

RECURSOS ÚTILES PARA PADRES Y MADRES DE UN NIÑO CON UNA COLAGENOPATÍA DE TIPO II

Se presenta a continuación una Guía básica de temas interesantes cuando tienes un niño o adulto con una colagenopatía de Tipo II. Se presentan de manera esquemática. Para cualquier aclaración no dudéis en contactar con nosotros en contacto@afascol.org

Empezamos con “Bienvenido a Holanda”, escrito en **Emily Perl Kingsley, 1987**

"A menudo me piden que describa la experiencia de criar a un hijo discapacitado, para ayudar a las personas que nunca han compartido esta experiencia única a comprenderla, a imaginar cómo se sentirían. Es algo así:

Esperar un bebé es como planear unas vacaciones fabulosas... a Italia. Te compras un montón de guías y haces planes maravillosos. El Coliseo. El David de Miguel Ángel. Las góndolas de Venecia. Hasta es posible que aprendas algunas frases útiles en italiano. Todo resulta muy emocionante.

Tras varios meses de espera ansiosa, finalmente llega el gran día. Haces las maletas y emprendes tu viaje. Varias horas más tarde, al aterrizar el avión, la azafata anuncia:

-¡Bienvenidos a Holanda!

-¡¿Holanda?! -exclamas-. ¿Cómo es que estamos en Holanda? ¡Pero si yo viajaba a Italia! Esto tiene que ser Italia. ¡Llevo toda mi vida soñando con viajar a Italia!

Pero ha habido un cambio de itinerario. El avión ha aterrizado en Holanda y es allí donde tienes que quedarte.

Lo importante es que no te han llevado a un lugar horrible, desagradable, asqueroso, donde reinen el hambre, las plagas o las enfermedades. Es, tan solo, un lugar distinto.

Así que no te queda más remedio que salir y comprar guías nuevas, aprender un idioma totalmente diferente, y conocer a un grupo nuevo de personas, a las que de otro modo jamás hubieras conocido.

Es, tan solo, un lugar distinto. Tiene un ritmo más lento que Italia, es menos llamativo. Pero cuando llevas cierto tiempo allí, tras recuperarte de la primera impresión, al mirar a tu alrededor... empiezas a darte cuenta de que Holanda tiene molinos de viento... y de que Holanda tiene tulipanes. Holanda incluso tiene cuadros de Rembrandt.

Sin embargo, todos tus conocidos no hacen más que viajar a Italia y alardear a su regreso de lo maravillosa que ha sido su estancia allí. Y, durante el resto de tus días, te dirás: «Sí, allí era donde yo también tenía que haber ido. Eso es lo que yo había planeado».

Y el dolor que esto te causa nunca, nunca, nunca desaparecerá... porque el no realizar un sueño supone una pérdida muy muy importante.

Pero... si te pasas la vida lamentando el hecho de no haber ido a Italia, tal vez nunca llegues a tener la libertad para disfrutar de las cosas tan especiales y tan maravillosas... ¡que tiene Holanda!"

A continuación, algunos "tips" interesantes:

Asociaciones y grupos de afectados relacionados con las colagenopatías de tipo II

- **AFASCOL** www.afascol.org
 - Por ser afectado puedes hacerte socio numerario siguiendo las instrucciones de la página o contactando con contacto@afascol.org, porque "Juntos sumamos más". Es conveniente pertenecer a la asociación porque te permite compartir tus experiencias con otros afectados, así como estar al tanto de las novedades en el mundo de las colagenopatías de Tipo II, y que de cara a los especialistas y diferentes administraciones nos tengan más en cuenta.
- **Fundación ALPE** www.fundacionalpe.org
 - La fundación por excelencia para el mundo de la talla baja, con la que AFASCOL colabora activamente, centrada en todo tipo de displasias esqueléticas y con muchos recursos para las familias, así como una amabilidad extraordinaria con todas las personas.
- **Grupo de Facebook Internacional**: Página internacional con muchos casos de personas con colagenopatías de Tipo II, con las cuales podrás compartir tus experiencias y ver muchos casos de afectados.
<https://www.facebook.com/groups/105301762833778/>. Contactar con el administrador. Hay que indicar que tienes un niño con Colagenopatias de Tipo II y su fenotipo (SEDC u otra) e indicar que te ha referenciado Marcos Costalago de España.

Clínica y seguimiento de especialistas habitual en afectados por una mutación en el COL2A1

Estos son los especialistas que habitualmente realizarán un seguimiento de una persona afectada por colagenopatías de tipo II, aunque no siempre es necesario un seguimiento por parte de todos ellos. Será el Genetista pediatra o pediatra de síndromes especializado el que irá coordinando la necesidad y seguimiento de todos ellos.

- **Genetista o pediatra de síndromes** que siga al paciente y derive al resto de especialistas. Es el especialista que hará un seguimiento y coordinará al resto de especialistas en caso de que fuera necesario.
- **Traumatólogo u Ortopeda**. Es uno de los especialistas fundamentales en el seguimiento del paciente, puesto que vigila todo lo relativo al esqueleto y su cuidado, así como las posibles intervenciones necesarias para correcto crecimiento. Muchas

veces se coordinan con especialistas concretos dentro del mundo de la traumatología (especialistas en espalda, caderas, neurocirujanos...)

- **Rehabilitador motor.** Va siguiendo la evolución y marcando las pautas de rehabilitación o terapias a realizar para fortalecer el cuerpo del afectado, así como la recuperación de intervenciones si las hubiese.
- **Neumólogo + Rehabilitador respiratorio.** Realizan un seguimiento del sistema respiratorio, vigilando su correcto desarrollo, ante un pecho y unas costillas con una morfología normalmente diferente a la habitual debido al crecimiento de los huesos. Se coordina con otorrinos y neurólogos en caso de apneas.
- **Oftalmólogo.** Fundamental el seguimiento para el cuidado del ojo, sobre todo vigilancia de la retina, que en algunas patologías de las colagenopatías de Tipo II (en especial Stickler) está muy comprometida.
- **Otorrino.** Cuidado del oído también debido a que el colágeno de Tipo II forma parte de su morfología. Control de la posible pérdida auditiva realizando audiometrías de forma regular (semestral/anual)
- **¿Cardiólogo?** No necesario realmente. Solo en caso de problemas pautarán su seguimiento.
- **¿Endocrino?** No necesario inicialmente, pero puede ser beneficioso su seguimiento para controlar los parámetros del organismo. Es el especialista que hacía seguimiento de estos casos de forma histórica, por lo que suelen seguir interesados. En centros en los que no hay Genética o Especialistas en Síndromes, siguen llevando los casos.
- **Nutricionista.** En conjunción con el endocrino se realizan seguimientos y pautas para realizar una alimentación adecuada
- **Maxilofacial** (en caso de necesidad fisura palatina o similares). Necesario cuando hay intervención para corregir dichas situaciones.
- **Psicólogo.** En caso de necesidad cuando el afectado lo requiriese.
- Algunos otros que en caso de necesidad tendrán que ser referenciados: neurocirujanos, neurólogos

Cuidados importantes

- Inestabilidad Atlantoaxial. En algunos pacientes puede manifestarse, por lo que es recomendable tener mucho cuidado con los movimientos bruscos del cuello y deportes de impacto. No hacer volteretas ni saltos acrobáticos. Siempre protegerlo. Se puede confirmar por Resonancia Magnética.
- Vigilancia del esqueleto y su crecimiento para ir corrigiendo los problemas y/o deformidades que pudieran presentarse con el crecimiento (piernas, espalda...)
- En los ojos vigilancia de posibles lesiones de retina
- En los oídos y sistema respiratorio estar alerta y tener control con ello.
- Los niños suelen nacer muy hipotónicos, por lo que es recomendable trabajar mucho los músculos para que así estos ayuden a que el esqueleto sea lo más estable y funcional posible. Realizar terapias de fortalecimiento (natación, fisioterapias especializados)
- Anestesia. Ojo con intubaciones en las operaciones. Comentar displasia con los equipos de anestesia y su dificultad para intubaciones.
- Hacer una vida lo más normalizada posible. Nuestros niños pueden hacer lo que ellos quieran, y conseguirán lo que se propongan.

Terapias.

Se listan algunas terapias que algunos de nuestros afectados reciben. En cada caso vendrán bien unas u otras. Todas son buenas, y muy recomendable hacer. A veces hay organizaciones (como la ONCE en temas de visión) o empresas de los padres, que pueden financiar parte de su coste.

- Todo lo que se pueda reforzar el tono muscular a los niños es positivo para su desarrollo. Desde el nacimiento.
- Piscina terapéutica
- Fisioterapia respiratoria
- Terapias visuales, muchas veces prestadas por especialistas de la ONCE en aquellos afectados con problemas visuales.
- Integración Sensorial, es una terapia que permite mejorar la coordinación de varios sentidos a la vez cuando se tiene mermado algunos de los sentidos básicos como la vista o el oído.
- Terapia Miofuncional Orofacial, es imprescindible ya que al tener fisura palatina bilateral tienen que trabajar el paladar, la masticación, babeo no controlado.
- Logopeda , en los casos de paladar hendido, al tener un paladar cerrado quirúrgicamente, es muy difícil que puedan pronunciar algunos fonemas.
- Equinoterapia, ayuda al equilibrio por los problemas de audición y fortalece caderas y tronco .
- Psicomotricidad Fina, en los casos de hiperlaxitud en las manos
- Respecto a la hipoacusia, existen Audioprotésico pediátrico donde se hace un seguimiento para la adaptación de los audífonos. Es una especie de logopeda auditivo que cuando ponen audífonos, les enseñan a oír .

Documentación

Dentro del portal hay un apartado de documentación médica en el que se indican varios recursos de lectura acerca de las colagenopatías de Tipo II

- Dos documentos muy interesantes y que deberíais compartir con los médicos que lleven a vuestros niños. Son publicaciones internacionales realizadas por los más prestigiosos especialistas en el tema.
 - (2015) *"A Study of the clinical and Radiological Features in a cohort of 93 Patients with a COL2A1 Mutation causing SEDC or related phenotype"*
Documento muy clarificador que incluye pautas de seguimiento recomendadas para personas con colagenopatías de Tipo II
 - (2019) *"Best practices guidelines regarding diagnosis and management of patients with tipo II collagen disorders"* Del estilo del anterior y muy clarificador de igual modo, así como pautas de seguimiento de las colagenopatías de Tipo II.

- Otros documentos muy interesantes, que, aunque inicialmente no sea necesario compartirlos con los especialistas involucrados con el paciente, es bueno tenerlos localizados para el caso de tener que hacerlo, como por ejemplo con los anestesiastas.

Si necesitas esta documentación, ponte en contacto con nosotros en contacto@afascol.org para poder contártela con detalle.

Especialistas involucrados en las colagenopatías de Tipo II

En la experiencia adquirida en los últimos años por los miembros de la asociación, hemos ido identificando diferentes especialistas en activo que tratan a los afectados. Nombramos aquí varios que vemos que están muy involucrados con las colagenopatías de Tipo II así como las displasias esqueléticas y problemas oftalmológicos.

Madrid:

- **Unidad Multidisciplinar de Displasias Esqueléticas (UMDE) del Hospital de la Paz.** Unidad de referencia estatal en este tipo de patologías y adherida a la red europea de displasias esqueléticas. Liderada por Fernando Santos (pediatra genetista) y Karen E. Heath (genetista), y formada por un conjunto de especialistas involucrados en el tratamiento de las displasias esqueléticas, entre ellos Gaspar González y Maria Salcedo en la parte traumatológica, Manuel Parrón en radiología, Javier Coca en Oftalmología, Pablo Morillo en neumología, Ana Coral Barreda en Endocrinología, Dra. Martinez Moreno en Rehabilitación Motora y varios más en diferentes especialidades. Realizan un seguimiento coordinado de los afectados, colaborando activamente entre ellos en los diferentes casos.
- **Oftalmología Hospital de la Paz.** Javier Coca y Javier Peralta. Especialistas y conocedores en profundidad de la retina y los problemas asociados a los Colagenopatías de Tipo II.
- **Oftalmología Hospital Infanta Leonor en Madrid.** Natalia Pastora. Especialista y conocedora en profundidad de la retina y los problemas asociados a los Colagenopatías de Tipo II. Antiguamente en el equipo de la Paz de Peralta.

Barcelona y Vitoria

- **Hospital Vall de Hebrón.** Ana María Cueto en genética y Gorka Knorr en traumatología pediátrica
- Ignacio Ginebreda, traumatología. **Clínica Dexeus** (privada y con concierto con Seguridad Social para personas de Cataluña).
- Jose María Bergua, traumatología infantil. **Clínica Teknon en Barcelona y Hospital Vithas San Jose en Vitoria.**

Asimismo, si fuera necesario, tenemos colaboración con la Fundación Alpe, para solicitar en aquellos problemas más complicados, la opinión de especialistas internacionales con mucho prestigio en este tipo de patologías y otras displasias esqueléticas, tales como William G. McKenzie (traumatología), Ravi Savarirayan (genetista pediátrico), David Feldman (traumatología), o Supertifuga (radiología)

Segundas opiniones y derivaciones médicas

Todo ciudadano español tiene derecho a solicitar una segunda opinión médica por parte de otro centro o especialista, así como una derivación.

No en todas las provincias españolas existen médicos involucrados y con conocimientos profundos de las colagenopatías de Tipo II, debido a su baja prevalencia y pocos casos entre la población. A pesar del buen hacer de ellos, muchas veces está bien que consulten con especialistas en la materia incluso deriven en los casos necesarios hacia los mismos.

Depende de cada persona la decisión de solicitar una segunda opinión medica a los especialistas más involucrados con nuestras patologías, y si así lo decide puede realizarlo siguiendo el procedimiento marcado por su comunidad y que en Atención al Paciente del hospital asignado en origen le explicarán, con las particularidades de cada comunidad autónoma.

En el caso de la segunda opinión médica, uno no se desvincula del hospital de origen y sigue siendo atendido por los hospitales de su lugar de residencia, pero puede obtener una segunda opinión con especialistas en las patologías.

En el caso de derivación, el paciente deja de ser atendido en su hospital de origen y pasa a ser atendido por el especialista seleccionado.

Os animamos que no dejéis pasar la oportunidad de al menos tener una segunda opinión con los especialistas que decidáis, y si os conviene incluso solicitar una derivación.

En ocasiones a nivel administrativo ponen pegas cuando son comunidades autónomas diferentes, pero hay que explicarles que se quiere una segunda opinión o derivación según el caso hacia un centro de referencia en la materia y que no existe el servicio en su comunidad.

Por ejemplo, si se solicita una segunda opinión con la **UMDE del Hospital de la Paz**, es bueno recalcar que se quiere hacia “**la unidad de referencia estatal denominada UMDE** en el hospital de la Paz, siendo referenciado su coordinador Fernando Santos en el caso que fuera necesario”.

Gestiones a realizar con la administración para conseguir diferentes ayudas

Deberán ser realizadas atendiendo a la administración de cada comunidad, en muchos casos guiados para ello por trabajadores sociales del ayuntamiento de la ciudad o pueblo en el que se viva. Muchas veces son gestiones costosas de realizar y lentas, que se pueden demorar meses, pero no por ello hay que dejar de realizarlo. Ni rendirse con ellas.

- **Certificado discapacidad** (con movilidad reducida si es posible para obtener placa de aparcamiento en plazas de movilidad reducida)
- **Atención Temprana** hasta los 6 años
- **INSS prestación por hijo a cargo** (por tratarse de menor con discapacidad >33%)

- **Dependencia.** Las ayudas dependen del grado que otorguen. Se gestiona por parte de la Comunidad Autónoma, por lo que suele haber diferencias en plazos y cuantía de las ayudas.
- **Familia numerosa,** en caso de que aplique. Un miembro de la familia con discapacidad cuenta como dos, por lo que, si ya existe un hermano en la unidad familiar, se pasa a ser automáticamente familia numerosa aun teniendo solamente dos hijos.
- **Hacienda:** desgravación de 1.200€/año por familia numerosa y 1.200 €/año por discapacidad

Otros

- **Educación.**
 - Esta es competencia de las Comunidades Autónomas, y puede haber grandes diferencias en la gestión de la escolarización entre una zona y otra.
 - Al ser titulares de un Certificado de Discapacidad, suele recomendarse a las familias escolarizar a los niños en Colegios Ordinarios con plazas de necesidades especiales, aunque siempre la última decisión es de los padres y se deben poder escolarizar en plazas ordinarias si así lo deciden.
 - En casos específicos de deficiencia visual grave, recomendable contar con el apoyo de la Fundación Once para la escolarización en centros especializados
 - La razón de recomendar este tipo de plazas es que facilitan la disponibilidad de recursos humanos (Técnicos, PTs, Fisioterapeutas y/o Enfermeros) y técnicos (baños adaptados, rampas, ascensor...) para hacer frente a las diferentes necesidades que se presenten.
 - Suele contarse con la figura del Orientador Escolar, que está pendiente de las diferentes necesidades que presente el niño y se asegurará de que se cubran.
 - En los colegios de integración motora, visual o auditiva se incluyen adaptaciones curriculares para problemas de audición, visión, problemas en esqueleto. Puede contarse con las adaptaciones curriculares para las asignaturas que lo necesiten, como por ejemplo la Educación Física.
 - Como Ejemplo, citar la Comunidad de Madrid, donde existen los Colegios de Integración Motórica, que ofrece una ratio de dos plazas de necesidades motóricas por aula, y se cuenta con Servicio de Fisioterapia a partir de 6 años, dando continuidad a la Atención Temprana.
 - Existen también equipo específico de atención educativa a la discapacidad visual . Esto se solicita en la ONCE .
 - No obstante, cada niño es un mundo y puede contar con unas u otras necesidades que habrá que ir identificando y atendiendo con el apoyo de los Orientadores Escolares.

Y recuerda siempre que esto es una carrera de gran fondo, por lo que lo mejor: **“Pasos cortos, pisadas firmes”**