

NOTA



Dos debilidades que se apoyan crean una fortaleza

CONSEJOS

? No forzar artificialmente el desarrollo motor del niño: sentar a un niño que aun no tenga la suficiente fuerza en los músculos de la espalda como para hacerlo por sí mismo puede favorecer la aparición de la cifosis toracolumbar.

? La realización de ejercicios pasivos simples a diario por parte de los padres (previo adiestramiento) puede controlar ciertas deformidades (flexo de codos, etc.).

? Controlar el sobrepeso. La obesidad es un factor que influye negativamente sobre la columna y los miembros inferiores del adulto acondroplásico.

? Evitar la sobreprotección. Estimular de forma real las cualidades del niño.

? Las actividades físicas recomendables son la natación y el ciclismo, fundamentalmente. Hay que huir de la gimnasia que conlleve movimientos forzados de la columna y, en general, de todos los deportes de contacto.

? Los adultos acondroplásicos deberían evitar, en la medida de lo posible, aquellos empleos que exijan permanecer mucho tiempo de pie o los que precisen la realización permanente o repetitiva de movimientos de extensión de la columna (inclinarse hacia atrás). Ambas situaciones disminuyen el canal medular y pueden precipitar la aparición de dolor lumbar.

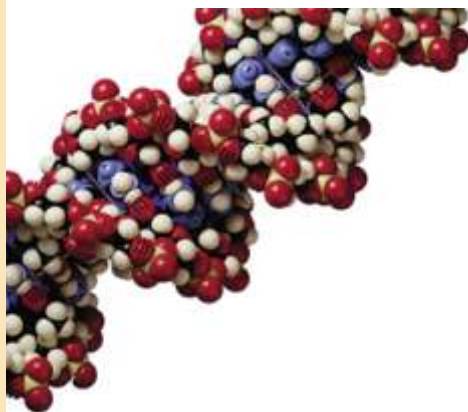
? Con relación a la recomendación anterior, es prioritario no demorar la consulta al especialista si aparece dolor lumbar asociado a debilidad y hormigueos. La realización de una cirugía descompresiva puede evitar daños irreparables.

¿QUÉ ES LA ACONDROPLASIA?

La acondroplasia es la forma más común de enanismo. El término acondroplasia significa "sin formación cartilaginosa". Se trata de una alteración ósea de origen cromosómico que se caracteriza por el acortamiento de todos los huesos largos.

Es una enfermedad monogénica cuya incidencia varía entre 1 cada 25.000 y 40.000 nacimientos. Un 80% de los casos no tiene padres afectados; ello es debido a que la mutación se produce en las células germinales de los progenitores. Podemos encontrar aproximadamente unos 200 tipos de enanismo. La talla adulta es aproximadamente de 1.30mts en el varón y de 1.25mts en la mujer.

La mayoría de los niños con acondroplasia evolucionan en forma favorable, la mayoría tienen inteligencia normal y a lo largo de la vida logran una vida independiente y productiva. Pueden aparecer numerosas complicaciones que deberán manejarse con tratamientos específicos, como ser, otitis frecuentes, trastornos de la columna vertebral, y apneas, entre otras. Es importante que los bebés con esta enfermedad tengan estimulación temprana ya que suelen tener un desenvolvimiento motor más lento debido a las proporciones de su cuerpo.



DATOS Acondroplasia Uruguay

www.acondroplasiauruguay.org

E-mail: acondroplasiauruguay@gmail.com

Teléfonos:

LAURA 099 697 285

ISABEL 095 018 681

ROSA 099 120 454



Queridos Amigos y Amigas,

Llegando casi a fin de año les escribo para contarles varias cosas.

Ha sido un año lleno de frutos y grandes logros, desde todo punto de vista. Todavía recuerdo ese día del mes de abril de 2007 cuando nos reunimos por primera vez con Alcides y Laura con la necesidad de compartir experiencias y así no sentirnos tan solos en el largo camino que debemos transitar; unos meses después tuvimos la oportunidad de conocer a Roberto e Isabel. Tras varios encuentros decidimos crear una asociación sin fines de lucro, y así surgió Acondroplasia Uruguay.

La celebración en el mes de marzo de nuestro Primer Encuentro Nacional nos demostró que debíamos continuar nuestro trabajo en este camino que comenzamos a recorrer hace poco más de un año. En esa oportunidad tuvimos el placer de contar con la presencia de la Señora Carmen Alonso, Coordinadora de la Fundación Alpe.

Unos meses después en el mes de agosto nos reunimos para nuestra Gran Fiesta el Segundo Encuentro Nacional para toda la familia; nos conocimos en forma personal con tantos padres con los cuales habíamos mantenido largas conversaciones telefónicas, de intercambio de experiencias, y realmente sentíamos que conocíamos de toda la vida.

Ahora estamos en la tarea de coordinar y preparar un taller de padres para mediados de noviembre y nuestra fiesta de fin de año para mediados de diciembre; obviamente les haremos saber con anticipación para poder contar con todos ustedes!

Bueno, me voy despidiendo por aquí dejándolos recorrer nuestro Primer Boletín Mensual que nos permitirá estar más cerca a través de estas líneas.

Gracias por ayudarnos a conseguirlo!!!!

Cariños,

Rosa Brumberg
Presidente



ASTURIAS EXPORTARÁ SUS PROTOCOLOS DE ATENCIÓN TEMPRANA EN ACONDROPLASIA

Albina FERNÁNDEZ

La atención temprana es fundamental para garantizar el desarrollo de los bebés con enanismo; es necesaria la participación de padres, administración y profesionales para coordinar la información; y urge elaborar un protocolo curricular para su plena integración en la escuela. Éstas son algunas de las principales conclusiones del I Congreso nacional de atención temprana en acondroplasia, al que asistieron 350 personas de toda España y que fue clausurado ayer en Gijón por Aída Bartolomé Muñiz, directora de la Agencia Asturiana para la Discapacidad, y Carmen Alonso Álvarez, presidenta de la Fundación Alpe.

La acondroplasia, «sin formación cartilaginosa», es la causa más común de enanismo y es una enfermedad rara y poco conocida. El tema es competencia de las comunidades autónomas, y algunas consideran que no es necesaria la atención temprana, mientras que otras no reconocen ni la discapacidad, pero Asturias es pionera en este campo a través de la Agencia para la Discapacidad, y cuenta con una unidad de atención temprana con 11 niños, una realidad que se destacó especialmente en el congreso clausurado ayer. «Me comprometí a llevar el modelo a las reuniones sectoriales de Madrid para intentar que nuestros protocolos se apliquen en otros sitios», explicó Bartolomé.

La experiencia asturiana es muy valorada cuando la ley de Dependencia, más dirigida a las personas mayores, no recoge la problemática de la acondroplasia. «Es un tema complejo, porque los niños siempre son dependientes, pero se va a hacer una revisión para encajar las enfermedades mentales y el enanismo, entre otras», añadió Bartolomé.

La enfermedad del enanismo podría incluirse en la ley de Dependencia, Junto con algunas patologías mentales

Carmen Alonso reivindicó el derecho a una atención temprana de todos los niños con problemas de desarrollo, pero, señaló, «lo primero es que las administraciones reconozcan un mínimo del 33 por ciento de discapacidad, en caso contrario quedamos por detrás de otros colectivos y nunca nos llegan las ayudas».

Belén Rivas, malagueña y madre de un niño con acondroplasia, lamentó que la atención temprana no sea un derecho fundamental recogido en la ley de Dependencia. «Eso nos impide reclamar, aunque la atención temprana es

fundamental para el desarrollo de estos niños, la pena es que no funcione en todos los sitios como en Asturias».

Alpe celebrará en 2010 un congreso internacional con motivo de su décimo aniversario.



Asistentes al I Congreso nacional de atención temprana en acondroplasia, clausurado en Gijón. Jorge Peteiro



ENFERMOS RAROS Y EXCLUIDOS

Cien mil uruguayos padecen males pocos usuales; los médicos no los conocen ni hay fármacos.

Proyecto de ley crea registro para sacarlos de la incertidumbre.

MIGUEL BARDESIO

Alan es un niño enano. Miguel Flores, de 45 años, no habla, no camina, ni come solo. Jorge, con 12, lleva una vida normal de liceal, aunque tiene latente el miedo de repetir una crisis de sangrado intestinal. Los tres, aunque sin conocerse, integran la enorme familia de pacientes con enfermedades raras, males de poca frecuencia y muy distintos entre sí, pero con algo en común: la incertidumbre, porque son pocos -o ninguno- los médicos especializados y los tratamientos, casi no existen.

La Organización Mundial de la Salud (OMS) tiene una definición para las enfermedades raras: aquellas que se presentan con una frecuencia menor a 5 casos cada 10.000 habitantes. Se cuentan 7.000 males en esta categoría, la mayoría (80%) de origen genético, pero también hay infecciosas o degenerativas. En Uruguay, no existen estadísticas específicas, pero aplicando los porcentajes internacionales, serían 100.000 las personas con alguna de las 7.000 enfermedades extrañas.

Miguel Flores es uno de ellos. En 2001, cuando su esposa Mariela Di Donato estaba embarazada de cuatrillizos, él empezó con un cuadro de poca visión. "No es nada, ya se te va a pasar", le respondieron en la consulta médica. Pero empeoró: perdió el dominio de las piernas y brazos, hizo convulsiones y de a poco, se quedó sin habla. Después de meses internado, le dieron el diagnóstico: Esclerosis en placas agudas de tipo Marburg, un mal muy agresivo. Tan violento que se estima que no existe otro paciente vivo en el mundo. "Mueren a las 24 o 48 horas, eso me dijeron los médicos", relata la esposa, Mariela.

Pero siete años y medio después, Miguel Flores está estable. Depende de su mujer. "Él no camina, no habla, no come solo, pero entiende todo; los chistes los agarra enseguida, mira la televisión. Hace caras, gestos".

La extrañeza del caso conduce a decenas de preguntas. ¿Por qué se produjo la enfermedad? ¿Por qué se estabilizó? ¿Por qué Miguel vive cuando otros mueren a los días? ¿Su diagnóstico será cierto o se trata de algo completamente nuevo? Pues nadie tiene la respuesta, pese a que lo han visto decenas de especialistas.

REGISTRO.

Contra la incertidumbre, el Senado está a punto de tratar un proyecto de ley que crea un registro obligatorio para enfermedades raras. A iniciativa del legislador blanco Ruperto Long, la idea es concentrar todos los casos infrecuentes en una unidad que se conecte con otros bancos del Primer Mundo en busca de la información más actualizada y los mejores especialistas.

"Es imposible que un médico conozca la sintomatología de 7.000 enfermedades", asegura Long. Pero sí existen en Estados Unidos, Francia y otros países de Europa centros que concentran los datos de millones de casos y los investigan. La clave será hacer el nexo que hoy muchos pacientes hacen por su cuenta, siempre y cuando tengan los recursos.

Long añade que el proyecto entrará estos días en la Comisión de Población, Desarrollo e Inclusión. "Si bien es un tema de salud, lo consideramos un asunto de exclusión, de gente que está excluida del sistema de salud por no encontrar respuestas. Hay casos de personas que pasan seis meses, un año o más yendo al médico y no tienen diagnóstico".

Las chances del proyecto son buenas en cuanto todos los partidos estarían de acuerdo, dice Long. "No proponemos nada controversial ni costoso. Con una oficina, unas computadoras y pocos médicos, creamos este registro que se pondrá en contacto con los centros del mundo".

El proyecto tuvo origen en la fundación Acondroplasia Uruguay. En concreto, en la historia de la fundadora del movimiento, Rosa Brumberg y su hijo Alan, ahora de dos años y medio.

Cuando la mujer cursaba su semana 33 de embarazo, una ecografía mostró que el fémur del bebé era más chico de lo normal. La explicación médica fue difusa, pero ella y su marido insistieron en hacer más estudios para determinar



LAS CIFRAS

- 7.000 Cantidad de enfermedades raras; es decir con prevalencia menor a 5 casos cada 10.000 personas. La mayoría son genéticas.
- 100.000 Estimado de uruguayos que padecen de alguna enfermedad rara, si se aplican las estadísticas internacionales al país.



LOS MALES EXTRAÑOS

Una enfermedad rara, según la OMS, se define por una frecuencia igual o menor a cinco casos cada 10.000 personas. Las hay genéticas, infecciosas o degenerativas.

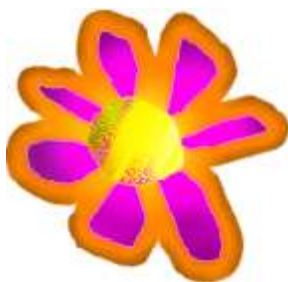
A la vez, presentan dificultades para el diagnóstico certero y ágil porque no existe información sistematizada.

Debido a que la mayoría son genéticas, afecta sobre todo a niños, aunque también pueden manifestarse en la adultez.

Por su baja frecuencia, los costos de investigación y producción de fármacos son elevados. Así, los pacientes no reciben en general tratamientos adecuados.

La expectativa de vida es baja por lo general. La enfermedad suele ser discapacitante e incurable, debido al poco avance de la medicina sobre ellas.

En Estados Unidos y Europa, los gobiernos incentivan a los investigadores y laboratorios a crear conocimiento y tratamientos de males raros.



«Aunque eres diferente a mí, hermano mío, lejos de dañarme, tu existencia enriquece la mía.»

Antoine de Saint-Exupery

cuál era la causa de la anomalía. A la tercera ecografía, un especialista les dijo: "Es enano".

Entonces empezó la búsqueda de ellos para saber cómo tratar a un bebé con acondroplasia (la causa más común de enanismo). "Nos contactamos con gente en Estados Unidos, en España, Buenos Aires, viajamos a Congresos porque acá nadie sabe nada", relata la madre.

Tanta información recabó que ella sea tal vez una de las personas que más conoce del mal de Alan: "El 1% tiene problemas neurológicos, el 2%, cardíacos, el 75% hace hidrocefalia, el 60% otitis..." y así sigue dando porcentajes y referencias. "La acondroplasia se produce por una mutación en la unión del óvulo y el espermatozoide; ahí muta el cromosoma del crecimiento", sigue explicando.

Tras el nacimiento de Alan, los padres pasaron la información a los médicos para establecer cómo controlar el desarrollo del niño. Ahora, Alan mide 70 centímetros y está completamente sano.

La acondroplasia ocurre en uno de cada 30.000 nacimientos. Rosa Brumberg tiene los medios y los recursos para contactarse y viajar a centros del extranjero, pero ¿y los demás? De esa pregunta que Brumberg le hizo a Long en una reunión, nació el proyecto de ley.

Javier Prego, pediatra, felicita el proyecto. "Los médicos y las familias tendremos así una herramienta igualitaria adonde recurrir para obtener información".

Como la mayoría de las enfermedades raras son genéticas, los pediatras están en la primera línea de detección. "Muchas veces nos enfrentamos a estos casos de los que no sabemos mucho. No hay especialistas en Uruguay y hay que iniciar, con los padres, una búsqueda por el mundo para dar con el mejor conocimiento posible.

Es todo un desafío y hay que plantearse así a la familia: de esto no sabemos, vamos a tratar de averiguarlo, pero no sabemos". Prego agrega que muchas veces, como el caso de Alan, son los padres quienes traen los datos al profesional.

El siguiente problema de las enfermedades raras refiere a los tratamientos. Cuando existen, los medicamentos para estos males son escasos y de difícil acceso. De hecho, se les llama "fármacos huérfanos", es decir sin laboratorios (padres) que los produzcan. La OMS llama a los países a que incentiven a la industria para fabricarlos y de hecho, algunos estados subsidian los medicamentos "raros", así como las investigaciones sobre males que están en la frontera del conocimiento médico.

INTUICIÓN.

Incertidumbre y búsqueda propia signaron también el camino de María y su hijo Jorge. Cuando el niño tenía 5 años, le vino hipotermia y una severa hemorragia intestinal. Lo internaron, pasaron decenas de estudios y médicos, hasta que apareció un diagnóstico: Colitis ulcerosa crónica, una rara e incurable afección que se caracteriza por múltiples lesiones en el colon.

María recurrió a Internet, se contactó con fundaciones en España y se hizo especialista en la enfermedad. Al punto de duda de que realmente Jorge tenga ese mal. "Hay cosas

que no cierran y los médicos desconocen esta enfermedad. Incitan a los padres a que les digamos a los niños que tienen algo incurable, pero en verdad no saben si es tan así".

Jorge, ahora de 12 años, tuvo dos crisis más. Pero desde 2006 lleva una vida normal. María no lo medica más, aun cuando su gastroenteróloga le recriminó la medida. "Usted disculpe, doctora -le dijo- pero yo apelo a la intuición de mamá". Para muchos, es la única arma.



CONSTRUYENDO LA VIDA

Autora: Kary Rojas
(Colombia)

Vivir es un proceso que implica estar en constante evolución, ubicar piezas, ir construyendo, y así sentir que realmente estamos creciendo. Parece ser un juego de arma todo, en el cual elegimos la ficha que queremos colocar, con el peligro de no encontrar la precisa, o no saber que armar y nos quedamos acomodados contemplando la obra por donde vamos, pensando qué hacer, reflexionando si es necesario quitar, reubicar, romper o volver a empezar; esas fichas pueden ser personas, decisiones, pasos, todo aquello que le va dando forma y fondo a nuestro existir y hasta más.

Ocurrirá también que en el afán de vivir y ser feliz, ubiquemos piezas mal acomodadas, tengamos elecciones equivocadas, nos saltemos etapas, queden baches o imperfecciones en nuestra construcción y se venga abajo nuestra edificación; o suele suceder que antes de que se derrumbe por sí sola, sea necesario romperla, aunque ese desprendimiento y acomodamiento desgare el alma y duela, porque mientras que se den pasos equivocados, algo funcionará mal, no podremos experimentar paz; y aunque cueste desacomodarse, dejar ir, romper o soltar, debemos hacerlo, ser fuertes, capaces de arrancar y derrumbar aquello que quizás no nos ayudará a crecer ni avanzar.

Este construir, ubicar, desacomodar, romper y volver a empezar; es un proceso constante que debemos vivir para crecer por dentro, no detenernos en el intento y luchar por lo que realmente implica ser feliz.

Ahí aparecen diferentes tipos de personas, están aquellas que nos orientan, nos dicen que fichas tomar primero, nos dan luces para que aprendamos a ubicarlas en el lugar preciso y no queden vacíos, piezas mal colocadas, ni mucho menos añadidas a la fuerza sin quedar bien encajadas. Pero también están aquellos que pretenden que vivamos a su manera, se apoderan de nuestros fragmentos, apartando, tomando para ponerlas a su antojo, sin tener en cuenta lo que realmente soñamos, necesitamos y queremos.

Son procesos que no se miden, ni se encasillan en el tiempo; se dan sin programarse, simplemente cuando experimentamos por dentro que debemos hacerlo; porque habrá instantes en que sentimos que algo nos incomoda, nos duele o nos hace sentir vacíos, será necesario revisar lo que hemos construido, detectar cualquier espacio que haya quedado, o descubrir el pedazo que está mal acomodado o elegido de forma equivocada; es ahí cuando hay que corregir, reparar, quitar, reubicar, desprenderse, romperse, pero no permitir acomodarse y seguir construyendo sobre lo que no tiene base o está mal.

Todo lo que exige de nosotros cambio, transformación, cambiar la rutina, romper, arrancar y volver a empezar, suelen ser pasos muy difíciles de dar, que requieren nuestra mayor fuerza, fe y voluntad. Pero es necesario hacerlo, poner lo mejor de cada uno, confiar en Aquel que se inspiró en nuestra vida y quiere desde nuestra pequeñez cosas grandes lograr; no nos detengamos en el intento, procuremos cada día mover una pieza, colocar otra, aportar así sea un granito de arena, romper lo que no esté bien, pero siempre construir, crecer, renovar, avanzar y transformar.

Este construir, ubicar, desacomodar, romper y volver a empezar; es un proceso constante que debemos vivir para crecer por dentro, no detenernos en el intento y luchar por lo que realmente implica ser feliz.

