

NOTA: Traducido generosamente por Conchi Alonso. Nuestro agradecimiento.

Vivir con Acondroplasia en un Mundo de Dimensiones Estandarizadas: Una Evaluación de la Calidad de Vida

Sarah E. Gollust (1), Richard E. Thompson (2), Holly C. Gooding, (1) y Barbara B. Biesecker (1)

(1) Dpto. de Genética Médica, Instituto Nacional para la Investigación del Genoma Humano, Institutos Nacionales de Salud, Bethesda, Maryland.

(2) Centro de Bioestadística de la Universidad Johns Hopkins, Baltimore, Maryland.

Las mutaciones en el gen que codifica para el receptor tipo 3 del factor de crecimiento fibroblástico causan la acondroplasia, la forma más común de displasia esquelética hereditaria. Aunque hay más de 10.000 personas con acondroplasia viviendo en EEUU se han realizado pocos estudios sobre su calidad de vida (QOL). Para este estudio se realizaron encuestas a 189 personas afectadas por acondroplasia (ACH) y a 136 personas no afectadas, familiares en primer grado (FDRs) de personas afectadas. Las personas afectadas por acondroplasia tenían un nivel de renta anual más baja, menor nivel de educación y menos probabilidades de casarse que los FDRs. Había también diferencias en su percepción de la acondroplasia, siendo la percepción de los FDRs de una mayor gravedad. Los índices totales y los índices QOL en cada uno de los cuatro subdominios estudiados fueron significativamente más bajos en las personas afectadas que en los familiares. Al analizar las características demográficas y el estatus se constató que una menor autoestima y la

percepción de una mayor gravedad de la acondroplasia fueron los factores independientes más claramente asociados a una menor QOL. Un análisis cualitativo de preguntas con respuesta abierta sobre las ventajas e inconvenientes de la acondroplasia reveló que las personas se mostraban igual de predispuestas a asociar los inconvenientes tanto a las barreras sociales como a la salud y la funcionalidad. Interpretamos los bajos niveles de QOL como un reflejo de los desafíos sociales a los que las personas con acondroplasia tienen que enfrentarse habitualmente en un mundo de dimensiones estandarizadas. Los genetistas deberían tener en cuenta las causas de menor QOL de las personas afectadas en sus sesiones de asesoramiento para comprender la importancia relativa de las contribuciones no médicas.

PALABRAS CLAVE: estatura baja; calidad de vida; acondroplasia; autoestima; percepción de enfermedad; funcionamiento social.

INTRODUCCIÓN

La acondroplasia es un tipo de displasia esquelética que se da aproximadamente en 1 de cada 25.000 nacimientos [Gorlin y otros, 1990]. Se trata de una condición autosomal dominante causada por una mutación en el receptor tipo 3 del factor de crecimiento fibroblástico (FGFR3) en el cromosoma humano 4 [Francomano, 1995]. Hay más de 10.000 personas con acondroplasia viviendo en EEUU, que se da con igual frecuencia en hombres y mujeres y en todos los grupos raciales y étnicos, convirtiéndola en la displasia esquelética más común. Las personas con acondroplasia, además de su característica apariencia de estatura baja desproporcionada pueden sufrir otras

*Correo a: Barbara B. Biesecker, MS, NHGRI/NIH, 10 Center Drive, Building 10, Room 10C101, Bethesda, MD 20892. E-mail: barbara@nhgri.nih.gov

Recibido 23 Abril 2002; Aceptado 2 Septiembre 2002

Publicado 2003 Wiley-Liss, Inc. Propiedad del Gobierno de los EEUU.

complicaciones. Éstas incluyen cuadros de retraso motor infantil, otitis media, dificultades respiratorias, estenosis espinal, dolor y complicaciones con la edad. Sin embargo, las personas con acondroplasia tienen un nivel cognitivo normal y un desarrollo físico completo y son adultos productivos y competentes [Castiglia, 1996]. Mientras los aspectos médicos y genéticos de la acondroplasia se encuentran bien caracterizados, aún no se ha explorado suficientemente la manera en que el síndrome condiciona las vidas de las personas afectadas.

Las personas con acondroplasia suelen alcanzar una altura adulta de cuatro pies aproximadamente (120-130cm) [Castiglia, 1996]. Esta notable limitación en la altura en comparación con la media se establece como hipótesis para explicar un efecto negativo en la calidad de vida (QOL). La investigación avala correlaciones entre una mayor altura y los logros profesionales y personales en la sociedad americana [Wilson y otros, 1986; Ablon, 1990]. El énfasis que nuestra sociedad occidentalizada pone en la altura sugiere que esta característica tan visible determina cómo son percibidas socialmente las personas y cómo se perciben a sí mismas. Las investigaciones a lo largo de los últimos 40 años han examinado este punto de partida, identificando las potenciales relaciones entre baja estatura y QOL, inteligencia, desarrollo escolar, problemas de comportamiento, empleo, oportunidades y otros factores psicosociales [Pollitt y Money, 1964; Stace y Danks, 1981a; Gordon y otros, 1982; Skuse, 1987; Rieser, 1992]. Estos estudios indican que los niños con baja estatura (por displasia, déficit de la hormona de crecimiento, baja estatura de constitución o síndrome de Turner) presentan carencias en el rendimiento social y académico [Clopper y otros, 1986; Dean y otros, 1986; Mitchell y otros, 1986; Richman y otros, 1986]. La introversión, el retraso en el desarrollo motor, los pobres resultados académicos, el aislamiento social, la reducida autoestima, y la depresión han sido descritos en numerosos estudios de niños con diversos problemas de crecimiento, algunos de los cuales incluían colectivos de niños con acondroplasia [Pollitt y Money, 1964; Stace y Danks, 1981b; Gordon y otros, 1982; Rieser, 1992]. Los adultos de baja estatura o con diversas displasias han tenido un menor éxito a la hora de encontrar un empleo o casarse [Stace y Danks, 1981c; Dean y otros, 1986; Roizen y otros, 1990; Sartorio y otros, 1990]. Está ampliamente aceptado que los déficits experimentados por niños y adultos de estatura baja son más resultado de factores sociales y de respuestas emocionales y psicológicas que de complicaciones médicas [Stace y Danks, 1981a].

Estudios más recientes de niños y adultos de estatura baja indican que las conclusiones prematuras que atribuyen dificultades académicas y psicosociales a colectivos de niños bajos podrían ser el resultado de referencias y ejemplificaciones sesgadas, al atribuir inapropiadamente problemas académicos y de comportamiento a una estatura baja [Skuse y otros, 1994; Kranzler y otros, 2000]. Un estudio sugería que los déficits de QOL desaparecen cuando las personas con deficiencias en la hormona de crecimiento se comparan con hermanos de estatura normal en vez de con un grupo de control de personas de estatura normal sin parentesco [Sanberg y otros, 1998]. Un estudio que analizaba la QOL de adultos bajos descubrió que el impacto de la estatura baja en la QOL es pequeño, no siempre real en todas las condiciones de estatura baja, y que en casos particulares puede deberse a un enfoque equivocado [Busschbach y otros, 1998]. Estas contradicciones en los resultados de la investigación sugieren que hay mucho que aprender sobre las correlaciones entre la estatura y los niveles de QOL.

A pesar del abundante material de estudio de los efectos psicológicos y sociales de la estatura en general, ha habido poca investigación sobre la vida con acondroplasia. Algunos de los escasos estudios previos realizados presentaban errores de metodología, incluyendo el uso no estandarizado de instrumentos de QOL, muestras pequeñas, y grupos de población heterogéneos, donde se mezclaban personas de baja estatura debida a condrodisplasias, con personas de baja estatura debida a otras causas [Haverkamp and Noeker, 1998]. Lo cual supone un problema porque las personas con condrodisplasias, que tienen una apariencia desproporcionada así como dolor y otras complicaciones médicas, pueden verse enfrentadas a situaciones psicosociales y de salud muy diferentes a las de las personas cuya estatura baja se debe a otro origen.

Estudios recientes más amplios han examinado los factores psicosociales y de salud de las personas con acondroplasia. Un estudio exploró la QOL relacionada con la salud, un parámetro que se refiere a aquellos aspectos susceptibles de ser analizados dentro de la interpretación médica de la salud, como la movilidad, oído, alimentación y actividad sexual. Apajasalo y sus colegas pusieron de manifiesto que 121 adultos con diversas condrodisplasias, acondroplasia incluida, tenían una calidad de vida relacionada con la salud (HRQOL) significativamente más baja de lo normal [Apajasalo y otros, 1998]. Otro estudio examinó los factores psicosociales en 192 personas con displasias (de los que 72 tenían acondroplasia) así como en muchos de sus parientes de primer grado (FDRs) [Hunter, 1998b; Hunter, 1998c]. Hunter encontró

aumentos moderados de depresión en personas adultas con condrodisplasias en comparación con sus familiares así como una significativa menor autoestima en los adultos afectados en comparación con sus FDRs. Hunter midió también la satisfacción en varios aspectos de la vida tanto en personas afectadas por displasias como en personas no afectadas, utilizando la escala Likert de 7 puntos. Halló mayores niveles de satisfacción entre personas afectadas en comparación con los padres de niños afectados [Hunter, 1998a]. Otro estudio investigó el impacto físico, en oposición al psicosocial, de la acondroplasia en la salud. En una población de 437 adultos afectados por acondroplasia, Mahomed y otros [1998] descubrieron que la funcionalidad a nivel de salud de las personas con acondroplasia no se ve “drásticamente reducido” comparado con el de la población general de EEUU. Todo lo cual viene a completar los datos previos que sugerían que los aspectos negativos que las personas con acondroplasia experimentan pueden estar tan a menudo relacionados con factores sociales como con problemas médicos.

Para este estudio investigamos la QOL comparando la de una población amplia de adultos con acondroplasia con la de un grupo de FDRs de otras personas con acondroplasia. Los padres y hermanos de personas con acondroplasia tienen una experiencia directa con esta condición a lo largo de la vida pero probablemente perciben su impacto de forma distinta a como lo hacen las personas afectadas. Realizamos Investigaciones para explorar la QOL multidimensional con el objetivo de analizar las contribuciones de los factores sociales, psicosociales y sanitarios a la QOL. Aunque los instrumentos QOL se han utilizado ampliamente en la investigación clínica y en aplicaciones de política sanitaria, no han sido utilizados con frecuencia en investigación genética médica.

Las herramientas que examinan la QOL son heterogéneas y difieren según la población y el contexto; además, varía también el concepto que los investigadores tienen de la QOL [Ferrans y Powers, 1985; Fayers y Machin, 2000]. Los investigadores intentan operar con una variedad de conceptos cuando exploran la QOL, que incluyen la felicidad, satisfacción, bienestar, y estado de salud [Brock, 1993; Smith y otros, 1999]. A pesar de las inconsistencias en los instrumentos QOL, hay un acuerdo general en que los observadores externos no la valoran con exactitud, ya que a veces la sobreestiman y otras la subestiman [Epstein y otros, 1989; Fayers y Machin, 2000]. Las escalas de QOL basadas en actitudes públicas en vez de en mediciones de pacientes afectados pueden ofrecer una interpretación sesgada de la experiencia de vivir

con una discapacidad [Ubel, 2000]. La herramienta utilizada en este estudio fue el Índice de Calidad de Vida (QLI) de Ferrans y Powers, que evalúa la calidad de vida con la información obtenida directamente de los pacientes. A diferencia de otros instrumentos QOL, tiene en cuenta las valoraciones del paciente, clasificando la satisfacción de las personas según varios aspectos vitales y la importancia que se le da a cada factor [Anderson y Ferrans, 1997].

Este estudio tiene un triple objetivo. El primero determinar de qué manera perciben esta condición las personas con acondroplasia en comparación con los FDRs. Las personas afectadas suelen juzgar su condición como colectivo de forma distinta a como lo hacen sus FDRs o los profesionales que los tratan [Leung y otros, 1997]. Partimos de la hipótesis de que las personas con acondroplasia perciben su condición como menos grave que sus FDRs. En segundo lugar, intentamos comprender la QOL de los miembros de la población afectada comparándola con la de los FDRs no afectados. La hipótesis era que la QOL de las personas afectadas sería menor que la de los parientes no afectados. Finalmente incorporamos a nuestro análisis los datos cualitativos facilitados por los afectados y los parientes, a fin de completar nuestro conocimiento sobre la experiencia de vivir con acondroplasia.

MÉTODOS

Ésta fue una encuesta multifactorial administrada según el protocolo interno del Instituto Nacional de Investigación del Genoma Humano (96-HG-0123) y aprobada por la Inspección de este Instituto. El estudio también fue revisado y aprobado por el Consejo Médico de Little People of América (LPA). La lista de correo se obtuvo de la lista de miembros de LPA. Sólo se incluyó a los miembros de la LPA con acondroplasia y a sus parientes.

Población de Estudio

En una primera fase se enviaron mil quinientas encuestas, 750 a personas con acondroplasia y 750 a padres y/o hermanos de personas afectadas. No se enviaron encuestas a más de un miembro por domicilio, y no se estableció relación entre encuestados y familias. Inicialmente fueron respondidas 182 encuestas y en un envío posterior se recogieron 147 encuestas adicionales. El total de participantes en la encuesta fue de 189 personas afectadas (ACH) y 136 familiares (FDRs), con un índice de respuestas del 25.2% de ACH y del 18,1% de FDR, y un nivel de respuesta global de la población del 21,6%. Ver Gooding y otros [2002] para

más información sobre la población objeto de este estudio.

Instrumento de Sondeo

El sondeo incluyó preguntas que evaluaban la información socio-demográfica de los participantes, su percepción de la acondroplasia, autoestima, y QOL. Las percepciones acerca de la gravedad de la acondroplasia se obtuvieron preguntando a los sujetos si consideraban la acondroplasia un desorden letal, grave o menos grave [Wertz Knoppers, 2002]. Se desarrollaron escalas Likert de cuatro puntos para evaluar en qué medida los participantes estaban de acuerdo o en desacuerdo con la idea de que la acondroplasia conlleva ventajas y desventajas. Los campos de respuestas se dejaron abiertos para posibilitar los comentarios específicos sobre ventajas y desventajas. Para garantizar la validez del contenido se realizó un test de campo de las preguntas sobre una muestra de 17 personas afectadas y de acuerdo con las respuestas obtenidas se llevaron a cabo algunos cambios en las preguntas.

Para medir la autoestima se utilizó la escala de autoestima (SES) de Rosenberg, una escala de 10 ítems donde se pide a los participantes que ordenen por prioridad sentimientos de autonomía para el trabajo, actitudes y habilidades personales en una escala Likert de cuatro puntos. En la escala se asignaba un valor de 0 ó 1 a cada opción de respuesta, y las puntuaciones individuales se obtenían de sumar cada respuesta. Las puntuaciones podían ir del 0 al 10. La SES tiene un coeficiente alfa de Cronbach en varias poblaciones que va de 0.77 a 0.88 [Blascovich y Tomaka 1993].

El Índice de Calidad de Vida de Ferrans y Powers (QLI) se utilizó para evaluar la percepción QOL de los participantes [Ferrans y Powers, 1995; Ferrans, 1996]. El QLI consiste en dos secciones de 34 ítems, ordenando los ítems en una escala Likert de 5 puntos que va de “muy satisfecho” a “muy insatisfecho” y de “muy importante” a “muy poco importante”. Los resultados más altos se obtienen de ítems de combinaciones de *alta satisfacción* y *alta importancia*, y los más bajos resultan de *alta insatisfacción* y *alta importancia*. La QLI mide la QOL total y la QOL de cuatro subdominios: Sanitario y Funcional, Social y Económico, Psicológico y Espiritual, y Familiar. El margen de resultados para la QOL total y para cada subdominio va de 0 a 24, donde resultados más altos indican mayor QOL. Los coeficientes alfa para esta encuesta fueron de 0.90 a 0.95 [Anderson y Ferrans, 1997].

Análisis Estadístico

Los datos se analizaron utilizando el Paquete Estadístico para las Ciencias Sociales 10.0 para Macintosh (SPSS, Inc., Chicago IL, 2000) y STATA 6.0 (Stata Corporation, College Park, TX, 1999). En análisis preliminares de una sola variable se utilizaron tests-t, Kruskal-Wallis y tests chi cuadrado para comparar los dos grupos en términos de demografía, autoestima, percepción de enfermedad, y QOL. Hubo diferencias significativas en las características entre los grupos de afectados y no afectados (reflejados en los Cuadros del I al III). Se realizaron modelos subsecuentes de regresión con variables múltiples para evaluar la asociación de condición afectada con los resultados de QOL una vez analizadas distintas variables como género, educación, ingresos, participación religiosa, estado civil, y resultados particulares como autoestima y percepción de enfermedad. Este análisis de regresión múltiple permitió determinar si la condición de la acondroplasia tiene efecto en la QOL más allá de otras variables. Si la condición de afectado deja de ser significativa tras analizar estas variables, nos encontramos entonces con que las diferencias en la QOL entre personas afectadas y FDRs se pueden atribuir a las diferencias del grupo respecto a otras características asociadas a los resultados QOL en vez de a la condición en sí misma.

Antes de realizar los análisis de variable única o variables múltiples, se estableció una dicotomía entre algunas de las variables demográficas con categorías de respuesta múltiple. Éstas incluían nivel de renta (mayor de \$50.000 al año frente a menor de o igual a \$50.000 al año), nivel de formación (estudios superiores realizados frente a no realizados), estado civil (casado en la actualidad frente a no casado), y asistencia a servicios religiosos (asistencia al menos una vez al mes frente a asistencia menos de una vez al mes). La dicotomía sobre la percepción de la gravedad de la acondroplasia en el análisis de regresión de variable múltiple se estableció como “condición no grave” frente a “condición grave o letal (mortal)”.

Como los valores QOL tendían sesgadamente hacia arriba, se realizaron modificaciones para normalizarlos. Una modificación al cuadrado de los valores QOL arrojó datos más cercanos a una representación de valores normalizados. Al estar también sesgados los valores de autoestima, se estableció igualmente una dicotomía en dos grupos para una análisis de una sola variable, la de aquellos con una alta autoestima de 10 y aquellos con una menor autoestima, inferior a 10. Hubo una ligera mayoría de resultados de 10. En el análisis de regresión, la autoestima se trató como variable continua.

Para el componente cualitativo de estudio, se identificaron las ventajas y desventajas correspondientes a los subdominios del instrumento QOL: ventajas y desventajas relativas a la salud y la funcionalidad de las personas, a factores sociales y económicos, a factores psicológicos y espirituales, y a

temas y preocupaciones familiares. Las respuestas se codificaron basándose en estos temas, y los documentos y la codificación entraron en el software de análisis NUD*IST (QSR Pty Ltd., Melbourne) para un estudio posterior. Un segundo programador (B.B.B.) verificó el sistema de codificación.

CUADRO I. Características Demográficas de los Encuestados con ACH y de FDRs

	ACH (N=189)	FDR (N=136)	Valor P
Edad* (margen en años)	40.5 (19–89)	43.5 (20–84)	<0.05
Mujer	127 (67%)	103 (76%)	0.097
Caucásico	172 (91%)	128 (94%)	0.337
Casada*	91 (49%)	121 (89%)	<0.001
Licenciatura o Bachillerato*	86 (46%)	80 (59%)	0.02
Trabajo a jornada completa	100 (53%)	65 (48%)	0.363
Renta superior a \$50,000*	55 (31%)	98 (73%)	<0.001
Asistencia religiosa al menos 1vez/mes*	89 (47%)	86 (63%)	0.004

*Las diferencias entre personas afectadas y familiares fueron significativas en edad, estado civil, nivel educativo, renta y asistencia a servicios religiosos (P <0.05).

RESULTADOS

En el Cuadro I se presentan las características de los encuestados con acondroplasia (ACH) y de los familiares en primer grado (FDR) de personas con acondroplasia. No se aprecian diferencias significativas entre los dos grupos en lo que respecta a sexo, etnia o empleo. La muestra era predominantemente caucásica y aproximadamente tres cuartas partes de los encuestados eran mujeres. La baja edad de personas afectadas era menor que la de los FDRs, y sí había diferencias significativas respecto al matrimonio, educación, renta anual y asistencia a servicios religiosos (P <0.05). De la muestra total, el 90% eran miembros de Little People de America (LPA), frente a un 10% que no lo era. De las personas con acondroplasia encuestadas miembros de LPA, un 14% no asistía nunca a las reuniones o actividades de LPA, un 37% asistía una o dos veces al año, y un 40% asistía a los eventos de LPA con mayor frecuencia.

Autoestima

Las personas con acondroplasia presentaban valores de autoestima significativamente menor (SE) con una baja SE de 8.36 ± 2.22 en las personas con acondroplasia y 9.42 ± 1.01 en los FDRs (P <0.0001). En las personas con acondroplasia, los valores iban del 0 al 10, mientras los valores para los FDRs estaban entre el 5 y el 10. El análisis por categorías

(SE = 10 o SE < 10) indicó también una relación significativa entre autoestima y condición de afectado ($X^2 = 15.14$, P <0.0001).

Percepción de la Condición

Las personas con acondroplasia tenían una probabilidad 4.01 veces mayor (95% CI = 2.09, 7.72) que los familiares de considerar su condición como “no grave” en oposición a “grave” o “letal” (P <0.0001) en las preguntas sobre estado civil, edad, y opiniones sobre uso de tests prenatales [Gooding y otros, 2002]. Debido a esta diferencia significativa, el punto de vista de las personas sobre la condición fue estudiada en análisis de variable múltiple junto a los demás factores que diferencian a la población FDR de la población ACH.

Efecto de las Características en QOL

Todas las características consideradas arriba fueron altamente significativas con respecto a QOL (Cuadro II). Los familiares, que tenían alta autoestima, eran mujeres, estaban casadas, tenían estudios superiores, ganaban más de \$50.000 al año, asistían regularmente a servicios religiosos y percibían la acondroplasia como una condición menos severa, disfrutaban de mayor QOL que las personas con acondroplasia, que tenían menor autoestima, estaban solteras, no tenían estudios superiores, ganaban menos de \$50.000 al año, y percibían la acondroplasia como una enfermedad grave o letal (P ≤ 0.0005).

CUADRO II. Índices bajos de QOL por cada grupo dicotomizado en la Población de Estudio

Característica	Grupo dicotomizado	N	QOL bajo (tot) ± SD	Valor P
Estatus de afectado	ACH	189	14.083 ± 3.248	0.0001
	FDR	135	16.149 ± 2.354	
Alta autoestima	Alta (=10)	153	16.407 ± 2.178	<0.0001
	Baja (<10)	171	13.635 ± 3.182	
Género	Hombre	94	13.996 ± 3.114	<0.0001
	Mujer	230	15.331 ± 2.986	
Estado civil	Casado	211	15.575 ± 2.833	0.0001
	Soltero	113	13.766 ± 3.185	
Educación	Título licenciatura o más	166	15.498 ± 2.951	0.0004
	Estudios de licenciatura o menos	157	14.352 ± 3.120	
Renta anual	Mayor de \$50.000	153	15.898 ± 2.475	0.0001
	Menor de \$50.000	157	13.983 ± 3.282	
Asistencia religiosa	Al menos una vez al mes	175	15.765 ± 2.720	0.0001
	Menos de una vez al mes	149	13.980 ± 3.204	
Percepción de gravedad	No grave	189	15.500 ± 2.797	0.0005
	Grave o letal	132	14.263 ± 3.181	

Subdominios de la QOL

La línea 1 del Cuadro II muestra diferencias significativas en los índices de calidad de vida (QLI) para las personas con acondroplasia y FDRs, donde las personas con acondroplasia tienen un menor nivel QLI de 14.08 ± 3.25 y los FDRs de 16.15 ± 2.35 . El cuadro III indica que estas diferencias internas entre los dos grupos se basaban en los cuatro subdominios del instrumento de medición QOL. Las personas con acondroplasia tienen un QLI significativamente más bajo en los cuatro subdominios: Sanitario y Funcional, Social y Económico, Psicológico y Espiritual, y Familiar ($P < 0.0001$). Los dos grupos obtuvieron el QLI más alto en el subdominio Familiar y el más bajo en el subdominio Sanitario y Funcional.

Relaciones con la QOL por Subdominio

El cuadro IV incluye modelos obligados de regresión para los resultados de la QOL total así como para cada uno de los cuatro subdominios en el estudio de todas las características relevantes. Todos los resultados son los índices QOL cuadrados (QLI²). Un examen del primer modelo para QOL total revela que las variables para la autoestima y la percepción de la gravedad son altamente significativas en el modelo ($P < 0.005$). Quienes consideraron la acondroplasia como grave o letal obtuvieron un índice QLI menor que quienes la calificaron como no grave, y las personas con más bajo nivel de autoestima obtuvieron un menor QLI que aquellos con una autoestima más alta. La

autoestima y la percepción de la gravedad fueron las únicas características con relaciones significativas con QOL en los cuatro subdominios ($P < 0.05$), siendo la autoestima la más significativa.

El estatus de afectado, por otra parte, solo fue modestamente significativo ($P < 0.05$) en los resultados de QOL total y de QOL respecto a la Salud y la Funcionalidad, y no llegó a alcanzar relevancia estadística en los resultados de los otros subdominios QOL. Esto indica que otros factores, con independencia de que la persona tenga o no acondroplasia, presentaban una relación más estrecha con el subdominio económico y social de la persona, con el psicológico y espiritual, y con el familiar de QOL ($P = 0.418$). Lo cual sugiere que para los miembros de la población de estudio, el tener acondroplasia no iba asociado con la satisfacción de la persona, y que percibían la importancia de las dimensiones psicológicas y espirituales de sus vidas.

El género tuvo importancia moderada en la QOL total ($P < 0.05$), obteniendo las mujeres QLI más altos que los hombres. Concretamente el género estuvo más estrechamente vinculado con el subdominio QOL de la salud y estado de forma de la persona y con el de la psicología y espiritualidad ($P < 0.01$), que con los otros dos subdominios QOL.

La asistencia religiosa fue una variante especialmente importante en los distintos modelos. La asistencia religiosa tenía una importancia moderada ($P < 0.05$) en la QOL total y en la QOL Social/Económica, y una mayor importancia ($P = 0.01$) en la QOL

Psicológica/Espiritual. Las personas que asistían a los servicios religiosos al menos una vez al mes tenían previsiblemente un mayor QLI que las que asistían menos de una vez al mes. No constituye ninguna sorpresa que esta relación entre la participación religiosa y la QOL fuera especialmente estrecha respecto a la QOL asociada a factores psicológicos y espirituales.

La importancia de la renta anual se acercó a valores significativos ($P=0.69$) en la QOL total y moderadamente significativos ($P < 0.05$) en la QOL de

Salud y Funcionalidad, con personas con un QLI más alto en el caso de rentas anuales superiores a \$50.000 frente al de quienes tenían rentas anuales inferiores a \$50.000. En el Cuadro I se observa que los FDRs tenían mayores probabilidades de obtener rentas anuales superiores a los \$50.000 que las personas afectadas por acondroplasia, donde más del 70% de familiares ganaba más de \$50.000 y sólo el 30% de las personas afectadas ganaba una cantidad similar.

CUADRO III. QOL baja en personas con ACH y FDR por subdominio

Dominio QOL	ACH	FDR	Valor P
Sanitario y Funcional	13.3 ± 3.58	15.7 ± 2.54	<0.001
Social y Económico	14.6 ± 3.46	16.2 ± 2.51	<0.001
Psicológico y Espiritual	14.6 ± 3.85	16.3 ± 2.90	<0.001
Familiar	15.3 ± 3.83	17.3 ± 2.60	<0.001

La relación entre los ingresos y la QOL parecía particularmente importante para la QOL asociada con preocupaciones de salud y funcionalidad ($P=0.03$) y menos importante para el asociado con preocupaciones psicológicas y espirituales ($P= 0.729$).

La relación entre autoestima y QOL merece una exploración más profunda (Cuadro V). El Cuadro II indica que la autoestima es altamente significativa respecto al bajo QOL total ($P < 0.0001$). Además, el coeficiente de correlación para la QOL total y la autoestima indica una fuerte correlación entre las dos mediciones ($r=0.6051$). Al eliminar la autoestima del análisis de regresión, como en el modelo 2 del Cuadro V, el porcentaje de variabilidad en la QOL total² explicado por las variables independientes (R^2) se reduce del 41% al 27%, lo que sugiere que la autoestima es responsable de la mayor variabilidad en la QOL total. Cuando se deja fuera del análisis la autoestima, como en el modelo 2, el nivel educativo y de ingresos se convierten en los factores estadísticamente más significativos asociados con QOL. Mayor relevancia cobra el hecho de que cuando se elimina del análisis la autoestima, el estatus de afectado se vuelve altamente significativo. Estos hallazgos sugieren que tener menor QOL está estrechamente vinculado con tener una menor autoestima, lo que a su vez está fuertemente unido a tener acondroplasia.

Ventajas y Desventajas

Las personas con acondroplasia tenían 2.06 veces mayores probabilidades (95% CI=1.19, 3.57) que los familiares de estar de acuerdo con la afirmación "Tener acondroplasia tiene ventajas" al analizar demografía, interés en diagnóstico prenatal, y opiniones sobre tests prenatales ($P < 0.05$) [Gooding y otros, 2002]. Las personas con acondroplasia eran 14.36 veces (95% CI=1.89, 108.93) más propensas a estar en desacuerdo con la frase "Tener acondroplasia tiene desventajas" ($P < 0.05$), al analizar demografía, interés en el diagnóstico prenatal y opiniones sobre tests prenatales. Además de estas diferencias en la probabilidad de percibir aspectos positivos y negativos de la condición, las personas afectadas y los FDRs describían también de forma distinta los aspectos particulares.

La figura 1 muestra los diferentes tipos de ventajas y desventajas que las personas con acondroplasia y los FDRs describieron. Las ventajas y desventajas se clasificaron en cuatro categorías, paralelas a a los dominios del instrumento QOL: salud y funcionalidad (HF), social y económica (SE), psicológica y espiritual (PS), y familiar (FAM).

Las desventajas más citadas por ambos grupos estaban relacionadas con la salud / funcionalidad y la categoría social / económica, con una frecuencia de

respuestas similar en cuanto a las desventajas relacionadas con dificultades de salud y la funcionalidad en el día a día, y las relacionadas con la dimensión social. Las personas con acondroplasia mencionaron como desventajas aspectos de salud y funcionalidad con más frecuencia que los FDRs.

El esquema de ventajas mencionadas por personas con acondroplasia y FDRs fue más variable que el de las desventajas. Las personas con acondroplasia se refirieron más que los FDRs a las ventajas relacionadas con las interacciones sociales y las amistades. Por otro lado, los familiares tendían a mencionar ventajas relacionadas con temas psicológicos o espirituales como el tener expectativas de vida interesantes, una única perspectiva de la

diversidad, fuerza interior, y un alto sentido de la compasión.

El cuadro VI ofrece un resumen de las respuestas más comunes dadas tanto por personas afectadas como por FDRs. Se da la frecuencia de respuestas y no el número de personas que las dieron, porque éstas mencionaban más de una ventaja y desventaja.

Hubo gran variedad en las percepciones de los encuestados sobre las ventajas y desventajas de vivir con acondroplasia. Se notó un punto de ambivalencia relacionada con los factores sociales: éstos tienen tanto impactos positivos como negativos en el día a día de las personas afectadas.

Cuadro IV. Valores Δ del Coeficiente de Regresión (con 95% de Intervalos de Confianza) y Valores P correspondientes a las Características relacionadas con Resultados QOL (QLI²)

Características	QOL (total)		Sanitaria y Funcional		Social y Económico		Psicológico y Espiritual		Familiar	
	Coeficiente	P	Coeficiente	P	Coeficiente	P	Coeficiente	P	Coeficiente	P
Estatus Afectado	19.3 (1.0, 37.6)	0.039*	22.3 (3.0, 41.6)	0.024*	17.2 (-4.5, 39.0)	0.120	9.2 (-13.2, 31.6)	0.418	20.5 (-3.3, 44.3)	0.092
Autoestima	21.0 (16.1, 26.0)	<0.001**	21.3 (16.0, 26.5)	<0.001**	15.9 (10.0, 21.8)	<0.001**	25.4 (19.3, 31.5)	<0.001**	20.1 (13.6, 26.6)	<0.001**
Género	22.3 (4.6, 40.0)	0.014*	25.1 (6.4, 43.7)	0.009**	15.8 (-5.2, 36.9)	0.141	29.0 (7.4, 50.7)	0.009**	7.7 (-15.4, 30.8)	0.512
Estado civil	1.9 (-17.8, 21.6)	0.847	2.24 (-18.6, 23.0)	0.832	-7.07 (-30.6, 16.4)	0.554	-0.2 (-24.4, 24.0)	0.987	22.1 (-3.7, 47.9)	0.093
Educación	9.7 (-6.3, 25.7)	0.234	10.9 (-6.0, 27.8)	0.204	18.5 (-0.5, 37.6)	0.057	8.9 (-10.7, 28.5)	0.372	-10.1 (-31.0, 10.8)	0.341
Renta	16.9 (-1.3, 35.2)	0.069	21.3 (2.0, 40.5)	0.030*	19.0 (-2.7, 40.8)	0.086	3.9 (-18.4, 26.3)	0.729	18.0 (-5.8, 41.8)	0.137
Asistencia religiosa	18.1 (1.8, 34.4)	0.030*	11.6 (-5.6, 28.8)	0.186	22.6 (3.1, 42.0)	0.023*	26.5 (6.5, 46.5)	0.010**	14.5 (6.8, 35.8)	0.182
Percepción de Gravedad	-24.4 (-40.6, -8.2)	0.003**	-23.3 (-40.5, -6.24)	0.008**	-26.0 (-45.3, -6.7)	0.009**	-20.7 (-40.2, -0.4)	0.046*	-28.7 (-49.8, -7.5)	0.008**
R ²	0.4136		0.4006		0.2684		0.3532		0.2913	

*Indica una relación significativa con los resultados QOL (P<0.05).

**Indica una relación más significativa con los resultados (P ≤ 0.01).

Δ Los coeficientes representan la diferencia prevista en el cuadrado de los valores QOL entre categorías variables, como en la columna 1, los FDRs tienen un bajo QOL² que es 19.3 puntos más alto que los valores de las personas afectadas.

CUADRO V. Valores de Coeficiente de Regresión (con Intervalos de Confianza de 95%) y Valores P Correspondientes a Dos Modelos de Regresión de Resultados QOL (QOL² Total), Examinando la Autoestima (Modelo 1), y Sin Examinar la Autoestima (Modelo 2)

Variable	Modelo 1		Modelo 2	
	Coeficiente	P	Coeficiente	P
Estado de afectado	19.3 (1.0, 37.6)	0.039*	37.0 (17.3, 56.6)	<0.001**
Autoestima	21.0 (16.1, 26.0)	<0.001**		
Género	22.43(4.6, 40.0)	0.014*	27.5 (8.6, 46.3)	0.004**
Estado civil	1.9 (-17.8, 21.6)	0.847	13.6 (-7.1, 34.4)	0.198
Educación	9.7 (-6.3, 25.7)	0.234	19.4 (2.4, 36.4)	0.025*
Ingresos	16.9 -1.3, 35.2)	0.069	23.0 (3.3, 42.7)	0.022*
Asistencia religiosa	18.1 (1.8, 34.4)	0.030*	22.4 (4.8, 40.0)	0.013*
Percepción de gravedad	-24.4 (-40.6,-8.2)	0.003**	-36.1 (-53.3,-18.9)	<0.001**
R ²	0.4136		0.2690	

*Indica una relación importante con los resultados QOL (P<0.05).

**Indica una relación más significativa con los resultados (P<0.01)

Muchas personas (n=37) expresaron su sentimiento de que las desventajas no surgen intrínsecamente de la condición de la acondroplasia en sí misma, sino cuando ese mundo de “medidas estandarizadas” plantea problemas:

- “La única desventaja que veo es que la gente con acondroplasia vive en un mundo que se ha construido para las personas de medidas estándar.” (mujer con ACH).
- “La gente con acondroplasia no puede tener ventajas en la sociedad simplemente porque el mundo de la gente “normal” es insostenible para la gente baja.” (hombre con ACH).
- “Tienes que hacer adaptaciones porque el mundo está hecho para personas estándar.” (mujer con ACH).
- “La sociedad crea situaciones que convierten la baja estatura en una desventaja.” (mujer con ACH).
- “El mundo no está hecho para mí.” (mujer con ACH).
- “La gente con acondroplasia tiene que vivir en un mundo de tamaño estándar.” (mujer con ACH).
- “Estoy viviendo en un mundo que no encaja.” (mujer con ACH).

Algunas personas (n=8) utilizaron comparaciones sociales a la baja al expresarse sobre su condición [Festinger, 1954; Wood y otros, 1985]. Afirmaron que su condición no era “tan mala como” otro tipo de condiciones más discapacitantes:

- “No es lo peor del mundo.” (mujer con ACH).
- “Hay muchas muchas condiciones peores que la acondroplasia”. (mujer ACH)

- “En comparación con otros tipos de enanismo, tomando la salud como referencia, éste es el mejor.” (mujer con ACH).

Otras personas (n=11) expresaron la afirmación normalizadora que de la experiencia vital diaria tiene tanto ventajas como inconvenientes:

- “También las personas de tamaño estándar tienen desventajas”. (mujer con ACH).
- “... Casi todos los rasgos/condiciones tienen desventajas y la mayoría de la gente tiene u obtiene algo, y la acondroplasia también tienen sus pluses.” (mujer con ACH).
- “Todo el mundo ha nacido con algún tipo de desventaja.” (mujer con ACH).

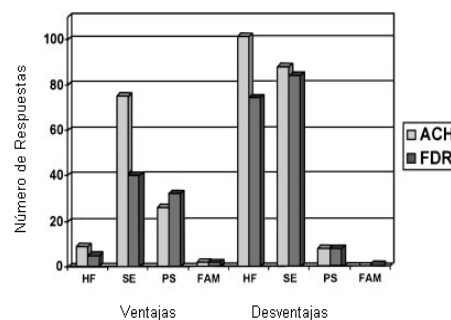


Fig. 1. Número de respuestas obtenidas de personas con ACH y FDRs para Cada Categoría de Ventajas y Desventajas. HF, Salud y Funcionalidad; SE, Social y Económico; PS, Psicológico y Espiritual; FAM, Familiar.

Las respuestas, en general, arrojan datos para comprender los factores que pueden explicar los menores niveles de QOL obtenidos. Más aún, proporcionan una visión de mecanismos saludables para enfrentarse a la condición, como es el utilizar la comparación en una escala social decreciente y la normalización, que puede ayudar a las personas afectadas a conseguir mayor QOL que la que conseguirían de otro modo.

DEBATE

La estatura baja desproporcionada y los rasgos faciales característicos de las personas con acondroplasia les diferencian notablemente de las personas de estatura media. Este estudio revela diferencias entre personas con acondroplasia y FDRs de estatura media en otros aspectos menos visibles. Las personas con acondroplasia que participaron en el estudio tienen menor autoestima y nivel educativo, menor renta anual y menores probabilidades de encontrar cónyuge, lo que corrobora los estudios anteriores realizados a adultos con deficiencias de crecimiento [Stace y Danks, 1981c; Dean y otros, 1986; Roizen y otros, 1990; Sartorio y otros, 1990; Hunter, 1998c]. El menor QOL observado contrasta, sin embargo, con un estudio previo que sugería que las personas afectadas tienen en realidad niveles más altos de satisfacción vital que los FDRs [Hunter, 1998a]. Los índices QOL significativamente más bajos en los subdominios así como importantes niveles de menor autoestima identificados en la muestra de este estudio sugieren que las personas con acondroplasia experimentan los hechos vitales de forma distinta a como lo hacen sus familiares de estatura media. Este estudio pretendía detectar estas diferencias, investigar las variantes en la percepción entre los afectados y los no afectados pero informados, y analizar de qué manera los factores asociados a la acondroplasia – como estatura baja, extremidades cortas, y problemas médicos-, interactúan con los factores psicosociales y demográficos condicionando la QOL global de las personas con acondroplasia.

Las personas con acondroplasia sufren estigmatización más allá de su baja estatura. Como sugiere la antropóloga Joan Ablon, a las personas con enanismo se las relaciona con mitos que no se asocian a otros tipos de diferencias físicas o mentales [Ablon, 1990]. El público, influido por las representaciones míticas de enanos en los medios de comunicación, ha desarrollado expectativas inadecuadas de las habilidades y limitaciones de las personas con enanismo. El enfrentarse a estas expectativas supone un importante reto para las personas con enanismo y sus familias. Los datos

cualitativos obtenidos en este estudio reflejan el predominio de estos retos sociales. Muchas personas mencionaron desventajas de la acondroplasia relacionadas con las percepciones públicas de su condición: soportan burlas, se ven observadas con insistencia, sufren un trato grosero o son discriminadas. Así verbalizó lo que supone un reto evidente uno de los participantes: “Creen que el tamaño de nuestro cerebro es acorde al de nuestra estatura; a veces piensan que no tenemos pensamientos, opiniones ni sentimientos.” Otra persona afirmó: “Las reacciones de la gente hacia mí son la peor desventaja.” La impactante estatura baja y la apariencia desproporcionada abren aún más la brecha entre la imagen errónea que el público tiene de esta condición y la propia imagen que las personas afectadas tienen de sí mismas. Este estudio sugiere que estas diferencias en la percepción existen incluso entre las personas afectadas y los FDRs, que tienen mayor experiencia con la condición que el público en general.

Autoestima

Las personas con acondroplasia, al tener que enfrentarse a numerosas desventajas sociales y físicas relacionadas con su condición, parecen tener valores de autoestima significativamente menores así como menor QOL que los familiares. En este estudio no podemos desligar los conceptos de autoestima y QOL: una menor autoestima puede llevar a un nivel QOL más bajo, y al revés, una QOL baja puede conllevar una menor autoestima. El análisis de regresión sugiere que la variabilidad de la QOL en la población total del estudio está fuertemente influida por la autoestima. Se ha establecido una clara relación entre la autoestima y la adaptación con éxito a una discapacidad. En sus análisis de demografía, rasgos de discapacidad que incluían el comienzo del proceso, dolor crónico, y presencia de múltiples discapacidades, y factores psicosociales incluidos autoestima y apoyo emocional, [Li y Moore 1998] establecieron que la autoestima era uno de los predictores más importantes en la aceptación de la discapacidad. Un mayor grado de aceptación de la propia discapacidad, como la indicada por una alta autoestima, podría reflejar la facilidad y habilidad de la persona para integrarse en la sociedad [Li y Moore, 1998]. Y a la inversa, quienes han conseguido adaptarse con más facilidad podrían experimentar una mayor autoestima, y tener una percepción más positiva de su condición o discapacidad. Este estudio ofrece evidencia adicional que apoya la tesis de que la autoestima juega un importante papel en la formación y reflejo de la QOL experimentada por personas con discapacidades.

CUADRO VI. Ventajas y Desventajas Comunes de la Acondroplasia Declaradas por FDRs y Personas Afectadas,
Número de Veces Citadas

	N
Ventajas	
Fuerza de espíritu o carácter	25
Memorable	25
Se mejoran las amistades, permite conocer a más gente	24
Hace a la gente más consciente, sensible, tolerante hacia la diversidad	21
Centro de atención/destacable	19
Entra en sitios más pequeños, alcanza cosas más bajas	14
Obtiene prioridad, favoritismo, por ser diferente	11
Posee paciencia y gracia	10
Trabajo facilitado por la diferencia, el humor	6
Desventajas	
Problemas médicos, en general	66
Dificultad para alcanzar objetos	56
Son molestados, observados con insistencia, con excesiva atención	37
Opciones limitadas de carrera, cuestiones de desempleo y renta baja	32
Discriminación general o prejuicio	32
Funcionalidad física general descompensada	30
Déficits generales en los estándares de vida relacionados con alojamientos públicos	26
Actividades específicas limitadas (deportes, etc.)	26
Dificultades específicas para encontrar ropa o calzado	26
Expectativas inadecuadas de los demás o estigmatización	21
Dificultades en las relaciones personales, citas, socialización	18
Comentarios inapropiados o grosería	13
Dolor, referencia específica al	7

Percepción de la acondroplasia

Más allá de la autoestima, la percepción de la gravedad fue la segunda característica más importante asociada con los resultados QOL. Incluso las personas no afectadas que veían la condición como “grave o letal” tenían menor QOL que los familiares no afectados que la veían como “no grave”. Una explicación para la correlación entre la consideración de la acondroplasia como más grave y la menor QOL es que las personas que juzgan la condición como más grave puede que se enfrenten a una mayor magnitud de problemas físicos bien personalmente bien a través de familiares con acondroplasia, lo que disminuye su percepción de QOL. O bien, las personas que perciben su QOL como baja pueden atribuir el hecho a la acondroplasia; en consecuencia estas personas podrían tener una mayor percepción de gravedad de la condición debido al impacto de ésta en sus vidas. Capelli y otros [1989] ofrecen una explicación de los factores relacionados con la percepción de enfermedad. Descubrieron que la percepción del adolescente de su salud física y la reacción de los miembros de la familia constituían

importantes fuentes de tensiones en la familia. La investigación apoya la idea de que la enfermedad crónica de uno de los miembros de la familia tiene influencia en la QOL de otros miembros de la familia [Rees y otros, 2001; Frank, 2002]. Los miembros de la familia que consideran más graves los problemas de los hermanos o hijos afectados pueden tener como resultado una percepción más negativa de su propia QOL. En efecto, la consideración de la acondroplasia como más grave mostró una relación significativa ($P=0.008$) con una menor QOL Familiar, más significativa que la asociada a los dominios QOL de lo Social/Económico o Psicológico/Espiritual. Esto sugiere que las percepciones de las personas de una condición crónica que afecta a un miembro de la familia, se extienden a los demás miembros y tienen un impacto en todo el sistema.

Participación Religiosa

La asistencia religiosa fue significativa en los resultados de tres de los cinco modelos QOL. Recientes reseñas sugieren que las personas con

enfermedades físicas crónicas utilizan probablemente la religión para superar sus dificultades, lo que favorece la adaptación [Dein, 1997], y que la participación religiosa incrementa el nivel de salud de las personas y tal vez alargue la esperanza de vida [Koenig, 2000]. Los resultados del estudio actual sugieren una relación entre asistencia religiosa y QOL, ya que la gente que asistía con mayor frecuencia tenía mayor QOL. La asistencia religiosa frecuente podría representar también el nivel de implicación de la persona en la comunidad. La implicación en la comunidad puede ir asociada a una mayor aceptación social de las diferencias, lo que probablemente lleva a una mayor QOL, como se observó.

Interpretación del Estatus de Afectado y de la QOL

Aunque las personas con acondroplasia de este estudio tenían una QOL significativamente menor que la de los familiares, no se puede establecer que el mero hecho de tener acondroplasia implique o explique índices inferiores de QOL. Las características discutidas arriba – autoestima, percepción de la condición, e incluso la asistencia religiosa- estuvieron más estrechamente asociadas a dominios QOL que el estatus de afectado en todos los resultados QOL distintos al de salud y funcionalidad. Es importante destacar que aunque los factores psicosociales y demográficos tendían a estar en correlación con los de las personas afectadas, el estado de afectado por sí solo no es el indicador más fuerte de una QOL reducida. Los datos cualitativos reafirman esta interpretación. Las desventajas mencionadas que acompañan a una menor QOL eran a menudo de naturaleza social, y no surgían simplemente de las preocupaciones por la salud y funcionalidad atribuibles a la acondroplasia, sino de cuestiones que se pueden interpretar como resultado de dimensiones sociales. Estos datos añaden evidencias que apoyan una idea común en la teoría de la discapacidad: que la discapacidad está definida por el prejuicio social, no por hechos físicos ni médicos [Koch, 2001].

El hallazgo de que las reducciones de QOL no se explican totalmente por el estatus de afectado tiene numerosas implicaciones. El estado físico de una persona, tenga o no acondroplasia no es modificable. Sin embargo los factores de tipo social son más plásticos. Se podrían identificar y modificar factores para mejorar directamente la QOL de una persona. Algunas desventajas mencionadas como el que se les moleste, discrimine o estigmatice podrían ser resueltos con la educación del público. Si el público en general tuviera información más exacta de la

condición, se podrían eliminar la discriminación y los estereotipos, lo que llevaría a mejoras en las experiencias vitales de las personas afectadas. Más aún, las personas con acondroplasia podrían beneficiarse de entrenamiento asertivo o psicoterapia para desarrollar medios para neutralizar el impacto de las respuestas negativas de los demás. Lo ideal sería que estos recursos se ofrecieran a la familia y empezaran en la infancia, implicando al ámbito escolar.

Implicaciones Políticas

Estos hallazgos tienen implicaciones que van más allá y afectan a la política, ya que la educación pública y los servicios de asesoramiento no pueden mitigar todos los atributos negativos de la acondroplasia. Las personas afectadas ven su funcionalidad en el día a día severamente dificultada, y era éste un aspecto que mencionaban insistentemente. Las preocupaciones específicas citadas se referían a los accesos públicos a supermercados, restaurantes, cajeros automáticos, gasolineras, etc. Esta información se podría utilizar para garantizar mejoras en la accesibilidad en lugares públicos a una serie de personas con discapacidades. Ya que estos resultados sugieren que estos factores sociales contribuyen a una menor QOL, es imperativo trabajar para lograr un acceso más equitativo a las instalaciones y lugares públicos. Además los desajustes demográficos observados, tales como menor renta, niveles inferiores de formación, y dificultades con el empleo, pueden poder de manifiesto la existencia de expectativas cognitivas y prácticas. Estos malentendidos acerca del potencial de una persona podrían traducirse en una menor renta anual, lo que guarda una estrecha relación con la menor QOL. Las desigualdades reveladas por este estudio sugieren que queda un importante trabajo por hacer en el ámbito político, a fin de garantizar el acceso igualitario al empleo y a las oportunidades de formación a las personas que son físicamente distintas de las personas estándar, fomentando rentas menos desiguales entre grupos de afectados y de no afectados, e incrementando potencialmente la QOL.

Implicaciones Clínicas

Estos hallazgos tienen también implicaciones de tipo clínico. Se ha sugerido que los profesionales sanitarios ven estas discapacidades como no deseables y tienden a subestimar la QOL de las personas con discapacidades y a atribuir el bajo nivel de ésta a factores médicos en oposición a los sociales [Asch, 1998; Kirschner y otros, 2000]. El actual estudio determina la QOL de las personas afectadas con

independencia de los propios individuos y se puede utilizar para modificar directamente la práctica médica y satisfacer las necesidades del paciente. Aunque los genetistas deberían asesorar a los pacientes acerca de las frecuentes limitaciones físicas y los problemas médicos asociados a un diagnóstico de acondroplasia, es importante que reconozcan que un número de esas dificultades es de tipo social. Los padres pueden dejarse aconsejar sobre cómo manejar los conflictos sociales que muy probablemente surgirán cuando las peculiaridades de sus hijos choquen con las de personas de un mundo de medidas estandarizadas. Junto a esto, y como la autoestima parece jugar un importante papel en la QOL de la persona, la intervención para ayudar a fomentar un autoconcepto más positivo desde temprana edad sería de ayuda para incrementar la QOL de la persona. Los profesionales sanitarios tienen una responsabilidad para lograr una mejor comprensión de la acondroplasia y otras discapacidades, incorporando los factores físicos, médicos y sociales y para orientar a las familias a fuentes de un asesoramiento correcto incluso en caso de ausencia de una disfunción obvia.

Limitaciones del Estudio

La cobertura de respuesta del estudio fue del 21.6%, lo que sugiere que los participantes pueden no ser representativos de las personas con acondroplasia ni de los familiares no afectados, tanto dentro de Little People of America como fuera de esta organización. En segundo lugar, como los dos grupos no se organizaron por edades, las comparaciones entre grupos son especulativas. Por otro parte más del 90% de las personas encuestadas eran caucásicas. Como la acondroplasia se da en todos los grupos étnicos, los participantes en la encuesta representan un subconjunto de una perspectiva étnicamente sesgada. Puede que las personas con otros orígenes étnicos tengan distintas preocupaciones respecto a la QOL y a sus interacciones sociales. Para terminar, este estudio se basó en auto-informes de diagnóstico, luego puede haber encuestados que no tengan acondroplasia.

Al haber encuestado sólo a personas de la base de datos de Little People of America, este estudio puede estar sesgado hacia gente con más probabilidades de tener mayor conocimiento de la acondroplasia y mayor acceso a la comunidad de personas con enanismo. Es importante destacar que el ser miembro de LPA no implica necesariamente participación activa, ya que las personas pueden ser incluidas en esa lista de correo por los médicos; el 14% de las personas con acondroplasia encuestadas no se implicaban en absoluto con las actividades de LPA. Las personas que toman parte activa en LPA suelen ser de clase

media, caucásicas y predominantemente mujeres [Ablon, 1984], lo que refuerza la limitación de este estudio en el que ni su población ni la de LPA reflejan a todas las personas con acondroplasia de los EEUU. Además puede que LPA influya en la QOL como consecuencia de los rasgos culturales distintivos de LPA. Ablon sugiere que las personas expuestas a otras con síndromes de enanismo experimentan un proceso de desestigmatización que podría llevar a un mayor grado de aceptación y formas de enfrentarse a los problemas con éxito hasta lograr incrementar la QOL [Ablon, 1981]. No obstante este proceso es muy complicado y conlleva una "confrontación" de fuerte carga emocional con la identidad de la persona, apariencia y dificultades funcionales. Así, las personas que se encuentran más expuestas a otras afectadas de forma similar podrían exagerar el efecto que su peculiaridad física tiene en su funcionamiento social y físico, lo que tendría como resultado una reducción de su QOL.

Resumen

A pesar de las limitaciones, este estudio sugiere que la baja estatura unida a factores sociales y físicos, condiciona la vida con acondroplasia. La percepción que tiene la sociedad de las personas con acondroplasia, combinada con los obstáculos físicos y médicos experimentados día a día intentando ajustarse a un mundo que "no encaja", crea retos significativos a las personas con acondroplasia. El estudio identifica varias áreas que deberán ser exploradas en futuras investigaciones. Queda mucho trabajo por hacer para comprender las relaciones entre la autoestima y la QOL, y la forma en que los dos conceptos interactúan. Junto a esto habrá que realizar un trabajo empírico adicional que examine las distintas percepciones que personas afectadas, miembros de la familia, profesionales sanitarios, y público en general tienen de las discapacidades, y que ponga de manifiesto las contribuciones sociales de las discapacidades. Sería de gran ayuda más investigación sobre la influencia de los grupos de apoyo en la QOL. Finalmente, las futuras investigaciones podrían estudiar las potenciales intervenciones sociales o clínicas que servirían para mejorar la QOL experimentada por personas con acondroplasia u otras discapacidades.

RECONOCIMIENTOS

Damos las gracias a Karina Boehm por su trabajo para diseñar la encuesta, a Clair Franomano por conseguir la aprobación del Medical Advisory Board de LPA y a Shelley Niwa de Westat Inc, por su colaboración en el

tratamiento de los datos. Nuestra sincera gratitud a las personas con acondroplasia y a los familiares que respondieron a la encuesta.

BIBLIOGRAFÍA

Ablon J. 1981. Dwarfism and social identity: Self-help group participation. *Soc Sci Med* 15B:25–30.

Ablon J. 1984. *Little people in America: The social dimension of dwarfism*. New York: Praeger.

Ablon J. 1990. Ambiguity and difference: Families with dwarf children. *Soc Sci Med* 30:879–887.

Anderson JS, Ferrans CE. 1997. The quality of life of persons with chronic fatigue syndrome. *J Nerv Ment Dis* 185:359–367.

Apajasalo M, Sintonen H, Rautonen J, Kaitila I. 1998. Health-related quality of life of patients with genetic skeletal dysplasias. *Eur J Pediatr* 157:114–121.

Asch A. 1998. Distracted by disability. *Camb Q Healthc Ethics* 7:77–87.

Blascovich J, Tomaka J. 1993. Measures of self-esteem. In: Robinson JP, Shaver PR, Wrightsman LS, editors. *Measures of personality and social psychological attitudes*. Ann Arbor: Institute for Social Research. pp 115–160.

Brock D. 1993. Quality of life measures in health care and medical ethics. In: Nussbaum MC, Sen A, editors. *The quality of life*. Oxford: Clarendon Press.

Busschbach JJ, Rikken B, Grobbee DE, DeCharro FT, Wit JM. 1998. Quality of life in short adults. *Horm Res* 49:32–38.

Capelli M, McGrath P, Heick C, Macdonald N, Feldman W, Rowe P. 1989. Chronic disease and its impact. *J Adolesc Health Care* 10:283–288.

Castiglia PT. 1996. Achondroplasia. *J Pediatric Health Care* 10:180–182.

Clopper RR, MacGillivray MH, Mazur T, Voorhess ML, Mills BJ. 1986. Posttreatment follow-up of growth hormone deficient patients: Psychosocial status. In: Stabler B, Underwood LE, editors. *Slow grows the child: Psychosocial aspects of growth delay*. Hillsdale: Lawrence Erlbaum Associates. pp 83–96.

Dean HJ, McTaggart TL, Fish DG, Friesen HG. 1986. Long-term social follow-up of growth hormone deficient adults treated with growth hormone during childhood. In: Stabler B, Underwood LE, Hillsdale: Lawrence Erlbaum Associates. pp 73–82.

Dein S. 1997. Does being religious help or hinder coping with chronic illness? A critical literature review. *Palliat Med* 11:291–298.

Epstein A, Hall J, Tognetti J, Son L, Conant L. 1989. Using proxies to evaluate quality of life. *Med Care* 27:S91–S98.

Fayers PM, Machin D. 2000. *Quality of life: Assessment, analysis and interpretation*. West Sussex: Wiley.

Ferrans CE. 1996. Development of a conceptual model of quality of life. *Sch Inq Nurs Pract* 10:293–304.

Ferrans CE, Powers MJ. 1985. Quality of life index: Development and psychometric properties. *Ans-Adv Nurs Sci* 8:15–24.

Festinger L. 1954. A theory of social comparison processes. *Hum Relat* 7:117–140.

Francomano CA. 1995. The genetic basis of dwarfism. *N Engl J Med* 332: 58–59.

Frank A. 2002. Impact of chronic illness on the family. *J R Soc Med* 9:57–58.

Gooding HC, Boehm K, Thompson R, Hadley D, Francomano C, Biesecker B. 2002. Issues surrounding prenatal diagnosis for achondroplasia. *Prenat Diagn* 22:933–940.

Gordon M, Crouthamel C, Post EM, Richman RA. 1982. Psychosocial aspects of constitutional short stature: Social competence, behavior problems, self-esteem, and family functioning. *J Pediatr* 101:477–480.

Gorlin RJ, Cohen MM, Levin LS. 1990. *Syndromes of the head and neck*. New York: Oxford University Press. pp 171–174.

Haverkamp F, Noeker M. 1998. Short stature in children—A questionnaire for parents: A new instrument for growth disorder-specific psychosocial adaptation in children. *Qual Life Res* 7:447–455.

Hunter AG. 1998a. Some psychosocial aspects of nonlethal chondrodysplasias: I. Assessment using a Life-Styles Questionnaire. *Am J Med Genet* 78:1–8.

Hunter AG. 1998b. Some psychosocial aspects of nonlethal chondrodysplasias: II. Depression and anxiety. *Am J Med Genet* 78:9–12.

Hunter AG. 1998c. Some psychosocial aspects of nonlethal chondrodysplasias: III. Self-esteem in children and adults. *Am J Med Genet* 78:13–16.

Kirschner K, Ormond K, Gill C. 2000. The impact of genetic technologies on perceptions of disability. *Qual Manage Health Care* 8:19–26.

Koch T. 2001. Disability and difference: Balancing social and physical constructions. *J Med Ethics* 27:370–376.

Koenig H. 2000. Religion, spirituality, and medicine: Application to clinical practice. *JAMA* 284:1708.

Kranzler JH, Rosenbloom AL, Proctor B, Diamond FB, Jr., Watson M. 2000. Is short stature a handicap? A comparison of the psychosocial functioning of referred and nonreferred children with normal short stature and children with normal stature. *J Pediatr* 136:96–102.

- Leung SS, Steinbeck KS, Morris SL, Kohn MR, Towns SJ, Bennett DL. 1997. Chronic illness perception in adolescence: Implications for the doctor-patient relationship. *J Paediatr Child Health* 33:107–112.
- Li L, Moore D. 1998. Acceptance of disability and its correlates. *J Soc Psychol* 138:13–25.
- Mahomed NN, Spellmann M, Goldberg MJ. 1998. Functional health status of adults with achondroplasia. *Am J Med Genet* 78:30–35.
- Mahomed NN, Spellmann M, Goldberg MJ. 1998. Functional health status of adults with achondroplasia. *Am J Med Genet* 78:30–35.
- Mitchell CM, Johanson AJ, Joyce S, Libber S, Plotnick L, Migeon CJ, Blizzard RM. 1986. Psychosocial impact of long-term growth hormone therapy. In: Stabler B, Underwood LE, editors. *Slow grows the child: Psychosocial aspects of growth delay*. Hillsdale: Lawrence Erlbaum Associates. pp 97–110.
- Pollit E, Money J. 1964. Studies in the psychology of dwarfism. I. Intelligence quotient and school achievement. *Pediatrics* 64:415–421.
- Rees J, O'Boyle C, MacDonagh R. 2001. Quality of life: Impact of chronic illness on the partner. *J R Soc Med* 94:563–566.
- Richman RA, Gordon M, Tegtmeyer P, Crouthamel C, Post EM. 1986. Academic and emotional difficulties associated with constitutional short stature. In: Stabler B, Underwood LE, editors. *Slow grows the child: Psychosocial aspects of growth delay*. Hillsdale: Lawrence Erlbaum Associates. pp 13–26.
- Rieser PA. 1992. Educational, psychologic, and social aspects of short stature. *J Pediatr Health Care* 6:325–332.
- Roizen N, Ekwo E, Gosselink C. 1990. Comparison of education and occupation of adults with achondroplasia with same-sex sibs. *Am J Med Genet* 35:257–260.
- Sandberg DE, MacGillivray MH, Clopper RR, Fung C, LeRoux L, Alliger DE. 1998. Quality of life among formerly treated childhood-onset growth hormone-deficient adults: A comparison with unaffected siblings. *J Clin Endocrinol Metab* 83:1134–1142.
- Sartorio A, Morabito F, Peri G, Conti A, Faglia G. 1990. The social outcome of adults with constitutional growth delay. *J Endocrinol Invest* 13:593–595.
- Skuse D. 1987. The psychological consequences of being small. *J Child Psychol Psychiatry* 28:641–650.
- Skuse D, Gilmour J, Tian CS, Hindmarsh P. 1994. Psychosocial assessment of children with short stature: A preliminary report. *Acta Paediatrica Suppl* 406:11–16 (Discussion 17).
- Smith KW, Avis NE, Assmann SF. 1999. Distinguishing between quality of life and health status in quality of life research: A meta-analysis. *Qual Life Res* 8:447–459.
- Stace L, Danks DM. 1981a. A social study of dwarfing conditions. I. The reactions and questions of parents of children with bone dysplasias. *Aust Paediatr J* 17:167–171.
- Stace L, Danks DM. 1981b. A social study of dwarfing conditions. II. The experience of children with bone dysplasias, and of their parents. *Aust Paediatr J* 17:172–176.
- Stace L, Danks DM. 1981c. A social study of dwarfing conditions. III. The social and emotional experiences of adults with bone dysplasias. *Aust Paediatr J* 17:177–182.
- Ubel PA. 2000. Societal value, the person trade-off, and the dilemma of whose values to measure for cost-effectiveness analysis. *Health Econ* 9:127–136.
- Wertz DC, Knoppers BM. 2002. Serious disorders: can or should they be defined? *Am J Med Genet* 108:29–35.
- Wilson DM, Duncan PM, Dornbusch SM, Ritter PL, Rosenfeld RG. 1986. The effects of growth on intellectual function in children and adults. In: Stabler B, Underwood LE, editors. *Slow grows the child: Psychosocial aspects of growth delay*. Hillsdale: Lawrence Erlbaum Associates. pp 139–150.
- Wood J, Taylor SE, Lichtman R. 1985. Social comparison in adjustment to breast cancer. *J Pers Soc Psychol* 49:1169–1183.