

RECOMENDACIONES PARA EL CONTROL SANITARIO DE LOS ADULTOS CON DISPLASIAS ÓSEAS

Ginebreda I y Pérez M. 2003

FUNDACIÓN ALPE ACONDROPLASIA.



© Fundación ALPE Acondroplasia. Los artículos de la biblioteca de la Fundación ALPE, sean de elaboración propia o de colaboradores, son de distribución gratuita y libre. Es nuestro objetivo difundir conocimiento. Contamos con el reconocimiento y mención de la autoría y la referencia de la página de la Fundación ALPE por parte de quien los utilice y difunda.

C/ Conde del Real Agrado, 2, 33205, Gijón

www.fundacionalpe.org

acondro@fundacionalpe.org

(34)985176153

Inscrita en el Registro de Fundaciones de Competencia Estatal, núm. 2217JUS CIF G33863515

1) CONFIRMACIÓN DEL DIAGNÓSTICO

Es frecuente que, en los adultos afectados de displasias óseas, el diagnóstico inicial no sea el correcto.

Actualmente existe una clasificación de las enfermedades constitucionales del hueso, en la que se incluyen todas las displasias óseas. Esta clasificación se basa en aspectos: clínicos, biológicos y de genética molecular. Los diferentes trastornos se han agrupado en grupos con características genéticas similares.

Dicha clasificación engloba más de 300 tipos diferentes de enfermedades, que afectan a la estructura esquelética. Tiene como fin principal, conocer más a fondo las características evolutivas de cada una de ellas y como consecuencia, ofrecer a los afectados un óptimo tratamiento.

Ante un diagnóstico correcto, se podrá realizar un tratamiento más acertado y ofrecer consejos para mejorar, en lo posible, la calidad de vida.

Un diagnóstico correcto permite:

- Definir las características evolutivas de cada caso
- Conocer las complicaciones más frecuentes de carácter médico y ortopédico
- Posibilidades de transmisión genética de la enfermedad
- Tratamientos a realizar durante los diferentes períodos de la vida
- Normas para evitar, en lo posible, la disminución de la capacidad funcional y la autonomía
- Establecer el tipo de ayuda psicológica adecuada
- Previsión de las incapacidades de carácter temporal y/o permanentes

2) EVALUACIÓN DEL ESTADO ACTUAL

Deben evaluarse los siguientes aspectos:

2.1 Estado médico general:

- Antecedentes médicos y quirúrgicos personales
- Evaluación Cardio-Respiratoria
- Análítica general (Hemograma, P. Coagulación, Función Renal y Hepática, Marcadores de Enf. Reumáticas)

2.2 Estado esquelético: Características óseas específicas de cada displasia

- Nivel de osteoporosis
- Estado de las articulaciones
- Deformidades axiales en extremidades inferiores
- Deformidades en extremidades superiores
- Alteraciones del raquis
- Deformidades de los pies

2.3 Estado neurológico:

- Funcionalidad extremidades inferiores y superiores
- Control de esfínteres
- Trofismo muscular
- Coordinación y equilibrio

2.4 Estado funcional:

- Deambulación con / sin ayuda
- Posibilidad de subir y bajar escaleras
- Problemas talla baja
- Transporte de objetos pesados
- Utilización de silla de ruedas
- Capacidad para la Higiene personal

2.5 Nutrición y hábitos:

- Control hábitos alimenticios
- Evitar la obesidad
- Posibilidades de realizar ejercicio físico

2.6 Fisioterapia y reeducación postural:

- Valoración por Médico Rehabilitador
- Pautas de estimulación
- Reeducación hábitos posturales del raquis
- Valoración y reeducación de la marcha
- Plantillas / Ortesis

2.7 Valoración capacidad laboral:

- Sin limitaciones físicas
- Limitaciones físicas parciales
- Limitaciones físicas importantes
- Estado psicológico

3) PREVENCIÓN Y SEGUIMIENTO

Una vez se haya realizado el diagnóstico correcto y se tenga la valoración del estado actual, se deberán diseñar unas pautas de seguimiento personalizadas, con el fin de mantener o mejorar la calidad de vida.

Se aconsejan como mínimo controles cada seis meses, excepto en los casos en que deban realizarse tratamientos específicos.

Fundamentalmente deben prevenirse los siguientes aspectos:

- Deformidades del Aparato Locomotor
- Obesidad
- Osteoporosis
- Sistema Cardio – Respiratorio

Esta pauta puede servir de orientación para el control sanitario en las personas adultas, afectas de displasias óseas. Se debe tener en cuenta que cada displasia tiene unas características específicas y que, según los casos, será necesario cuidar algunos aspectos concretos relacionados con la propia enfermedad.

Capítulo aparte merecen las intervenciones quirúrgicas ya que es una cuestión a valorar en cada caso. Las revisiones periódicas del aparato locomotor son las que determinan las posibles intervenciones, siempre dirigidas a mejorar la funcionalidad ya sea de pequeñas o de grandes articulaciones.

Mención especial merece la valoración de las alteraciones del raquis. Éstas pueden ser muy severas dependiendo del tipo de displasia. Es recomendable realizar estudios específicos cuando se detecten alteraciones.

Dr. Ignacio Ginebreda Martí
Jefe de la Unidad de Patología del Crecimiento y de Fijación Externa
Institut Català de Traumatologia i Medicina de l'Esport (ICATME)
Institut Universitari Dexeus. Barcelona

Barcelona, mayo de 2003

4) ASPECTOS PSICOLÓGICOS.

Todo ser humano - afectado o no de una displasia ósea- logra un buen desarrollo psicológico y una adecuada adaptación social y laboral, después de haber superado satisfactoriamente las etapas evolutivas previas a la etapa adulta.

Cuando hablamos de un buen desarrollo psicológico nos referimos a estar en armonía con uno mismo, con el entorno que nos rodea y a tener la posibilidad de desempeñar un trabajo que permita desarrollar las propias capacidades intelectuales. En definitiva: Estar integrado en la sociedad y adquirir cierta autonomía e independencia económicas.

En el carácter de una persona influye la genética (herencia biológica); el ambiente (relaciones afectivas, educación, nivel social); las propias vivencias del individuo y la capacidad de aprender de las experiencias.

Cuando se padece un problema de crecimiento, como es una displasia ósea, el crecimiento mental también queda condicionado por este hecho y por tanto pueden aparecer dificultades para conseguir una vida adulta plena y feliz, afectando a los proyectos profesionales, de pareja y de paternidad.

Algunas veces, la sobreprotección de los padres y la negación del problema no favorecen la elaboración y la aceptación de una condición que es irreversible y que afecta profundamente al psiquismo de la persona que tiene una displasia ósea.

Cuanto mejor aceptada haya sido la situación por parte de la familia, más posibilidades tendrá el niño o niña que tiene una displasia, de crecer feliz y de aprovechar sus capacidades intelectuales. Un buen rendimiento escolar ayuda a contrarrestar el sentimiento de inferioridad que, a menudo, produce una talla baja y ayuda a aumentar la autoestima de la persona con displasia ósea.

La soledad, el aislamiento, la falta de interés y de cuidados hacia uno mismo, la adicción al alcohol o a las drogas y en general la tristeza y la depresión, son situaciones que pueden aparecer en la edad adulta y que implican un sufrimiento importante para la persona.

RECOMENDACIONES PARA PREVENIR DIFICULTADES:

1) Establecer relaciones de amistad sólidas y duraderas. Tratar de conocer a otras personas en situaciones parecidas para intercambiar impresiones sobre cómo les afecta el padecer una displasia ósea.

- 2) Contactar con Asociaciones y Fundaciones especializadas en las displasias óseas para obtener información. Si es posible realizar periódicamente reuniones de Grupo de adultos afectados.
- 3) Realizar un seguimiento médico adecuado y adquirir hábitos saludables en cuanto a la dieta y al ejercicio físico.
- 4) Si es necesario, buscar la ayuda de un profesional cualificado de psiquiatría o psicología (con formación en psicoterapia) que pueda atender adecuadamente las dificultades emocionales.
- 5) Acudir a un Centro especializado si existiera algún problema de adicción.
- 6) Conocer los recursos personales y capacidades intelectuales de uno mismo, para poderlos aprovechar y obtener un buen nivel académico y/o laboral.
- 7) Unirse a otras personas para defender sus derechos y denunciar cualquier tipo de discriminación social.

Miriam Pérez Vallmitjana.
Psicóloga. Unidad de Patología de Crecimiento
Fundación Icatme. Institut Universitari Dexeus.
Barcelona. Mayo 2003.