sugiere que la importancia de la necesidad de establecer relaciones íntimas con otras personas puede ser tan grande, para algunos adolescentes, que expresan la negación de su corta estatura. Wilkinson [27] afirma que el mayor riesgo es el aislamiento, la vulnerabilidad y la autoevaluación negativa y es probable que éstos influyan en el rendimiento académico en un período crucial y que, además, puede ser particularmente agudo en ambientes donde



la estatura es un tema crucial en el grupo de sus pares.

En general, es posible entonces que, al menos una proporción importante de adolescentes con displasias óseas, destaque en este período con un incremento de experiencias depresivas que se vea agravado y exacerbado por su deficiencia y por la aparición de barreras sociales. Voss [15] cita un estudio a gran escala realizado por Hood et al. en 1980, en que se muestran elevadas tasas de depresión entre los estudiantes con displasia ósea. Los problemas adicionales surgen en estos jóvenes por encontrarse en un momento que es crucial para el logro educativo, que se mide a través del resultado de los exámenes, y por lo tanto en el inicio del proceso de planificación para la entrada en el empleo.

Se ha sugerido [28] que los puntos principales de tensión en la adolescencia, en este grupo poblacional, pueden prolongarse un largo periodo de tiempo, de tal manera que las dificultades asociadas con la misma pueden continuar en la edad adulta temprana y en la evolución vital, ya que su deficiencia esquelética [29] les provoca dificultades en la búsqueda y establecimiento de la socialización a largo plazo y en las relaciones personales.

Bastantes adolescentes pueden convertir su falta de altura en un foco de atracción para la interacción social [28] o para la mejora de su posición social [30], aunque esto no es lo habitual. Hace años se pensaba que las personas con baja estatura por displasias óseas eran más seguros, felices y estaban más contentos que los de tamaño medio [31], pero esto ha sido criticado por ser una mala interpretación de las estrategias de adaptación para facilitar la comunicación o la posición social [25,31].

La mayoría de los encuestados por Stace y Danks [23] caracterizan la edad adulta como una prolongada crisis de identidad, sintiendo un gran desaliento e ira contra el mundo. La autoestima es muy difícil ante una imagen corporal diferente a la media, lo que pone en cuestión aspectos fundamentales que se encuentran detrás de la relación general, como la identidad sexual [15]. En la edad adulta es donde los mecanismos de compensación tienen su mayor expresión, y la gran inseguridad en sí mismos se observa con frecuencia por la falta de proyectos para el futuro y en su inestabilidad emocional. Al llegar la edad adulta se alcanzan los estereotipos negativos de la baja estatura y se centran en ideas de menor competencia y tal vez de falta de idoneidad para determinadas ocupaciones [27,29,30].

Martel y Biller [33] y Jackson y Ervin [34] que han prestado mucha atención a



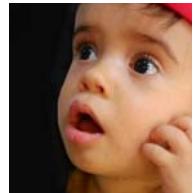
las cuestiones de género en relación a la estatura, indican la desventaja mayor para los hombres de baja estatura, junto con cuestiones relativas a las relaciones de pareja, porque en general la tradición exige que los hombres sean más altos que las mujeres [29].

Se ha podido demostrar por parte de Folstein et al. [35] que, en los adultos con displasias esquelética, hay más preocupación en las mujeres que en los hombres acerca de los problemas de relación, aunque esto pueda reflejar las tendencias sociales actuales de conceptos estéticos.

Hay una reciente tendencia hacia una mayor independencia económica y social entre las mujeres de estatura corta por displasia ósea [24]. La teoría al respecto de Ablon [25] es que las mujeres son más propensas que los hombres a lograr mayores niveles de educación, y que éstos abandonan la formación antes para demostrar su valía en el mundo laboral. Si esto fuera cierto implicaría un menor nivel formativo en los varones.

En general en todas las culturas, en la literatura acerca de la altura se valora como más importante su prevalencia que la falta de ella, especialmente si la baja estatura es patológica. La altura está más estrechamente vinculada a las ocupaciones más prestigiosas [33]. Parece que los estereotipos influyen en la contratación [29,36], sin embargo es altamente probable que los factores que a menudo determinan el empleo y la contratación de personas con cierta discapacidad [37-39], deberían ser importantes para las contratación de las personas con displasias óseas, al considerar a ésta como una discapacidad. Sin embargo, Miller [36], un estudioso del tema, apunta a la naturaleza sutil de la discriminación en el empleo, y sugiere que dado que las personas de baja estatura no tienen lo que se considera que son las desventajas tradicionales, porque esta subvalorada la discapacidad de este grupo y no disponen de los beneficios legales para ser contratados, la discriminación pudiera estar relacionada más estrechamente con la diferencia física que con la percepción de falta de capacidad. Otros han sugerido que puede haber una renuncia a emplearlos basándose en supuestos acerca de la escasa aceptabilidad de otros empleados y / o de los clientes [18,28,31].

Ablon [24] subraya la importancia de la normalización en el desarrollo de una sociedad, no sólo a nivel escolar sino también en el acceso a la vida laboral, pero que actualmente no se da en las personas afectas de displasias óseas. El restringido acceso al empleo, y sobre todo a un primer empleo después de la educación es importante, y casi la mitad de la muestra estudiada por Folstein



et al. [35] indican que han experimentado dificultades para obtener un empleo inicial. La movilidad laboral también puede verse afectada, como también ocurre con las personas con discapacidades generales, por el hecho que los individuos pueden ser reacios a considerar embarcarse en un cambio laboral, si el primer empleo fue difícil de encontrar.

Las barreras educativas son factores cruciales [23] y hay una fuerte relación entre malos resultados educativos y empleo limitado en oportunidades, como explicación de la elevada proporción de personas con displasia ósea que trabajan en puestos administrativos y no cualificados, en comparación con la población general.

Además de que pueda influenciar en nuestra sociedad las características físicas para encontrar un empleo, el bajo nivel de formación académica en las personas afectas de displasias óseas no es debido a su cociente intelectual (15), sino a las dificultades para seguir con normalidad la formación educativa debido a los problemas físicos, psicológicos y a las pérdidas de escolaridad por los procesos patológicos sobrevenidos.

Roizen [22] en un estudio que comparaba 20 adultos con acondroplasia con hermanos del mismo sexo, encontró un menor nivel de ocupación entre las mujeres con acondroplasia, a pesar de existir patrones similares de educación formal, cosa que no sucedía en los hombres, concluyendo que mientras la educación debe ser un factor importante en el nivel ocupacional, no lo es en su totalidad. De hecho Kruse [40] indica que incluso con los títulos de estudios requerido para la formación profesional, el acceso a la formación para diversas profesiones o el empleo posterior en las posiciones adecuadas, puede ser negado por su baja estatura, en ocupaciones inclusive donde este tipo de personas realizaron prácticas previas a un empleo estable.

Para la mayor parte de una muestra de adultos y jóvenes con displasias esqueléticas [11], el estado ha tenido poco impacto en las oportunidades de empleo. Empleo y trabajo son situaciones que están estrechamente relacionadas con los ingresos y por lo tanto con la situación financiera, y es probable que los confinamientos en ocupaciones de menor calidad y bajo estatus, produciría un grupo caracterizado por menores ingresos que la población en general. En efecto, la distinción puede ser aún más sutil de forma que en un estudio de adultos con acondroplasia [21] y sin pareja, ni parientes cercanos, se encontró que los encuestados tenían una renta inferior a aquellos sin la deficiencia, a pesar del hecho de que los niveles de empleo no difirieron



significativamente.

En relación con la independencia es difícil percibir el aislamiento, aunque ha sido un foco para numerosos escritos en relación con las displasias óseas. Por lo general, en términos prácticos del día a día los comentarios tienden a posicionarse en dos partes diferenciadas, los que se refieren a los ajustes que están hechos para permitir la independencia, y otros que hablan de las limitaciones impuestas por un entorno diseñado para satisfacer las necesidades de las personas de estatura promedio. La gestión de la vida diaria y las tareas del hogar sin depender de la ayuda, y las estrategias para lograrlas como son la modificación de la casa y electrodomésticos, son el foco de la adaptación a la independencia de acuerdo con Scott [41] y Savarirayan y Rimoin [42]. Por otra parte hay autores como Miller [36] que adopta un enfoque muy diferente, sugiere que las alteraciones físicas asociadas a su deficiencia, baja talla, significa que las personas con displasia ósea tienen enormes obstáculos para la participación social por las dificultades en el transporte público, edificios y mobiliario urbano, que está diseñado para las personas de tamaño promedio y que es esto lo que limita su capacidad para realizar funciones que son realizadas de forma fácil y directa por el resto de usuarios. En una línea muy diferente Kruse [40] propone que la movilidad es crucial para la vida independiente y afirma que las personas con displasias esqueléticas son termómetros que sirven para calibrar las dificultades del medio y para eliminar determinados problemas presentes en la sociedad, al auditarse con su uso las dificultades que entraña el problema de altura, especialmente en el acceso al transporte público y para auditarse las mejoras en el mismo y para promover la independencia, objetivándose que ha habido un cambio hacia una mayor independencia durante los años de su desde finales de 1970, hasta principios de la década de 1990.

Hay unos aspectos que no debemos desdeñar en el desarrollo infantil óptimo que permita llegar a una edad adulta de calidad, como son la salud global y los problemas médicos, que en general en nuestro medio han recibido una atención esporádica en la investigación en adultos con displasias esqueléticas, pero que también puede hacerse extensivo a otros países.

Así Ablon [25] afirma que aunque las displasias óseas y su deficiencia, la baja talla, es dramática, distintiva físicamente y una condición inmediatamente identificable, en general no suelen ser físicamente discapacitados o minusválidos en el sentido general de estos términos, salvo que alguna de los problemas clínicos añadidos lo produzcan. Pero la evidencia de otros autores sugiere que,



si bien esto puede ser evidente para muchos niños y jóvenes, no lo es tanto para una proporción sustancial de los adultos, así sólo una quinta parte de los sujetos estudiados por Folstein et al.[35], afectos de displasia esquelética, mostró una discapacidad física moderada o severa, y Mahomed et al. [19] encontraron una significativa reducción de la capacidad física en los mayores de 30 años en su muestra de adultos con acondroplasia. Sin embargo, Hunter et al. [20] señalan que hay poca evidencia que adquiera valor de confianza por las tasas de procedimientos quirúrgicos o de ingresos por problemas clínicos añadidos en esta población, de forma que en su muestra de pacientes con acondroplasia había unas tasas de más del 50% de los sujetos con más de 20 años que mostraban dolor en las extremidades inferiores, atribuible a estenosis de canal lumbar, y que el 70% de los mayores de 50 años presentaban dolores de espalda, y también se han objetivado hallazgos que indican una tasa del 48% con artrosis severa en las extremidades inferiores en personas con pseudoacondroplasia [43] .

Savarirayan y Rimoin [42] han revisado la literatura médica y los posibles problemas de salud de las personas con displasias esqueléticas como: obesidad, osteoporosis y artrosis prematura, y destacan la necesidad de una gestión coordinada de los recursos médicos para las personas con estos procesos, con el fin de evitar la pérdida de oportunidades por deterioro general de su salud.

La obesidad es un problema común que involucra dificultades en su medición y tratamiento [44], con una prevalencia situada entre el 13% y el 43% en las personas con acondroplasia y que es un factor de incremento de morbilidades asociadas, como son los trastornos metabólicos: diabetes, hipertrigliceridemia, hipercolesterolemia y alteraciones del sistema vascular.

No puede obviarse por estar en uso, un comentario sobre los alargamientos óseos (Fig.8), pues se están utilizando como método para mejorar la deficiencia en estas patologías. El acortamiento de las extremidades es una característica de las displasias óseas que provocan talla baja, desproporcionada, con unos índices envergadura/talla de 0.94 ( 0.36), que inciden de forma negativa sobre las actividades básicas de la vida diaria.

En ocasiones el tratamiento consiste en el alargamiento quirúrgico de las mismas, con la intención de normalizar la desproporción morfológica de las extremidades, a la vez que mejorar la talla de los individuos. Se trata de procedimientos controvertidos entre los profesionales médicos y también entre los propios afectados, como lo reflejan las distintas web localizadas en internet.

Múltiples factores de tipo cultural, familiar y de preferencias del individuo se implican en la decisión de intervenir. Son procedimientos complejos, dolorosos, largos, caros,



estimándose su coste superior a 20.000 € (45), y no están exentos de múltiples complicaciones (Fig. 9-10), por lo que previamente a su práctica es necesario definir:

1. Tipo de Displasias Óseas y proporcionalidad de los segmentos corporales, para determinar si deben corregirse dismetrías, desaxaciones o realizar alargamientos globales y extensos. Existen formas de displasias óseas en las que hay contraindicación absoluta de alargamientos masivos como en las displasias que afectan a la matriz del colágeno, las displasias epifisarias y la espondiloepifisarias, las que afectan al transporte de iones, enanismo diastrófico o las mucopolisacaridosis.
2. Ausencia de contraindicaciones por trastorno sistémico, principalmente neurológico relacionado con la compresión medular.
3. Edad: Siempre antes de que finalice el periodo fértil de crecimiento de los huesos largos.
4. Mejoría prevista, relacionada con los cm. a elongar, estimándose que la máxima talla a alcanzar son 150 cm, para poder tener un equilibrio beneficio/riesgo.
5. Desaxaciones: No deben existir las mismas o no deben superar los 10° de valgo ó varo de rodillas, ni la presencia de recurvatum de las mismas.
6. Estado articular: Deben corregirse previamente las alteraciones articulares, fundamentalmente coxofemoral, ni debe existir alteración del cartílago, fragmentaciones, hipoplasias o degeneraciones que determinen un riesgo incrementado de patología de la articulación de la cadera y/o rodilla.
7. Ausencia de contraindicaciones de orden psicológico, por lo que hay que valorar previamente y con precisión el CI, el estado emocional del individuo y su familia y sus expectativas (16), y descartar cualquier patología como por ejemplo la hiperactividad, que debe ser diagnosticada y tratada, los trastornos de la alimentación y la depresión, que se complica por la necesidad de emprender esta cirugía en una edad en la que el individuo no tiene capacidad legal para decidir por sí mismo. Un 10% de los intervenidos interrumpen el tratamiento por intolerancia psicológica y más del 50% de los casos sufrirán trastornos en esta esfera, ya sea por las largas hospitalizaciones, la elevada tasa de complicaciones o la multiplicidad de los procedimientos, que hace necesario un apoyo a nivel psicológico.

Al intervenir tiene igual de importancia la elección de la técnica, como los huesos a alargar. Los objetivos del alargamiento para corregir la hipometría simétrica son mejorar al individuo desde el punto de vista funcional y cosmético, lo que contribuirá



de forma secundaria a aminorar o evitar la posible aparición de trastornos psicológicos. Mejorar la función significa la posibilidad de realizar actividades fuera del alcance de un individuo de talla muy baja, y mejorar la cosmética significa mejorar la proporcionalidad corporal.

Según los estudios de Aldegheri y Dall'Oca (46) que hacen una revisión crítica sobre 140 pacientes con estatura baja (incluyendo 80 con acondroplasia) que se sometieron a cirugía del miembro inferior (fémur o tibia) para alargamiento, en donde la ganancia promedio en la longitud de la pierna fue de  $20,5 \pm 4,7$  cm y el de promedio de tiempo del tratamiento fue de 31 meses (rango, 18 a 40 meses) y de 10 pacientes que también se sometieron a alargamientos de la extremidad superior (húmero) donde la ganancia promedio en la longitud del brazo fue de  $10,2 \pm 1,25$  cm, con rango de 8 a 12 cm y un tiempo de tratamiento promedio de 9 meses, el 43% de los pacientes que se sometieron al alargamiento tuvieron complicaciones, incluyendo: fracturas, consolidación temprana, pseudoartrosis, mala alineación, rigidez en las articulaciones e infección. Hay evidencia e informes en la literatura de aumento de síntomas de estenosis lumbar después de alargamiento de extremidades, que requirieron cirugía para descompresión del canal lumbar, por lo que el alargamiento de extremidades sobre la estenosis del canal lumbar necesita una investigación adicional. Se ha indicado que una alternativa al tratamiento quirúrgico pudiera ser el tratamiento con hormona del crecimiento (GH), pero los datos sugieren que el uso de la GH, independientemente de su coste y de su indicación, aunque aumentan la velocidad de crecimiento en algunos niños de 3.2 a 8.3 cm/año) (47), su beneficio decrece con el tiempo y raramente mejoran más allá de los dos años de tratamiento (48). Hay dudas razonables que indican que el tratamiento con GH pueda provocar un cierre prematuro de los cartílagos de crecimiento y empeorar la desproporción del tronco con las extremidades (49) y no hay estudios prospectivos que evalúen la edad final de los individuos con acondroplasia en tratamiento con GH, con lo que es difícil evaluar su eficacia.

## Resumen

Las necesidades de la población con displasias óseas, la rareza de la patología y las múltiples deficiencias y discapacidades que presentan, plantean que deban ofrecerse en un centro de referencia, con profesionales formados y expertos. Se ha observado que es un colectivo que tiene un exceso de mortalidad en los primeros años de la vida, probablemente relacionado con causas evitables en la unión cráneo cervical y que aparte de las complicaciones neurológicas, tienen una elevada incidencia de trastornos respiratorios, en muchas ocasiones debido a complicaciones obstructivas de la vía aérea superior que también son evitables y hasta reversibles, en caso de ser adecuadamente diagnosticados y tratados.



Las complicaciones ortopédicas, que generan discapacidad, son muy frecuentes y pueden evitarse o corregirse en bastantes casos como la cifosis, la escoliosis o las desaxaciones. Otro grupo de deficiencias no pueden ser prevenidas pero sí diagnosticadas, facilitándose su seguimiento y la profilaxis secundaria. Debido a la baja frecuencia de estas entidades, la creación de centros de referencia en la sanidad pública debería permitir acumular experiencia sobre las mismas, como ya ha sucedido en España en la Unidad de Displasias Óseas creada al efecto en el Hospital Germans Trías y Pujol, activa entre 1984 y 2001, que permitió mejorar los marcadores estrictamente sanitarios de este colectivo, reducir la variabilidad clínica y mejorar la eficiencia del tratamiento por la adquisición de protocolos clínicos que eliminaron la ineficiencia y que desgraciadamente por los problemas de desarrollo sanitario interterritorial fue suspendida. Es importante que haya un coordinador del centro de referencia, que sea experto en las deficiencias, discapacidad y minusvalía que secundariamente producen. Esta coordinación debería estar realizada por un médico especialista en rehabilitación, ya que es el único de todos los facultativos presentes en la atención de estas patologías que tiene dentro de su currículo formativo el conocimiento de la deficiencia, discapacidad y minusvalía, ya que en las displasias la deficiencia afecta a varios órganos y sistemas y la discapacidad queda bien reflejada por las severas alteraciones funcionales que presentan. Es muy importante que en la misma se cuente con psicólogos especialistas en infancia y adolescencia, porque la adaptación personal, la integración en la escuela o la integración social puede resultar difícil, especialmente a partir del momento en que se hacen más conscientes de la diferencia de talla con respecto a los demás niños.

En relación con la mejora funcional y la reducción de la dependencia de estas personas en la infancia sería necesario que los padres habilitasen el domicilio para adaptar la casa, para que el niño pueda llegar a ser independiente sin ayudas, por ejemplo, bajando los interruptores de luz, utilizando los pomos de puerta con forma de palanca prolongable, al igual que los grifos, haciendo accesible el inodoro y utilizando asientos y taburetes de su tamaño.

Debería considerarse el tratamiento de estimulación temprana, para adaptar las fases de desarrollo a la que corresponde por su edad cronológica determinando, si fuese necesario durante el proceso de la infancia, la realización de terapia ocupacional que puede necesitar para mejorar sus habilidades motrices: gruesa, fina y la alimentación. Debería valorarse con terapeutas ocupacionales la adaptación apropiada a su edad de la ropa con sistemas de abertura simple, como por ejemplo velcros. Es importante valorar la necesidad de tratamiento logopédico si presenta problemas de lenguaje o comunicación.



Los juguetes que sirvan para el desarrollo motor, como por ejemplo los triciclos, deben estar adaptados a la cortedad de los miembros.

Deben adaptarse los aseos para permitir un uso cómodo, independiente, colocando si es necesario una vara extendida para limpiar la zona anal o el uso de sistemas de presión por medio de duchas adaptadas al inodoro.

El asiento escolar debe ser adaptado. El taburete durante la sesión escolar debe permitir que los pies del niño no estén colgando, para evitar la sobrecarga de la zona lumbar. Los pies necesitan apoyo mientras el niño está sentado en una mesa, en una silla o en el inodoro. Un cojín detrás de la espalda del niño puede ser necesario para una buena postura y para prevenir el dolor de espalda crónico.

Debe negociarse con el sistema escolar la independencia en el baño en la escuela y las preparaciones especiales que necesita ésta a causa la baja estatura del niño. En el traslado en vehículos se debe utilizar, en la época de la lactancia y los dos primeros años un asiento orientado hacia atrás, colocado en el asiento al lado del conductor, porque ofrece la mejor protección.

Deben revisarse por los padres, en unión de los pediatras y psicólogos, el control del peso y los hábitos alimenticios para evitar la obesidad, que a menudo se convierte en un problema a mediados y finales de la infancia.

Debe habilitarse la ortodoncia en el futuro y la posible necesidad de una evaluación de ortodoncia temprana, para considerar la expansión palatina y evitar el trastorno respiratorio subsiguiente.

La familia debe desarrollar actividades grupales y sociales en las que el niño puede tomar parte, evitando actividades que precisen saltos y volteretas, buceo, camas elásticas y deportes de colisión y contacto.

Deben insistir los padres en la interacción con otros niños de estatura normal y tratar y fomentar la relación con amigos o miembros de la familia de su misma edad, para hablar sin limitaciones acerca de la baja estatura.

Para que los niños entiendan las diferencias, sin darles privilegios especiales, se debe fomentar la asistencia a actividades extraescolares para que pueda aprender a socializarse de una manera apropiada y trabajar con los padres y con los maestros para la integración en el sistema escolar, sin facilitación excesiva. Además, igualmente fomentar esas actividades extraescolares para que continúe el proceso



de socialización de manera apropiada para cada edad a lo largo de la infancia. Se debe fomentar la información a los padres sobre la evolución de su hijo y posibles problemas físicos y psicológicos que puedan tener, disminuyendo su ansiedad y favoreciendo una mejor experiencia de relación con su hijo. Las etapas más fundamentales son la del nacimiento, donde se realiza el diagnóstico de displasia ósea, que crea confusión y ansiedad y la etapa escolar y adolescencia. Hay padres que sobreprotegen y facilitan en exceso y otros que aumentan el grado de exigencia, sin valorar las dificultades de estos niños.

Debe negociarse con el sistema escolar la independencia en el baño en la escuela y las preparaciones especiales que necesita ésta a causa de la baja estatura del niño.

## Bibliografía

1. Hecht JT, Francomano CA, Horton WA, Annegers JF. Mortality in achondroplasia. Am J Hum Genet 1987; 41:454-464.
2. Brinkmann G, Schlitt H, Zorowka P, Spranger J. Cognitive skills in achondroplasia. Am J Med Genet 1993; 47: 800-4.
3. Fowler ES, Glinski LP, Reiser CA, Horton VK, Pauli RM. Biophysical bases for delayed and aberrant motor development in young children with achondroplasia. J Dev Behav Pediatr 1997; 18: 143-50.
4. Shirley ED, Michael C. Ain MC. Achondroplasia: Manifestations and Treatment. J Am Acad Orthop Surg 2009;17: 231-241.
5. Hecht JT, Thompson NM, Weir T, Patchell L, Horton WAI. Cognitive and motor skills in achondroplastic infants: neurologic and respiratory correlates. Am J Med Genet 1991;41: 208-211.
6. Ireland PJ, Johnson S, Donaghey S, et al. Developmental milestones in infants and young Australasian children with achondroplasia. J Dev Behav Pediatr 2010; 31: 41-7.
7. Todorov AB, Scott CI Jr, Warren AE, Leeper JD. Developmental screening tests in achondroplastic children. Am J Med Genet 1981; 9: 19-23.
9. Trotter TL, Hall JG, The Committee for Genetics. Health supervision for children with achondroplasia. Pediatrics 2005; 116: 771-83.
9. American Academy of Pediatrics Committee on Genetics. Health supervision for children with achondroplasia. Pediatrics 1995; 95: 443-51.
10. Ireland PJ, Johnson S, Donaghey S, Johnston L, McGill J, Zankl A, Ware RS, Pacey V, Ault J, Savarirayan R, Sillence D, Thompson E, Townshend S. Developmental milestones in infants and young Australasian children with achondroplasia. J Dev Behav Pediatr. 2010; 31(1):41-7.
11. Thompson S, Shakespeare T, Wright MJ. Medical and social aspects of the life course for adults with a skeletal dysplasia: A review of current knowledge



- . Disability and Rehabilitation, 2008; 30(1): 1 - 12.
12. Shakespeare WG, Social implications of achondroplasia. A public health view. En: Human achondroplasia. A multidisciplinary approach. Nicoletti B, Kopits SE Ascani E, Mckusick VA. Plenum. New York 1988: 453-455
13. Ancona L. The psychodynamics of achondroplasia. En: Human achondroplasia. A multidisciplinary approach. Nicoletti B, Kopits SE. Ascani E, Mckusick VA. Plenum. New York 1988: 447-452.
14. Olivan G, Bueno M. Gráficas de crecimiento específicas para osteocondrodisplasias: ¿Son necesarias?. Arch Fac Medicina (Zarag) 1990;30:57-60.
15. Voss LD. Short stature - does it matter? A review of the evidence. En: Eiholzer U, Haverkamp F, Voss LD, editors. Growth, stature and psychosocial well-being. Ashland, OH: Hogrefe and Huber; 1999
16. González Viejo MA, Hernández Morcuende MI. Importancia del perfil psicológico para la rehabilitación de la elongación ósea de las extremidades inferiores en la acondroplasia. Rehabilitación (Madr) 2000; 34:299-305.
17. Hernandez MI, Gonzalez Viejo MA. Perfil psicológico en niños con baja estatura por acondroplasia. Revista de Psiquiatria Infanto-Juvenil 2000;2:87- 94.
18. Apajasalo M, Sintonen H, Rautonen J, Katilda I. Health related quality of life of patients with skeletal dysplasias. Eur J Pediatrics 1998;157:114 - 121.
19. Mahomed NN, Spellmann M, Goldberg MJ. Functional health of adults with chondroplasia. Am J Medical Genet 1998;78:30 - 35
20. Hunter AGW, Bankier A, Rogers JG, Sillence D, Scott CI Jr. Medical complications of achondroplasia: A multi-center patient review. J Medical Genetics 1998;35:705 - 712.
21. Gollust SE, Thompson RE, Gooding HC, Biesecker BB. Living with achondroplasia in an average-sized world: An assessment of quality of life. Am J Medical Genet 2003; 120A:447 - 458.
22. Roizen N, Ekwo E, Gosselink C. Comparison of education and occupation of adults with achondroplasia with same sex sibs. Am J Medical Genet 1990;35:257 - 260.
23. Stace L, Danks DM. A social study of dwarfing conditions III. The social and emotional experiences of adults with bone dysplasias. Austral Paediatric J 1981;17:177 - 182.
- 24.. Ablon J. Little people in America: The social dimensions of dwarfism. New York: Praeger; 1984. [13]. Ablon J. Living with difference: Families with dwarf children. New York: Praeger; 1988.
25. Ablon J. Ambiguity and difference: Families with dwarf children. Soc Sci Medicine 1990;30(8):879 - 887.
26. Siegel PT, Clopper R, Stabler B. Psychological impact of significantly short stature. Acta Paediatrica Scand 1991; (Suppl.)377:14 - 18.



27. Wilkinson SR. Small is hard as well as beautiful. *BMJ* 1988;297:699-700.
28. Weinberg MS. The problems of midgets and dwarfs and organisational remedies: A study of the Little People of America. *J Health Soc Behav* 1968;9(1):65 - 71.
29. Feldman SD. The presentation of shortness in everyday life -height and heightism in American society: Towards a sociology of stature. In: Feldman SD, Thielbar GW, editores. *Lifestyles and diversity in American society*. Boston, MA. Little Brown & Co; 1975.
30. Bogdan R. *Freak Show*. Chicago: University Chicago Press;1988.
31. Drash PW, Greenberg NE, Money J. Intelligence and personality in four syndromes of dwarfism. In: Cheek DB, editor. *Human growth: Body composition, cell growth, energy and intelligence*. Philadelphia: Lea and Febiger; 1968. Pp 568 - 581.
32. Brust JS, Ford CV, Rimoin DL. Psychiatric aspects of dwarfism. *Am J Psychiatry* 1976;133(2):160 - 164.
33. Martel LF, Biller HB. Stature and stigma: The biopsychosocial development of short males. Lexington, Mass: Lexington Books; 1987.
34. Jackson LA, Ervin KS. Height stereotypes of women and men: The liabilities of shortness for both sexes. *J Soc Psychol* 1991;132(4):433 - 445.
35. Folstein S, Weiss JO, Mittelman F, Ross DJ. Impairment, psychiatric symptoms and handicap in dwarfs. *Johns Hopkins Med J* 1981;148:273 - 277.
36. Miller PS. Coming up short: Employment discrimination against little people. *Harvard Civil Rights - Civ Lib Rev* 1987;22(1):231 - 271.
37. Barnes C. *Disabled people in Britain and discrimination*. London: C Hurst & Co; 1991.
38. Oliver M, Barnes C. Discrimination, disability and welfare: From needs to rights. In: Swain J, Finkelstein V, French S, Oliver M, editors. *Disabling barriers - enabling environments*. London: SAGE; 1993.
39. Regan S, Stanley K. Work for disabled people. *New Economy* 2003;10(1):56 - 61.
40. Kruse RJ II. Narrating intersections of gender and dwarfism in everyday spaces. *Canad Geographer* 2003;47(4):494 - 508.
41. Scott CI Jr. Medical and social adaptation in dwarfing conditions. *Birth Defects* 1977;13(3c):29 - 43.
42. Savarirayan R, Rimoin D. The skeletal dysplasias. *Best Pract Res Clin Endocrinol Metabolism* 2002;16(3):547 - 560.
43. McKeand J, Rotta J, Hecht JT. Natural history study of pseudoachondroplasia. *Am J Medical Genet* 1996;63:406 - 410.
44. Hecht JT, Hood OJ, Schwarz RJ, Hennessey JC, Bernhardt BA, Horton WA. Obesity in achondroplasia. *Am J Medical Genetics* 1988;31:597 - 602.



45. Pons J. L'allargament de les extremitats en l'acondroplàsia. Barcelona:Agència d'Avaluació de Tecnologia Médica (AATM), 1999.
46. Aldegheri R, Dall'Oca C: Limb lengthening in short stature patients. *J Pediatr Orthop B* 2001;10:238-247.
47. Horton W, Hetch J. Growth hormone therapy in achondroplasia. *Am J Med Genet* 1992;42: 667-70.
48. Stamoyannou L, Karachaliou F. Growth and growth hormone therapy in children with achondroplasia: a two year experience. *Am J Med Genet* 1997;72(1): 71-76.
49. Wood A. Growth hormone therapy in adults and children. *N Eng Med* 1999;341(16): 1206-16.



**Tabla 1. Resultados obtenidos por el 90% de niños con Acondroplasia de acuerdo con el Denver Developmental Screening Test.**

Tomado de Todorov Ab, Scott Ci, Warren AE, Leeper. Developmental screening test in achondroplastic children. Am J Med Genet 1981;9:19-23

	Edad en meses
Sonríen	2 - 3
Control cabeza	7 - 9
Ruedan sobre sí mismos	6 - 8
Se sientan con apoyo	7 - 9
Se sientan solos	11 - 14
Gatean	11 - 13
Se levantan de pie	14 - 18
Bipedestan con ayuda	16 - 21
Bipedestan solos	18 - 22
Caminan con ayudas	18 - 23
Caminan solos	22 - 30
Balbucean	6 - 10
Dicen papá y mamá	12 - 17
Dicen frases de 2 palabras	20 - 30
Dicen frases cortas	25 - 36

**Figura 1. Acondroplasia.**



**Figura 2. Displasias óseas. Diferentes fenotipos**



Figura 3. RM que muestra una lesión medular por mielopatía cervical en un paciente con acondroplasia



Figura 4. RM que muestra hiperlordosis lumbar con canal lumbar estrecho y compresión nivel del cono medular, con horizontalización sacro en un paciente con acondroplasia.



Figura 5. Cifosis de la chavela dorso lumbar, T12-L2, previa y posterior a la reducción tras la colocación de ortesis de Baltimore.

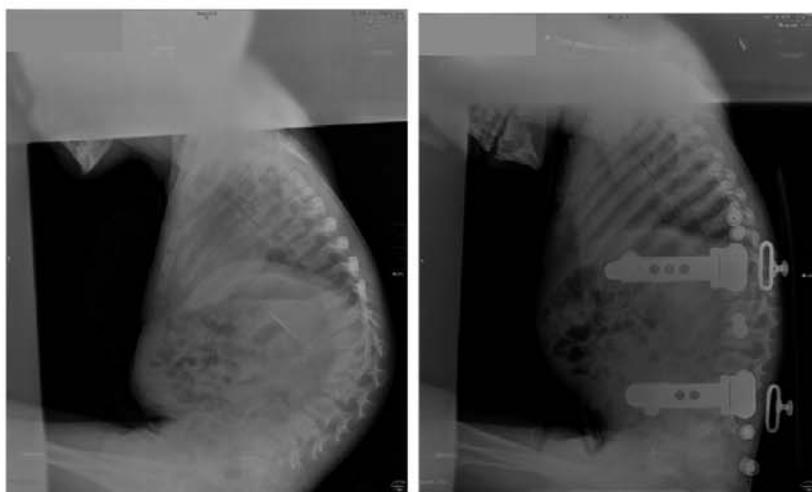


Figura 6. Alteraciones ortopédicas extremidades inferiores. Varo de rodillas y tibias



Figura 7. Deficiencia por acortamiento rizomielico de las extremidades superiores



Figura 8. Radiografia del proceso de elongaciones óseas tibiales

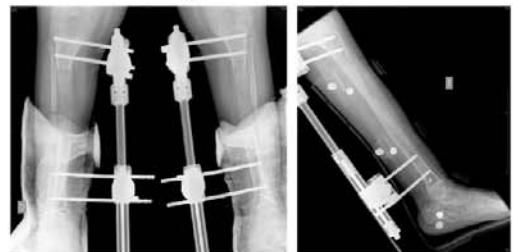


Figura 9. Elongación ósea. Complicaciones durante la misma.  
Desaxación del eje de la extremidad inferior izquierda



Figura 10. Elongación ósea. Complicaciones durante la misma. Equino varo de pies







## 4. La llegada de un bebé con Acondroplasia

Dª Mª Antonia Uceda



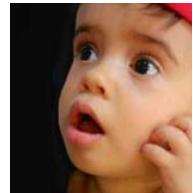
Cuando se está esperando un hijo, se escucha siempre lo mismo "da igual si es niño o niña, lo importante es que llegue bien". Es como un miedo irracional a que pase algo a que en el último momento lo que es alegría y esperanza se trunque y se convierta en desasosiego e incertidumbre.

Y casi nunca sucede, sólo en raras ocasiones ese "que venga bien" no se cumple. Es en ese momento cuando todo se nubla y no ves salida, sólo dolor y desesperanza. Los planteamientos vitales que hasta ese momento eran ley, se trastocan y la inseguridad se apodera de ti.

Deseas que eso no esté pasando, que sea un mal sueño, una pesadilla, pero no es así. Visitas a médicos, unos detrás de otros, y a cada confirmación de diagnóstico, vamos entendiendo que va a ser así y que empezamos un camino que va a ser largo, pero que no podemos dejar de hacer, aunque no estemos preparados para esto, ya que una cosa es saber qué puede pasar y otra muy distinta es que te pase a ti. Empiezas a buscar responsables, necesitas tener respuestas que te calmen. Además, te invade la pena y sientes lástima por tu hijo. Te imaginas situaciones cercanas o lejanas en las que crees que va a sufrir; su primer día de colegio, su primer enamoramiento, sus estudios, su trabajo.

Seguramente estás sufriendo por ti no por él, ya que puede que las situaciones que te vengan a la imaginación no se van a dar en su vida, luego no puedes controlar su futuro y por lo tanto es inútil el sufrimiento. Además tienes que ser fuerte, ya que tienes que hacerle fuerte a él también para que sea capaz de obtener lo mismo que los demás. Y mal vamos si su propia madre o padre, no confía en sus posibilidades, como pedir a los demás que lo hagan. Los niños al nacer son todos iguales, distintos, pero iguales..., tienen cerebro, curiosidad infinita, necesidad de ser queridos y ACEPTADOS para crearse AUTOESTIMA, que les "salvará" de todos los males. Sus reacciones son idénticas ante los mismos acontecimientos. Cuando ellos no son conscientes de su diferencia física y no están condicionados por ésta, son espontáneos y adorables. Es la mirada ajena la que les vuelve introvertidos, rígidos, huidizos e imprevisibles. Ahí es donde tenéis que empezar a trabajar profundamente con ellos, pero antes tenéis que haber hecho el trabajo VOSOTROS.

Sentaos a hablar, ¿qué supone para vosotros como pareja y como padres este acontecimiento?. ¿Lo aceptáis?. ¿Tenéis ira o rechazo? ¿Repercute la situación en vuestra relación? etc...



**Después de un tiempo natural donde aún la situación es desbordante, tiene que venir otro de asentamiento, de tranquilizarse, de asumir la realidad que no es peor ni mejor ..., es OTRA, y por eso tendremos que utilizar otros medios no convencionales.**

Lo fundamental es la ACEPTACIÓN plena de todo su ser, no tiene que haber lagunas ni condicionamientos. Aceptar es amar y valorar a esa persona en toda la plenitud de su ser, con su verdad y su realidad, sin reservas y por encima de todos y de todo. ACEPTAR es creer en él y en sus infinitas posibilidades y ayudar a que las desarrolle . La actitud que mantengas en la relación con él, será lo que marque su desarrollo como ser humano, aprenderá a quererse y a vivir su plenitud con la referencia de tu amor hacia él. Será fuerte y tendrá recursos gracias a ti.

No le niegues ninguna posibilidad, no le protejas como si fuese incapaz, no lo es .Y sobre todo CREE en él. No hay una fuerza mayor que la de QUERER hacer algo , nadie te puede poner límites. El poder está dentro de nosotros, hay que ayudarle a descubrir esta VERDAD. Tú estarás para apoyarle, para decirle la verdad y para proporcionarle todo lo que le facilite llegar a su plenitud. No te rindas nunca.

Habla del tema con tranquilidad y sin miedo, habla cuando lo creas conveniente. Siempre hay un momento para todo. Habla con realidad pero con ilusión. El valor que tienen las obras de arte es que son únicas e irrepetibles, tu hijo lo es.

#### Conclusiones:

Pide ayuda si la necesitas, y si en algún momento "caes", levántate, él te necesita.

Afortunadamente la sociedad evoluciona y ahora es más fácil, pero siempre encontrará personas conflictivas que no le aceptarán, en realidad son los miedos a lo desconocido y sus propias limitaciones lo que hacen que actúen así.

Pero para el resto será alguien digno de admiración ya que se lo han puesto algo más difícil y eso se valora.





## 5. Itinerario social tras el diagnóstico.

Dª Mª José Iniesta Solano



## -ITINERARIO SOCIAL. INTRODUCCIÓN.

Tal y como ya habéis venido leyendo a lo largo de esta guía, serán numerosos los retos a afrontar y las tareas a realizar cuando tengamos un recién nacido en la familia con discapacidad. A nivel administrativo comenzaremos un itinerario social con el fin de hacer uso de aquellas prestaciones y ayudas familiares que han sido creadas para nuestro beneficio y con la finalidad de paliar esta nueva situación.

Desde este espacio y como profesional del Trabajo Social ,es mi deber orientar a las familias a acudir a los profesionales de esta materia en las Unidades de Trabajo Social que les correspondan en cada Comunidad Autónoma y en la forma en que los Organismos Autónomos de Acción Social; las Consejerías y/o Concejalías de Servicios Sociales lo dispongan.

No obstante remarcaremos aquí y a modo de resumen, la hoja de ruta en este sentido, que comienza con la legalización de nuestro bebé como ciudadano de pleno derecho, que será igual para todos los hijos nacidos., con y sin discapacidad.

## -OBTENCIÓN DEL GRADO DE DISCAPACIDAD.

Existen una serie de Prestaciones y Ayudas que podremos solicitar a cargo de la Seguridad Social, para algunas de estas prestaciones es necesario que nuestro bebé tenga reconocido un Grado de Discapacidad mínimo del 33%. Por lo tanto debemos solicitarlo.

### **A quién compete resolver:**

1. Es competencia de los órganos correspondientes de las Comunidades Autónomas a quienes hubieren sido transferidas las funciones en materia de calificación de grado de las limitaciones en la actividad y discapacidad o del Instituto de Mayores y Servicios Sociales:

- a) El reconocimiento de grado de discapacidad.
- b) El reconocimiento de la necesidad de concurso de otra persona para realizar los actos esenciales de la vida diaria, así como de la dificultad para utilizar transportes públicos colectivos, a efectos de las prestaciones, servicios o beneficios públicos establecidos.



c) Aquellas otras funciones referentes al diagnóstico, valoración y orientación de situaciones de discapacidad atribuidas o que puedan atribuirse por la legislación, tanto estatal como autonómica.

2. Dichas competencias, así como la gestión de los expedientes de valoración y reconocimiento de grado de discapacidad, se ejercerán con arreglo a los principios generales y disposiciones de común aplicación contenidos en la Ley 30/1992, de 26 de noviembre, sobre Régimen Jurídico de las Administraciones Públicas y del Procedimiento Administrativo Común, con las especialidades que se establecen en este Real Decreto y sus normas de desarrollo.

#### **Dónde solicitar el reconocimiento del Grado de Discapacidad:**

El procedimiento se inicia a instancia de persona interesada mediante presentación de solicitud ante el Órgano administrativo correspondiente a su Comunidad Autónoma de residencia o Dirección Territorial del Imserso de Ceuta y Melilla.

Reconocida la persona por el Equipo del Centro de Valoración y Orientación, los responsables de los Órganos competentes en la materia de las Comunidades Autónomas o de las Direcciones Territoriales del Imserso en Ceuta y Melilla, deberán dictar resolución expresa sobre el reconocimiento de grado, así como sobre la puntuación obtenida en los baremos para determinar la necesidad del concurso de otra persona o dificultades de movilidad, si procede. El reconocimiento de grado de discapacidad se entenderá producido desde la fecha de solicitud, debiendo figurar necesariamente la fecha en la que, en su caso, puede tener lugar su revisión.

#### **Documentación a presentar en la solicitud:**

Solicitud debidamente cumplimentada.

Resguardo de haber abonado la tasa correspondiente según en qué Comunidad Autónoma nos encontremos.

Fotocopia compulsada del Documento Nacional de Identidad (DNI) del solicitante y, en su caso, del representante legal o guardador de hecho, si el interesado es español, o documento acreditativo en caso de extranjero. En el caso de no tener nacionalidad española, fotocopia compulsada de la Tarjeta de Residente.



Original o fotocopia compulsada de todos los informes médicos y/o psicológicos que acrediten la discapacidad alegada, el proceso patológico que ha dado origen a las deficiencias, el diagnóstico y las medidas terapéuticas indicadas.

#### **-OBTENCIÓN DEL TÍTULO DE FAMILIA NUMEROSA.**

La condición de familia numerosa se acreditará mediante el título oficial establecido al efecto, que será otorgado cuando concurran los requisitos establecidos en esta Ley, a petición de cualquiera de los ascendientes, tutor, acogedor, guardador, u otro miembro de la unidad familiar con capacidad legal.

Corresponde a la comunidad autónoma de residencia del solicitante la competencia para el reconocimiento de la condición de familia numerosa, así como para la expedición y renovación del título que acredita dicha condición y categoría.

**Las familias numerosas, se clasificarán en alguna de las siguientes categorías:**

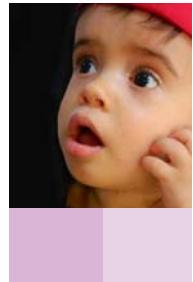
Se considera familia numerosa la integrada por:

Uno o dos ascendentes con tres o más hijos, comunes o no.

Uno o dos ascendentes con dos hijos, comunes o no, siempre que al menos uno de ellos sea discapacitado (33%) o esté incapacitado para trabajar. El padre o la madre separados o divorciados con tres o más hijos, comunes o no, siempre que estos se encuentren bajo su dependencia económica, aunque estén en distintas unidades familiares y no vivan en el domicilio conyugal. Dos ascendentes si ambos son discapacitados o al menos uno de ellos, tiene un grado de discapacidad igual o superior al 65%, o está incapacitado para trabajar, con dos hijos, comunes o no.

Dos o más hermanos huérfanos de padre y madre sometidos a tutela, acogimiento o guarda, que conviven con el tutor, acogedor o guardador, pero no se hallan a sus expensas.

Tres o más hermanos huérfanos de padre y madre mayores de 18 años o dos, si uno de ellos es discapacitado, que conviven y tienen una dependencia económica entre ellos.



El padre o la madre con dos hijos, cuando haya fallecido el otro progenitor.

### ¿Cuándo se es familia numerosa?

Una familia tiene el derecho a ostentar la condición de familia numerosa cuando, además de encontrarse en alguno de los supuestos anteriores, los hijos o hermanos:

Son solteros y menores de 21 años. El límite de edad no se aplica si son discapacitados o están incapacitados para trabajar. El límite de edad se amplía hasta los 25 años si están cursando estudios, adecuados a su edad y titulación o encaminados a obtener un puesto de trabajo.

Conviven con el ascendiente o ascendientes, sin perjuicio de lo previsto para el supuesto de separación éstos. La separación transitoria motivada por razón de: estudio, trabajo, tratamiento médico, rehabilitación u otras causas similares, no rompe la convivencia entre padres e hijos.

Dependen económicamente del ascendiente o ascendientes. La ley considera que se mantiene la dependencia económica cuando:

El hijo obtiene ingresos económicos no superiores, en cómputo anual al Indicador Público de Renta de Efectos Múltiples (IPREM) vigente.

El hijo está incapacitado para el trabajo y la cuantía de su pensión, incluidas las pagas extraordinarias, no excede en cómputo anual al IPREM vigente.

El hijo contribuye al sostenimiento familiar, cuando únicamente hay un ascendiente y éste está inactivo:

Si el total de los ingresos del ascendiente no supera el doble del IPREM.

Si los ingresos que aporta el hijo no exceden el 50% del total del resto de la familia.

El padre y/o la madre están incapacitados para el trabajo, jubilados o son mayores de 65 años, siempre que no superen el IPREM vigente. Los miembros de la unidad familiar deberán ser españoles o nacionales de un Estado miembro de la Unión Europea, o de alguno de los restantes Estados



parte en el Acuerdo sobre el Espacio Económico Europeo, y tener su residencia en territorio español.

Cada hijo discapacitado o incapacitado para trabajar, en los términos definidos en el apartado 5 del artículo 2, de la Ley 40/2003 de Protección a las Familias Numerosas computará como dos para determinar la categoría en que se clasifica la unidad familiar de la que forma parte.

### **Beneficios del Título de Familia Numerosa:**

El título de familia numerosa es un documento oficial con validez en todo el territorio nacional. Su obtención supone una serie de beneficios para las personas incluidas en él.

Entre los beneficios que se conceden a las familias numerosas están:

Trato preferente en:

La concesión de becas y ayudas en materia educativa, así como para la adquisición de libros y demás material didáctico.

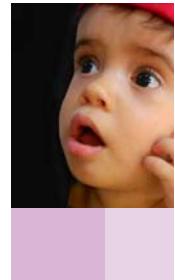
La puntuación para el régimen de admisión de alumnos en centros de educación preescolar y centros docentes sostenidos con fondos públicos. El acceso a las viviendas protegidas.

El acceso a albergues, centros cívicos y demás locales y espacios o actividades de ocio que dependan de la Administración.

Exenciones y bonificaciones en:

Las tarifas y complementos especiales de ferrocarril y en los transportes interurbanos de viajeros (terrestres, marítimos o aéreos), cuya competencia sea de las administraciones públicas.

El acceso a los bienes y servicios sociales, culturales, deportivos y de ocio. El acceso a las pruebas de selección para el ingreso en la función pública. Las tasas o precios públicos establecidos en el ámbito de la educación, en todos los regímenes, niveles y ciclos. Las familias numerosas de categoría especial tienen la exención del 100%, las de categoría general una bonificación del 50%.



Las prestaciones por infortunio familiar, concedidas por los seguros escolares. La cuantía de la prestación se incrementará en un 50% para las familias de categoría especial y en un 20% para las de categoría general.

### **- ATENCIÓN TEMPRANA.**

El servicio de atención temprana está dirigido a niños de edades comprendidas entre el nacimiento y el inicio de escolaridad en la etapa obligatoria, que presentan necesidades especiales, transitorias o permanentes, originadas por deficiencias o alteraciones en el desarrollo. Comprende la atención individualizada ambulatoria, de carácter preventivo, global e interdisciplinar, orientada tanto al niño como a su entorno familiar y social, coordinada con otros recursos de atención.

El objetivo de la atención temprana es favorecer el óptimo desarrollo del niño, pretendiendo limitar, y en su caso eliminar, los efectos de una alteración o deficiencia, facilitando las opciones de integración familiar y social. El servicio de atención temprana, se presta desde los Centros de Atención Temprana, e incluye la prestación, en régimen ambulatorio, de los tratamientos especializados de estimulación, psicomotricidad, logopedia, fisioterapia y psicoterapia que el niño precise así como la atención directa a la familia, proporcionándole información, asesoramiento y apoyo.

#### **Tramitación**

La solicitud de plaza se realiza directamente en el centro más próximo al domicilio del menor.

Para recibir atención, el menor debe contar con la valoración y acreditación pertinente, emitida por el Centro Base de Atención a Personas con Discapacidad u otro servicio público sanitario o educativo, que indique la necesidad de recibir tratamiento/s de atención temprana.

## **PRESTACIONES FAMILIARES DE LA SEGURIDAD SOCIAL**

En las prestaciones familiares confluyen prestaciones de modalidad no contributiva y prestaciones de modalidad contributiva.

Las prestaciones familiares de la Seguridad Social, en su modalidad no contributiva y de carácter económico están destinadas a cubrir las situaciones



de necesidad derivadas de la falta de ingresos o del exceso de gastos que produce, para determinadas personas, la existencia de responsabilidades familiares y el nacimiento o adopción de hijos, o el acogimiento de menores. Las prestaciones económicas vigentes en esta modalidad no contributiva son las siguientes:

Asignación económica por hijo o menor acogido a cargo.

Prestación económica de pago único por nacimiento o adopción de hijo en supuestos de familias numerosas, monoparentales y en los casos de madres discapacitadas.

Prestación económica de pago único por parto o adopción múltiples. Las prestaciones familiares en su modalidad contributiva y de carácter no económico, están destinadas sólo a trabajadores/as incluidos en el ámbito de aplicación de la Seguridad Social, que reúnan los requisitos exigidos y que hagan uso de sus derechos a excedencia o reducción de jornada de trabajo por cuidar a determinados familiares.

Estas prestaciones consisten en considerar como cotizados determinados períodos de tiempo no trabajados por razones familiares.

Si necesita más información puede ponerse en contacto con el Instituto Nacional de la Seguridad Social (INSS):

A través de Internet: [www.seg-social.es](http://www.seg-social.es), o también, puede dirigirse, personalmente o por escrito, a cualquiera de los centros de atención e información (CAISS) de que dispone el INSS en todo el territorio nacional.

## Conclusiones

- 1) Recuerda que este guión-resumen lo hemos intentado elaborar de una manera ágil y clara, con el fin de informar de las prestaciones y servicios que ofrece el Estado español para personas con discapacidad, sin perjuicio de que existan otras dependientes de las Comunidades Autónomas o Ayuntamientos y que tengamos derecho a recibirlas.
- 2) Tengamos presente que es nuestro deber como padres y madres de un hijo/a con discapacidad, obtener toda la información posible sobre coberturas sociales y económicas. Investiga, pregunta, promueve la lucha para que se cumplan todos los derechos de nuestros hijos e hijas con discapacidad.
- 3) No olvidéis acudir a vuestra ONG y a los profesionales que en ella trabajan para todo lo que necesitéis y buscar el apoyo en ellos, así como en otros padres y madres, ya que seguro que será reconfortante el saber de sus experiencias en estos momentos iniciales, en los que os enfrentáis a esta nueva situación.

## 6. La llegada al colegio de un niño con Acondroplasia. Pasos a seguir

Dª Patricia García Luna





## ¿CUÁNDO DEBE ENTRAR EN LA GUARDERÍA?

Una pregunta muy habitual en los padres es ¿cuándo pueden considerar que sus hijos están preparados para entrar en la guardería?, en este sentido hay mucha variabilidad ya que todos los niños con AC no están en las mismas circunstancias fisiológicos y/o ortopédicas en los primeros años de vida. Lo más recomendable es que antes de entrar en la guardería ya tengan capacidad para mantener el tronco y exista un control cefálico. También es importante valorar las características propias del centro, para elegir la más acorde a nuestro hijo.

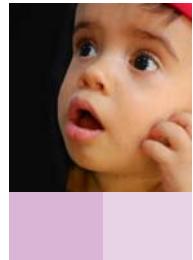
## PASO DEL CENTRO DE AT AL COLEGIO

Es imprescindible en la mayoría de las ocasiones una intervención temprana o un seguimiento del desarrollo psico-motor desde los 0 a los 6 años, habitualmente a los 3 años los niños entran en el centro escolar por lo que las competencias se transfieren al psico-evolutivo (esto puede variar de unas comunidades autónomas a otras). Dicha intervención temprana es prioritaria en los primeros años de vida para que no exista un desfase respecto a sus compañeros a la hora de entrar en el colegio.

Es conveniente que antes de recibir el alta del centro de Atención Temprana haya un intercambio de información con el Equipo de Orientación Educativa de la zona o bien, con los profesionales del ámbito educativo que se van a encargar de la intervención terapéutica desde el momento en que el pequeño se escolariza. Dicho intercambio de información se puede realizar mediante un informe de alta en el que se especifique los objetivos planteados en cada caso particular así como las recomendaciones específicas sobre adaptaciones del puesto escolar o bien mediante el desplazamiento de uno de los terapeutas a la Escuela infantil con el fin de asesorar a los profesionales que van a atender al niño, para evitar así la aparición de deformidades o problemas ortopédicos y fomentar su autonomía dentro del aula.

## ENTRADA AL COLEGIO

Cuándo entran en la escuela, es habitual que comiencen las preguntas sobre su estatura ¿Por qué soy más bajo que mis compañeros? ¿Cómo voy a ser de mayor?, aconsejamos que se le responda de manera abierta y natural. Es fundamental no mentirles ni ser evasivos, siempre adaptando la respuesta a la edad de nuestro hijo.



Desde Crecer, os queremos proporcionar unas pautas que aunque no se pueden generalizar para todos, ya que cada niño es un mundo, os pueden ser muy útiles:

- Los adultos en ocasiones tratan a los niños con acondroplasia acordes a su estatura, y no a su edad, llegando al punto de la sobreprotección. Este comportamiento a la larga traerá consigo importantes problemas para su desarrollo: falta de autoestima, inseguridad y dependencia. Los padres y los profesores deben ser conscientes de los efectos negativos que pueden tener el tipo de relación que establezcan con ellos.
- En ciertas ocasiones los compañer@s de clase, al verlo más pequeño, quieren levantarle al aire o llevarlo en brazos, y este tipo de juegos puede ser peligroso para el niñ@ con acondroplasia, porque además de hacerle sentir como "bebé" puede ocasionar lesiones.
- Si para entrar o salir de clase, para subir o bajar escaleras, o ir de excursión, los niñ@s deben formar filas, procurar no poner al niñ@ con acondroplasia el primero, porque sus extremidades inferiores más cortas le hacen desplazarse más despacio.

Por último reseñar la importancia de fomentar la autonomía del niño, animándolos a que sean independientes y usen su propia creatividad. "La autoestima es un proceso dinámico, la autoestima implica conocer tus posibilidades y tus limitaciones".

### **¿Qué miedos tenemos en el colegio?**

Al principio puede ser normal que en el ámbito escolar los padres no hablen con naturalidad sobre la patología de sus hijos ya que no quieren un trato "diferente" para ellos. Hay que ser conscientes que si no informamos a los profesores de las particularidades de nuestros hijos, nunca podrán proporcionarles los apoyos necesarios, lo que implicará al final una sobrecarga física para el menor.

Por ello siempre animamos a explicar a los orientadores aquellas consideraciones que deben tener en cuenta en el colegio o guardería, para facilitarles así el día a día, sin caer en la sobreprotección. Debemos procurar que nuestros hijos tengan una comunicación fluida con compañeros y profesores ya que esto facilita la respuesta empática con los demás, proporcionándoles la confianza para solicitar ayuda siempre que lo precise.

Al entrar en la escuela pueden producirse burlas o ataques verbales, casi siempre relacionados con la condición de talla baja, es labor de los maestros, adultos y padres estar alerta a esta situaciones y evitar que se produzcan, enseñando el valor del respeto hacia la otra persona. Es fundamental hablarlo al llegar a casa, permitiendo que el niño exprese sus sentimientos siempre que lo necesite. Hay que hacerle entender que las burlas no van hacia él como



persona si no hacia una característica física que hace que esa situación se produzca y que con el tiempo eso dejará de pasar, al no ser una novedad para ellos.

"Hay muchas maneras de decirlo y también de recibirlo (al referirse a la palabra "enano"), con el tiempo eso lo he comprendido" Milagros Jiménez, Persona con AC.

Estas burlas pueden desencadenar cierta ansiedad en el menor, la cual suelen exteriorizarla con alteraciones en la capacidad atencional en el aula.

Si los padres lo ven oportuno pueden solicitar a CRECER su colaboración para organizar alguna campaña escolar de sensibilización en el colegio de su hijo.

#### **4. ORIENTACIONES PARA EL COLEGIO**

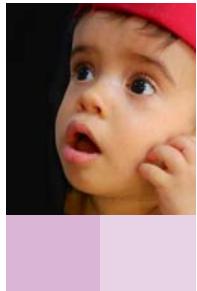
Todos los niños, en la escuela, y en cualquier otro ámbito de la vida, no sólo aquellos que tienen alguna discapacidad, encontrarán sus propias limitaciones y obstáculos. Pero como iréis observando, muchas de las dificultades prácticas que pueden encontrar estos niños a lo largo de su vida, se pueden superar con un poco de imaginación."

- Algunos niñ@s es posible que tarden más tiempo en desvestirse, o en utilizar el baño, es recomendable dejarles su tiempo y no presionarlos.
- Algunos niñ@s es posible que tarden más tiempo en desvestirse, o en utilizar el baño, es recomendable dejarles su tiempo y no presionarlos.
- Al tener las extremidades más cortas, suelen caerse más a menudo. No hay que preocuparse, excepto en situaciones de una herida significativa.
- Los niños con AC pueden tener algunos problemas de sobrepeso, por ello es importante que desde pequeños se acostumbren a adquirir hábitos sanos de alimentación.
- Las actividades deportivas en el ámbito escolar deben ser recomendadas por el médico rehabilitador y el fisioterapeuta, orientándonos sobre la más aconsejable en cada caso y en cada etapa.

Debemos fomentar las cualidades del menor, transmitirles esa confianza en ellos mismos, ayudarlos a que desarrollen sus habilidades, y hacerles entender que todos somos capaces de hacer algo por los demás.

#### **ADAPTACIONES ESCOLARES**

Antes de comenzar la realización de las adaptaciones escolares lo primero que debemos hacer, es hablarlo con nuestro hijo o alumno, es fundamental consensuarlo entre los dos, al principio es habitual que se muestren reacios



a dichas adaptaciones, ya que marcaran "diferencias" con sus compañeros, es mejor que se realicen de forma progresiva, tratando de que sean lo más sencillas posibles.

### **Consejos útiles para adaptar el aula**

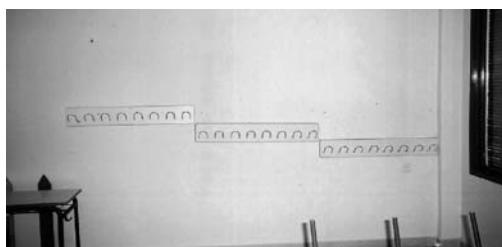
#### **Adaptación de la silla del aula:**

El respaldo se puede adaptar adelantando el apoyo mediante un suplemento acolchado al respaldo de la silla mediante una cinta elástica o velcro. Este nuevo apoyo de respaldo ayuda al alumno a mantener las curvas fisiológicas de la columna, fundamentalmente consiguiendo el apoyo lumbar, aunque el dorsal lo deje más libre, eso obliga a mantener una postura erecta. Es recomendable poner este respaldo y adaptar un reposa pies a la silla, consiste en una tarima antideslizante independiente de la silla, a la que se le han realizado dos aberturas coincidentes con las patas de la silla para evitar deslizamientos.





Adaptación pupitre y Doble pizarra



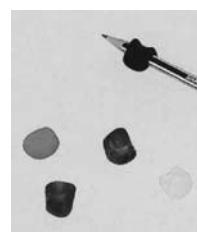
Percheros en escalera

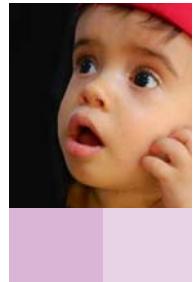


Debemos tener en el aula un taburete móvil para que el niñ@ pueda hacer uso de él cuando sea necesario.



Otra posible adaptación es a la hora de escribir. Las manos de algunos niños (Hidrocefalia/compresión medular) se resbalan en el lápiz y les resulta difícil sostenerlo. Existen unos correctores que se ponen en el inicio del lápiz y nos indica donde colocar los dedos mediante unos huequecitos, lo que hace que se coja el lápiz de manera correcta.





## Adaptación del baño

Alrededor del inodoro se puede adaptar una plataforma, que ayude al niñ@ a poder llegar. La doble tapa permite que dicho váter sea usado por todos.



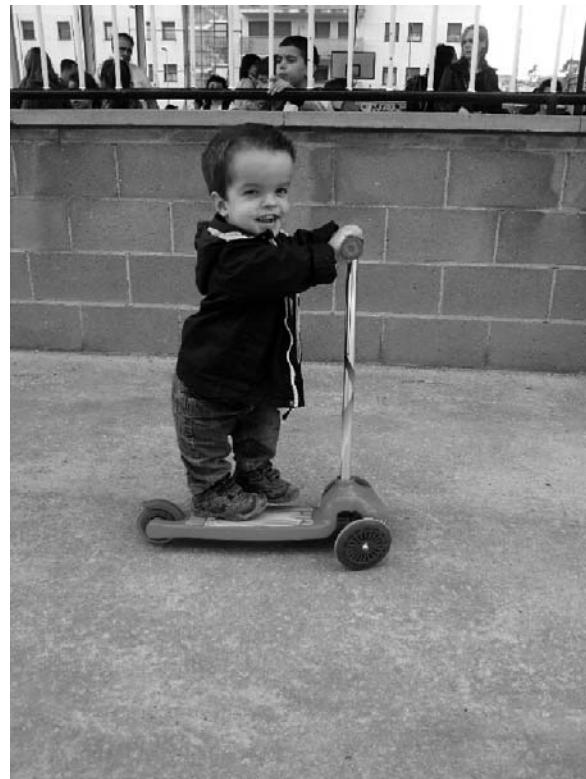
Para facilitar el aseo y autonomía en el baño, sería aconsejable que colocasen unas trabillas o cintas (tirantes) en los pantalones y ropa interior, hay que ir trabajando este aspecto en casa para que puedan ser autónomos lo antes posible en el ámbito escolar .

En el lavabo, también se puede adaptar otra plataforma si el niñ@ no llega para realizar su aseo correctamente.





Otra sugerencia para los desplazamientos puede ser el uso del patinete



### Conclusiones

- Animar a los niños a exteriorizar sus sentimientos, ya que hablar sobre lo que nos preocupa minimiza nuestros miedos.
- Fomentar la creatividad y confianza para que encuentre sus propias soluciones a las dificultades del día a día.
- Consensuar con el menor las adaptaciones escolares, de esa forma conseguiremos que hagan uso de ellas.



## 7. La importancia de conocer a otros padres

Dª Trinidad Escobar Garzón



## VENTAJAS DE MANTENER CONTACTO CON OTRAS FAMILIAS

Sería muy difícil abordar de una forma genérica qué supone para cada familia que acaba de tener un/a hijo/a con Acondroplasia (AC) o para un niño/a, adolescente o adulto/a con AC, el mantener contacto directo con otras familias y/o niños/as, adolescentes o adultos con AC, y la respuesta desde luego variará de unas familias y de unas personas a otras en función de muchos aspectos: ¿es el primer hijo o el segundo, tercero...?, ¿viven en un pequeño pueblo o una gran ciudad?, ¿es una persona/familia abierta o más bien tímida?, ¿en qué etapa vital se encuentra, infancia, adolescencia, ...?, etc. Pero lo que sin duda ofrece este contacto directo entre familias con hijos/as o personas con AC, es Apoyo Social, y sin ánimo de utilizar muchas referencias teóricas, varios autores lo definen como el conjunto de aportaciones de tipo emocional, material, informacional o de compañía que la persona percibe o recibe de distintos miembros de su red social (Gracia, Herrero, y Musitu, 1995).

Mi aspiración una vez que finalicéis la lectura de este capítulo, no es otra que exponeros las numerosas ventajas que sin duda considero tiene el establecer y mantener contacto directo con otras familias con hijos/as con AC y/o personas con AC. Tengo que reconocer que en mi corta experiencia no siempre he/hemos sabido o he/hemos estado preparada/os para valorarlas y aceptarlas. El aceptar la nueva situación y todo lo que conlleva, así como los cambios que se producirán en nuestras vidas, no es algo que se da de un día para otro, es un proceso que lleva su tiempo, es un camino que se va andando día a día, pero nuestros hijos con sus sonrisas, naturalidad, normalidad y ganas de vivir lo van haciendo cada vez más fácil, hasta que sin darnos cuenta, la AC pasa a formar parte del guión de nuestras vidas, pero desde luego cada vez con un papel más secundario. Es cierto que, como ante cualquier situación trascendente que hace que nos replanteemos nuestros esquemas, no todos vamos al mismo ritmo, los padres somos dos y así como el resto de los miembros de la familia, este proceso no evoluciona de la misma forma para todos, pero sin duda, respetando el ritmo de cada uno, hablándolo y compartiéndolo, la aceptación y normalidad vuelve, más pronto que tarde, a nuestras vidas.

Probablemente esta opinión no sea generalizable ni a todos los casos, ni a todas las familias, ni a todas las circunstancias concretas; es sólo eso, una opinión basada en nuestra experiencia hasta ahora y la de algunas otras familias que espero pueda servir de alguna utilidad para las que hoy están iniciando este camino. Con objeto de exponerlas de la forma que creo puede ser más clara, me gustaría clasificarlas en las etapas vitales que puedan ser de especial relevancia: Lactancia, Infancia, Adolescencia y edad Adulta, ofreciendo la doble perspectiva, beneficios para la familia (madre, padre, hermanos, ...) y para los/as niños/as, adolescentes



y personas adultas con AC.

Para esto, me gustaría mostráros las impresiones que en este sentido he compartido con otras familias y/o personas con AC y las mías propias. En nuestro caso, como imagino el de otros muchos, es la experiencia de una familia que cuando comenzaba a serlo, con el nacimiento de nuestro primer hijo, se encontró con una situación que no formaba parte de esos planes que a todos nos ilusiona hacernos sobre lo estupenda, ideal y maravillosa que será nuestra vida y especialmente, la de nuestros hijos. Pero la realidad, que es muy testaruda, se empeña en desmontarnos ese cuento de la lechera, haciéndonos conscientes de lo pequeños e insignificantes que somos, y que la naturaleza con su variaciones genéticas, imprescindibles para hacer que el mundo en el que vivimos sea rico y diverso, había llamado a nuestra puerta..., y nuestro hijo nació con una displasia ósea de difícil pronunciación, AC.

Fueron muchas las preguntas, pero entre todas destacaba una, ¿por qué nos había tocado a nosotros (que ahora pienso que la pregunta en cualquier caso más bien debería ser, ¿por qué le había tocado a nuestro hijo?), hace ya algún tiempo que en una reunión de familias escuché de Carmen Alonso (Fundación ALPE) que la pregunta más lógica y con la que estoy totalmente de acuerdo, es... y ¿por qué no a nosotros?, ¿qué tenemos de especiales para que los hijos diferentes, con algún problema, sea del tipo que sea, sólo los tengan los demás?

## LACTANCIA

Quizá ésta es la etapa en la que, en mi opinión, el Apoyo de otras familias con algún/os miembro/s con AC es especialmente importante.

Si tuviera que definir en un par de palabras mi/nuestro estado de ánimo cuando todo parecía confirmar que habíamos tenido un hijo con AC, creo que las más precisas serían las de bloqueo y desconcierto. Ante esta situación quedaban 2 opciones: seguir pensando y llorando por lo que podía haber sido y no fue (periodo por el que tengo que reconocer pasamos y que no duró mucho más de 2 meses) o reaccionar y afrontar nuestra realidad, ... teníamos un hijo recién nacido, sano (no presentaba ningún síntoma que hiciese que lo tratásemos como un niño enfermo), despierto, precioso y quizás sí que necesitábamos un "libro de instrucciones" con algunos capítulos más de los habituales. Estábamos solos en casa, eran demasiadas preguntas, muchas incertidumbres, muchos miedos, creencias erróneas (prejuicios), sin contar las que cualquier madre primeriza tiene (sueño, comidas, ...) a las que no sabíamos qué contestar. Ahí fue cuando a través de las Asociaciones Crecer y Alpe, pasamos a formar parte de otra gran familia, una que te acoge con los brazos abiertos, y dónde encontramos apoyo, consuelo, comprensión, ilusión, alegría y esperanza. Y fue cuando empezamos a entender que nuestros hijos son personas normales



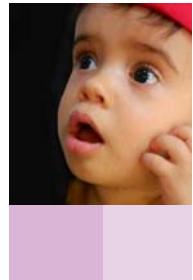
con una talla baja y unas características físicas específicas (eso lo lees y te lo explican, pero al menos en nuestro caso, no nos hicimos a la idea hasta que conocimos niños/as y personas de distintas edades con AC, tengo que reconocer que esa es una sensación difícil de afrontar pero la considero totalmente necesaria para avanzar en la aceptación de nuestros hijos y normalizar la situación, pues tras unos minutos de conversación, los cm son sólo eso, una unidad de medida, y que la altura de una persona, ... la que importa de verdad, no se expresa en cm; y como cualquier persona en todas las etapas de su vida tienen problemas, retos e ilusiones.

#### **Apoyos a la familia durante esta etapa:**

¡No estamos solos!". Es probable que al principio os fijéis en la calle, en el hospital, en cualquier escenario de la vida cotidiana, por si coincidís con alguna persona con AC, al menos en nuestro caso nada, ni una, no conocíamos, ni siquiera de vista, a ninguna persona con AC. Situación que cambió antes de los 4 meses de vida de nuestro hijo, gracias a Crecer Andalucía que nos puso en contacto con la primera familia que conocimos, y la teníamos muy cerquita, en el pueblo de al lado, ... también es casualidad! Y antes de que acabara el verano ya conocíamos a dos grandes familias, ejemplares familias. En definitiva, su compañía, compresión, experiencias, su hablar con total sinceridad y claridad sobre todo lo que preguntábamos y hasta de lo que no preguntábamos, fueron el comienzo para empezar a tener una visión más realista y normalizada de lo que a partir de ahora sería nuestra vida, de la vida de nuestro hijo; que necesitaría más atenciones de las habituales, que costaría encontrar su ropa, que tardaría más en andar, que tendría/mos que aprender a afrontar algunas situaciones complicadas, y sigue y seguirá llevando su tiempo; pero sin duda ese fue el momento en que muchos de esos miedos, los nuestros y también los del resto de familia (abuelos, tíos y primos) empezaron a desaparecer.

Mucha información, los pasos más inmediatos que hay que dar, prevenir posibles complicaciones, posturas recomendables, atención temprana, evolución general esperada, cuidados especiales, pasos a seguir para conseguir los tratamientos médicos más adecuados para esta etapa, mejores profesionales, tramitación de la discapacidad, etc.

Y como dice Ángeles, madre de un niño de 4 meses con AC: "Fueron estas familias las que nos dieron los ánimos para cerrar los ojos y cuando los abriéramos de nuevo, viéramos a nuestro hijo, a un bebé que necesitaba nuestro cariño, nuestra atención. Que no deberíamos de perdernos ni un segundo de su desarrollo por estar preocupados por su patología" "El conocer a otros niños de varias edades, hace que veas más claro cómo va



a estar tu hijo con su edad, porque con más o menos complicaciones médicas, el crecimiento es el que es". "Te encuentras hablando con personas totalmente desconocidas, pero a las que te sientes muy unido porque conocen el dolor y la preocupación que tienes en ese momento. Personas que te ofrecen su cariño, su apoyo, su experiencia, sus ánimos y hasta la ropa de sus hijos. Te dicen que no te preocupes, que vivas el día a día, que lo más importante es que nuestro hijo sea feliz, y ves lo felices que son los suyos, a pesar de todas las dificultades que se han encontrado y encontrarán, porque así es la vida. Te hablan de días malos, de bajones y de lo difícil que a veces se hace, pero que por ellos, todo se supera".

### **¡Gracias, Ángeles, por ayudarme a refrescar la memoria!**

Hay que reconocer que no es nada fácil asumir tanta información, cambio de expectativas, que tu hijo no va a cumplir con los cánones de aspecto físico que tienen la mayoría de las personas, las de talla normal, pero que desde luego el problema no es de ellos, es de una sociedad que no está aún del todo preparada para asumir y respetar la diferencia, por desconocimiento en la mayoría de las ocasiones, pero no sólo ante la AC, sino ante cualquier diferencia. Y que nos tocará, en lo que respecta a las familias y personas con AC, aportar nuestro granito de arena, para que acabemos entendiendo que la capacidad, la humanidad, la normalidad, las virtudes, las luces y las sombras de las personas son independientes del color de su piel, del volumen de su cintura, de si necesitan o no una silla de ruedas para desplazarse, y por supuesto que tampoco tienen nada que ver con su estatura.

## **INFANCIA**

Durante esta etapa se producen muchos cambios, empiezan a andar, eso sí, la mayoría un poco más tarde de lo habitual, a hablar con más o menos dificultades, van a la guardería, al colegio, empiezan a tener amigos, etc.

En nuestro caso, sobre todo en el mío, una de mis mayores preocupaciones era que pudiese tener problemas de integración en el colegio.

Ya han pasado los primeros años de su vida y una vez adaptados a la rutina de su densa agenda (atención temprana, sesiones de fisioterapia, revisiones médicas periódicas, piscina, más las actividades extraescolares de cualquier niño), a no tener la necesidad de hacer tantas preguntas, a aceptar la situación tal y como es, sin prestar demasiada atención a los aspectos negativos, que los tiene y sobre todo para nuestro hijo y, valorando todo lo bueno que nos ha aportado; podemos decir que no ha sido tan difícil como pensábamos, que igual que todos los padres, cada día nos esforzamos por querer a nuestros hijos por lo que son y por lo que hacen.



En esta etapa estar en contacto con otras familias con algún/os miembro/s con AC conlleva varios aspectos positivos:

-El conocer a otros niños de edad escolar que ya habían tenido un comienzo sin especiales complicaciones, nos ha tranquilizado bastante, y poco a poco vamos aprendiendo que no tiene mucho sentido seguir anticipando problemas que en muchas ocasiones no se producirán. Esto no quiere decir que crea que será un camino de rosas, y que no habrá comentarios inapropiados o situaciones que intencionadas o no (ya ha habido alguna), que hagan sufrir a nuestro hijo y por tanto, a nosotros; pero lo que tras hablar con padres y madres que ya han pasado por ahí, nuestra labor no es evitarles o protegerles ante esas situaciones, sino ante todo escucharles e intentar ayudarles para que tengan las herramientas personales suficientes para que sepan afrontarlas, intentando minimizar su importancia.

-Creo que es muy importante que los niños con AC conozcan a otros niños/as con AC, les ayuda a aceptarse tal y como son, puede jugar, sin asumir la continua frustración que supone, no correr tanto como los demás, no meter tantos goles, a no ser el primero que eligen cuando hacen un equipo, etc.

-También creo que es beneficioso para cualquier niño con AC, crecer teniendo unas expectativas en cuanto a su imagen física más ajustadas a la realidad, y el conocer y tener contacto con personas con AC de distintas edades en un contexto distendido, alegre y familiar como son las reuniones de familias con AC lo facilita mucho.

-Estas situaciones también benefician mucho al resto de familia y en especial a los hermanos, porque les ayudan a ver que hay más niños como su hermano, a entender mejor su situación, a normalizarla y desde luego nos dan auténticas lecciones de desinhibición, espontaneidad y ausencia de prejuicios. Además contribuye a desarrollar el respeto a la diferencia, lo que creo también beneficia en mayor o menor medida, al resto de compañeros de clase, patio, juegos, miembros del colegio y de su entorno en general.

-En el caso de que se valore la posibilidad de la elongación (se realizaría entre la Infancia y la Adolescencia), compartir experiencias, dudas, miedos, expectativas, motivaciones, etc. en primera persona con niños/as-jóvenes que se están elongando o que ya lo han hecho, es de inestimable valor.

## **ADOLESCENCIA**

Según muchos autores, la adolescencia es un periodo de transición entre la niñez y la edad adulta, en la que el individuo debe afrontar un gran número de cambios y desafíos evolutivos. Pues si de por sí es una etapa difícil para cualquier persona, la situación se complica aún más cuando se tiene una



patología como la AC. Esta etapa es crucial para terminar de formarse la personalidad, y en ella ya no preocupa tanto la adaptación en el colegio como la adaptación a los nuevos cambios y a otras facetas sociales: las primeras salidas nocturnas, el cambio de vestimenta, los primeros amores, las primeras decepciones... Estos ámbitos van a ser situaciones complicadas a afrontar y más aún si coinciden con el periodo de recuperación de la elongación ósea. El paso del colegio al instituto puede verse con cierto temor por parte del adolescente ya que es un contexto desconocido en donde se va a tener que exponer de nuevo a las miradas y ciertos comentarios que recuerden su condición.

Como otros adolescentes, los/as chicos/as con acondroplasia van a salir "de marcha" (enfrentándose a las peleas por el horario con los padres) y van a disfrutar de sus amigos. En estas salidas nocturnas puede que se encuentren con obstáculos tales como que para el resto de los amigos ligar es algo fácil y, sin embargo, sienta que él/ella está en una situación de desventaja. Las relaciones amorosas en esta etapa se tornan de gran importancia, puesto que en su grupo de iguales se están empezando a dar y es posible que aparezcan las primeras desilusiones y las pérdidas de apetito porque "no le gusto al chico/a que me gusta". Como padres hay que armarse de paciencia, no caer en el victimismo, dejarle su espacio y hacerle ver de manera indirecta (las charlas magistrales no son platos de buen gusto) que le quedan muchas oportunidades para conocer gente nueva (instituto, salidas...).

La preocupación por la imagen y el cambio de vestimenta también son temas que pueden despertar cierta preocupación, sobre todo en las chicas. Cada vez más jóvenes, las chicas se suben en enormes zapatos de tacón y se visten como adultas. Sin darle una importancia extrema, es positivo que se atienda esta faceta y se vea con positividad que los adolescentes con acondroplasia gasten parte de su tiempo arreglándose, dándole culto al cuerpo y sintiéndose guapos. Además, existen páginas web de zapaterías que ofrecen calzado de una línea juvenil en tallas pequeñas y máquinas de coser estupendas que hacen los arreglos necesarios.

Hay que tener en cuenta que esta etapa va a ser más complicada si el chico/a está atravesando el proceso de elongación, puesto que además de pasar grandes períodos de tiempo en silla de ruedas con movilidad reducida, parte de su horario lo va a ocupar con sesiones de fisioterapia y visitas médicas que no corresponden a un adolescente de su edad. Antes de comenzar es recomendable estar preparado y hacerle ver que es posible que se pierda algunas cosas (puede que excursiones, viajes de estudios, alguna salida nocturna...). La paciencia y mirar más allá del momento presente van a ser los factores claves que allanan el camino.



Es importante no descuidar la faceta académica esta etapa delicada, puesto que si una formación adecuada es importante para cualquier persona, lo es más para aquella que tenga que enfrentarse a las barreras de un mundo hecho a otra escala. Igualmente, es positivo que se fomenten las aficiones y los gustos que el chico/a pudiera tener y apoyarlo a que se desarrolle en su propia identidad.

El contacto con las familias de otros chicos con acondroplasia que estén pasando por la adolescencia va a ser de gran valor para intercambiar experiencias, anécdotas y resolver dudas, más aún si están elongándose y surgen los temores sobre los posibles contratiempos que se den en el proceso o simplemente necesiten ideas de, por ejemplo, qué hacer con los pantalones para que entren con los fijadores. Igualmente, es también positivo que los chicos se relacionen con otros chicos que estén en su misma situación y bromeen sobre lo aparatoso que es su fijador o hagan sus pinitos de ligue con el/la chico/a guapa de la reunión.

### **VIDA ADULTA**

Para una correcta transición a la edad adulta, es importante que los jóvenes con acondroplasia sepan desenvolverse con independencia en el mundo. El que salgan de casa para estudiar fuera ayuda a ese tránsito. Además, una buena formación académica y la capacitación para desempeñar un empleo con eficacia van a facilitar a una de las principales preocupaciones de la edad adulta: la inclusión laboral. Ésta junto con el encuentro de una pareja estable podrían ser los ámbitos de principal interés en la etapa adulta.

En la edad adulta ya son los propios afectados los que toman la palabra y pueden poner en común opiniones o vivencias respecto a:

- La percepción de la discriminación y el estigma: compartir experiencias sobre situaciones vividas como negativas con otras personas que realmente conocen en primera persona la temática proporciona cierta compresión y esa idea de "¡No estamos solos!" por la que en su momento pasaron los padres de los niños con acondroplasia.
- Las barreras arquitectónicas: la puesta en común es un arma de lucha para promover la concienciación social a fin de hacer un mundo más accesible.
- Los derechos a las prestaciones sociales y otras ayudas: las asociaciones reúnen información sobre las distintas legislaciones y ayudas dirigidas a las personas con discapacidad, y el contacto con ellas será de utilidad para que los adultos con acondroplasia se beneficien de ellas.
- Las experiencias laborales y las dificultades en el acceso al empleo: como se ha comentado más arriba, conseguir un empleo es una de las principales preocupaciones que, como al resto de adultos, inquieta a los hombres y mujeres con acondroplasia. A través del apoyo social y las asociaciones se obtienen diferentes tipos de información sobre las posibles ofertas laborales, las plazas



de los empleos públicos destinados a personas con discapacidad, la formación académica/laboral necesaria, etc.

- Las posibles dolencias físicas y las soluciones que han encontrado: en la edad adulta pueden aparecer dolencias físicas (dolor de espalda, molestia en las rodillas, caderas...), agravadas por factores de riesgo como el sobrepeso o la vida sedentaria. Tanto desde las asociaciones como desde los propios afectados se puede obtener información útil sobre ejercicios de fisioterapia o higiene postural que van a aminorar las molestias y mantener una buena forma física.

### Algunas reflexiones

Al releer algunas de las reflexiones podría parecer que tener un hijo con AC ha supuesto de alguna forma un obstáculo para alcanzar la "felicidad", o esa vida ideal con la que a veces soñamos, y que desde luego una veces más que otras, somos conscientes de que no existe. Siendo honesta y sincera, y pese las dificultades que tendrá/tendremos que ir afrontando, lo que puedo afirmar sin miedo a equivocarme, es que nuestro hijo sin pretenderlo, me/nos ha hecho mejor/es persona/s, demostrándome que la vida no tiene tantos límites como en muchas ocasiones nos planteamos, porque cada día crece un poco más, salvando los traspiés que le pone la realidad, porque no utiliza la excusa de su talla baja para dejar de hacer todo aquello que le supone un reto, porque siendo "consciente" (a sus 8 años) de su "problema" (como él lo llama, y aunque no es que me guste especialmente que lo entienda de ese modo, pero... poco a poco), ignora comentarios y miradas, que aunque sin duda le incomodan y molestan, sabe mirar lo que realmente merece la pena, por levantarse tantas veces después de caerse, ... porque es feliz junto a sus hermanos, amigos y resto de la familia y por eso nos hace felices, muy felices. En mi opinión tener AC no debería entenderse como problema en sí mismo, es una patología, ni más ni menos, y muchos de los problemas que se vayan planteando en las distintas situaciones no serán tanto originados por esta patología, sino porque la sociedad, que debería respetar y valorar a todas las personas, por el simple hecho de serlo, a veces no lo hace; y aunque a todos nos gusta decir en voz alta, donde la gente nos escucha, "que lo importante está en el interior"; se nos olvida llevarlo a la práctica en demasiadas ocasiones de la vida cotidiana. Debemos valorarnos no tanto por nuestro envoltorio sino por nuestros actos, pensamientos y valores, y esto nos llevará tiempo y esfuerzo, porque implica cambiar muchos esquemas que llevan demasiado tiempo valorándose en la sociedad que actualmente vivimos, pero estoy convencida de que vamos por buen camino, y es una lucha que ganaremos seguro, aunque la pérdida de alguna de sus batallas deje alguna herida que tendrá que cicatrizar. Y porque nuestro principal trabajo como padres no será tanto enseñar a nuestros hijos a cómo defenderse ante las personas que le



puedan hacer daño, sino por saber transmitirles lo importantes que son, lo valiosos y maravillosos que son, ni más pero desde luego, ni menos que el resto de sus hermanos (si es que los tienen) y/o personas a las que queremos, y que no les falta nada para ser esas personas extraordinarias con las que soñábamos. No me gustaría acabar sin mencionar, que aunque en nuestro caso, por fortuna, la evolución de nuestro hijo (aunque también es cierto que "estamos comenzando", tan sólo tiene 8 años), hasta ahora, ha sido bastante buena, al menos nada fuera de lo esperado; soy consciente de que por desgracia hay otros casos en los que las familias y/o personas con AC presentan mayores complicaciones médicas, de integración social, laboral, etc.; pero de lo que no me cabe duda, es que es especialmente en esos casos en los que este apoyo social entre familias y personas con AC adquiere una mayor dimensión y puede ser de mayor utilidad.

Durante este periodo hemos tenido la suerte de conocer a muchas personas y a parte de sus familias, grandes personas y grandes familias, niños que corren detrás de una pelota, que ríen y juegan como niños que son; chicos/as jóvenes que independientemente de su carácter más o menos extrovertido, muestran una gran madurez y siempre están dispuestos a prestar su apoyo y experiencias contestando a todas las preguntas curiosas que los padres les planteamos; a jóvenes que con su esfuerzo y múltiples capacidades se están preparando para ser tan profesionales como cualquier otro, si la sociedad les da una oportunidad; y a personas adultas, unas con más suerte que otras en el mundo laboral, etc., pero que con toda la fuerza, ilusión y esfuerzo están viviendo una vida totalmente plena, normal y feliz como cualquier otra; eso sí, corriendo y afrontando su particular carrera de fondo, a veces con demasiadas y por supuesto innecesarias, barreras físicas y sociales, siendo éstas últimas seguramente son las más difíciles de superar, pero en ninguno de los casos infranqueables.

**Ha colaborado en el capítulo D<sup>a</sup> María Montoya. Psicóloga y mujer con acondroplasia.**



## 8. Cómo afrontan los hermanos la llegada de un niñ@ con Acondroplasia

Dª Susana Sempere Santos



El tema de los hermanos de los niños con Acondroplasia es un tema muy importante, que no siempre se aborda como se debería.

En muchas ocasiones, se les deja en segundo plano, entre otras razones, porque sin pretenderlo los padres se centran en el niño con acondroplasia. Pero necesitan tanta atención como el niño con Acondroplasia, pues son niños como ellos, que precisan de igual manera del tiempo y el cariño de los padres.

Es normal que en un principio a tu hij@ le impacte tener un hermano con acondroplasia y que se enfade. Y también es normal, al contrario, que el que tiene acondroplasia se enfade por tener un hermano que no la tenga... viene la pregunta ¿por qué tú no y yo sí?

Es normal que en su cabeza se agolpen sentimientos contradictorios: quiere a su herman@, pero se avergüenza de él; juega con él, pero no quiere tener un hermano con acondroplasia. El notarse diferente a sus compañeros de colegio, ya que es el únic@ con un hermano con esta condición, también tiene que estar afectándole. Tenéis que ser muy comprensivos con ell@. Dedicarle tiempo en exclusiva. Hablarle y, sobre todo, escuchar lo que tiene que decir, sobre sus pensamientos, sus sentimientos, sus miedos, sus expectativas, sus dudas. Algunas pautas válidas con hermanos son:

Darles información clara y realista de cuál es la situación, adecuándola a su edad, nivel de desarrollo y grado de interés.

Hay que romper barreras mentales, para que se pierda el miedo a la discapacidad y a la posibilidad de que en el futuro ellos mismos sean padres de un hijo con unas características diferentes.

Acercarles al mundo de la discapacidad y sobre todo a las asociaciones de personas con problemas de crecimiento de manera progresiva y con la mayor normalidad posible. La forma en que los padres afronten esta circunstancia se reflejará en la manera en que ellos la vivan.

Procurar no ser demasiado exigentes con ellos. No pedirles más de lo que son capaces de dar.

Ser cuidadosos con la posible tendencia a compensar las carencias del niño con acondroplasia exigiendo más a los hermanos que no lo tienen, por ejemplo, demandándoles que siempre obtengan muy buenas notas.

Procurar no caer en la estimulación sutil de la competencia entre hermanos y valorar a cada uno por ser quien es y como es.

Es muy interesante que puedan conocer a otros hermanos de niños con acondroplasia para evitar que se sientan diferentes y para que cuenten con un cauce más para



comentar sus dudas e intercambiar inquietudes con los que son sus iguales. "Cada hermano debe tener su propia vida" para que no se cree una situación de dependencia, pero también tienen que compartir espacios y actividades, conocer a los amigos de unos y otros y crear ese vínculo especial que caracteriza a todos los hermanos.

## **¿CÓMO SE VIVE EN FAMILIA CUANDO HAY UN MIEMBRO CON ACONDROPLASIA?**

Abordándolo desde la primera etapa seguimos la pauta que se puede esperar de unos padres a los que le comunican que la hija que ellos esperaban como "normal", ahora resulta que tiene un nombre rarísimo y que da como consecuencia una estatura que no superara el 1,30 piensan que el mundo acaba ahí y dejan de ver al niñ@ como un motivo de alegría para preocuparse de inmediato por lo que le va a ocurrir en los próximos 30 años.

Esta preocupación anticipada por lo que te va a ocurrir, no hace otra cosa que impedir que los padres disfruten de la normalidad de su hijo. Un niño con acondroplasia puede sobresalir en cualquier aspecto de su vida y la anticipación no nos conduce a nada productivo y nos puede producir situaciones de ansiedad que no nos benefician ni a nosotros ni a nuestros hijos. Te preocupas por todo lo que va a ocurrir antes de que tu hijo pase por todas esas etapas, un niño con acondroplasia puede destacar en cualquier aspecto de su vida y la inmensa mayoría de las veces todas estas preocupaciones habrán sido en balde, las cosas se solucionan cuando llegan y las preocupaciones excesivas y la anticipación os hará perder los mejores años de la infancia de vuestros hijos que nunca se podrán recuperar.

Hay que aceptar a nuestros hijos como son, hay que confiar en él y en sus posibilidades y al mismo tiempo él aprenderá a confiar en nosotros. Un primer paso para solidificar este lazo se da cuando los padres logran descubrir en sus hijos cualidades y fortalezas que les permiten plantearse objetivos optimistas a medio y largo plazo.

Nuestros hijos siempre deben ser conscientes de sus limitaciones, sean las que sean, y a medida que ya se hacen mayores saber que cuando uno nace con una discapacidad la sociedad no nos pone las cosas fáciles pero los responsables únicos de nuestra vida somos nosotros mismos.

Los padres debemos de intentar ir allanando el camino e ir preparándolos para lo que se van a encontrar en la calle, equilibrando el mensaje..., ellos tienen que ver en un problema una oportunidad para superarse, y donde no le lleguen los pies y las manos le llegarán su mente, habilidad e inteligencia. Deben de



centrarse en lo que tienen y no en lo que le falta.

Cuando un niño con acondroplasia nace en una familia donde uno de sus padres tiene acondroplasia, la perspectiva es totalmente diferente porque ni los padres se anticipan a una serie de etapas debido a que ya las conocen y porque probablemente ya han pasado con éxito por todas ellas. Además sabemos dónde fortalecer todos aquellos aspectos donde el niñ@ puede ser vulnerable. Y hay que dejar claro que se tendrán muchos menos problemas en la adolescencia, si se ha vivido con normalidad y se han conseguido éxitos en la infancia. El sentimiento de seguridad es mucho más grande y no le surgen tantas dudas como a los padres que no tienen acondroplasia.

El sentimiento del niño y su actitud también es diferente porque crecen con unos valores y una normalidad diferente ya que ellos pueden ver en casa todo lo que se le intenta enseñar, siempre de una forma real.

Es muy importante la imagen que ellos construyen de sí mismos que es en gran parte una interiorización de que les muestran quienes le rodean y la confianza que en ellos depositan.

## **¿CÓMO PODEMOS FOMENTAR EL AUTOCONCEPTO DE SÍ MISMO EN LOS NIÑ@S?**

Un buen autoconcepto ayudará a nuestros hijos a crecer seguros de sí mismos, a ser capaces de experimentar y buscar soluciones, lo que le permitirá alcanzar el éxito con mayor frecuencia. Todo esto hará que el niño elabore una elevada autoestima.

Los padres constituyen la primera fuente de información sobre sí mismo de que dispone el niñ@.

Éstas son una serie de medidas que debemos tomar los padres para mejorar el autoconcepto de nuestros niñ@s:

- **Amor incondicional:** El niño tiene que saber que se le quiere por ser quien es, que su conducta, sus éxitos o fracasos, no harán que sus padres le dejen de querer. Esto hace que se sientan seguros y que no tengan ansiedad por no valer lo suficiente.

- **Reforzarle:** Hay que halagar sus logros y comentarle su importancia para elevar su confianza en sí mismo. Haz siempre comentarios positivos sobre las acciones buenas que haya realizado.

- **Ayudar a conocerse:** El niño debe ser consciente de los logros que consigue y de sus habilidades para que se sienta más seguro y orgulloso



acerca de las cosas que es capaz de hacer. Hay que animarle a pensar sobre sí mismo y sus características como persona y sobre todo ayudarle a no tener miedo de sus limitaciones.

● **Escuchar:** Hay que dedicar un tiempo a escuchar a nuestros niñ@s. Deben sentir que son comprendidos y aceptados e intenta ponerte en su lugar.

● **No sobreproteger:** No le des a tu hijo las soluciones a sus problemas a menos que él las pida. Deja que sea él mismo quien intente buscarlas. Tú debes estar a su lado por si te necesita pero debes dejarle que sea responsable de sus decisiones.

● **Expresión de sentimientos:** Nunca impidas que muestre lo que siente con frases como "los niños no lloran" "los demás se van a reír de ti si te pones así". Déjale expresar sus sentimientos, incluso los negativos, y enséñale a expresarlos adecuadamente.

Conclusiones:

- Los padres deben aceptar a sus hijos como son, hay que confiar en ellos y en sus posibilidades.
- Nuestros hijos deben ser conscientes de sus limitaciones sean las que sean.
- Deben centrarse en lo que tienen y no en lo que les falta.
- Es muy importante la imagen que ellos construyan de sí mismos que es en gran parte una interiorización de lo que les muestran quienes le rodean y la confianza que en ellos depositan.

# Anexo: Y entonces llegó él...

Dª Rocío Romero Blanc

Era un día corriente como otros muchos, mi madre tenía una gran noticia que darnos, ¡estaba embarazada!

Todo transcurría con normalidad, ya habíamos superado el primer trimestre. Y digo habíamos, porque aunque mi madre era la que iba aguantar las calores, la barriga y todos los malestares, todos estábamos ahí contando los días y asegurándonos de que todo iba a ir bien.

Acabándose casi la primavera, todo empezó a cambiar, las revisiones eran más frecuentes, y la expresión de mis padres ya no era la misma. Algo iba regular, eso lo sabíamos, pero nadie nos contaba nada.

El momento llegó antes de lo esperado, nuestros padres se sentaron con nosotros y empezaron su explicación: a ver niños, tenemos algo que contaros... Antonio está bien, pero por lo que nos han dicho los médicos, va a tener problemas en su crecimiento, todavía no sabemos más, lo que sí sabemos es que será igual de feliz que vosotros.

De nuevo todo volvió a la normalidad, al menos de cara a la galería, bueno a nuestra galería. Todo el mes de julio fue estupendo preparando y organizando todo lo necesario para el muñeco..., y entonces llegó ÉL...

El 31 de Julio mis padres corrieron al Hospital, después de varias horas, ya estaba Antonio con nosotros.

Debido a su tamaño y su desarrollo estuvo en la incubadora unos días y al cabo de una semana ya estaba en su cuna, en su casa y con su familia. Entonces empezó todo, Antonio era de menor tamaño que los otros bebés, pero a esas edades no les das importancia a según qué cosas. Yo no distinguía si su tamaño era mayor o menor, o si llevaba un aparatito para sus piernas, a mí eso me era indiferente, ni siquiera era capaz de entender qué enfermedad tenía. Sólo sabía que sus piernas y sus brazos serían más pequeñitos, sólo eso... Pero la realidad era bien distinta. Mi madre se derrumbó, estaba triste todo el día y nunca sonreía. Una vez llegaba a casa, sólo lloraba, aunque su vida había dado un vuelco y tenía que descubrir la forma de cómo afrontarla.

Poco a poco fuimos entendiendo qué patología tenía mi hermano, ACONDROPLASIA. Al final te das cuenta de que serán problemas sociales,



dolores físicos, problemas auditivos, riesgo de muerte súbita y un sin fin de grandes detalles que podrían hacer que Antonio no fuera todo lo feliz que nosotros hubiésemos querido.

Su desarrollo fue todo lo normalizado que pudo ser..., acudió a su guardería con sus compañeros, y a medida que iba creciendo se iba a adaptando y buscando sus herramientas para conseguir todo aquello que quería. La primera lección de vida que nos dieron mis padres fue la siguiente: Antonio va a ser Antonio siempre, es decir, va a vivir con su tamaño y tiene que convivir con él, si yo hoy le doy todo lo que no puede tener porque no alcanza o no llega, nunca será capaz de tener nada que esté lejos si no hay alguien a su lado. Así que así fue. Nunca hubo en casa ninguna adaptación de nada, solo ayudas para que él solo fuera aprendiendo a manejarse por sí mismo, banquitos, bastones y quizás algún perchero a una altura moderada... (No se trataba de hacerle la vida más difícil claro)...

Tanto mi hermano como yo, fuimos aprendiendo cada día con él y para él. Nunca fue tratado de forma diferente e intentamos enseñarle a darse cuenta de que si lo miraban por la calle, era porque era una Persona Especial, que brillaba mucho, y tenía que saber que esa luz no la tenía todo el mundo, de ahí que las personas quisieran mirarlo.

El desconocimiento de las demás personas no se puede castigar. Nunca ha recibido ningún trato de favor, todo lo contrario, tenía demasiadas personas adultas a su lado para reñirle, pero también he sido hermana y hemos sido cómplices y amigos.

Su infancia ha estado rodeada de amigos, y hemos ido superando baches sociales a medida que han ido llegando

A sus 15 años, Antonio ha pasado por cinco operaciones de oídos, y trece operaciones de elongación de huesos. Un día Antonio dijo que quería operarse, aunque en un principio había sido reacio a esta intervención, aquel día comentó, quiero CRECER, y no por ser más guapo o más alto, quiero llegar a sitios donde no llego, quiero meterme las manos en los bolsillos y quiero ir al baño sin ayuda de nadie.

El proceso ha durado 5 años, ha crecido 28 cm en las piernas y 12 en los brazos. Ha sido doloroso y duro, pero sobre todo para él. Nosotros hemos estado ahí a su lado.

Antonio es más FELIZ de lo que jamás hubiéramos pensado.

## PARTICIPANTES

- Dr. Juan Pedro López Siguero. Servicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Materno Infantil Carlos-Haya
- Dra. Encarna Guillén Navarro . Servicio de Genética del hospital Universitario Virgen de la Arrixaca
- Dr. Juan Andrés Conejero Casares. Servicio de Rehabilitación Infantil. Hospital Virgen Macarena
- Dr. Miguel Ángel González Viejo. Servicio de Rehabilitación Hospital Valle D`Hebron
- Dra. Isabel Hernández Morcuende. Psicóloga
- Dª Mª Antonia Uceda. Trabajadora social de CRECER. Mujer con acondroplasia
- Dª Mª José Iniesta Solano. Trabajadora Social Crecer
- Dª Trinidad Escobar Garzón. Psicóloga
- Dª Susana Sempere Santos. Presidenta Asociación Crecer. Mujer y madre con acondroplasia
- Dª Rocío Romero Blanc. Hermana de un niño con acondroplasia

Con esta guía la Asociación CRECER pretende dar un paso más, y romper las barreras mentales que en ciertas ocasiones se tienen en referencia a las personas con Acondroplasia.

Las asociaciones de pacientes constituimos una fuente de apoyo donde familiares y profesionales nos unimos por un fin común..., la calidad de vida de nuestros hijos.

Esperamos que este manual os sirva para conocer la Acondroplasia y para saber que lo más importante de ella, es la persona que la tiene.

