

**También os quiero contar una cosa  
MUY IMPORTANTE!!!...**

.... mis padres, familiares y otros afectados, han decidido crear una Asociación que se llama **AFASCOL** (**A**sociación de **F**amiliares y **A**fectados por el Síndrome de **S**tickler, **S**EDC y otras **COL**agenopatías Tipo II). Ellos dicen que, aunque somos pocos porque lo nuestro es raro, raro, raro... juntos sumamos más y que nos podemos apoyar. Yo creo que esto va a hacer que nuestra alteración sea más conocida por los médicos, de forma que las Colagenopatías tipo II se puedan diagnosticar, y lo antes posible para mejorar la calidad de vida de otros niños como yo. Y eso es importante, porque como no tiene tratamiento, al menos de esta forma mis padres podrán tomar medidas preventivas que mejoren mi calidad de vida.



Mi asociación quiere apoyar a otras familias y afectados. Quieren impulsar aquellas iniciativas de investigación de las que mis amigos y yo nos podamos beneficiar para un futuro mejor.

Mi amigo Mael tiene SEDC y yo tengo el Síndrome de Stickler, y nosotros nos hemos unido porque los dos somos **Colagenopatías Tipo II**, con afecciones parecidas por la alteración de nuestro colágeno porque

sabemos que hay más niños con otras Colagenopatías Tipo II (Síndrome de Kniest, SMD o displasias espondilometafisarias, SED tarda, etc), y cuando vayamos conociendo casos, y les podamos ayudar, queremos que también se unan a nosotros.



---

*Síndrome de Stickler,  
SEDC y Otras  
Colagenopatías Tipo II*

---



---

[www.AFASCOL.org](http://www.AFASCOL.org)  
[contacto@afascol.org](mailto:contacto@afascol.org)  
669.79.48.67 / 637.46.97.44

<https://Twitter.com/AFASCOL>  
<https://Facebook.com/AFASCOL>

---

---

[www.AFASCOL.org](http://www.AFASCOL.org)  
[contacto@afascol.org](mailto:contacto@afascol.org)  
669.79.48.67 / 637.46.97.44

<https://Twitter.com/AFASCOL>  
<https://Facebook.com/AFASCOL>

---

## Hola amigos!!

Me llamo Miriam, tengo 12 años, y tengo una mutación en el **gen COL2A1**, que es la responsable de una serie de anomalías en mi cuerpo conocidas como **Colagenopatías Tipo II**. En mi caso fue adquirida (le llaman “de novo” porque mis papas no lo tenían), pero tengo otros amigos que heredaron la alteración.

Mi mamá me ha explicado que **el colágeno es el “cemento del cuerpo”**, el pegamento que lo mantiene todo unido, y supone el 76% del tejido conjuntivo, piel y músculos. Es un constituyente esencial de huesos, cartílagos, tendones, ligamentos y articulaciones, y dicen que sirve para ofrecer resistencia a la presión intermitente.

No me importan ahora las arrugas, y espero que no me importen nunca, pero sí me preocupan otros problemas que ya tengo o que puedo llegar a tener por la falta de estructura y resistencia de los tejidos conectivos que soportan mis músculos, articulaciones, órganos, e incluso la piel.

Mis médicos me han contado que el colágeno tipo II es el **componente principal del cartílago** y también es **muy abundante en el humor vítreo del ojo, el oído interno y en el núcleo pulposo** de los discos intervertebrales. Debe de ser por eso que clínicamente tengo o puedo desarrollar una serie de afecciones en el ámbito **ocular, músculo-esquelético y articular, oro-facial, y auditivas**.

Mis médicos ya son mis amigos, porque cada poco tiempo tengo que visitarles a todos; a Natalia mi oftalmóloga, a Nacho, mi traumatólogo, a Mercedes, mi endocrino, a Juan Carlos, mi reumatólogo, a Jesús, mi otorrinolaringólogo, a María, de maxilofacial, a Estela, mi fisioterapeuta, a Curro, mi ortopeda, a Jesús, mi pediatra, y a Karen y Fernando, mis genetistas, y a Mercedes, mi psicóloga.

## yo tengo Stickler, te lo cuento...

... cuando ya tenía siete años, y después de que mi madre se hubiera vuelto loca de tanto dar vueltas para saber lo que me pasaba, finalmente me diagnosticaron el Síndrome de Stickler a través de un análisis genético molecular.

El síndrome de Stickler más común se produce por una alteración del gen COL2A1, es de carácter congénito y degenerativo y ocurre en 1 de cada 10.000 nacimientos. Hay médicos que le llaman “artro-oftalmopatía hereditaria progresiva”.

Dice mi médico que es la causa más común de desprendimiento de retina en niños. De herencia Autosómica Dominante (50% de ocurrencia en la descendencia de un individuo afectado), si bien puede ser una mutación “de novo” o no heredada, como en mi caso.

Algunos posibles síntomas que puedo tener (aunque no es obligatorio tener todos), son estos:

**Ocular:** miopía, megalocórnea, anomalías y degeneraciones del vítreo, desprendimiento de retina, cataratas, glaucoma. **Auditivo:** pérdida auditiva neurosensorial, hipermovilidad de la membrana timpánica. **Músculo-esquelético y articular:** alteración de cabeza femoral, displasia espondiloepifisaria, Legg-Perthes, osteonecrosis, osteoartritis temprana, artrosis precoz, escoliosis, cifosis, lordosis, hiperlaxitud, hipotonía, dolor y cansancio generalizado. **Oro-facial:** fisura palatina, úvula bífida, S. Pierre-Robin, facies característica (hipoplasia facial, puente nasal plano, exoftalmos, micrognatia) **Corazón:** Prolapso válvula mitral, soplos cardíacos.

*Soy muy lista y me gusta mucho jugar!!!*

## pero te quiero presentar a mi amigo Mael...

... mi amigo Mael tiene 3 añitos. Él también tiene una colagenopatía Tipo II, pero su nombre es más raro que el mío! Es muy especial, porque lo que tiene ocurre en 1 de cada 200.000 nacimientos.

La conocen como **Displasia EspondiloEpifisaria Congénita (SpondyloEpiphyseal Dysplasia Congenita en inglés, SEDC)**. El nombre expresa sus aspectos más importantes: **Displasia;** “desarrollo anormal del tejido”. **Espondilo;** “columna”, **Epifisaria;** “terminaciones de los huesos largos” y **Congénita;** “presente en el nacimiento”.

Mi amigo Mael es muy pequeñito. Tiene el tronco, el cuello, los brazos y piernas cortos. Sus manos y pies tienen una longitud media. El crecimiento es limitado en la infancia, y cuando sea adulto llegará a una estatura de entre 90 y 130 cms. Quizás, a simple vista, esto sea lo que más nos diferencia.

Algunos de los posibles síntomas que puede tener Mael son éstos, aunque su médico también dice que no tiene que tenerlos todos;

**Músculo-esquelético:** Talla baja, con huesos largos cortos. Caderas con problemas (coxa vara), rodillas hacia dentro (genu valgo), arqueamiento de piernas (genu varo), pies “zambos”. Pecho en forma de barril. Vértebras y columna afectadas (cifosis, escoliosis, lordosis severa, inestabilidad atlantoaxial en cuello, etc.). **Problemas en articulaciones:** osteoartritis de las caderas, rodillas y columna. Los niños tienden a tener hipotonía, con desarrollo motor tardío. **Ocular y oído:** muy común miopía severa y desprendimiento de retina. En ocasiones pérdida auditiva progresiva. **Respiratorio y corazón:** La cifosis y escoliosis y una pared de torácica forma anormal hace que el trabajo respiratorio y del corazón sea más complicado en algunos casos.