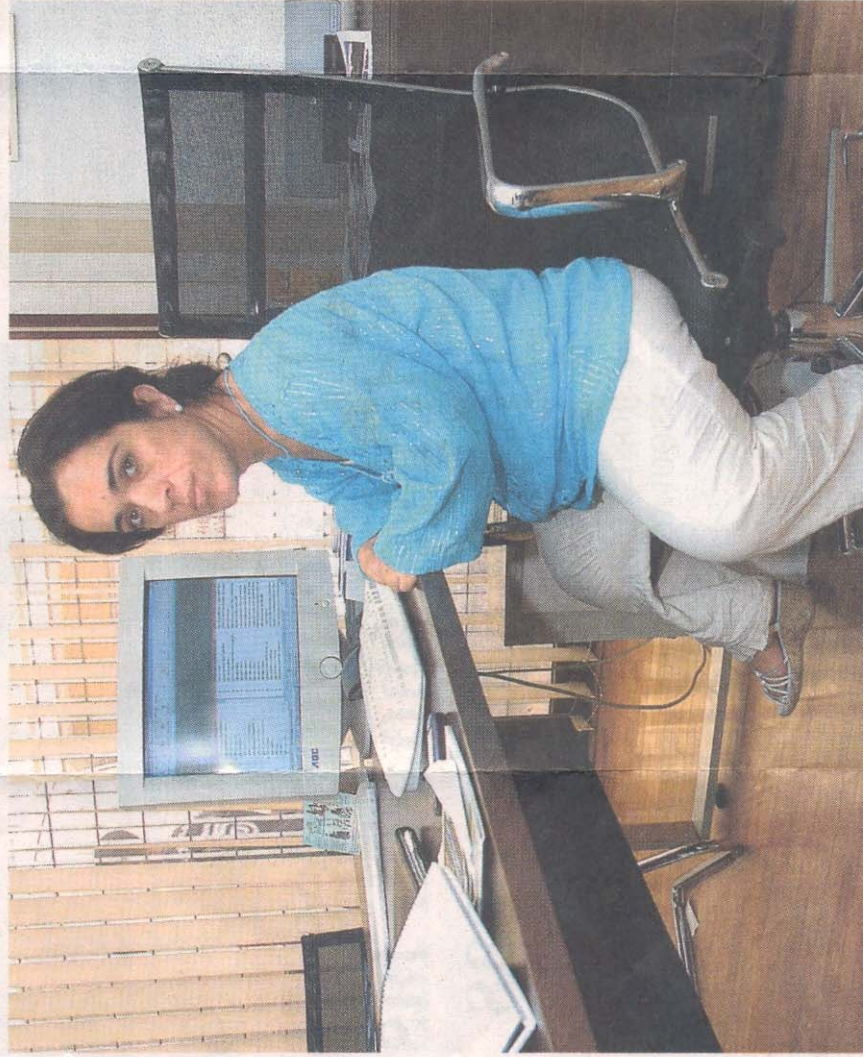


M E D I C I N A

MI VIDA CON... / ACONDROPLASIA

- SUSANA SEMPERE SUFRE ESTE TRASTORNO GENÉTICO QUE ALTERA EL CRECIMIENTO ÓSEO.
- LA PATOLOGÍA AFECTA A UNO DE CADA 20.000 NACIDOS. SU PROPIO HIJO LA HA HEREDADO.
- AFIRMA QUE LA OBSESIÓN POR LA IMAGEN CIERRA LA PUERTA LABORAL A MUCHOS AFECTADOS.

«Preparo a mi hijo para la dura realidad»

vital que debe estar supervisada por un especialista experimentado, lo cual no es fácil por la baja incidencia de la acondroplasia. «La mayoría de los pediatras no han visto un caso en su vida. Eso obliga a desplazarse. Vivo en Murcia, pero llevo a Marcos a Barcelona para que le vea un experto. Un seguimiento inadecuado puede, a la larga, repercutir severamente en la calidad de vida. Ahora hay adultos con las piernas totalmente arqueadas porque en su momento no se les corrigió la malformación de las tibias», explica.

Ella es de la opinión de que al niño afectado hay que concienciarlo cuanto antes: debe aprender a vivir con sus limitaciones. «La calle es difícil y tarde o temprano hay que salir a ella sin el apoyo de nadie. Yo preparo a mi hijo para una realidad que es dura: la gente te mira y te señala con el dedo; un niño se puede reír o decirte algo cruel. Es un riesgo que no debe combatirse sobreprotegiendo al pequeño. Sería un error porque el objetivo es siempre la integración. Afortunadamente, Marcos tiene un carácter fuerte y nunca ha venido mal a casa porque le han llamado enano. Le ayuda

QUÉ ES

Un trastorno genético que afecta al crecimiento óseo. Se produce por una mutación en el gen FGFR-3, que fue descubierto en el año 1994. Cuando esta región del ADN está alterada se produce un desarrollo anormal del cartílago y el hueso. La anomalía afecta a ambos sexos y a todas las razas. Es el más común de un grupo de defectos del crecimiento y se caracteriza por la anomalía en las proporciones: brazos y piernas muy cortos, con un torso de tamaño casi normal.

EL DIAGNÓSTICO

La anomalía suele ser evidente desde el nacimiento.

Las radiografías y un examen físico permiten identificar el trastorno. Si hay alguna duda, también se puede hacer una prueba genética. La detección en el feto es posible mediante ecografía. Aparte de brazos y muslos cortos en relación con antebrazos y pantorrillas, también es común la cabeza grande, la frente prominente y la nariz achatada en el puente. La estatura media de los afectados es de un metro y veinticinco centímetros.

LAS COMPLICACIONES

Problemas de desarrollo por la falta de tono muscular.

Los niños afectados suelen tardar más en aprender a sentarse, ponerse de pie y caminar. Pueden desarrollar una curvatura marcada (hiperlordosis) en la parte lumbar de la columna y las pantorrillas