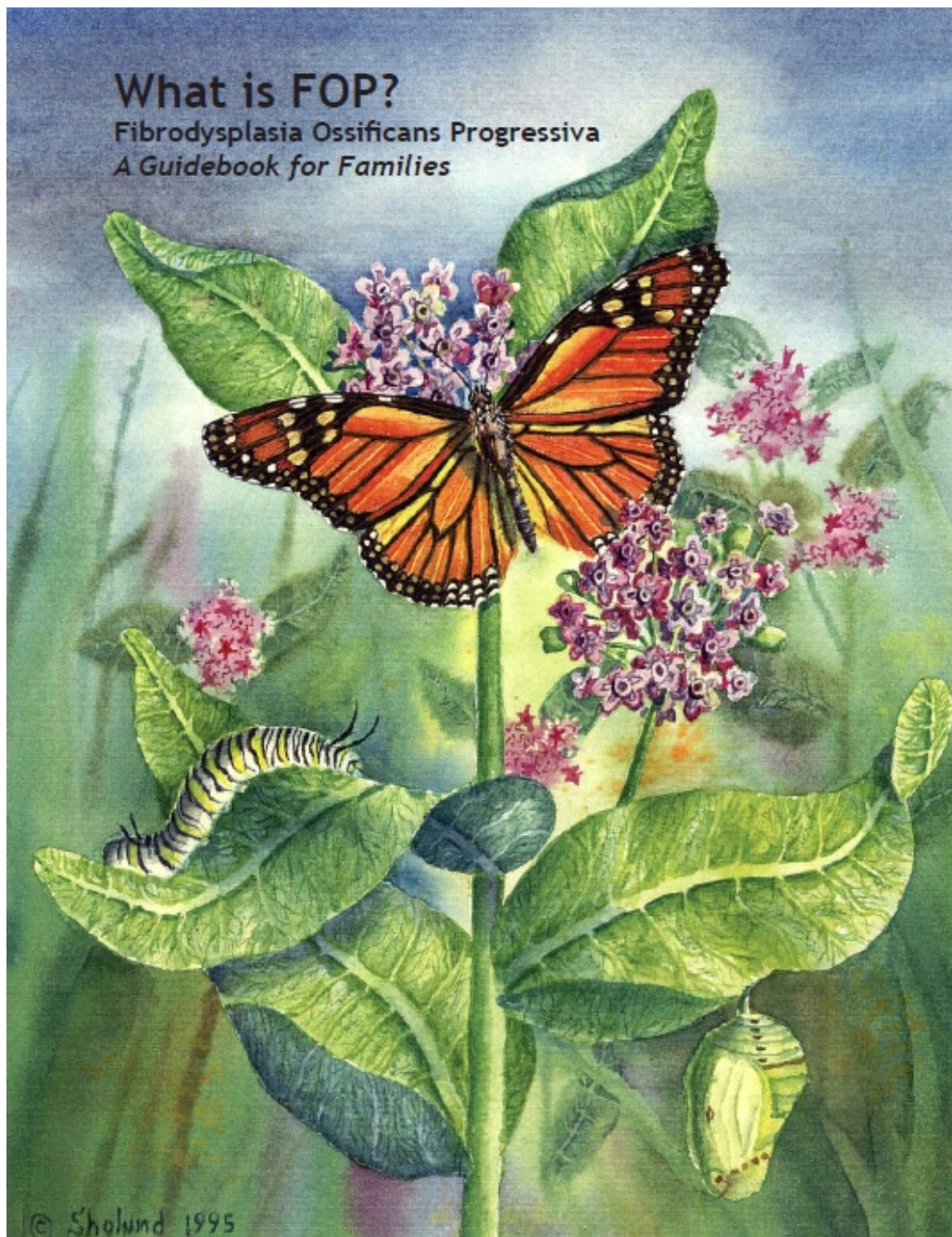


¿Qué es FOP?

Fibrodisplasia Osificante Progresiva Una guía para las familias



© International FOP Association (IFOPA) · Winter Springs, Florida
Tercera edición, 2009

Editor: Sharon Kantanie

Editores médicos: Dra. Patricia L.R. Delai, Dr. Frederick S. Kaplan, Dra. Eileen M. Shore.

Traducción al español: Jesús Coba

Revisión y edición de la versión en español: Moira Liljeström

Este libro está dedicado a todas las familias que conviven diariamente con FOP.

Sobre la portada

El cuadro de la portada de este libro se titula “*El círculo de la vida*”. Tuve numerosas razones para escoger este título para mi cuadro de la mariposa. Para mí, la mariposa simboliza la esperanza y los nuevos comienzos. Es algo con lo que todos lo pueden relacionar y todos han visto una mariposa. Mostrar el ciclo de la mariposa monarca nos habla de los cambios en la vida, tal y como ocurre con FOP.

Tomé el trabajo detallado de una mariposa en acuarela para mostrar lo que se podía hacer desde que me adapté a FOP. Era un pintor diestro hasta hace dos años, cuando mi codo derecho quedó fijo, forzándome a hacer la mayoría de mis punturas con mi mano izquierda. Este cuadro fue la primera vez que pinté una mariposa monarca con las alas extendidas usando mi mano izquierda. Pienso que es una de las mariposas más complicadas de pintar. A través de mi obra, con mi pintura quiero mostrar que la gente con FOP puede tener vidas productivas. Es importante tener un interés especial, como el mío por la pintura.

Jack B. Sholund

Bigfork, Minnesota

1995 (para la primera edición de *¿Qué es FOP? Una guía para las familias*)

Indice

Sobre la portada.....	4
Prólogo.....	9
Introducción.....	11
Comentario para los lectores	12
CAPITULO 1	14
FOP: datos básicos.....	14
Perspectiva general.....	14
Diagnóstico	14
Historia de FOP.....	15
¿Cuánta gente tiene FOP?	15
Hueso de FOP y hueso 'normal'	16
¿Cómo FOP afecta a los músculos?	16
P de progresiva.....	16
La búsqueda de respuestas – la investigación sobre FOP	17
CAPÍTULO 2	18
Aspectos a ser evitados y alternativas	18
Inyecciones intramusculares y vacunas.....	18
Cirugías	19
Caídas	20
Miedos	21
CAPITULO 3	22
Brotos de FOP.....	22
¿Qué causa un brote?.....	22
Formación de hueso.....	22
Bultos y golpes	23
FOP y dolor.....	24
CAPITULO 4	26
FOP y movilidad.....	26
Cómo FOP afecta a la movilidad	26
Gente distinta y distinta afección.....	26
¿Se puede hacer algo para ayudar a una persona con FOP a mantener la movilidad?	
.....	27
Actividades físicas	27
Desplazamientos	28
CAPÍTULO 5	30
El mundo médico.....	30
Introducción.....	30
Elegir un médico	30
Ayudar a tu médico para un mejor cuidado	30
Modos de compartir información médica	31
CAPÍTULO 6	33
Tomar decisiones sobre el tratamiento para FOP	33
Introducción.....	33
Sí, es un poco confuso	33
Introducción a las corticosteroides (prednisona) y medicamentos antiinflamatorios.....	34
Prednisona	34
Sopa de letras - Inhibidores de Cox-2 y AINE (Antiinflamatorios No Esteroides) ...	35

¿Qué son los aminobifosfonatos y por qué podrían ser útiles en el tratamiento de FOP? (Pamidronato y Zoledronato)	36
El sistema inmune y por qué el montelukast (Singulair) podría ser útil en el tratamiento de FOP	38
Relajantes musculares	39
FOP y ensayos clínicos de medicamentos	39
¿Qué hacer en caso de brotes comunes?	39
El futuro del tratamiento de FOP	40
CAPÍTULO 7	42
Emergencias	42
Evaluar una emergencia	42
En el caso que una cirugía fuera necesaria	43
Cómo tratar otras heridas	44
CAPÍTULO 8	45
Tratamiento del dolor agudo y crónico	45
Introducción	45
Aspectos a tener en cuenta	45
Opciones disponibles y dónde encontrar ayuda	46
Aspectos relacionados con el dolor	47
Medicina complementaria	48
Diario del dolor	49
Conclusión	50
CAPÍTULO 9	51
Inquietudes sobre aspectos orales y dentales	51
¿Cuándo suele quedar afectada la mandíbula?	51
Cuidado dental preventivo	51
Alimentarse	52
Si hay un modo de comerlo	52
Crear espacio adicional	53
Minimizar el riesgo durante los procedimientos dentales – un buen comienzo	54
Minimizar el riesgo durante procedimientos dentales – anestesia	54
Minimizar el riesgo durante procedimientos dentales – fijar el problema	55
Ortodoncia y FOP	56
¿Dónde obtener asesoramiento	56
Una nota final	57
CAPÍTULO 10	58
FOP y la respiración	58
Una perspectiva general	58
Un estudio	58
¿Cuándo consultar un especialista en pulmones?	59
Neumonía	60
Fomentar una buena respiración	60
CAPÍTULO 11	62
FOP y gripe	62
Gripe	62
Mayores riesgos para contagiarse de gripe en personas con FOP	62
Más vale prevenir que curar	63
Si caes enfermo	64
CAPÍTULO 12	65
Cálculos renales	65
¿Qué es un cálculo renal?	65

Personas con FOP y cálculos renales.....	65
Diagnóstico y tratamiento.....	66
Recomendaciones.....	66
CAPÍTULO 13	68
Varios temas de salud de la cabeza a los pies	68
Pérdida de audición.....	68
Piercings y tatuajes	68
Dolores de cabeza	69
La leche es buena	69
La importancia de la vitamina D	69
Hinflamación debajo de la mandíbula.....	70
FOP y la columna vertebral	70
Inflamación de las extremidades	71
Rotura de huesos.....	72
Permanecer de manera confortable	72
Llagas por presión	73
Hueso adicional debajo de la rodilla - osteocondromas	74
Ciclos menstruales	74
¿Tiene el clima algún efecto sobre FOP?.....	75
CAPÍTULO 14	76
Genética	76
ADN - Nuestros componentes básicos.....	76
El alfabeto genético	76
Cómo una persona contrae FOP	77
Hermanos.....	77
Heredar FOP	77
Embarazo y FOP	78
CAPÍTULO 15	80
El gen de FOP	80
El gen de FOP - ¿Qué hace este gen?.....	80
Hallar la mutación genética.....	80
El gen de FOP y el futuro de la investigación sobre FOP.....	81
La gran pregunta - ¿Cuánto tiempo tardarán en desarrollarse tratamientos efectivos para FOP ahora que se ha identificado el gen?.....	82
FOP y otras condiciones óseas	82
Estudios genéticos para la mutación de FOP.....	83
CAPÍTULO 16	84
Las familias frente al desafío de FOP	84
La política religiosa de IFOPA	90
CAPÍTULO 17	91
Encontrar la montaña mágica: la vida de nuestra familia con FOP	91
Por Carol Zapata Whelan	91
CAPÍTULO 18	100
Mis hijos	100
Por Dorothy Kadala.....	100
CAPÍTULO 19	103
Mi hermana y yo	103
Por Annie Kadala.....	103
CAPÍTULO 20	105
Vivir con FOP. Cuando querer no es suficiente	105
Por Sharon Kantanie	105

CAPÍTULO 21	109
Fomentar la independencia - Ser padres de niños con FOP	109
Por Sharon Kantanie	109
CAPÍTULO 22	112
Redefinir la independencia. Adultos con FOP	112
Myra Bellin	112
CAPÍTULO 23	116
FOP y el colegio. Una perspectiva general y un debate	116
Susan Duberstein	116
CAPÍTULO 24	123
FOP y el colegio. Ideas y recursos	123
Pre-escolar, jardín de infantes y escuela primaria	123
Educación secundaria y transición	127
Estudios superiores y empleo	128
Cómo encontrar artículos útiles	130
Leyes de Estados Unidos sobre la educación de estudiantes con discapacidad	130
CAPÍTULO 25	132
Encontrar recursos	132
Por Sharon Kantanie	132
Dormitorio y baño	133
Artículos informáticos	134
Cocina y alimentación	135
Vestirse y peinarse	136
Adaptaciones en el hogar	137
Oficina y colegio	138
Alcance	139
Ocio	140
Otros recursos – Internacional	140
Otros recursos – Estados Unidos	141
CAPÍTULO 26	143
Servicios de IFOPA	143
Introducción	143
Sitio web	143
Newsletters de IFOPA	143
Betty Anne Laue / Centro de Recursos IFOPA	144
Grupo de noticias por email FOPonline	144
¿Qué tipo de información puede esperar encontrar una persona en FOPonline?...	145
¿Quién puede unirse a FOPonline?	145
¿Y la intimidad?	145
Los premios Quality of LIFE	145
Encuentros de familias	146
Simposios internacionales sobre FOP	146
Hacer que suceda	146
Apoyo de las familias para la recaudación de fondos	147
Logros de IFOPA	147
CAPÍTULO 27	148
Recursos FOP en el mundo	148
Sitios web sobre FOP	150
Apoyo vía email	150
CAPÍTULO 28	152
Especialistas médicos en el mundo	152

Prólogo

La vida no te prepara para la fibrodisplasia osificante progresiva.

Nuestra hija Miranda Friz fue diagnosticada con FOP el 9 de abril de 2007. Miranda tenía 2 años y tres meses y era una niña pequeña vivaz y amante de la diversión. Averiguar información sobre FOP y que nuestra hija la tiene fue un shock tremendo para mi marido y para mí. Desde entonces he aprendido que nuestra reacción fue muy típica para padres en nuestra situación. Durante las semanas posteriores al diagnóstico sentíamos que nuestro mundo se había derrumbado. Nos desesperamos, estallamos en cólera y nos preguntamos cómo había pasado esto a nuestra hija...

Pero mientras nos enfrentábamos a emociones complejas, Miranda seguía alegre; se reía, hablaba, gritaba, gateaba por el suelo, jugaba con sus juguetes y hacía todas las cosas típicas de las niñas pequeñas. Después de algún tiempo, Peter y yo empezamos a darnos cuenta de que si queríamos que Miranda se desarrollara, tendríamos que aprender a manejar FOP. No podíamos permitir que nos manejara a nosotros. Empezamos a hacernos preguntas: ¿Cómo podríamos mantener a Miranda a salvo? ¿Podía jugar con su hermano mayor? ¿Montar en bicicleta? ¿Disfrutar fuera? ¿Qué pasa con la escuela? Había demasiados asuntos y necesitábamos respuestas.

Por entonces ya éramos miembros de la Asociación Internacional de FOP (IFOPA), y sabíamos que estaba ahí para ayudar. La IFOPA tenía una Guía para las familias muy útil disponible en su sitio web. Con mucha inquietud, pero aún con más determinación, imprimimos la guía y empezamos a leer. Parte de la información de la guía era angustiante y nos saltamos alguna para mantener nuestro equilibrio. No obstante, nos sentíamos agradecidos y aliviados al saber que la guía contenía la información vital que necesitábamos. La particular belleza de la guía reside en reconocer que mientras que hay desafíos comunes al enfrentarse a FOP, cada familia debe determinar su mejor modo de apoyar y proteger a sus seres queridos con FOP.

La guía fue una fuente de incalculable valor para nosotros. Además, nos dábamos cuenta de que estaba un poco desactualizada, con múltiples referencias a lo difícil que era la investigación sobre FOP, que descubrir la causa genética iba a ser extremadamente importante para encontrar una cura... De hecho, por entonces, ¡la mutación genética que causa FOP sólo se conocía desde hacía un año! Los investigadores ya se esforzaban en cumplir la profecía de la guía original.

Hace poco nos agradó comprobar que, Sharon Kantanie, miembro de IFOPA desde hace mucho tiempo, iba a revisar la guía. La versión que estás a punto de leer es el fruto de los esfuerzos de Sharon como escritora y editora, y es una actualización necesaria. Se ha extendido considerablemente y contiene explicaciones de la mayoría de avances en el conocimiento científico. La guía también se orienta a las preguntas frecuentes sobre la convivencia con FOP, como si los piercings corporales son seguros, o cómo pueden ir a la escuela los niños con FOP, o cómo se puede vacunar a personas con FOP.

Además de asuntos prácticos, la nueva guía contiene debates sobre cómo sobrellevar FOP. A mí personalmente me gusta la sección llamada 'Familias ante los desafíos de FOP'. Creo que fue una genial idea incluir una sección como esta, porque para mí ha sido enormemente útil averiguar cómo otras familias han tratado el diagnóstico de FOP. Esta sección es un buen método para empezar a ver cómo la gente con FOP supera sus retos, y para conocer a algunos miembros de la comunidad FOP.

Tras un diagnóstico de FOP puede que sientas, tal y como nos pasó a nosotros, que la tierra se resquebrajaba bajo tus pies. Afortunadamente '¿Qué es FOP? Una guía para las familias' puede ayudarte a levantarte de nuevo, a permitir a tu ser querido con FOP no sólo que viva, sino que viva bien.

Karen Munro, julio de 2008

Introducción

Imagina que de repente te transportan a un nuevo lugar donde todo el mundo habla un idioma extraño y nada parece familiar. Tienes muchas preguntas, pero ninguna respuesta. La vida parece que no volverá a ser igual. Esto es lo que sucede a menudo cuando los padres reciben un diagnóstico de FOP referido a sus hijos.

Esta guía va dirigida a los padres y familias de niños con FOP, no sólo porque fueran el público previsto, sino porque en el pasado fueron desatendidos, incapaces de encontrar ayuda para entender lo que les ocurría a sus hijos.

Los temas médicos que se presentan en la primera parte de este libro intentan anticipar cuestiones que pueden vivir las familias, así como situaciones médicas que puedan aparecer. Se han hecho algunas generalizaciones empleando la más reciente información clínica y de investigación, en un esfuerzo por ayudar a los padres para prever las necesidades de sus hijos. Asimismo, es importante tener en cuenta que mientras existen algunos rasgos comunes de FOP en casi todos los afectados, ésta puede afectar de muchas maneras distintas. Las diferencias entre personas pueden alterar los beneficios potenciales así como los riesgos de cualquier medicamento o tratamiento. En cualquier caso, la decisión final sobre un posible tratamiento tendrá que ser tomada con su médico.

Para más información relacionada con el tratamiento de brotes, por favor, consulte '*La Guía Médica de Fibrodiasplasia Osificante Progresiva: consideraciones sobre tratamientos actuales*', disponible en www.ifopa.org o contactando con la oficina del Dr. Frederick Kaplan en la Facultad de Medicina de la Universidad de Pensilvania, teléfono 215-349-8726. También se podría enviar un email a su asistente a la siguiente dirección: Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu.

FOP no es únicamente un diagnóstico médico. También es una enfermedad que afecta a muchos otros aspectos de la vida. Por esta razón, la tercera edición de "*¿Qué es FOP? Una guía para las familias*" contiene artículos sobre otros desafíos a los que se enfrentan las familias que conviven con FOP, por ejemplo, los efectos de FOP en la vida familiar, la promoción de la autonomía en los niños, la redefinición de la independencia en adultos, comunicar las necesidades especiales de FOP a profesores para que el colegio sea un medio seguro y educativo para aprender, así como encontrar recursos para enfrentarse a los desafíos que presenta FOP. Hay que tener en cuenta que la lectura de estos artículos ofrece reflexiones de familias sobre sus propias situaciones. Los lectores deben comentar sus opiniones con la familia y los profesionales antes de tomar decisiones sobre sus hijos y la familia.

La tercera edición de la guía sobre FOP llega en un buen momento de la historia de FOP. Se halló el gen, han aparecido asociaciones en todo el mundo y médicos de todas partes han mostrado su interés en FOP. La esperanza para hallar un tratamiento o una cura es incluso más grande que nunca.

Comentario para los lectores

Algunos de los capítulos que siguen hacen referencia a personas con FOP y a sus familias. Las edades mencionadas corresponden al momento en que cada artículo se escribió (en algunos casos, en enero de 2007). Aunque esta guía se publicó en 2009, se tomó esta firme decisión para preservar la vida y los sentimientos en el momento actual.

Si eres padre o madre de un niño que ha sido diagnosticado querrás procesar la información contenida en esta guía de forma gradual. La estructura de este libro ha sido establecida para que la información más importante aparezca primero; secciones como 'Datos básicos' y 'Cosas para evitar y alternativas'. Y si aún no se ha encontrado suficiente en los primeros capítulos del libro en una primera lectura, es posible saltar al capítulo 16, 'Las familias ante el desafío de FOP', un artículo en el que diez familias aconsejan qué hacer a familias con niños que han recibido el diagnóstico de FOP, y cuentan la información que les hubiera gustado recibir. Todos hemos pasado por donde te encuentras en este momento, y sea como fuere, sobrevivimos. Afortunadamente puedes aprender algo de nuestras experiencias que hará que te sientas menos solo frente a un extraño diagnóstico como el de FOP.

Queremos mostrar nuestro especial agradecimiento a las siguientes personas y a su ayuda con este libro:

Kelly Alexy
Tonya Barnes
Myra Bellin
Béatrice Bertrand
Diana Carboni
Jonathan Carmichael
Julie Collins
Lori Danzer
Sharon Davis
RoJeanne Doege-Floyd
Susan Duberstein
Jen Dennings
Steve Eichner
Connie Green
Marilyn Hair
Marie Hallbert
Debbie Hazlett
Wendy Henke
Annie Kadala

Dorothy Kadala
Susan Kadala
Mary Kantanie
Carol Kurpiel
Jeri Licht
Cari Licina
Moirra Liljeström
Jelena Milosevic
Karen Munro
Burton Nussbaum, D.D.S.
Kay Rai
Norbert Seidl
Jack Sholund
Irene Snijder
Rachel Wagman, M.D.
Marin Wallace
Carol Zapata-Whelan
Michael Zasloff, M.D., Ph.D.
Roger zum Felde

CAPITULO 1

FOP: datos básicos

La información sobre fibrodisplasia osificante progresiva (FOP) puede parecer abrumadora y llena de nueva y extraña terminología médica. Si eres el padre o madre de un niño diagnosticado, FOP puede parecer incluso aterradora. Así que empecemos con alguna información básica.

Perspectiva general

La fibrodisplasia osificante progresiva (FOP) es una rara condición genética en la que el cuerpo produce hueso adicional en ubicaciones donde no se debería formar. El hueso adicional se desarrolla dentro de los músculos, tendones, ligamentos y otros tejidos conectivos. Los médicos suelen denominar esta formación de hueso fuera del esqueleto como osificación heterotópica. En personas con FOP, se forman puentes de hueso adicional a lo largo de las articulaciones que producen rigidez, bloqueo e inmovilidad permanente. En cierto modo, las personas con FOP tienen un esqueleto adicional.

La enfermedad suele empezar en el cuello y en los hombros y progresa a lo largo de la espalda, el tronco, y las articulaciones. Además, la malformación del dedo gordo del pie (corto, doblado y a veces curvado hacia adentro) suele asociarse con la enfermedad y puede observarse en el momento del nacimiento. Aunque las malformaciones del dedo gordo del pie en general no suelen causar problemas, pueden tenerse en cuenta como un síntoma temprano de FOP antes de la aparición del hueso adicional.

Aunque FOP es congénita, es decir, que FOP empieza antes del nacimiento, el hueso adicional no se forma antes de nacer. Los síntomas de FOP, incluyendo la formación de hueso, suelen empezar durante las dos primeras décadas de vida. La mayoría de gente afectada suele enterarse que tiene FOP antes de los diez años. El primer signo de FOP suele ser la aparición de hinchazones (a veces dolorosas), habitualmente en la zona de los hombros y la espalda y algunas veces en el cuero cabelludo o en la cabeza. Estas hinchazones eventualmente desaparecen, aunque suelen dejar una nueva pieza de hueso maduro. La gente con FOP experimenta diferentes grados de formación de hueso nuevo. En algunos el proceso es rápido, mientras que en otros es más gradual. En cada caso, el tipo de progresión exacto no se puede predecir, aunque suele haber un patrón en la progresión. Por ejemplo, la formación de hueso adicional suele ocurrir en el cuello, hombros y en la parte superior de la espalda en los primeros años, y en las caderas y rodillas durante la adolescencia o los primeros años de la edad adulta.

Diagnóstico

Tal y como se señaló anteriormente, la mayoría de pacientes nacen con una malformación en los dedos gordos del pie que suelen ser cortos, doblados y a veces curvados hacia adentro. Este es el primer síntoma de FOP, aunque no se le suele dar importancia ya que FOP es una enfermedad extremadamente poco frecuente. De entre

todos los nacimientos, muy pocos niños nacen con esta anomalía específica de los dedos del pie, aunque no se puede deducir un diagnóstico de FOP basándose tan sólo en la observación de estos dedos. Un diagnóstico de FOP concluyente depende de una serie de pruebas genéticas (algo muy novedoso y que sólo ha estado disponible desde el descubrimiento de la mutación genética específica que provoca FOP), y de una observación de otros síntomas asociados con FOP. La aparición de hueso adicional quedará reflejada a través de los rayos X. Para más información sobre pruebas genéticas, por favor, consulta el Capítulo 15, *'El gen de FOP'*.

A menudo antes de los 10 años suelen aparecer hinchazones que parecen tumores, en el área del cuello y la espalda. Si esto fuera precedido por un traumatismo, la aparición inicial de FOP podría tener lugar en una parte distinta del cuerpo.

En primer lugar, las áreas afectadas pueden enrojecerse, estar doloridas y a veces calientes al tacto. Estos son los síntomas comunes de la inflamación. Algunos padres notan que sus hijos tienen una fiebre leve además de otros síntomas.

Incluso hoy en día, debido a la rareza de FOP, muchos médicos no diagnostican correctamente a niños con FOP. El proceso de diagnóstico a menudo lleva varios meses o incluso años ya que muchos médicos desconocen FOP. Las explicaciones más comunes que se les da a las familias son cáncer y fibromatosis (un tipo de tumor benigno). Por desgracia, los diagnósticos erróneos y los retrasos en los diagnósticos pueden causar grandes daños que den lugar a pruebas inapropiadas como biopsias, lo que puede causar brotes e inmovilidad permanente, o a tratamientos como la quimioterapia.

Historia de FOP

FOP o fibrodysplasia osificante progresiva quiere decir *'tejido conectivo blando que progresivamente se convierte en hueso'*. Los primeros casos documentados se remontan a los siglos XVII y XVIII. En 1692, el físico francés Guy Patin se encontró con un paciente que tenía FOP y mencionó la cita en sus escritos. En 1736, el físico británico John Freke describió en extenso un adolescente cuyo diagnóstico incluyó hinchazones a lo largo de su espalda.

La enfermedad empezó a conocerse como miositis osificante progresiva, que quiere decir *'músculo que progresivamente se convierte en hueso'*. El nombre se modificó oficialmente al actual en la década de 1970 por el Dr. Victor McKusick, de la Facultad de Medicina de la Universidad Johns Hopkins, considerado el padre de la genética médica, para reconocer que otros tejidos blandos (o fibrosos) además del músculo (por ejemplo tendones y ligamentos) son reemplazados por hueso.

¿Cuánta gente tiene FOP?

Se estima que FOP afecta a unas 3.300 personas en todo el mundo, o aproximadamente uno de cada dos millones de personas. Estas estadísticas se entenderán mejor con el siguiente ejemplo: si un gran estadio de fútbol alberga a 100.000 aficionados, habría que llenar casi 20 estadios para encontrar a una persona que tuviera FOP. En el momento actual, los investigadores tienen conocimiento de la existencia de aproximadamente 700 personas con FOP en todo el mundo.

Hueso de FOP y hueso 'normal'

El hueso adicional de FOP genera una transformación progresiva del tejido blando en cartílago y hueso. Es un proceso similar al que recupera el hueso tras una fractura, casi idéntico al proceso por el que el hueso se forma en un embrión. La anormalidad en FOP radica no en cómo se forma el hueso, sino en cuándo y en dónde lo hace.

Una vez que madura, el hueso adicional de FOP no se distingue del hueso normal excepto por su ubicación anormal. El hueso es fuerte, puede soportar peso y responderá al estrés mecánico igual que haría el hueso normal. De hecho, si se rompe este hueso adicional, responderá igual que el hueso normal y se recuperará de igual modo.

¿Cómo FOP afecta a los músculos?

En ocasiones, una explicación sobre FOP se puede simplificar al decir que los músculos de las personas con FOP se convierten en hueso, pero no es una descripción precisa del proceso que tiene lugar. Lo que actualmente sabemos del proceso lo aprendimos a través del análisis de biopsias, de la observación del esqueleto en personas con FOP y de la investigación realizada en el laboratorio.

Uno de los primeros hechos que se presenta en el curso de un brote es una invasión de linfocitos y macrófagos, glóbulos blancos especiales que suelen ser los 'buenos' del sistema inmune, que luchan contra infecciones y ayudan a que nos curemos. Como resultado a esta invasión del área por glóbulos blancos, los tejidos musculares empiezan a morir. Otros tejidos afectados pueden ser tendones (que conectan el músculo al hueso), ligamentos (que conectan huesos a otros huesos a través de articulaciones), fascia (una fina capa que rodea los músculos), y los aponeurosis (tejidos conectivos que unen grandes grupos de músculos). Puesto que el tejido muscular se destruye, otras células (células madre especiales que han estado descansando tranquilamente) empiezan a dividirse y multiplicarse para luego rodear e invadir el músculo restante. De este modo, el tejido conectivo se transforma en cartílago, y posteriormente en hueso. Unas veces el proceso es rápido, y otras se desarrolla gradualmente. El nivel de formación ósea para diferentes brotes puede variar mucho dependiendo de qué músculo afecta, del estímulo que provocó el brote, del sistema inmune y de otros muchos factores.

P de progresiva

Por desgracia, FOP no mejora con el tiempo. La P de FOP es de Progresiva. Esto quiere decir que FOP progresará, o empeorará, con la edad. Puesto que FOP es una parte de la carga genética de una persona, la gente con FOP nace con la condición, aunque el hueso adicional no haya aparecido en el nacimiento. Por tanto, las personas con FOP no pueden dejar atrás la enfermedad y el hueso adicional que se produce tampoco desaparece.

El cuerpo de una persona con FOP no produce hueso adicional constantemente, pueden pasar meses o años sin un brote. Incluso cabe la posibilidad de que el hueso

adicional se forme sin previo aviso ('brote espontáneo') o después de un traumatismo, como el provocado por golpes, caídas, sobreesfuerzo muscular, una herida, inyecciones intramusculares, cirugías, o incluso algunos virus. No queda claro por qué la enfermedad está activa algunas veces y otras simplemente tranquila o latente.

La búsqueda de respuestas - la investigación sobre FOP

La investigación sobre FOP es un trabajo de detectives. Los objetivos clave son encontrar el camino correcto dentro de un laberinto genético para identificar el gen dañado que causa FOP, algo que ya se ha conseguido, y emplear ese conocimiento para entender qué es lo que desencadena los efectos de la enfermedad así como desarrollar mejores tratamientos y, en última instancia, una cura.

Mientras gran parte de la investigación sobre FOP tiene lugar en la Facultad de Medicina de la Universidad de Pensilvania, donde existe un laboratorio dedicado a FOP, la búsqueda de respuestas es parte de un esfuerzo global llevado a cabo por muchas personas y grupos de investigación que se viene desarrollando desde los últimos 15 años. Los miembros del Consorcio Internacional de Investigaciones Científicas de Australia, Brasil, Francia, Alemania, Corea del Sur, Reino Unido y Estados Unidos han identificado familias multigeneracionales que nos ayudaron a descubrir el gen de FOP, además de hacer otras importantes aportaciones a la investigación sobre FOP. Las personas con FOP han aportado generosas muestras de sangre y tejidos y han ayudado a recaudar los fondos necesarios para mantener el esfuerzo en la investigación. De hecho, la mayoría de la investigación sobre FOP está financiada por las familias de FOP, sus amigos y sus comunidades. La investigación sobre FOP es un esfuerzo de equipo que no podría realizarse sin los esfuerzos de todas las personas implicadas.

Capítulo 2

Aspectos a ser evitados y alternativas

Hagámosle frente. Lo que realmente querías evitar era FOP. Pero como eso no es posible, por favor, presta mucha atención a esta información sobre las situaciones que las personas con FOP deben evitar.

Inyecciones intramusculares y vacunas

Las inyecciones en el músculo (intramuscular o inyección IM) pueden ser peligrosas y pueden causar un brote así como la formación de hueso en el lugar de la inyección. Aunque las inyecciones intramusculares no siempre conducen a nuevos episodios de formación ósea; no es posible predecir cuándo este tipo de inyecciones provocarán un problema y cuándo no. **Por tanto, las inyecciones en un músculo han de ser evitadas.**

Las vacunas y la anestesia local (anestesia directa sobre el área que necesita tratamiento médico) son dos tipos de inyecciones que a menudo se realizan en un músculo. Un pequeño estudio de inmunizaciones de niños con FOP presenta la más precisa información que tenemos sobre la posibilidad de que las inyecciones intramusculares provoquen brotes (la mayoría de niños ya habían recibido sus vacunas al momento de ser diagnosticados por FOP, por lo que habían sido expuestos a inyecciones que rozaban el límite deseable). Mientras que la mayoría de los niños no presentó complicaciones por vacunas intramusculares, aproximadamente 1/3 de las inyecciones intramusculares causaron brotes algunas horas posteriores a la colocación de la vacuna DPT (difteria-tos ferina-tétanos). De hecho, en algunos casos, se sospechó de FOP por primera vez debido a la reacción adversa de un niño a la inyección de la DPT.

Afortunadamente, hay modos seguros de administrar la mayoría de vacunas sin necesitar recurrir a una inyección intramuscular. Algunas vacunas, incluyendo las que típicamente se administran por vía intramuscular, se pueden administrar bajo la piel (subcutánea). Ejemplos de vacunas que pueden ser administradas por vía subcutánea incluyen el sarampión, las paperas, la rubeola y la gripe hemofílica. La vacuna de la polio puede ser administrada por vía oral (por la boca). Las inyecciones y vacunas que se administran bajo la piel (subcutáneas) suelen suponer un bajo riesgo. Por ejemplo, los análisis de sangre se suelen realizar sin problemas en pacientes que tienen FOP. Para mayor seguridad en la administración de inyecciones, advierte a la persona que la administrará del riesgo de las inyecciones intramusculares y los traumatismos y solicita que utilice agujas pequeñas, similares a las que se usan en diabetes para inyectar insulina.

Hay que tener una serie de consideraciones para evitar la vacuna DPT, que sólo puede administrarse a través del músculo. Los médicos de los centros de control de enfermedades creen que la inyección subcutánea de la DPT puede causar un grave deterioro de la piel en la zona de la inyección. Por tanto, no debería administrarse bajo la piel. El riesgo de difteria es muy bajo. La pertussis (tos ferina) puede ser tratada con antibióticos y también es muy poco frecuente. Por último, el riesgo de tétanos es

extremadamente bajo a no ser que el niño sufra una herida que sea propensa al tétanos. Si eso ocurre, se puede administrar globulina hiperinmune vía intravenosa para aportar cierta inmunidad. La vacuna del tétano también se puede administrar de forma subcutánea.

También se puede considerar una administración subcutánea modificada de la vacuna de la hepatitis B. Normalmente, las vacunas de hepatitis B son también intramusculares. Incluso hay vacunas disponibles para la gripe y la neumonía. Al igual que en las vacunas infantiles, estas inyecciones suelen ser administradas en el músculo. Como muchas otras vacunas, también pueden administrarse de forma subcutánea. Véase el capítulo 11, 'FOP y la gripe' para más información.

En los Estados Unidos, todos los estados tienen requisitos sobre vacunas para los niños que asisten a la escuela, aunque también hay excepciones. El riesgo de vacunas infantiles estándares en personas con FOP debería ser suficiente para obtener una excepción. Otros países suelen tener disposiciones similares. Para más información se puede consultar al médico o al sistema de salud.

Si tienes más preguntas, por favor, ponte en contacto con los médicos que aparecen listados en este libro. Esta lista se puede encontrar en el capítulo 28, 'Especialistas médicos en el mundo'.

Cirugías

La cirugía es algo que se debería evitar a menos que fuera absolutamente necesario. Para las personas con FOP, la cirugía es lo que más se considera para eliminar el hueso adicional que fue creado por la enfermedad. Pero la intervención quirúrgica para eliminar este hueso adicional o para intentar mejorar la condición de la persona por la vía quirúrgica suele resultar justamente en lo contrario: el crecimiento de un hueso más robusto y empeoramiento de la condición. Seguramente, volverá a crecer nuevamente el hueso que afectará a la movilidad. Tal vez en el futuro pueda ser segura una eliminación del hueso adicional mediante la cirugía, una vez que tengamos un mejor conocimiento de la base genética y molecular de FOP. En el presente, no obstante, este tipo de cirugía debería ser evitada debido a los grandes riesgos que presenta. Además del alto riesgo de nuevos brotes, existe un gran riesgo de complicaciones como infecciones y flebitis (inflamación de una vena). Esto suele ocurrir en la cirugía de las extremidades inferiores. También es importante comentar que estas intervenciones quirúrgicas suelen fallar, ya que resulta complicada la recolocación de una serie de articulaciones en las extremidades inferiores sin afectar a la postura y al equilibrio.

Mientras que las operaciones quirúrgicas suelen empeorar FOP causando la aparición de más hueso en el cuerpo, pueden presentarse situaciones de emergencia en las que una cirugía sea necesaria, como en caso de apendicitis o enfermedad aguda de vesícula. Aunque estas operaciones pueden producir un brote, la gravedad de la emergencia puede justificar la cirugía.

Las siguientes directrices pueden ser útiles para tratar la cirugía con FOP. Algunas sugerencias implican la previsión para que se esté preparado en caso de que suceda una emergencia:

- Sea conciente de los riesgos de formación de nuevo hueso a partir de la lesión del sistema musculoesquelético o cirugía.
- Hay que evitar la cirugía opcional en el sistema musculoesquelético. Aunque el hueso se puede eliminar, volverá a aparecer y traerá problemas que generalmente suelen ser peores que la condición original. Los procedimientos quirúrgicos para mejorar la movilidad no funcionan.
- Pregunte a su médico o internista para planear una consulta con un especialista pulmonar o algún anestesista general, para prever un plan seguro de anestesia general en caso de que ocurriera una emergencia. Debido a que las personas con FOP pueden tener problemas respiratorios particulares y/o mandíbulas fusionadas, es mejor hacer esto antes de cualquier emergencia para disponer de una planificación antes que la emergencia suceda. Esta planificación puede guardarse en su historia médica, y también sería necesario disponer de una copia, especialmente si se encuentra fuera de casa. Si desea más información podría consultar al Dr. Zvi Grunwald, un anestesista que ha tratado muchos casos de FOP. Sus vías de contacto son el teléfono es 215-955-6161 y el correo electrónico zvi.grunwald@jefferson.edu.
- Si se requiere una cirugía de emergencia, se debe realizar una cuidadosa planificación y tratamiento de problemas de las vías respiratorias, que deben ser reconocidos e implementados.
- Se deben evitar las inyecciones intramusculares.
- Es importante tener en cuenta que en todas las situaciones médicas, se debe estar preparado para informar/educar a los médicos, técnicos de emergencias médicas así como al personal hospitalario sobre los cuidados de una persona con FOP. Considere la posibilidad de preparar información médica personalizada sobre FOP y otras necesidades de salud con antelación; esto ayuda a reducir el estrés y en algunos casos facilita la obtención de un mejor cuidado. Para obtener una Carpeta Médica Mundial, un sistema de organización de documentos médicos, contacte con la oficina de IFOPA a través de together@ifopa.org o llame al 407-365-4194.

Consulte el *capítulo 7 'Emergencias'*, para más información sobre cirugía y FOP, así como para sugerencias adicionales sobre la comunicación con profesionales médicos sobre los problemas exclusivos de FOP.

Caídas

Nadie intenta caerse. Las caídas ocurren. En la niñez, suelen suceder jugando. En la edad adulta, pueden tener lugar ya que el hueso adicional interfiere con el equilibrio. Desafortunadamente, las caídas suponen un serio riesgo para las personas con FOP. Las caídas pueden producir brotes o, en casos muy severos, heridas en la cabeza, pérdida de conciencia, conmoción cerebral, heridas en el cuello o en la espalda e incluso la muerte. Un estudio reveló que las personas con FOP son más proclives de sufrir graves efectos por caídas en comparación con personas que no tienen FOP.

Para andar de forma estable, se requiere de habilidad para mantener el equilibrio (capacidad de andar). Por desgracia, existen numerosos factores que reducen esta

habilidad en personas con FOP. Debido a la flexibilidad reducida del cuello y la pared del pecho, la visión se reduce a un campo de vista limitado. Incluso si los sentidos alertan al paciente ante una situación de peligro, la respuesta motora queda limitada debido a la fusión de articulaciones y a la implicación del músculo. La restricción de movilidad causada por la fusión del cuello, el tronco y las extremidades afecta de forma severa a los mecanismos de equilibrio y a las respuestas protectoras ante caídas.

Existen, no obstante, cosas que se pueden hacer para tener un medio más seguro y minimizar el riesgo de caídas:

- Despejar el suelo de cosas que puedan hacer tropezar a una persona (papeles, libros, ropa, zapatos, etc.).
- Utilizar ceras no resbaladizas en suelos de madera.
- Eliminar o limitar el uso de alfombras. Utilice cintas de doble cara para evitar que las alfombras se deslicen.
- Instale barras agarraderas en el baño y en la ducha.
- Utilice materiales no resbaladizos en el baño. Tenga en cuenta también el uso de azulejos sin esmaltar, ya que hacen menos probable que una persona se caiga sobre suelo mojado.
- Mejore la iluminación de su hogar. Se pueden instalar luces nocturnas para añadir iluminación adicional por la noche. Algunas luces pueden también encenderse por sí mismas cuando oscurece.
- Instale pasamanos y luces en todas las escaleras.
- Elimine las ruedas de los muebles. Elimine cualquier mueble que sea inestable cuando se apoye en él.
- Asegúrese de que los cables eléctricos no se encuentran en un sitio de paso habitual.
- Revise regularmente la visión y la audición de usted o la de su hijo/a.
- Tenga cuidado con los medicamentos que puedan causar somnolencia o que afecten al equilibrio.
- ¡Vigile sus mascotas!
- Utilice zapatos que se fijen bien al suelo y ofrezcan un buen equilibrio.
- Utilice ayudas para andar (muletas, bastones, andadores, etc.).

Miedos

De algún modo, puede que esto sea lo más complicado de evitar. La naturaleza incierta de FOP puede provocar que tenga temores por lo que pueda ocurrir. Ya hemos aprendido que los golpes, las caídas, las inyecciones intramusculares y las intervenciones quirúrgicas, que no serían un problema para una persona normal, podrían provocar un brote de FOP, y también hemos aprendido que FOP golpea misteriosamente sin motivo. Cuando FOP es nueva, puede ser difícil el no asustarse de los brotes y el no preguntarse qué es lo que se podría haber hecho para evitarlos. En algunas ocasiones, nuestras propias emociones pueden ser nuestros mayores enemigos. Intenta no ser tan duro contigo mismo al menos una vez al día. Aunque FOP puede cambiar tu modo de vivir y el de tu familia, aprenderás a adaptarte a un nuevo modo de vida con determinación, fuerza y coraje.

CAPITULO 3

Brotos de FOP

Un brote es el nombre común que reciben los síntomas de FOP cuando se encuentra en actividad. Los temas que aparecen a continuación están formulados para ayudarte a comprender mejor los síntomas particulares de FOP y a cómo tratarlos.

¿Qué causa un brote?

La respuesta sencilla es que no sabemos exactamente qué proceso subyacente conduce a un brote. Éste puede comenzar como resultado de un traumatismo (un golpe, una caída, una herida, sobreesfuerzo muscular, inyecciones intramusculares, cirugía, etc.). También existen casos en los que, a pesar de la ocurrencia de un traumatismo evidente, el brote no se produce, y otros en los que el brote empieza sin razón aparente. Basándose en las pruebas que sugieren una conexión entre la gripe (y tal vez otros virus) y los brotes, es posible que al menos ciertas reacciones de FOP tengan su origen en el sistema inmune. Esta explicación tendría sentido, puesto que la hinchazón y la inflamación son reacciones del sistema inmune. No obstante, las características inmunológicas de FOP son muy poco conocidas aún.

Formación de hueso

Un brote tiene lugar cuando el cuerpo empieza a generar nuevo hueso, aunque no todos los brotes dan lugar a un proceso completo. Nadie sabe qué es lo que inicia este proceso, pero una vez que comienza, aparecen la inflamación, la hinchazón del tejido y las molestias. Aunque los brotes suelen ser dolorosos, el grado de dolor puede variar. Además, en algunas ocasiones puede que el individuo no se sienta bien y puede que desarrolle algo de fiebre.

Un solo brote puede durar entre 6 y 8 semanas, o incluso algo más de tiempo. Los brotes múltiples pueden tener lugar durante un período activo de FOP. Tal y como se afirmó anteriormente, la duración de un brote suele depender de a qué músculo afecte, el estímulo que lo produjo, el sistema inmune y otra serie de factores que todavía no entendemos en su totalidad.

En el momento presente, no existe un medicamento o terapia que pueda detener el proceso de formación de hueso una vez que ha empezado. Sin embargo, un médico puede recetar medicamentos que puedan minimizar el brote (de tal manera que se forme algo menos de hueso), y ayudar a aliviar la inflamación y el dolor. La medicación debe producirse tan pronto como aparezcan los síntomas. Remita a su médico a “El manejo médico de la Fibrodisplasia Osificante Progresiva. Consideraciones sobre tratamientos actuales” (disponible en el sitio web de IFOPA o disponible en la Facultad de Medicina de la Universidad de Pensilvania.)

Cuando un brote está en progreso, es posible que se produzca cierta rigidez en las articulaciones durante la noche. No se debe pensar que un trozo de hueso crece de noche; la formación de hueso suele durar varias semanas o incluso meses. La rigidez proviene de la hinchazón y de la presión dentro del músculo durante las primeras etapas de formación del nuevo hueso.

Mucha gente se ha percatado de que los brotes en adultos pueden ser diferentes de los que tienen lugar en los niños. Aparentemente, los niños suelen tener más brotes nodulares (bultos), mientras que los adultos suelen tener brotes que conllevan más hinchazones de toda la extremidad. Aunque se han registrado estas diferencias, los científicos aún no entienden el motivo de estos distintos patrones. Aunque un tipo de brote puede ser más común que el otro en determinada etapa, los dos pueden suceder en cualquier persona que tenga FOP.

Los síntomas de un brote también pueden variar dependiendo de los músculos y articulaciones que estén afectadas. Por ejemplo, un brote en el área de la cadera es menos probable que produzca bultos o una clara hinchazón, ya que los músculos de las caderas son muy profundos. Los brotes que inutilizan las caderas pueden empezar con la simple sensación de una cadera o un músculo de la ingle tirante.

Normalmente en los brotes existe una transformación progresiva del tejido blando en cartílago y luego en hueso. No obstante, algunos brotes parecen detenerse en la etapa del cartílago. Sabemos esto con certeza porque algunos exámenes médicos revelan una barra firme, una hoja o placa de tejido que no aparece a través de los rayos x. El hueso maduro sí aparece a través de los rayos x, pero no así el cartílago. Puede que hayas oído hablar de este término anteriormente pero, ¿qué es el cartílago? Es un tipo de tejido conectivo que sirve para ofrecer una estructura y un soporte al resto de tejidos del cuerpo sin ser tan duro o rígido como el hueso. También puede amortiguar las articulaciones. Por supuesto, al igual que el hueso adicional que se crea a través de FOP, el cartílago que se forma como resultado de algunos brotes aparece en lugares donde no debería estar. Actualmente no sabemos por qué unos brotes se detienen en esta etapa.

Bultos y golpes

Bultos blandos suelen aparecer en el cuello y en la espalda sin motivo aparente tan tempranamente como en el primer año de vida. Los bultos pueden ser o bien muy pequeños o bien muy grandes y pueden surgir de noche. Son signos de hinchazón y/o inflamación. De forma ocasional, los bultos desaparecen, pero es más habitual que maduren y formen un nuevo trozo de hueso. Aunque el hueso tiene todas las características del hueso normal de nuestro esqueleto, (completo con médula) el hueso de FOP se forma en sitios en los que no debería aparecer, como en músculos, tendones y ligamentos. El proceso completo reemplaza estas estructuras con hueso.

Los bultos suelen ser blandos al inicio, incluso dolorosos, y es posible que estén también calientes al tacto. Una vez que se convierten en hueso, suelen dejar de doler, aunque es probable que sigan generando molestias debido a la presión sobre esas áreas. Cuando los bultos se convierten en hueso, entran a formar parte del cuerpo de una persona. En ocasiones puede parecer que cambian su forma y su tamaño, como el bulto óseo que aparece cuando se rompe un hueso.

Cuando los bultos blandos aparecen por primera vez, puede que no se reconozcan o se diagnostiquen como FOP, y pueden ser confundidos con tumores o cáncer. Frecuentemente los bultos son biopsiados y mal diagnosticados. A menudo, el trauma quirúrgico de la biopsia conduce a la formación de hueso adicional en el sitio o en las articulaciones próximas (por ejemplo la fusión de los hombros tras una biopsia en el brazo).

A veces, el primer síntoma de FOP no es un brote típico, sino una hinchazón o bulto en el cuero cabelludo de la cabeza. El tipo de hinchazón puede estar presente ya desde el primer mes de vida. Estas hinchazones afectan al tipo de tejido conectivo conocido como aponeurosis, una fina capa de tejido que separa los músculos unos de otros. Es importante saber que este tipo de hinchazón no afecta al cerebro en absoluto y que no suele acarrear problemas, sin importar cuántas hinchazones aparezcan.

FOP y dolor

Algunas personas revelan que casi todo o parte del dolor se acaba cuando termina un brote. Pareciera que es el proceso de formación de hueso adicional, y no el hueso adicional en sí mismo, lo que suele producir el dolor. FOP no siempre es dolorosa. No obstante, en casos más avanzados de FOP, el dolor puede llegar a ser crónico. Esto puede deberse a que el hueso adicional presiona los nervios y/o músculos. El dolor crónico también puede producirse cuando se desarrolla el hueso adicional y el hueso ya existente hace que sea más complicado para el cuerpo compensar las nuevas restricciones de movilidad. Se recomienda consultar a un médico para ayudar a tratar estos síntomas.

También es importante recordar que una persona con FOP puede tener dolores normales. La mejor regla con relación a FOP es hacer aquellas cosas le resulten más confortables. A menudo, el dolor es la manera del cuerpo de decirnos que estamos haciendo demasiado. En FOP, es una buena idea evitar aquellas actividades o posiciones que causan molestias. Cuando se estiran los músculos, a menudo suelen contraerse en la dirección opuesta, creando tensión en el cuerpo. De algún modo, es como estirar un elástico, cuanto más se estira, más se contrae. Esto causa tensión adicional en el cuerpo. La clave con FOP está en evitar las actividades que causen dolor o que puedan producir heridas.

En muchos casos, tú mismo sabrás si un dolor está causado por un brote, ya que el dolor vendrá acompañado por otros síntomas de FOP tales como hinchazones e inflamación. Una excepción notable a esto sería el dolor de cadera. Los músculos de la cadera son músculos más profundos, por lo que es posible que la hinchazón o la inflamación no sea visible. Si no sabemos si el dolor está relacionado con un brote o con alguna otra causa, lo mejor es realizar una consulta a un médico.

Una prueba médica habitual es un análisis a través de rayos X, que muestra hueso, pero no en las primeras etapas del crecimiento del hueso. Los rayos X no son muy útiles para determinar si el dolor es un síntoma de un brote.

Los rayos X implican radiación. Por favor, utilice sólo esta prueba cuando su médico lo crea necesario. Si surgen nuevas preguntas sobre cuándo es útil esta prueba, por favor,

consulte uno de los profesionales médicos listados en el *capítulo 28, 'Especialistas médicos en el mundo'*.

Para más información sobre cómo tratar el dolor, eche un vistazo al *capítulo 8, 'Tratar el dolor agudo y crónico'*.

CAPITULO 4

FOP y movilidad

En personas con FOP, los puentes de hueso adicional se forman a lo largo de las articulaciones y producen rigidez, bloqueo e inmovilidad permanente. En este capítulo aprenderemos cómo FOP afecta a la movilidad y cómo tratar de mantener la movilidad lo más posible.

Cómo FOP afecta a la movilidad

FOP puede afectar todas las zonas del cuerpo ya que establece lo que es esencialmente un esqueleto adicional. La progresión del crecimiento de hueso adicional, lo que clínicamente se conoce como osificación, sigue un patrón característico. A menudo, los brotes y el proceso de hueso adicional progresan de la cabeza a los pies, de la espalda al frente, y de los miembros superiores a los inferiores. Esto quiere decir que FOP suele comenzar en el cuello, en la columna vertebral y los hombros antes de desarrollarse en los codos, las caderas y las rodillas.

FOP no afecta directamente a los músculos del diafragma, la lengua, los ojos y el corazón, lo que significa que el hueso adicional no suele formarse en esos músculos. No obstante, es importante tener en cuenta que, mientras que FOP deja sin afectación a los órganos internos, puede producir un agolpamiento de los órganos como resultado del crecimiento del hueso adicional. La progresión característica de FOP, bien documentada, y las zonas no afectadas, suele dar importantes pistas sobre la causa y el desarrollo de la enfermedad.

Las articulaciones del cuerpo, como las rodillas y los codos, conectan los huesos y ayudan al movimiento. En FOP, el hueso adicional reemplaza y cruza los ligamentos, incluyendo las articulaciones, y también los músculos y los tendones (que mueven las articulaciones). En consecuencia, el movimiento de las articulaciones en áreas afectadas por FOP se puede complicar o resultar imposible.

Gente distinta y distinta afección

La mayoría de las personas con FOP tienen características similares, en particular, la malformación de los dedos gordos del pie, que ya está presente en el nacimiento, y la formación de hueso adicional que progresa a lo largo de la vida. Sin embargo, existe mucha variación de una persona a otra. La variación más importante tiene lugar en el tiempo y en el porcentaje de formación de hueso adicional. Por ejemplo, una persona con FOP puede perder la movilidad en la cadera durante la primera década de vida, mientras que otra persona puede tener movilidad normal al caminar hasta la edad adulta. Otra variación común incluye la severidad de la discapacidad. Por ejemplo, un codo puede quedar fijo en una posición flexionada (con el brazo sobre el pecho de forma permanente), fijado en una posición recta, o puede mantener cierto grado de movilidad.

¿Se puede hacer algo para ayudar a una persona con FOP a mantener la movilidad?

Un tratamiento rápido con medicamentos puede ayudar a minimizar un brote, pero una vez que el proceso de producción de hueso adicional comienza, se puede hacer muy poco para interrumpirlo. Es el hueso adicional dentro y a través de los músculos y las articulaciones lo que impide la movilidad. Mientras que una persona con una herida típica puede realizar terapia física para intentar recuperar la movilidad y/o fuerza, la terapia física no es recomendable para personas con FOP. Esto se debe a que la terapia física suele requerir estiramientos de los músculos, a veces de forma pasiva donde el terapeuta hace todo el trabajo, y a veces con ayuda activa del paciente. Incluso un leve estiramiento puede provocar un brote o empeorar el existente. En lugar de ello, es mejor centrarse en movimientos que resulten cómodos y que formen parte del día a día. Permanecer en movimiento tanto como sea posible con las limitaciones de FOP es la mejor manera de mantener la movilidad y la fuerza muscular. La natación, la hidroterapia con agua caliente, o incluso permanecer en el agua son buenas actividades, al mismo tiempo que divertidas. Las propiedades únicas del agua reducen la presión en los músculos y pueden facilitar el movimiento.

Actividades físicas

Debido al riesgo de golpes, se recomienda a los padres que tengan niños con FOP que eviten las actividades físicas con mucha probabilidad de sufrir heridas o caídas (correr, deportes de contacto, etc.). Tal y como se mencionó anteriormente, las personas con FOP tienen tendencia a sufrir caídas debido al desequilibrio originado por la rigidez en las articulaciones, y si una persona con FOP empieza a caer, es menos probable que pueda evitarla. También hay ciertas pruebas que indican que el sobreesfuerzo de los músculos puede contribuir a la aparición de brotes.

No obstante, dado que FOP es de naturaleza progresiva, los padres deben permitir al niño que realice las actividades físicas que pueda. Es importante no aislar a los niños de las alegrías de la vida o de la socialización con los amigos. En otras palabras, no hay que temer tanto que su hijo pueda herirse, no hay que olvidar intentar cosas y divertirse, ya que son una parte importante de la vida. La vida a veces implica sopesar riesgos.

Su familia puede realizar modificaciones a los juegos convencionales para hacerlos más seguros y/o para que resulten más fáciles de jugar. Para obtener más información sobre deportes adaptados o para obtener ayuda con las modificaciones en deportes y actividades, contacte con las siguientes organizaciones:

- Cure Our Children Foundation (sitio web con información detallada sobre deportes para personas con discapacidad, incluye información sobre deportes específicos y recursos internacionales); 310-355-6046, www.cureourchildren.org/sports.htm; incluye el artículo *I Know I Can Do It: Sports Are For Disabled Children Too* [En inglés: Sé que puedo hacerlo: deportes para niños con discapacidad]
- Disabled Sports USA, Far West; 530-581-4161, www.dsusafw.org
- America's Athletes with Disabilities; 800-238-7632, www.americasathletes.org
- American Association of Adapted Sports Programs; 404-294-0070,

- www.adaptedsports.org
- National Center of Physical Disability and Activity; 800-900-8086, www.ncpad.org
- Children's Golf Foundation; 561-842-0066, www.childrensgolf.org
- Courage Center; 888-846-8253, www.courage.org
- Adapted Physical Education (sitio con sugerencias para actividades de Educación Física); 540-953-1043, www.pecentral.org/adapted/adaptedmenu.html
- Kids Camps (recurso para encontrar campamentos para niños con discapacidad); 877-2429330, www.kidscamps.com/special_needs/physical_disability.html
- La mayoría de estos recursos se basan en Estados Unidos. Para información sobre deportes adaptados en otros países, consulte la Cure Our Children Foundation, médicos, escuelas, centros recreativos, etc.

Desplazamientos

Debido a que FOP restringe progresivamente la posibilidad de caminar, una persona con FOP puede llevar bastones, muletas o andadores que le permitan mantener la capacidad de andar. Especialmente para caminar distancias considerables, muchas personas cuyas piernas están afectadas por FOP consideran que es más fácil moverse con una silla de ruedas eléctrica o con un scooter motorizado.

Las ventajas de las sillas de ruedas y de las scooters son las siguientes:

- Seguridad. Ya que FOP restringe el movimiento y el equilibrio se vuelve más complicado, las sillas de ruedas y las scooters son alternativas más seguras para llegar a donde se quiere de un modo seguro y rápido. Además ayuda a proteger a la persona de los empujones de la gente en lugares públicos, que a veces pueden distraerse y no miran por dónde caminan.
- Velocidad. Las sillas eléctricas son un modo rápido para ir de un lado al otro.
- Comodidad. Una silla de ruedas puede realizarse a medida para una persona con necesidades particulares, desde un asiento especial a una silla que pueda ayudar a la persona a pararse. Una silla de ruedas puede ayudar a la persona a ir de un lado a otro sin cansarse.
- Independencia. Muchas personas piensan que el uso de una silla de ruedas los vuelve más dependientes. Pero si ésta es eléctrica, la persona es más independiente. Es más fácil moverse tranquilamente y puede que hasta sea más intrépido.

Las personas con FOP a menudo necesitan sillas de ruedas a medida, especialmente cuando las limitaciones progresan hasta el punto en que una silla de ruedas eléctrica se hace necesaria para preservar la autonomía. Un buen lugar para solicitar asistencia es una clínica que trabaje con sillas de ruedas, en un centro de rehabilitación o en un hospital. Estas clínicas disponen de equipos de especialistas que incluyen fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales y médicos, enfermeras así como vendedores de sillas de ruedas. Estos equipos suelen estar familiarizados con la gran variedad de opciones disponibles en cuanto a sillas de ruedas, desde sillas de ruedas que puedan inclinarse o elevarse hasta las que pueden levantar a una persona que esté sentada, e

incluso conducir de pie si fuera necesario^{1*}. Pueden ayudar a personalizar el asiento al máximo para hacerlo confortable, para que la silla de ruedas sea apropiada en la casa o en el colegio.

¹ El modelo Stander del fabricante sueco de sillas de ruedas Permobil tiene todas estas características (aunque sus plataformas se elevan algunos centímetros del suelo), y otras sillas de este fabricante se pueden ajustar para tener inclinación anterior, lo que permite una entrada más sencilla desde una posición en vertical. Las sillas Permobil están disponibles actualmente en Estados Unidos, en muchos países europeos, en Canadá, Japón y en Corea del Sur. Otros fabricantes también ofrecen sillas con características para permanecer de pie. Destacamos Permobil dado que ha sido elegido más a menudo por personas con FOP. Contacte con asociaciones de FOP o con centros de rehabilitación en su país para obtener más información sobre sillas de ruedas eléctricas con características similares.

Capítulo 5

El mundo médico

Este capítulo puede facilitar la comunicación con los profesionales médicos.

Introducción

Las enfermedades poco frecuentes presentan un desafío único en el mundo médico. Por una parte, las familias buscan respuestas y tratamientos. Los doctores y los profesionales médicos, por la otra, tienen muchos pacientes con problemas más comunes y no pueden ser expertos en todas las enfermedades raras. El objetivo de este capítulo es ayudar a las familias a transitar a través del sistema de salud para recibir la mejor atención posible.

Elegir un médico

Dado que es probable que la mayoría de los médicos nunca hayan oído hablar de FOP, no es esencial encontrar a uno que sea tu médico principal. El mejor médico para una persona con FOP es alguien que te escuche, que se muestre abierto a aprender de FOP y sobre posibles tratamientos, que entienda los asuntos relacionados con el tratamiento de una persona que tenga FOP, y que esté dispuesto a consultar al Dr. Kaplan o a otros profesionales médicos listados en el capítulo 28 siempre que sea necesario. Tu médico principal puede ser un pediatra, un médico de familia, un especialista en medicina interna, un traumatólogo o un reumatólogo. Además, lo principal es que te sientas cómodo trabajando con esa persona para cubrir tus necesidades y trate cualquier tema de salud que pueda surgir.

Ayudar a tu médico para un mejor cuidado

Es de suma importancia que la relación que se establece con el médico sea como la de una sociedad. Las personas con enfermedades poco frecuentes y sus padres suelen estar muy bien informadas. Después de todo, los padres conocen mejor a sus hijos y se encuentran familiarizados con los cuidados cotidianos, y aúb las personas jóvenes con FOP desarrollan una autoconciencia sobre sus necesidades.

Comparte con tu médico tanta información como sea posible. También puedes aportarle la siguiente información:

- *“El manejo médico de la Fibrodisplasia Osificante Progresiva: Consideraciones sobre tratamiento actuales”*, disponible en www.ifopa.org o consultando al Dr. Frederick Kaplan o a su secretaria Kay Rai en la Facultad de Medicina de la Universidad de Pensilvania, en el teléfono 215-349-8726, o a través de Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu.
- Una copia de *¿Qué es FOP? Una guía para las familias*

- La tarjeta de emergencias de FOP (consulte la información detallada más adelante)
- Una Carpeta Médica Personalizada, que contiene información sobre la historia médica de su hijo
- Considere la posibilidad de una hoja resumen que contenga información médica personal
- Cuando las actualizaciones estén disponibles, informe a sus médicos para que tengan la información más actual.

Algunos de estos recursos están disponibles a través de IFOPA, cuya información de contacto es la siguiente:

IFOPA

Apartado de Correos 196217

Winter Springs, FL 32719-6217, Estados Unidos

Teléfono: 407-365-4194

E-mail: together@ifopa.org

Sitio web: www.ifopa.org

Cuando vea a su médico, prepare una lista de preguntas para que pueda utilizar el tiempo de forma más efectiva. No deje la pregunta más importante para el final para que tu médico se dé cuenta de su importancia y pueda dedicarle el tiempo que crea conveniente.

Modos de compartir información médica

IFOPA ha desarrollado los siguientes modos para informar/educar a los profesionales médicos sobre FOP. En primer lugar, la tarjeta de emergencias FOP es un recurso rápido que contiene información médica vital. Contiene la siguiente información:

- Incluye información básica sobre FOP
- Enfatiza que los traumatismos en el tejido blando aceleran la condición y que las personas con FOP deben ser tratadas con cuidado
- Lista las precauciones de emergencia que se deberían tomar antes de tratar a una persona con FOP
- Explica que las inyecciones intramusculares deben ser evitadas ya que pueden causar un brote
- Aporta información de contacto en caso de emergencias de los Drs. Kaplan y Pignolo.
- Aporta información sobre la necesidad urgente de obtener tejidos de una persona con FOP en una situación de emergencia.

La tarjeta de emergencias de FOP puede usarse de diversos modos:

- Llévandola en la cartera
- Entregando una copia a tu cuidador/asistente
- Dejando una en el coche de familia
- Colocando una en la mochila de tu hijo durante una excursión al campo o unos juegos
- Entregando una al coordinador escolar o del campamento

Hay que tener en cuenta que la tarjeta puede ir acompañada de información de contacto sobre médicos locales y sobre tu propia información de contacto en caso de emergencias. Las tarjetas pueden obtenerse de forma gratuita a través de IFOPA.

Otro recurso útil es el Carpeta Médica Mundial, con información médica personalizada. IFOPA entrega un kit que incluye la carpeta y los siguientes artículos:

- Hoja de identificación
- Planilla de listado de teléfonos de contacto en caso de emergencia
- Tarjetero que puede ser usado para tarjetas de los profesionales médicos que consideres oportuno. También se puede incluir tarjetas de emergencia de FOP aquí.
- Listado de medicamentos prescritos
- Historia médica personal
- Separadores para crear secciones en tu carpeta. Las secciones que se sugieren son 1. Seguimiento de brotes, medicamentos y suplementos. 2. Hospitalizaciones. 3. Consultas médicas. 4. Seguimiento de las medicaciones
- Porta CDs -para estudios médicos guardados en CDs
- Fundas para copias de documentos importantes

Póngase en contacto con IFOPA para más información sobre este kit.

IFOPA también recomienda que cada familia participe en la Medic Alert. Medic Alert es una organización sin fines de lucro que se fundó hace algunas décadas para brindarr acceso constante a información médica en caso de emergencias. El miembro lleva un símbolo en un collar o brazalete que es reconocido por los responsables de emergencias en todo el mundo. Cuando ven ese logo con tu número de identificación persona y la condición médica, llaman inmediatamente al centro de respuesta de emergencias 24 horas de Medic Alert, incluso antes de cualquier tratamiento, a menos que la vida del paciente esté en riesgo y no pueda haber retrasos.

Debido a la rareza de FOP, tan sólo poner el nombre de la condición en el brazalete o en el collar no comunicará ninguna información médica útil. En cualquier caso, y tras consultar con los bomberos, los encargados de los servicios médicos de emergencias, médicos, y el Dr. Kaplan, sugerimos que la información que aparezca sea: "Excesiva formación de hueso debido a desorden genético. Se debe tratar con cuidado".

Para unirse a Medic Alert, entra en **www.medicalert.org** o llama al 800-432-5378, o al 888-633-4298. Si llamas desde fuera de Estados Unidos (incluyendo llamadas para donaciones), por favor, marca el siguiente número: 209-668-3333. Dispone de una línea de idioma para adaptarse a las familias internacionales. La tarifa varía dependiendo de qué forma de identificación se escoja, e incluye el brazalete o collar de identificación, la tarjeta laminada de identificación, actualizaciones ilimitadas de tu expediente así como información médica precisa las 24 horas del día.

Capítulo 6

Tomar decisiones sobre el tratamiento para FOP

La sección siguiente es una introducción al modo de tratar FOP. Aunque existen algunos rasgos físicos compartidos por todas las personas que tienen FOP, hay ciertas diferencias entre individuos que pueden alterar los beneficios potenciales o los riesgos de cualquier medicamento o tratamiento del que se trate en este capítulo. La decisión final sobre tratamientos se debe tomar siempre entre tu médico y tú. También puedes consultar "El manejo médico de FOP: consideraciones sobre tratamientos actuales", disponible en el sitio web de IFOPA, www.ifopa.org, o a través de la Facultad de Medicina de la Universidad de Pensilvania. Ponte en contacto con Kay Rai, el auxiliar del Dr. Frederick Kaplan en el 215-349-8726 o mediante email, Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu.

Introducción

Aunque no existe una prevención efectiva comprobada o un tratamiento para FOP, el lograr una mejor comprensión de la causa subyacente de FOP conduce a nuevas estrategias basadas en medicamentos para tratarla. Ahora más que nunca, los médicos se enfrentan a un cada vez mayor número de intervenciones médicas potenciales.

Por desgracia, la rareza de FOP y la imprevisible naturaleza de la condición hacen extremadamente difícil evaluar alguna intervención terapéutica. Debido a que los síntomas de FOP aparecen y desaparecen, a veces puede resultar complicado afirmar si un tratamiento en particular puede tener éxito o si un brote sólo ha seguido su curso. A esto hemos de sumarle nuestro propio deseo de que hay algo que podemos hacer para afectar el proceso de un brote, y que es muy complicado mantener un debate objetivo sobre los tratamientos de FOP.

Este informe refleja la experiencia y opiniones del equipo de investigación de la Universidad de Pensilvania y del Consorcio Clínico Internacional sobre FOP sobre medicamentos que han sido utilizados en el tratamiento de FOP. Esta información sirve sólo a modo de guía. Nuevamente, aunque existen rasgos comunes compartidos por pacientes de FOP, también hay diferencias entre individuos que pueden alterar los beneficios potenciales o los riesgos de cualquier medicamento o tratamiento. La decisión final sobre estos se debe tomar entre tu médico y tú.

Sí, es un poco confuso

Al comenzar esta sección del libro pongamos las cosas en su sitio. A pesar de las mejores intenciones de mantener las explicaciones médicas tan sencillo como sea posible y ofrecer una información completa para que las familias tengan los hechos que necesitan para tomar decisiones más acertadas sobre cuidados médicos, esta sección se

vuelve algo más técnica en algunas áreas debido a la naturaleza del asunto que tratamos. No permitas que esto te atemorice tanto como para no leerlo. En lugar de esto, intenta entender todo lo que puedas. Si encuentras algo que pueda parecer confuso, consulta alguno de los especialistas médicos de FOP en todo el mundo o a tu propio médico. El sistema médico funciona mejor cuando médicos y pacientes trabajan en equipo. Es importante que entiendas bien las posibilidades de tratamiento de FOP para que cuando aparezca un brote, tu doctor o el de tu hijo, tengan ya un plan realizado en lugar de ponerse en ese momento a averiguar qué pueden hacer.

Introducción a las corticosteroides (prednisona) y medicamentos antiinflamatorios

Existen varias clases generales de medicamentos que se usan en el tratamiento de los brotes de FOP. El primer grupo incluye medicamentos que ya han sido ampliamente usados para controlar los síntomas de los brotes (hinchazón, inflamación y dolor) y que cuentan con informes positivos de las familias que los han utilizado y con efectos secundarios mínimos. Ejemplos de estos medicamentos incluyen el uso por poco tiempo de altas dosis de corticosteroides (como prednisona), y el de medicamentos antiinflamatorios no-esteroides (NSAID), incluyendo los nuevos antiinflamatorios inhibidores de Cox-2, más Celebrex, u otros nombres dependiendo del lugar en el que localices.

Prednisona

La Prednisona tiene efectos antiinflamatorios potentes, y es por esto por lo que se emplea para el tratamiento de brotes de FOP. Para maximizar los efectos beneficiosos, el tratamiento con prednisona debe empezar durante las 24 horas de la aparición de un brote. La medicación suele ser menos efectiva si se empieza una vez que el brote ya tiene más de dos días. No obstante, es muy importante contactar con el médico tan pronto como notes que empieza un brote. Algunas familias encuentran útil disponer de prednisona en casa en caso de una emergencia. Si el brote responde a la prednisona pero reaparece cuando la medicación se discontinúa, deberías considerar su repetición durante otros 4 días con un intervalo de 10 días.

La prednisona, no debería ser utilizada en el caso de brotes en el pecho o el tronco, ya que es complicado juzgar la aparición exacta de un nuevo brote. Por otro lado, los brotes de la mandíbula pueden constituir emergencias médicas cuando interfieren la respiración y la alimentación, así que el uso rápido de prednisona es especialmente importante. Este tipo de brote potencialmente peligroso puede requerir de un tratamiento más largo con una reducción gradual de la dosis hasta la desaparición de la hinchazón. Recuerda que esto es una excepción al tratamiento recomendado habitual.

El uso de prednisona también se puede utilizar en caso de heridas en el tejido blando para intentar prevenir la aparición de un brote y para minimizar los efectos de la misma. No debería ser utilizada ante bultos pequeños y caídas leves.

El uso prolongado o crónico de corticosteroides como prednisona no produce ningún beneficio. De hecho, existen algunas evidencias de que el uso continuado puede

acelerar el crecimiento de hueso y dañar el cuerpo de otros modos (por ejemplo, suprimiendo la inmunidad, afectando a la visión, contribuyendo a la osteoporosis, causando insuficiencia suprarrenal, etc.). El uso de prednisona en el tratamiento de FOP sólo se debe utilizar para eliminar la hinchazón, la inflamación y abortar la pronta migración de linfocitos (las células blancas de las que hablamos anteriormente) al músculo y la muerte potencial del músculo y la aparición de hueso en su lugar. Consulta "*El manejo médico de FOP: consideraciones sobre tratamientos actuales*" para más información, incluyendo las dosis recomendadas.

Sopa de letras - Inhibidores de Cox-2 y AINE (Antiinflamatorios No Esteroides)

Cuando se desea una alternativa a la prednisona, o cuando el uso de ésta es discontinuo, cuando un brote lleva una duración de más de 48 horas al inicio del tratamiento, o cuando se precisa un tratamiento prolongado, los inhibidores de Cox-2 o también denominados antiinflamatorios no esteroideos (AINE, como ibuprofeno, naproxeno, etc.) son otra opción.

Estos medicamentos se dirigen específicamente a sustancias especiales que causan inflamación denominadas prostaglandinas. Estas prostaglandinas, a su vez, favorecen la formación de hueso. Los estudios en la literatura médica han mostrado que descender los niveles de prostaglandina en animales de laboratorio aumenta significativamente los umbrales de la osificación heterotópica, haciendo que la formación de hueso sea más difícil.

Además de sus potentes propiedades antiinflamatorias, un reciente estudio demostró que los nuevos inhibidores de Cox-2 tienen potentes propiedades antiangiogénicas, una característica que las hace incluso más deseables para ser considerada en FOP. Esto significa que estos medicamentos ayudan a prevenir que se formen nuevos vasos sanguíneos. Estos vasos sanguíneos ayudan a alimentar el crecimiento del hueso adicional. De manera que si podemos detener o hacer más lento el crecimiento de este sistema de vasos sanguíneos, tal vez podamos detener el crecimiento de hueso adicional.

No obstante, los datos sugieren que, para que los inhibidores de prostaglandina sean efectivos en la prevención del crecimiento de hueso adicional (osificación heterotópica), la medicación debe estar 'en el sistema', es decir, circulando por la sangre a niveles terapéuticos antes de que tenga lugar una señal que indique la producción de hueso.

Probablemente estás más familiarizado con las marcas de los inhibidores de Cox-2, que se suelen usar para tratar artritis y otras condiciones que causan inflamación. Estos nombres pueden ser Celebrex, Celebra u otros nombres dependiendo de donde vives. En comparación con los medicamentos antiinflamatorios no esteroideos, que han sido utilizados más frecuentemente, los inhibidores de Cox-2 ofrecen la posibilidad de obtener menores riesgos o efectos secundarios gastrointestinales. Además, sólo se necesitan tomar una o dos veces al día. Pero han surgido de manera reciente algunas preocupaciones sobre la seguridad de los inhibidores de Cox-2, que incluyó la retirada del mercado de varios medicamentos de este tipo, al detectarse un elevado riesgo de infarto y derrame cerebral en pacientes que formaron parte de estudios relacionados con los medicamentos retirados (Vioxx, Bextra). Mientras que los beneficios

gastrointestinales de los inhibidores de Cox-2 sobre los medicamentos antiinflamatorios no esteroideos tradicionales permanece en cuestión, estos parecen ser una elección razonable para personas con bajo riesgo cardiovascular (bajo riesgo de problemas cardíacos) que hayan experimentado serias dificultades gastrointestinales en el pasado o para personas que tengan alto riesgo de padecer problemas gastrointestinales, como las personas con FOP que puedan necesitar emplear corticosteroides (prednisona) de vez en cuando (de forma intermitente) o en el mismo momento (simultáneamente) como cualquier otro medicamento antiinflamatorio.

Se deben tomar precauciones gastrointestinales con todos los medicamentos antiinflamatorios. Si se considera un uso continuado de algún inhibidor de Cox-2, se deben realizar análisis sanguíneos de forma periódica para controlar el suero hepático y la función renal. Debido al riesgo de ataques cardíacos y/o coágulos, se deben usar los inhibidores de Cox-2 con precaución en personas con un historial de ataques cardíacos, diabetes, nivel alto de colesterol, o en personas con notable inmovilidad que les impida andar (lo que les coloca en un mayor riesgo de coágulos).

Consulta "El manejo médico de FOP: consideraciones de tratamientos actuales" para más información, incluyendo dosis recomendadas.

¿Qué son los aminobifosfonatos y por qué podrían ser útiles en el tratamiento de FOP? (Pamidronato y Zoledronato)

Los aminobifosfonatos son un tipo de medicamentos que actúan principalmente para inhibir la producción de hueso o para detener la pérdida de hueso. Dos medicamentos de este tipo son el pamidronato y el más potente es el ácido zoledrónico (Zoledronato/Zometa). Actualmente hay disponible más información sobre el uso de Pamidronato y su uso potencial en el tratamiento de FOP ya que el Zoledronato no se debería emplear en personas menores de 18 años.

En primer lugar, parece haber pocas razones para utilizar los aminobifosfonatos en el tratamiento de FOP ya que nuestro deseo es detener el crecimiento del hueso. No obstante, la historia no es tan sencilla.

Todos los medicamentos tienen efectos secundarios, pero resulta una práctica médica interesante el hecho de que ciertos medicamentos han sido usados por error obteniendo inesperados efectos beneficiosos. Tal es el caso reciente del uso de aminobifosfonatos en el tratamiento de FOP. Varios informes anecdóticos, dirigidos a los Drs. Kaplan y Glaser de la Universidad de Pensilvania, por parte de médicos y pacientes de FOP subrayaron la respuesta de los brotes de FOP al Pamidronato, uno de los aminobifosfonatos más novedosos. Pero, ¿por qué motivo considerar el uso de Pamidronato para el tratamiento de los brotes de FOP? Irónicamente, en los tres casos remitidos al equipo de investigación de la Universidad de Pensilvania, se empleó el medicamento con la creencia errónea de que el Pamidronato era más potente que el Etidronato (un medicamento/bifosfonato previamente utilizado sin éxito en el tratamiento de FOP), que inhibe la mineralización, un proceso que conduce a la formación de hueso. No es así. Ninguno de los bifosfonatos más novedosos, incluyendo el Pamidronato, tienen efectos para eliminar la mineralización. No

obstante, los tres pacientes y sus médicos, de forma independiente, informaron descenso de la hinchazón, rojez y el dolor tras una alta dosis de Pamidronato intravenoso durante un nuevo brote. En un paciente, el Pamidronato se administró solo, mientras que en los otros dos, se administró junto con un esteroide oral (como Prednisona), durante varios días durante las primeras fases de un nuevo brote de FOP.

En el momento de la impresión de este documento, se informó del uso de Pamidronato en 13 pacientes. En 10 de ellos (77%), se detectó mejora en los síntomas y señales de un brote de FOP. En tres de los pacientes (23%), ni el médico ni el paciente detectaron mejora en los síntomas de un brote. Lo interesante de esto es que parecía no haber efectos de protección en la aparición de brotes posteriores en cualquiera de los pacientes tratados con una sola dosis o con un breve tratamiento de Pamidronato por vía intravenosa.

Los protocolos de tratamiento variaron ligeramente entre los pacientes (dependiendo de la edad, peso corporal y el lugar implicado), pero en general fueron similares. El protocolo más común empleado, así como el debate adicional sobre esta medicación, se publica en *“El manejo médico de Fibrodisplasia Osificante Progresiva: consideraciones sobre tratamientos actuales”*.

De forma general, para el tratamiento de brotes agudos en las principales articulaciones, las pautas en el tratamiento de FOP recomiendan un curso de 4 días de prednisona por vía oral junto con un ciclo de tres días de Pamidronato por vía intravenosa, aunque las circunstancias varían entre pacientes y brotes. Si la hinchazón reaparece luego de concluir el uso de prednisona, se requiere un segundo tratamiento de 4 días con una alta dosis de prednisona, haciendo un desenso gradual de la dosificación durante los siguientes diez días.

Los efectos secundarios de las inyecciones de Pamidronato intravenoso en los pacientes de FOP suelen incluir síntomas parecidos a la gripe, como fiebre, frío y dolores musculares. Estos síntomas se pueden reducir mediante un tratamiento previo con acetaminofeno. Un paciente desarrolló tetania (contracciones musculares incontroladas debido a un nivel bajo de vitamina D en la sangre antes del tratamiento), y otro desarrolló flebitis periférica (inflamación de la vena) en el lugar de la inyección, que requirió un tratamiento con antibióticos intravenoso. Un informe recientemente publicado documenta el desarrollo de osteopetrosis (condición en la que los huesos se vuelven anormalmente densos) en un niño tratado con 60 mg de Pamidronato por vía intravenosa cada tres semanas durante dos años. El niño no tenía FOP.

Es preciso hacer una advertencia importante sobre los bifosfonatos. Se sospecha que la osteonecrosis de la mandíbula (ONJ) sea una complicación provocada por la terapia con bifosfonatos, especialmente recurrente en la administración intravenosa del más potente de los aminobifosfonatos, como Pamidronato y Zoledronato. La ONJ, una rara condición dental, se diagnostica cuando un área del hueso expuesto de la mandíbula no muestra signos de curación ocho semanas después de un procedimiento dental invasivo, como la extracción de un diente. La encía que normalmente cubre el hueso se deteriora, y el hueso de la mandíbula subyacente queda expuesto. Algunos pacientes experimentan molestias en la parte afectada de la boca. Los antibióticos han sido efectivos en algunos pacientes, pero generalmente no hay un tratamiento efectivo. Los médicos y los pacientes deben ser conscientes de esta complicación potencial y el dentista de un paciente debe estar al tanto del uso de bifosfonatos. ¿Deberían

preocuparse los pacientes con FOP que utilicen bifosfonatos? Tal vez, aunque los bifosfonatos se usan para tratar a millones de personas, y sólo un mínimo número de pacientes han desarrollado ONJ. No obstante, existe un pequeño riesgo, y se recomiendan algunas precauciones: un examen dental, si es posible, antes de considerar el tratamiento con Pamidronato. El Pamidronato debe ser evitado, si es posible dentro de las 8 semanas de una intervención quirúrgica dental.

Existen algunas pistas que pueden ayudar a indicar por qué la terapia con Pamidronato podría ser efectiva en el caso de FOP, pero aún necesitamos reunir todas las piezas del puzzle para determinar si es una ayuda como tratamiento. Como consecuencia de esta potente supresión de la producción de hueso, los aminobifosfonatos inhiben de forma efectiva la liberación de ciertas sustancias en el organismo, incluyendo las proteínas que forman el hueso. Pero si los aminobifosfonatos inhiben los brotes de FOP disminuyendo la liberación de proteínas formadoras de hueso aisladas en el esqueleto, se podría esperar un efecto más pronunciado en la prevención de posteriores brotes basándose en el hecho de que los aminobifosfonatos puede suprimir esas sustancias durante meses o años. Los aminobifosfonatos también tienen un efecto anti-angiogénico (descenso en la formación de nuevos vasos sanguíneos), y pueden provocar una disminución en la producción de linfocitos, glóbulos blancos que producen la inflamación para transportar las células productoras de hueso en personas con FOP. Esto también les hace potencialmente deseables en el tratamiento de FOP.

Todos en la comunidad FOP sabemos que las observaciones anecdóticas pueden ser sólo accidentales, esto es, que los brotes puedan remitir espontáneamente sin tratamiento y que el Pamidronato no tenga nada que ver con las mejoras que se comunicaron, especialmente ya que los glucocorticoides orales como prednisona se usaron al mismo tiempo en muchos de los pacientes. Además, no se puede dejar de lado un potente efecto placebo en cualquier observación no controlada. No obstante, también sabemos que esas observaciones de mejoras potenciales en un brote de FOP no pueden ser ignoradas, y continuaremos investigando el Pamidronato en laboratorio y en situaciones clínicas.

El sistema inmune y por qué el montelukast (Singulair) podría ser útil en el tratamiento de FOP

El montelukast (Singulair) se emplea a menudo en el tratamiento de asma debido a que ayuda a suprimir las sustancias especiales denominadas leucotrienos. Estos son productos del sistema inmune. Son químicos liberados por mastocitos, que son básicamente las bombas atómicas del sistema inmune, que acarrean un arsenal de artículos para ayudar a nuestros cuerpos a luchar contra heridas e infecciones. Por desgracia, a veces las bombas se desactivan cuando no queremos que lo hagan y causan inflamaciones e hinchazón. Montelukast impide que este proceso se detenga en la mayoría de los casos. Es posible que ahora entiendas por qué los investigadores piensan que el montelukast (Singulair) podría ayudar en el tratamiento de FOP. En algunos casos, se ha combinado con un medicamento antiinflamatorio no esteroideo o con un inhibidor de Cox-2 en un tratamiento prolongado tras un brote. Algunos individuos lo toman a diario con la esperanza de que tenga un efecto

beneficioso/potencial en futuros brotes. No existen estudios formales para evaluar la efectividad del medicamento en el tratamiento de FOP.

Lee *“El manejo médico de FOP: consideraciones de tratamiento actuales”* para más información, incluyendo las dosis recomendadas.

Relajantes musculares

Durante los brotes, las personas con FOP suelen experimentar dolor y contracciones musculares e incluso espasmos musculares. Estos espasmos pueden afectar a la movilidad ya que los músculos se contraen. Por este motivo, el uso de relajantes musculares como ciclobenzaprina (Flexeril), metaxalona (Skelaxin), o lisoral (Baclofen) puede ser útil, especialmente en el caso de brotes dolorosos que impliquen los mayores grupos musculares de la espalda, brazos y piernas. No se ha informado mucho sobre el uso crónico de relajantes musculares entre brotes (para ayudar a tratar las restricciones musculares causadas por el hueso de FOP), pero varias personas lo han intentado. Es especialmente importante programar las dosis con ciertos relajantes musculares (como Baclofen) y es necesario reducir la dosis gradualmente para evitar efectos secundarios.

FOP y ensayos clínicos de medicamentos

El “estándar de oro” para probar un medicamento para ver si es realmente efectivo, es un test denominado estudio aleatorio doble ciego placebo control. En este estudio, algunos pacientes toman medicamentos, mientras que otros toman un placebo. Ninguno de los pacientes ni el doctor sabe qué paciente toma qué hasta el fin del estudio. Este es el único objetivo verdadero y modo científico de evaluar medicamentos en humanos.

No se han realizado muchos estudios para ninguno de los medicamentos utilizados para tratar los brotes de FOP, en parte debido al hecho de que se trata de una enfermedad poco frecuente, en parte debido a su naturaleza imprevisible, además de otros obstáculos. No obstante, existen varios estudios abiertos sobre varios medicamentos. Los estudios abiertos son estudios en los que todos los participantes toman el medicamento que se pone a prueba.

¿Qué hacer en caso de brotes comunes?

Algunas de las situaciones clínicas con las que se enfrentan las familias con FOP y sus posibles tratamientos se resumen en la tabla al final de este capítulo. Esta información refleja la experiencia y opiniones del equipo de investigación de la Universidad de Pensilvania y el Consorcio Médico Internacional sobre FOP para medicamentos que hayan sido empleados en su tratamiento. Esta información debe ser utilizada sólo como guía. Además, aunque hay rasgos físicos compartidos por todas las personas que tienen FOP, también existen diferencias entre los individuos que pueden alterar los beneficios potenciales o los riesgos de cualquier medicamento o tratamiento. La decisión final sobre un tratamiento debes realizarla entre tu médico y tú.

Para recomendaciones específicas, incluyendo información sobre dosis, lee *“El manejo médico de FOP: consideraciones sobre tratamientos actuales”*.

El futuro del tratamiento de FOP

La mejor esperanza para tratar FOP yace en la futura identificación de mejores estrategias de tratamiento. No hay duda de que el reciente descubrimiento del gen de FOP es la pieza más valiosa de la información sobre el rompecabezas de FOP (lee más sobre esto en el capítulo 15, *“El gen de FOP”*), pero sólo es la piedra angular. Los investigadores aún necesitan entender más sobre cómo trabaja el ACVR1 (el gen implicado en FOP), en el ser humano y en las personas con FOP en particular, antes de que puedan desarrollar tratamientos efectivos para estos últimos.

Para desarrollar un tratamiento efectivo para FOP, el gen de esta enfermedad tendrá que ser desactivado, bloqueado, neutralizado o evitado. Todos los que trabajan en la investigación sobre FOP suelen decir que la investigación sobre FOP es como intentar entender el cableado de una bomba atómica para que pueda desactivarse de forma segura antes de que explote. La mutación de FOP, o el disparador de la bomba atómica, es actualmente conocida. El siguiente paso es determinar cómo desactivarla de forma segura. Esto llevará tiempo. El desarrollo de medicamentos empleados para tratar enfermedades poco frecuentes “huérfanas” es muy difícil. Se pueden encontrar muchos obstáculos incluyendo cuestiones de seguridad, tolerancia a medicamentos, efectos secundarios, vía/forma de suministro de los medicamentos (cómo administrarlo, por ejemplo una pastilla, en líquido, por vía intravenosa, crema, terapia génica, etc.), y determinar que tan bien un medicamento actúa en el problema. Se debe realizar mucha investigación y pruebas. Ésta es la noticia aleccionadora. Pero la gran noticia es que ahora tenemos un objetivo extremadamente específico para el desarrollo de un medicamento que se traducirá de manera inmediata en una importante cantidad de atención médica y científica sobre este gen y la propia FOP. Los investigadores trabajan duro en nuevas estrategias para tratar FOP.

Consideraciones sobre tratamientos potenciales en caso de brotes y heridas

Situación

Consideraciones sobre tratamientos

Caídas y traumatismos en la cabeza

- El bloqueo de los miembros superiores puede acentuar los traumatismos en cuello y cabeza debido a caídas. Son comunes los hematomas epidurales en caídas graves y emergencias quirúrgicas. Todas las heridas en el cuello y en la cabeza deben ser evaluadas inmediatamente por un médico.

Traumatismos graves en el tejido blando que amenacen el uso de un miembro (por ejemplo, luego de una caída pero antes de que aparezca un brote)

- Los padres pueden considerar el uso de gorro de protección para niños.
- Aplicar hielo de forma intermitente, según se tolere, en el área afectada durante 24 horas.
- Se puede considerar un breve tratamiento (3 días) con prednisona. Si el brote aparece posteriormente, trate los síntomas como se indica más abajo. No utilizar prednisona tras golpes y caídas leves.

Brotes en la espalda y/o el pecho

- Se pueden tratar los síntomas con un antiinflamatorio no esteroide o inhibidor de Cox-2 (celecoxib) tomando precauciones gastrointestinales para evitar dolores de estómago. Utiliza analgésicos y/o relajantes musculares de acuerdo a la necesidad.

Brotes en los miembros

- No se debería usar prednisona para el tratamiento de brotes en la espalda, el cuello o el tronco debido a la larga duración y recurrencia de estos brotes y la dificultad de evaluar el comienzo de tales brotes. En raras ocasiones, se puede emplear un breve tratamiento con corticosteroides para romper el ciclo de brotes recurrentes, que a menudo suceden durante la primera infancia. No obstante, la utilidad de este enfoque no está muy aceptada, ya que los brotes tienden a reaparecer rápidamente tras detener la terapia con corticosteroides.
- Se puede administrar un breve tratamiento (4 días) con prednisona. Hay que empezar en las primeras 24 horas desde la aparición del brote. Ten a mano el medicamento por si sucede una emergencia. Emplea analgésicos y/o relajantes musculares de acuerdo a la necesidad. Toma precauciones gastrointestinales.
- Se puede considerar un tratamiento de 2-3 días con Pamidronato por vía intravenosa en conjunción con prednisona para brotes agudos (empezando con prednisona un día o dos antes de la administración del Pamidronato). También se puede considerar el uso de Zometa (ácido zoledrónico) para personas a partir de los 18 años de edad. El ácido zoledrónico no se debe utilizar en pacientes más jóvenes.

Brotes en el área submandibular (debajo de la mandíbula)

- Evitar estrictamente la repetida manipulación o palpación.
- Control de las vías respiratorias.
- Tener precauciones de aspiración (la aspiración es una respiración audible que compromete el habla)
- Aporte nutricional
- Se puede considerar el uso de prednisona durante 3-4 semanas con un descenso gradual, para reducir la hinchazón del tejido blando de este área vulnerable si las vías respiratorias son amenazadas, o si afecta al tragar. Esta es una de las pocas situaciones en las que queda justificado un uso más prolongado de corticosteroides. También se puede usar prednisona en conjunción con Pamidronato o Zoledronato.

Capítulo 7

Emergencias

Sigue estas pautas en caso de situaciones de emergencia. Lee también el capítulo 5, "El mundo médico", sobre diferentes modos de informar/educar a los profesionales médicos en caso de una emergencia.

Evaluar una emergencia

Si se produce una situación de emergencia médica, como una mala caída, un hueso roto, apendicitis o algo así, una buena regla a seguir por parte de tu médico local o el personal de emergencias es evaluar el problema y luego contactar al Dr. Frederick Kaplan o al Dr. Pignolo en la siguiente dirección:

Dr. Frederick Kaplan

(215) 349-8726/8727 (oficina)

(215) 545-0758 (personal)

Frederick.Kaplan@uphs.upenn.edu

Robert Pignolo

(215) 349-8726/8727 (oficina)

(215) 308-9643 (bíper)

Pignolo@mail.med.upenn.edu

Atención: el Dr. Pignolo también está disponible a través del servicio "text paging", que permite enviarle un mensaje de texto a través del servicio online USA Mobility. Para enviarle un mensaje de texto al Dr. Pignolo, entra en www.usamobility.com, pulsa en "Enviar un mensaje", entra en su número de página, escribe un mensaje corto así como tu información de contacto y pulsa enviar.

Para una lista completa de médicos a nivel mundial, por favor, visita el capítulo 28, "Especialistas médicos del mundo".

La mayoría de emergencias de las personas con FOP no tienen nada que ver con la enfermedad, sino con problemas comunes que cualquiera podría tener. Cualquier tratamiento debe tener en cuenta las necesidades especiales de FOP.

Se deben aplicar las siguientes reglas:

- Se deben evitar las inyecciones intramusculares ya que pueden causar un brote de FOP.
- Los medicamentos se pueden administrar de forma segura por vía intravenosa si es necesario.

- Se debe tener especial cuidado para evitar traumas innecesarios, incluyendo la cirugía médica innecesaria.

En el caso que una cirugía fuera necesaria

A pesar de que las operaciones quirúrgicas suelen hacer que FOP empeore haciendo que el cuerpo genere más hueso, se pueden presentar situaciones de emergencia donde puede ser necesaria una operación, como en el caso de apendicitis o enfermedad de la glándula biliar. Aunque esta operación puede provocar un brote, el peligro de riesgo de vida puede justificar la cirugía.

Las siguientes directrices pueden resultar útiles en caso de cirugía durante situaciones de emergencia. (Son una versión modificada de las directrices listadas anteriormente en este libro).

- Tener en cuenta los riesgos de la nueva formación de hueso luego de una herida o una cirugía en el sistema musculoesquelético.
- Evitar heridas en el sistema musculoesquelético.
- Evitar inyecciones intramusculares, incluyendo anestesia local.
- Se debe tener en cuenta una planificación y gestión cuidadosa de los problemas de las vías respiratorias.

La anestesia general, el tipo de anestesia recomendado para personas con FOP, lleva a un estado inconsciente en el que la persona no siente dolor y no es consciente de lo que ocurre. A menudo se administra como gas inhalado. La anestesia general es una cuestión particularmente peligrosa en personas con FOP, por lo que se deben tomar precauciones especiales. Forzar los músculos de la mandíbula para la intubación (colocar un tubo de respiración en la tráquea) puede causar traumatismo a los músculos y articulaciones de la mandíbula y producir brotes. Las complicaciones en las vías respiratorias pueden también suceder si el cuerpo reacciona al dolor, a las secreciones bucales, o al sangrado al cerrar las cuerdas vocales. Esto supone una situación potencialmente peligrosa para cualquiera, y especialmente para personas con FOP.

Debido a la fusión de la mandíbula, la típica intubación puede que no sea posible. Otra posibilidad se denomina intubación nasal de fibra óptica, mientras se está despierto. Con este procedimiento, un anestesista guía un laringoscopio de fibra óptica (un tipo de cámara médica muy pequeña que permite mirar dentro del cuerpo), a través de la nariz en un esfuerzo por visualizar indirectamente las vías respiratorias mientras una persona se encuentra consciente. La sedación completa no se recomienda para personas con FOP debido a las complicaciones potenciales de la anestesia y a los problemas pulmonares o respiratorios.

Una vez que se visualizan las vías respiratorias y el paciente esté intubado, es entonces cuando se puede administrar la anestesia. Es importante tener en cuenta que la intubación por fibra óptica sólo se puede llevar a cabo por anestesistas con experiencia en este tipo de procedimientos.

Para cuestiones relacionadas con la anestesia, el personal de emergencias puede contactar con el Dr. Zvi Grunwald en el 215-955-6161, o escribiendo a

zvi.grunwald@jefferson.edu. El Dr. Grunwald tiene una experiencia significativa en cuanto a las necesidades de anestesia en personas con FOP.

Cómo tratar otras heridas

Si se produce una herida (un esguince, dolor por una caída, un golpe, etc.) pero no parece lo suficientemente grave para constituir una emergencia o una visita de consulta al médico, se puede aplicar hielo en el lugar de la herida tan pronto como sea posible. El hielo ayuda a minimizar la inflamación y la hinchazón. El frío tiene la ventaja adicional de ser un buen paliativo natural. Sigue este procedimiento para ayudar el proceso de recuperación de una herida:

RICE significa...

R	(Rest) Descanso	Minimizar el movimiento de la parte del cuerpo dañada
I	(Ice) Hielo	Aplica en la zona afectada
C	(Compression) compresión	Aplica una ligera presión sobre la parte afectada del cuerpo
E	(Elevate) elevar	Eleva la parte afectada del cuerpo para disminuir la hinchazón

El mayor beneficio del hielo se encuentra en las primeras 48 horas. Si el hielo no resuelve ni la inflamación ni el dolor, puede ser que sea necesario una consulta al médico para averiguar si se trata sólo de una herida o si ésta se ha convertido en un brote de FOP. Por desgracia, esta no es siempre una sencilla determinación, y tendrás que aprender cómo acertar en la decisión. Generalmente, si crees que es una herida, es mejor continuar tratándola como una herida. Pero si crees que se trata de un brote, entonces sigue las recomendaciones del capítulo 6, *“Tomar decisiones sobre el tratamiento de FOP”*.

Si un tejido blando resulta afectado por un traumatismo y éste amenaza el uso de un miembro, puedes considerar un tratamiento breve (3 días) con prednisona. Si posteriormente aparece un brote, se pueden tratar los síntomas tal y como se indica en el capítulo 6, *“Tomar decisiones sobre el tratamiento de FOP”*, y como se describen en detalle en *“El manejo médico de FOP: Consideraciones sobre tratamientos actuales”*. No utilices prednisona luego de golpes y caídas leves.

Capítulo 8

Tratamiento del dolor agudo y crónico

Las personas con FOP suelen experimentar dolor durante los brotes ya que el nuevo hueso invade los músculos y el tejido conectivo. Algunos individuos, particularmente aquellos con un FOP más avanzado, también experimentan dolor crónico, aunque no todos lo hacen. Debes aprender la información básica sobre cómo tratar el dolor para poder trabajar con profesionales médicos para controlar el dolor y hacer la vida más llevadera.

Introducción

Para resumirlo de manera sencilla, el objetivo del tratamiento del dolor es reducirlo, mejorar la capacidad de funcionamiento de la persona y de lograr realizar aquellas cosas que más le gustan y de mejorar la calidad de vida. Por desgracia, el proceso para controlar el dolor, especialmente el dolor crónico, no siempre resulta fácil. Por esta razón es importante conocer los tratamientos disponibles y trabajar con los profesionales médicos hasta encontrar algo que funcione.

Un pequeña nota de gramática (No te preocupes. Esto no es una lección de gramática): muchas partes de este capítulo usan pronombres como nuestro o de él/ella/vosotros (tu/vuestro hijo), o el nuestro. Nuestro es el más empleado para principios que nos relacionan a todos nosotros, tengamos FOP o no. El término tú/ustedes/vosotros o tuyo/tu/vuestro hijo se emplea referido a tratar el dolor o trabajar con profesionales médicos. A veces tú/ustedes/vosotros es también usado para señalar que los efectos del dolor no sólo afectan a una persona, sino a toda la familia, y puede que toda la familia se implique para ayudar a encontrar el mejor tratamiento.

La información que aparece en este capítulo es un complemento y no reemplaza cualquier consejo o información de un profesional de la salud.

Aspectos a tener en cuenta

Debes tener estas cuestiones en mente cuando busques un tratamiento para el dolor:

- Asegúrate de buscar un tratamiento tan pronto como sea posible antes de que el dolor sea insoportable.
- Piensa en mantener un 'diario del dolor' para compartir con tu hijo (o con su médico). Sigue leyendo este capítulo para aprender más sobre cómo hacerlo.
- Antes de pedir una cita para el médico, escribe una lista de preguntas que quieras preguntarle y apórtale información sobre FOP (pautas de tratamiento, una síntesis personalizada, una guía, etc.). Esto ayuda a usar de mejor manera el tiempo de la consulta médica.
- Acepta el apoyo de tus seres queridos.

- Piensa en llevar un familiar o un amigo a tus consultas médicas para obtener apoyo o para ayudarte a recordar los detalles.
- Asegúrate de que alguien del personal médico que te atiende esté disponible si necesitas llamarlo para realizar preguntas sobre medicamentos u otras cuestiones.
- Adquiere conocimientos sobre tratamientos disponibles.
- La actitud y las expectativas marcan la diferencia. Intenta ser positivo.
- Aprender a relajarse es muy importante. Nuestros cuerpos y mentes están relacionados, las emociones afectan el cómo nos sentimos. El relax ayuda a impedir la tensión muscular y redirige nuestros pensamientos a las cosas que quedan bajo nuestro control.
- Mantente tan activo como sea posible. Esto puede ayudar a mantener los pensamientos alejados del dolor. También nos ayuda a sentir que controlamos nuestras vidas.
- Hay que proponerse metas realistas. Todos aprendemos a caminar antes de correr. Igualmente, el tratamiento del dolor suele ser un proceso que puede llevar tiempo.

Opciones disponibles y dónde encontrar ayuda

Tal y como señala la Fundación Americana del Dolor, “El dolor es complejo y único en cada individuo. Por este motivo, el personal médico que te atienda tendrá en cuenta muchos aspectos de tu dolor y tu vida diaria antes de recomendar un tratamiento”. Algunas de las cosas a considerar incluyen el tipo de dolor, por ejemplo si es agudo y está basado en una herida o un problema, si es dolor crónico, la intensidad del dolor, la condición física de la persona, su estilo de vida así como las preferencias de tratamiento.

Algunos problemas relacionados con el dolor los puede tratar un médico personal, por lo que este es siempre un buen lugar para comenzar. Si el dolor es más complicado de tratar, se puede enviar a la persona a profesionales médicos especializados en el tratamiento del dolor, como neurólogos, anestesistas y algunos psiquiatras. También se puede recurrir a una clínica especializada en el tratamiento del dolor. Algunos enfoques potenciales para controlar el dolor pueden incluir medicamentos, cambios en el estilo de vida, estrategias mejoradas, orientación, así como medicina complementaria/integradora.

Para encontrar un especialista del dolor, intenta las siguientes opciones:

- Pide a tu médico alguna referencia sobre especialistas del dolor.
 - Pregunta a familiares o amigos que hayan sufrido dolor.
 - Ponte en contacto con el mayor hospital de tu región.
 - Llama a las agencias de salud gubernamentales y utiliza los recursos nacionales, provinciales o regionales.
 - Ponte en contacto con un hospital.
 - Ponte en contacto con organizaciones profesionales de especialistas del dolor.
- Dos de estas organizaciones, en los Estados Unidos, son las siguientes:

* American Academy of Pain Medicine
www.painmed.org

847-375-4731

* American Pain Society
www.ampainsoc.org
847-375-4715

Contacta con una organización que aporte información sobre el tratamiento del dolor, en Estados Unidos:

*American Chronic Pain Association
www.theacpa.org
800-533-3231

*American Pain Foundation
www.painfoundation.org
888-615-PAIN (7246)

Una vez que hayas localizado a un especialista, llama a su oficina para saber más sobre cómo esa persona trata el dolor y para programar una consulta si crees que podría ayudar a tu hijo o a ti. Antes de la cita, lee las partes adicionales de este capítulo para saber más sobre los tratamientos potenciales para que puedas mantener una conversación informada sobre cómo tratar el dolor de tu hijo o el tuyo de la mejor manera.

Aspectos relacionados con el dolor

El dolor puede impactar en nuestras emociones y éstas pueden impactar en el dolor. En otras palabras, el dolor puede hacer que nos estresemos, que nos pongamos tristes o que tengamos ansiedad. Y la ansiedad o la tristeza pueden interferir con la recuperación o con que el dolor empeore. Visto que el dolor mejora si se entiende, los médicos se han dado cuenta de que las emociones influyen y pueden ayudar en el tratamiento del dolor.

Existe una serie de estrategias que pueden ser efectivas en el control del dolor al afectar a tus emociones:

- Terapia de relajación – Practicar formas de meditación puede ayudar a una persona a ser más consciente de su respiración, y éstas pueden incluir una guía ilustrada (la relajación y la visualización de imágenes mentales que nos gusten)
- Entrenamiento con biofeedback – Enseñar a las personas cómo responden al estrés mediante el uso de un equipo especial que controla la actividad cerebral, la presión sanguínea, la tensión muscular y el ritmo cardíaco. Este entrenamiento se emplea para ayudar a corregir patrones que conduzcan al dolor.
- Modificación de la conducta – Cambiar actitudes y hábitos que puedan contribuir al dolor.
- Gestión del estrés – Aprender a programar una rutina. No saber lo que esperar puede causar estrés. Trata de encontrar una actividad que te guste y hazla parte de tu vida cotidiana. Habla de forma positiva y celebra las cosas buenas de tu vida, incluso los pequeños logros. Piensa en la gente que mejora tu vida de

algún modo. Aprende a vivir el momento e intenta dejar de lado los pensamientos negativos.

- Contar con orientación (individual o familiar, ya que el dolor a veces afecta a la dinámica familiar) – El dolor puede producir desesperanza, temor y angustia. A veces puede ayudar hablar con un orientador profesional. A la hora de seleccionar uno, es bueno encontrar una persona con experiencia en el tratamiento del dolor.

Medicina complementaria

La medicina convencional occidental está empezando a prestar más atención a combinar los tratamientos médicos normalizados con otras formas de tratamiento. A esto se le denomina medicina complementaria o integradora. Los Institutos Nacionales de Salud de los Estados Unidos han abierto recientemente el Centro Nacional de Medicina Complementaria e Integradora para ayudar a evaluar este tipo de terapias. Muchas de éstas son holísticas, es decir, que se centran en la mente, el cuerpo y el espíritu para tratar a una persona. Para saber más, ponte en contacto con el centro:

* Centro Nacional de Medicina Complementaria e Integradora
888-644-6226
www.nccam.nih.gov/health

Por favor, consulta a tu médico antes de recibir medicina complementaria o integradora.

Si te interesa seguir algunas de estas terapias, las siguientes sugerencias te pueden ayudar a decidir cuál es la más apropiada para tus necesidades y a encontrar un profesional:

- Pide recomendaciones a tu médico. Puede que un hospital o una facultad de medicina cercanos tengan una lista de profesionales o pueden darte recomendaciones. Algunos centros médicos pueden disponer de centros de salud integradora o de profesionales en su plantilla.
- Ponte en contacto con una organización profesional del tipo de profesional que buscas. Aquí van algunos recursos:

* International Association of Healthcare Practitioners
800-311-9204
www.iahp.com/pages/search/index.php
(contiene un listado de profesionales especializados en varias terapias)

* Dirline.nlm.nih.gov
(que mantiene información sobre varias organizaciones profesionales)

* www.amtamassage.org
877-905-2700
(que tiene un listado de terapeutas afiliados a la American Massage Therapy Association y muestra qué tipos de masaje practican)

Si haces una búsqueda en la web, procura ser muy general sobre tu ubicación. Por ejemplo, si introduces el estado o el país te ofrecerá más nombres, pero puede que encuentres alguno cerca de ti que no aparecería si no intentaras una búsqueda más específica por ciudad. Si tienes acceso a internet, puede que aprendas más sobre un tipo de terapia así como sobre los profesionales disponibles en tu área al realizar una búsqueda.

Muchos estados tienen listados de personas autorizadas para algunos tipos de profesionales. Ponte en contacto con la administración de salud de tu país o ciudad para obtener más información.

Una vez que hayas encontrado el nombre de algunos profesionales, llámalos y transmíteles las preguntas que aparecen más abajo. Intenta explicarles FOP del modo más sencillo posible para que puedan entender tus necesidades mejor. Por ejemplo, puedes indicarles que FOP causa la aparición de hueso en músculos y tejidos conectivos y que puede afectar al movimiento de forma significativa.

Aquí está la lista de preguntas para profesionales y terapeutas:

- ¿Qué tipo de entrenamiento tienen? ¿Cuántos años han practicado?
- ¿Qué tipos de situaciones de salud suelen tratar? Pregúntales si consideran que sus terapias te ayudarían y si tienen algún problema en tratarte, ya que tratar a una persona con FOP puede implicar más creatividad que tratar a cualquier otra persona. (De estas conversaciones obtendrás una idea de cómo es de flexible cada persona).
- ¿Existe un sitio web que puedas visitar para obtener más información? ¿Tienen un folleto?
- ¿Cuánto dura una sesión y cuánto cuesta? (En la mayoría de los casos, estas terapias no las cubre el seguro).
- ¿Cada cuánto tiempo recomiendan programar las sesiones? ¿Con cuánto tiempo de antelación hay que pedir la cita?
- En caso de ser necesario, pregunta si la consulta resulta accesible mediante silla de ruedas. Puede que quieras preguntar si realizan visitas a domicilio. Puede que algunas personas lo hagan, y suele tener un coste adicional.
- Pregunta qué tipo de camilla de masaje emplean. Por ejemplo, ¿se puede ajustar la altura para un acceso más sencillo? Si realizan visitas a domicilio, ¿les importaría usar una cama?, ya que muchas camillas de masaje no se pueden ajustar a distintas alturas.
- Pregunta qué es lo que harán en la primera visita.

Un aviso importante: Una persona con FOP debe instruir al terapeuta para que sea tan cuidadoso como sea posible, a la vez que efectivo. Tras la primera visita, también es bueno evaluar si te sientes cómodo trabajando con la persona y si el tratamiento puede ser útil. En muchos casos, esto es difícil de saber con certeza. En cambio, puede que la terapia sea apropiada pero no así el terapeuta, o viceversa.

Diario del dolor

Un diario del dolor puede ser una herramienta útil para tratar el dolor. Ayudará a identificar cuándo el dolor fue malo y qué lo mejoró. No te preocupes mucho sobre

cómo escribir, y no pasa nada si no escribes durante unos días si no tienes ganas; vuelve a él cuando estés listo o pide a un amigo o familiar que te ayude.

Escribe la fecha y la hora de cada entrada. Las siguientes preguntas te pueden servir como guía para saber cómo te sientes:

- ¿Dónde te duele?
- ¿Cómo es el dolor?
- ¿Dolía cuando tu hijo (o tú) se despertó o empezó después?
- ¿El dolor cambia durante el día?
- ¿Qué mejora o empeora el dolor?
- ¿Qué medicamentos toma tu hijo (o tú)? ¿Ayudan?
- ¿Tu hijo (o tú) tiene problemas al dormir?
- ¿El dolor interfiere en alguna actividad?
- ¿El dolor interfiere al comer?

El sitio web de la American Pain Foundation (www.painfoundation.org) dispone de un diario del dolor descargable, así como otros recursos que se pueden descargar. Visita su sección de publicaciones para más información.

Conclusión

Entender y tratar el dolor no es sencillo, pero no te rindas hasta que dispongas de un programa efectivo para tratarlo. Existen muchos lugares donde puedes encontrar ayuda; uno de ellos es la American Pain Foundation. Aunque la información de esta sección se obtuvo de varias fuentes, un recurso especialmente útil fue *“Tratamientos: una guía para personas que conviven con el dolor”* (en inglés), que se puede descargar desde la sección de publicaciones de su sitio web (www.painfoundation.org), o que se puede obtener llamando al 888-615-PAIN (7246). El documento contiene muchos recursos adicionales para personas con algún tipo de dolor.

Otros recursos incluyen los siguientes libros, que se pueden obtener en Amazon.com.

- BARKSY, ARTHUR J. y DEANS, EMILY C. *Stop being your symptoms and start being yourself: The 6 week mind-body Program to ease your chronic symptoms.*
- CLAUDILL-SLOSBERG, MARGARET y A. *Managing pain before it manages you.*
- COCHRAN, ROBERT T. Jr. *Understanding chronic pain: a doctor talks to his patients.*
- TURK, DENNIS y FRITS, Winter. *The pain survival guide: how to reclaim your life.*

Hay otros muchos libros sobre cómo aliviar el dolor, pero cuál resultará más útil es ya una preferencia personal. No obstante, esta información te puede dar algunas ideas.

Capítulo 9

Inquietudes sobre aspectos orales y dentales

Cuando FOP afecta a la mandíbula, el comer y la higiene dental hay que tenerlos muy presentes.

¿Cuándo suele quedar afectada la mandíbula?

La articulación de la mandíbula, denominada articulación temporomandibular suele ser una de las últimas articulaciones que puede ser afectada por FOP. No obstante, la implicación de FOP en los músculos de la mandíbula se suele producir tras procedimientos dentales o traumatismos orales (accidentes, al forzar la mandíbula, etc.), a cualquier edad. En un estudio realizado sobre personas con FOP, el 71% sufrió restricciones en la mandíbula a los 18 años.

Cuidado dental preventivo

El cuidado dental preventivo, que implica un esfuerzo para evitar caries y mantener los dientes y las encías sanos, es extremadamente importante en individuos con FOP. Si los músculos y articulaciones de la mandíbula se funden, los dientes no pueden ser limpiados en todas las superficies y los individuos son más propensos a desarrollar problemas dentales como caries o alguna enfermedad de las encías. Una rutina preventiva de cuidados puede ayudar a minimizar las posibilidades de que tales problemas aparezcan.

He aquí algunas pautas para seguir:

- Todas las personas afectadas deben realizar visitas regulares al dentista combinadas con una serie de instrucciones en higiene oral. Las personas que aún pueden abrir la boca totalmente pueden ser tratadas con los instrumentos dentales habituales, aunque se debe tener especial cuidado para no forzar la mandíbula. En el caso de personas con las mandíbulas restringidas, los dentistas, como los que se ocupan de necesidades dentales especiales (especializados en tratar personas con discapacidad), o periodontólogos (especializados en enfermedades de las encías y son quienes tratan a personas con serios problemas dentales) son los únicos que puedan disponer de un equipamiento especializado para adecuarse a las necesidades de las personas con FOP.
- El uso de selladores dentales (aplicar un material especial a las superficies de los molares y dientes traseros para impedir su deterioro) pueden ser útiles antes de que se fusione la mandíbula. Se suelen aplicar durante la infancia, aunque este trabajo también se puede desarrollar siempre que los dientes resulten accesibles al dentista.

- Un cepillado frecuente con pasta de dientes alta en flúor es recomendable junto con el uso de geles o enjuagues bucales ricos en flúor. También se recomiendan los enjuagues con clorhexidina. Ésta es un enjuague antibacteriano que puede ayudar a prevenir la gingivitis (inflamación de las encías) y el deterioro dental. Los enjuagues también ayudan a una persona a acceder a áreas en las que, de otro modo, sería complicado debido a la fusión de la mandíbula.
- Muchas personas consideran útil el uso de cepillos eléctricos como los de Sonicare o el Braun/Oral B. Además, los sistemas de hilo dental eléctricos permiten a las personas con restricción mandibular pasarse el hilo dental más fácilmente. También pueden resultar útiles los irrigadores o colutorios eléctricos.
- Un nuevo producto es MI Paste (fabricado por GC America). Remineraliza el esmalte (la capa que protege los dientes) para evitar el deterioro dental y las enfermedades de las encías, especialmente en personas que no pueden cepillarse sus dientes adecuadamente. No utilices este producto si eres alérgico a las proteínas de la leche.

Alimentarse

Cuando se forman huesos adicionales en los músculos y en el tejido conectivo de la mandíbula, es lógico que se complique introducir comida en la boca. Algunas personas con las mandíbulas fusionadas aún pueden comer si lo hacen en pequeños trozos, mientras que otras sólo pueden ingerir comidas blandas o trituradas. Como en la mayoría de los aspectos de FOP, puede haber una gran variación sobre cómo se fusionan los músculos y las articulaciones de la mandíbula.

A veces, un brote de FOP en la mandíbula o en la barbilla puede complicar temporalmente la acción de comer, e incluso es probable que al comer se agrave el brote. En estos casos, una persona con FOP puede necesitar unos suplementos alimenticios hipercalóricos como Ensure or Boost, para que el peso del cuerpo se mantenga. Si este producto no está disponible en tu país, pregunta a tu médico sobre otros suplementos alimenticios disponibles.

Si hay un modo de comerlo...

Si existe un modo particular de comer algún alimento en especial, es probable que una persona con FOP lo encuentre. Después de todo, ¿quién quiere perderse su plato favorito? El truco de comer con la mandíbula fusionada consiste en aprender a ser creativo. Por ejemplo, en algunos casos puede resultar útil utilizar un procesador de comida, una licuadora o una picadora para obtener la consistencia deseada de los alimentos.

He aquí algunas ideas para picar la comida.

- Trabaja despacio porque las cuchillas trabajan muy rápido. Si haces la detienes algunas veces controlarás mejor la consistencia de la comida. Una vez que te acostumbras a la comida picada, podrás aprender cómo hacer que las comidas se adapten al nivel de consistencia que desees.

- Haz un puré empezando con suficiente líquido hasta cubrir las cuchillas. Los líquidos pueden ser leche, crema, caldo, zumo de frutas, gravy, salsas, etc. También se puede usar agua, pero puede que diluya el sabor. Añade ingredientes sólidos de forma gradual.
- Si necesitas licuar la comida, mantén una cantidad igual de sólidos y de líquidos. Si es necesario, añade más líquido. Necesitarás añadir suficiente líquido para crear una consistencia que pueda ser vertida en un vaso, o sorbida con una pajita, etc.
- Pica la comida antes de calentarla, ya que de lo contrario tendrás que volver a calentarla.
- Si utilizas comida preparada o congelada, cocina tal y como lo harías. Luego ponla en una picadora, añade una copa y media de leche o caldo. Para realzar el sabor, añade un poquito de sal y pimienta, mantequilla o crema. Añade más líquido si es necesario. Tal vez quieras pasarlo todo por un filtro. Experimenta. Recuerda que todo esto es un proceso de aprendizaje.

Si buscas recetas que incluyan comidas blandas, que sean fáciles de masticar, intenta los siguientes libros de cocina:

- The Dysphagia Cookbook: Great Tasting and Nutritious Recipes for People With Swallowing Difficulties. Elayne Achilles.
- Easy-to-Swallow, Easy-to-Chew Cookbook: Over 150 Tasty and Nutritious Recipes for People Who Have Difficulty Swallowing. Donna L. Wifhofen, JoAnne Robbins, Paula A. Sullivan
- The I-Can't-Chew Cookbook: Delicious Soft Diet Recipes for People with Chewing, Swallowing, and Dry Mouth Disorders. J. Randy Wilson.
- So What If You Can't Chew, Eat Hearty!: Recipes and a Guide for the Healthy and Happy Eating of Soft and Pureed Foods. Phyllis Z. Goldberg.
- Whipping a Whopper. Nancy Sando.

Crear espacio adicional

En casos extremos de fusión de la mandíbula, una persona con FOP puede desear consultar a un dentista o a un ortodontista si un procedimiento llamado enameloplastia (o remodelado), puede serle beneficioso. La enameloplastia es un proceso indoloro en el que se extrae una pequeña porción de la encía. Suele tratarse de un procedimiento cosmético, pero en una persona con FOP, la enameloplastia puede utilizarse para crear una ligera apertura de la mandíbula. Los dentistas o los ortodoncistas pueden examinar una persona para saber qué porción de la encía puede extraerse de forma segura para maximizar la apertura de la mandíbula y minimizar las implicaciones cosméticas.

Antes del procedimiento se toman rayos X para saber el tamaño y la ubicación de cada pulpa dental (el centro de los dientes, que contiene nervios y vasos sanguíneos). Si la encía es muy delgada o la pulpa está muy cerca de la superficie de los dientes, no se debe proseguir. El principal riesgo de la enameloplastia consiste en que se extraiga demasiada encía y los dientes se vuelvan sensibles al frío o al calor.

Es una buena idea desarrollar el proceso en etapas. De este modo, las consultas pueden ser breves y evitar cualquier presión de la mandíbula. También permite una evaluación más cuidadosa de la situación para prevenir problemas potenciales.

Para gente con pérdida de peso, con problemas de salud de algún tipo, la extracción de algunos dientes puede ser una posibilidad. Este ya es un proceso más importante que requiere un equipo de anestelistas y dentistas experimentados.

Minimizar el riesgo durante los procedimientos dentales - un buen comienzo

Si un procedimiento dental necesita llevarse a cabo en alguna persona con FOP, un buen primer paso es reunir un equipo de expertos. Esto comienza por la búsqueda de un dentista o cirujano bucal que esté dispuesto a escucharte y entender los desafíos de FOP y, especialmente si el área es de difícil acceso, alguien que haya llevado a cabo procedimientos en otros individuos con fusión de la mandíbula. Tu dentista debe ser capaz de enviarte a la persona adecuada. Se recomienda llevar a cabo este procedimiento en un hospital; de hecho, lo ideal sería hacerlo en un centro médico que suela tratar casos de traumatismos, que puedan implicar complicaciones parecidas a algunos de los casos de las personas con FOP (restricción de la mandíbula, problemas potenciales por anestesia/vías respiratorias, etc.). Si se presentan complicaciones, estos sitios serán más capaces de gestionarlas que si el procedimiento se llevara a cabo en un consultorio privado.

Minimizar el riesgo durante procedimientos dentales - anestesia

Durante un trabajo dental, un paciente recibe anestesia para que el proceso se pueda realizar sin dolor. Para la mayoría de las personas que no tienen en mente los asuntos relacionados con FOP, la anestesia local, que aplica anestesia directamente en el área problemática, es la que se suele emplear. No obstante, existen algunas circunstancias donde la anestesia local no es una opción para personas con FOP.

En primer lugar, hablemos sobre cuando la anestesia local se puede administrar. Para dientes anteriores, tanto superiores como inferiores, un dentista puede utilizar la infiltración, una inyección de anestesia local en un tejido blando próximo al diente que va a ser tratado. Los molares superiores también pueden ser anestesiados mediante infiltración o mediante anestesia local que bloquee los nervios, por lo que una infiltración local es la técnica más segura para personas con FOP.

Sin embargo, la anestesia local suele administrarse mediante una inyección intramuscular para procedimientos en los que estén implicados los dientes posteriores, los molares inferiores. Visto que hay una clara asociación entre la inyección intramuscular de anestesia local durante los procedimientos dentales y los brotes de FOP en la mandíbula, se deben evitar las inyecciones intramusculares.

Entonces... ¿cuál es la opción disponible para los molares inferiores? La alternativa es la anestesia general (Si los próximos párrafos te suenan familiares, es porque parte de

esta sección está incluida en FOP y Emergencias. Es lo suficientemente importante como para repetirlo aquí). La anestesia general afecta a todo el cuerpo de la persona, no sólo adormece el área en la que se va a trabajar como en el caso de la anestesia local. Lleva a la persona a un estado inconsciente en el que no siente dolor y no es consciente de lo que sucede. La anestesia general se suele administrar en forma de gas inhalado. Si por ejemplo piensas en una cirugía importante, probablemente pienses en anestesia general.

La anestesia general es un asunto especialmente peligroso en personas con FOP, por lo que se deben tomar precauciones especiales. Si se fuerzan los músculos de la mandíbula para la intubación (colocación de un tubo de respiración en la tráquea), los músculos y las articulaciones de la mandíbula pueden sufrir un trauma que puede derivar en brotes. Las complicaciones relacionadas con las vías respiratorias también pueden presentarse si el cuerpo reacciona al dolor, a las secreciones bucales o al sangrado que se produce al cerrar las cuerdas vocales. Esta situación conlleva un peligro para la vida en el caso de cualquier persona, pero especialmente en personas con FOP.

Una propuesta recomendada (y necesaria si la mandíbula de la persona ya está fusionada) es la intubación nasal de fibra óptica estando la persona consciente. Con este procedimiento, un anestesista guía un laringoscopio de fibra óptica (un tipo de cámara médica pequeña que puede observar el interior del cuerpo) a través de la nariz en un esfuerzo de visualizar indirectamente las vías respiratorias mientras la persona está consciente o sedada, para que así la persona pueda controlar las secreciones bucales. (La sedación completa no se recomienda para personas con FOP debido a las complicaciones potenciales que se pueden derivar de la anestesia, así como por cuestiones pulmonares o relacionados con la respiración). Una vez que se visualizan las vías respiratorias y el paciente está intubado, se puede administrar anestesia general. Es importante tener en cuenta que la intubación nasal con fibra óptica sólo pueden realizarla anestesistas experimentados con este tipo de procedimientos.

Minimizar el riesgo durante procedimientos dentales - fijar el problema

Cuando la apertura de la mandíbula queda limitada, puede resultar técnicamente complicado acceder al área problemática para la atención dental necesaria. Si se requiere un relleno, el acceso desde la superficie frontal de los dientes puede hacerse necesario, y el deterioro de los dientes se puede eliminar con el uso de un taladro dental suave. También se recomienda el uso de material de relleno liberador de flúor, más vale prevenir que curar.

En pacientes con mandíbulas fusionadas, las extracciones dentales suponen un gran desafío. Por ejemplo, puede que el diente sólo sea accesible desde el frontal. También puede ser necesario dividir el diente deteriorado en trozos antes de su extracción. Se debe ubicar un instrumento dental dentro de la boca para impedir que los trocitos del diente caigan a la boca.

Ortodoncia y FOP

Como muchas personas, los pacientes de FOP pueden tener problemas que requieran ortodoncia (aparatos para la corrección dental). Esto puede ser realizado de forma segura en personas con FOP que tengan una apertura de mandíbula normal o casi normal. No obstante, si se requiriera la realización de ortodoncia, se recomienda que esta se realice en sesiones breves para reducir el estrés en los músculos de las mandíbulas. Es también recomendable que se evite toda presión adicional en las mandíbulas de los aparatos de fijación. También es recomendable la ortodoncia de no extracción, que implica el arreglo de los dientes de una persona sin extraer ningún diente definitivo. Para prevenir la extracción de dientes, resulta necesario alinear los dientes frontales/anteriores a la vez que se evita cualquier aglomeración en la parte posterior de los dientes que no se traten.

Las personas con FOP, incluso aquellas que no tienen la mandíbula fusionada, suelen desarrollar una sobremordida (extensión del maxilar superior por sobre el inferior) por razones poco conocidas. En estos casos recomendamos fuertemente dejar los dientes como están. Muchas personas con FOP se han percatado de que, una vez que la mandíbula se fusiona, esta sobremordida les brinda un modo de acceso para alimentación e higiene oral.

¿Dónde obtener asesoramiento

Para obtener ayuda sobre cuestiones relacionadas con la atención dental y anestesia, puedes ponerte en contacto con algunos de los siguientes profesionales, que poseen experiencia en el tratamiento de un gran número de personas con FOP:

Burton Nussbaum, Doctor en Cirugía Dental

Profesor Asociado Adjunto, Odontología Pediátrica

Facultad de Medicina, Universidad de Pensilvania y

Dentista especialista en Necesidades Especiales

Facultad de Medicina y Hospital de la Universidad Thomas Jefferson

Odontología para Personas Especiales

1910 E. Route 70, Suite 9

Cherry Hill, NJ 08003

Tel.: 856-424-5955/Fax: 856-424-8382

E-mail: bikr2th@aol.com

Allen Wong, Doctor en Cirugía Dental

Director del Programa Hospital Dentistry

Universidad del Pacífico

Facultad de Odontología Arthur A. Dugoni

2155 Webster Street

San Francisco, CA 94115

Tel.: 415-720-4609 (móvil) or 888-241-3694 (busca de emergencia)

E-mail: awong@pacific.edu

Zvi Grunwald, Dr.

Profesor y Director del Departamento de Anestesiología
Universidad y Hospital Thomas Jefferson
111 South 11th Street, Suite G-8940
Filadelfia, PA 19107
Tel.: 215-955-6161/Fax: 215-923-5507
E-mail: zvi.grunwald@jefferson.edu

Una nota final

Luego de leer sobre los peligros potenciales y los particulares desafíos que FOP representa para el cuidado dental, puede que estés tentado de no buscar atención dental por miedo a que se pueda fusionar la mandíbula o porque un procedimiento no se pueda hacer. No buscar atención dental necesaria puede ser igual de peligroso. Puede acarrear problemas adicionales en los dientes adyacentes o incluso infecciones que pongan en peligro la vida.

Tal como has aprendido a partir de la lectura de este libro, no existen dos situaciones iguales y cada historia tiene muchas facetas diferentes. En cualquier caso, lo mejor es absorber tanta información como sea posible para que al menos estés tomando la decisión más adecuada. Busca toda la información que puedas por parte de expertos y ten en cuenta su ayuda. Lo malo sería no hacer nada.

Capítulo 10

FOP y la respiración

Debido a las restricciones en el pecho causadas por FOP, las personas afectadas pueden llegar a desarrollar problemas respiratorios que podrían requerir cuidados médicos especiales. Vamos a ver modos de lograr una buena respiración y cómo tratar los problemas si se presentan.

Una perspectiva general

Además de la malformación del dedo gordo del pie que se suelen percibir en el nacimiento, las personas con FOP también pareciera que nacen con una malformación congénita de las articulaciones que conectan las costillas con las vértebras en la columna vertebral. Esto causa un cierto grado de restricción de las paredes del tórax incluso antes de la aparición del hueso adicional, aunque probablemente estas restricciones no conlleven problemas evidentes. Debido a estas restricciones, las personas con FOP suelen ser más propensas a depender de manera significativa del diafragma para respirar. El diafragma es el músculo con forma de bóveda en la base de los pulmones.

Dado que las restricciones de FOP aumentan, el hueso adicional y la posición del cuerpo pueden comenzar a aglutinar los músculos alrededor de los pulmones y/o del corazón en distintos grados, limitando la expansión del pecho y creando restricciones adicionales que interfieren en la respiración. El ritmo de flujo (patrón de respiración, inhalar y exhalar, inhalar oxígeno, exhalar dióxido de carbono) puede ser normal incluso cuando el volumen (la capacidad de aguantar mucho aire y soltarlo) quede bastante reducido. En algunos casos (normalmente en los más avanzados), puede que el cuerpo desarrolle altos niveles de dióxido de carbono, más elevados de lo normal. Los síntomas pueden ser medianos o graves dependiendo del grado en que FOP afecte al área del pecho. Cuanto más avanzado sea el caso, más probabilidades tiene de que las dificultades en la respiración se vuelvan lo suficientemente serias como para requerir ser tratadas y de que también involucren el lado derecho del corazón.

Un estudio

Para entender todo esto mejor, se desarrolló un estudio en 25 pacientes de FOP que iban desde los 5 a los 55 años, durante un encuentro internacional de personas con FOP. Sólo uno de ellos era menor de 13 años. El estudio implicaba un examen físico, tests de la función pulmonar, además de estudios con electrocardiogramas y ecocardiogramas. Aunque se encontró una grave limitación de las paredes del pecho, el examen físico del corazón y los pulmones fue normal. No se halló prueba alguna de disfunciones en el corazón en todas las personas que fueron parte de este estudio. En diez de los pacientes se observaron ligeras anomalías electrocardiográficas, lo que indicaba un aumento del estrés en el lado derecho del corazón (la parte de la cámara

del corazón que bombea sangre a los pulmones). Estas personas eran por lo general mayores y habían tenido los síntomas de FOP durante mucho más tiempo que aquellas personas cuyos electrocardiogramas eran normales. Todas las personas presentaron una grave limitación en la expansión del pecho y en la capacidad pulmonar, muy reducida en comparación con los niveles normales. Sin embargo, el flujo de aire a través de los pulmones era relativamente normal. A pesar de la capacidad limitada de los pulmones para transportar oxígeno, la sangre se hallaba bien saturada de oxígeno, igual que en personas que no tienen FOP.

¿Cuándo consultar un especialista en pulmones?

Es una buena idea que las personas con FOP sean evaluadas por un neumonólogo, un médico especializado en problemas pulmonares, y hacer algunos tests antes de problemas serios, para así desarrollar una línea inicial que sirva de base en comparaciones posteriores. Estas pruebas determinan cualquier restricción que pueda existir en la respiración a través de diversas tareas como hacer que el paciente respire a través de un espirómetro (que puede medir el flujo y volumen de la respiración), comprobar el nivel de oxígeno en la sangre o usar un análisis de sangre para medir los niveles de dióxido de carbono.

Dependiendo del nivel de los problemas, se recomiendan las siguientes actuaciones:

- Ejercicios de respiración utilizando un espirómetro de incentivación. Mide lo bien que una persona llena los pulmones cada vez que respira. La respiración profunda ayuda a expandir los pequeños sacos de aire en los pulmones. Ayuda a movilizar las secreciones (como las que expulsas cuando toses) y mantiene los pulmones llenos, abiertos y tan flexibles como sea posible. Mientras que una persona puede practicar la respiración profunda sin utilizar un espirómetro, éste ofrece la ventaja de medir la respiración de una persona. Puede determinar si la situación permanece estable, mejora o empeora.
- Respiración de presión positiva. La respiración de presión positiva es un tipo de respiración asistida por una máquina. Hace que la persona pueda respirar más profundamente empujando el aire en cada respiración. Suele emplearse para aumentar la cantidad de aire que toma una persona, ayuda a reducir las secreciones y a que una persona tosa mejor. La máquina puede también usarse para ayudar a administrar medicamentos en los pulmones. Este tratamiento se debe administrar por un terapeuta de las vías respiratorias autorizado.
- Fisioterapia pectoral. La fisioterapia pectoral ofrece un modo de liberar los pulmones del exceso de mucosidades y secreciones. En circunstancias normales, los pulmones están recubiertos por una pequeña capa de fluidos. Durante una infección pectoral, este fluido puede aumentar y volverse denso. En situaciones normales, este exceso se elimina al toser, pero puede que no sea posible cuando los músculos de la respiración quedan restringidos y/o se hayan vuelto débiles. La fisioterapia pectoral utiliza la gravedad y la terapia física para ayudar a sacar las secreciones fuera de los pulmones y estimular la tos. La fisioterapia pectoral puede llevarla a cabo un terapeuta de las vías respiratorias o un fisioterapeuta. Incluso se puede enseñar a los padres a administrar fisioterapia.
- Uso controlado de oxígeno. Utilizado de forma apropiada, el oxígeno suplementario puede ser muy útil en casos avanzados. El uso de oxígeno en

personas con FOP debe ser controlado, ya que el uso no controlado se asocia con un alto riesgo de muerte súbita ya que la corrección repentina de oxígeno en presencia de altos niveles de dióxido de carbono (a veces presente en personas con enfermedades pulmonares avanzadas) surpime con la respiración (el flujo respiratorio).

Neumonía

La neumonía es una de las causas más comunes de muerte en personas con FOP. Es parte del motivo de la relativamente baja esperanza de vida de 41 años. (El término medio tan sólo quiere decir que la mitad de las personas con FOP muere antes de esa edad, y la otra mitad viven más años. Las personas con FOP que no desarrollan complicaciones que pongan en riesgo la vida pueden vivir hasta los 50, 60 e incluso los 70).

Por tanto, ¿qué es la neumonía y por qué es tan peligrosa en personas con FOP? La enfermedad del neumococo es una infección que puede atacar varias partes del cuerpo. Puede infectar los pulmones, donde se desarrolla la neumonía. También puede invadir el flujo sanguíneo. Alcanza al cerebro, y puede causar meningitis. Todas ellas son infecciones muy graves. Según el Centro para el Control de Enfermedades (CDC), la enfermedad del neumococo mata a más personas en Estados Unidos que otras enfermedades prevenibles mediante vacunas en conjunto. Una de cada 20 personas que sufre neumonía, muere a causa de esta, y las estadísticas son incluso peores cuando la bacteria invade el flujo sanguíneo o causa meningitis. Las personas con problemas de salud como FOP son más susceptibles de padecer neumonía y pueden tener más dificultades para combatir la infección.

Afortunadamente, existe una vacuna que protege contra 23 tipos de la bacteria del neumococo. (No hay tratamiento para la neumonía viral, que suele curarse por su cuenta). La vacuna contra la neumonía suele administrarse una única vez, aunque se debe consultar a al médico. En algunos grupos de alto riesgo, se suele recomendar la revacunación luego de algunos años.

La vacuna contra la neumonía es muy segura. Casi la mitad de quienes son vacunados sólo sufren efectos secundarios leves tales como enrojecimiento o dolor en el lugar donde se realizó la inyección. Menos del 1% presenta fiebre, dolores musculares, o una reacción grave a nivel local en el lugar de la inyección. Normalmente la vacuna se suele administrar de forma intramuscular, por lo que la principal precaución en individuos con FOP es que la vacuna se administre mediante una inyección subcutánea. Asegúrate de que tu doctor es consciente de esta necesidad especial. En caso de cualquier efecto secundario, ponte en contacto con tu médico tan pronto como sea posible. Los efectos secundarios pueden tratarse con hielo o con medicamentos antiinflamatorios, aunque pueden requerir un tratamiento adicional.

Fomentar una buena respiración

Hay algunas actividades pueden ayudar a que una persona utilice mejor los músculos alrededor de los pulmones y mantenga los del tórax activos. Esto permite a una persona obtener más oxígeno con cada respiración y hará que ésta se realice con menos

esfuerzo. Además de practicar la respiración con un espirómetro, otras actividades que pueden ayudar incluyen la respiración profunda o ejercicios de relajación, natación/hidroterapia, cantar, tocar un instrumento de viento (trompeta, flauta, harmónica, etc.) o incluso algún juguete (como un kazoo, un juguete que hace música divertida si lo soplas). Los niños más pequeños pueden probar con actividades sencillas como hacer burbujas de jabón respirando profundamente, o juguetes como los listados en el Catálogo de Recursos FOP de IFOPA, disponible en su sitio web (www.ifopa.org). Incluso reír puede ser útil y es algo que todo el mundo hace. La risa ejercita los músculos del diafragma, el abdomen y los pulmones así como los faciales, los de las piernas y los de la espalda. De algún modo, es como hacer trabajos aeróbicos. La risa hace que respiremos más profundamente y envía sangre rica en oxígeno y nutrientes a través del cuerpo.

Capítulo 11

FOP y gripe

Un estudio llevado a cabo por los investigadores de FOP ha mostrado una extraña relación entre la gripe y los brotes de FOP. Esta conexión reciente a la vez que poco entendida hace que sea especialmente importante que las personas con FOP eviten la gripe. En este capítulo aprenderemos más sobre esta asociación y sobre los modos de evitar caer enfermo.

Gripe

La influenza, más conocida como gripe, es un virus respiratorio contagioso. Los síntomas pueden ser desde moderados a graves e incluyen los siguientes: fiebre (generalmente alta), dolor de cabeza, cansancio (puede ser extremo), tos seca, garganta dolorida, nariz que moquea o se obstruye, dolor muscular, náuseas, vómitos o diarrea (los síntomas estomacales son más comunes en niños que en adultos). Tener estos síntomas no siempre implica que tengas la gripe. Muchas enfermedades distintas, como los resfrios, tienen síntomas similares.

La gripe suele propagarse cuando las personas infectadas tosen o estornudan. De forma ocasional, las personas se infectan al tocar algo que tiene el virus de la gripe sobre él y se tocan la boca o la nariz. Por desgracia, una persona puede ser capaz de infectar a otras empezando un día antes de que los síntomas aparezcan y hasta 5 días después de enfermar.

Mayores riesgos para contagiarse de gripe en personas con FOP

Las personas con FOP tienen un alto riesgo de desarrollar complicaciones de la gripe. La complicación más seria es el desarrollo de infecciones respiratorias como neumonía, que puede requerir hospitalización y potencialmente puede presentar riesgo de vida. Este tipo de complicación tiene lugar como resultado de las restricciones en el pecho y las limitaciones en la respiración causadas por FOP. Un estudio reciente también ha mostrado que la gripe sirve como un potente gatillo para los brotes de FOP. De hecho, el 60% de las personas que tenían gripe y que formaron parte del estudio, también tuvieron brotes durante el curso de su enfermedad, mientras que solo el 11%, que no tenía gripe, experimentaron brotes durante la temporada de gripe.

Aún se desconoce por qué la gripe podría activar los brotes de FOP. Pero aunque pareciera haber una conexión, es posible que al menos un disparador de los brotes de FOP pueda tener su base en el sistema inmunológico. Esta explicación tendría sentido debido a que la hinchazón y la inflamación son reacciones del sistema inmune. Pero en el momento presente, las características inmunológicas de FOP son aún poco comprendidas.

Más vale prevenir que curar

El mejor modo de protegerte contra la gripe es vacunarse cada año. La inyección de la gripe contiene una vacuna inactiva que ofrece protección contra los tipos y variedades de virus que los científicos creen que estarán en circulación durante la temporada de gripe. La inyección se realiza con una aguja y generalmente se administra en el brazo. Es especialmente importante para una persona con FOP pedir que se administre subcutáneamente, con una aguja muy pequeña, en lugar de hacerse en el músculo. (Recuerda que las inyecciones en el músculo son peligrosas para personas con FOP). Además, se debería colocar un poco de hielo en el lugar de la inyección y usarlo de forma intermitente durante las siguientes 12 a 24 horas para disminuir la inflamación que pueda resultar de la inyección. Los efectos secundarios de la inyección contra la gripe pueden ser dolor, enrojecimiento o hinchazón en el lugar donde se aplicó la inyección, así como un poco de fiebre o dolor. Si se presentan estos problemas, suelen empezar muy poco después de la inyección y duran de uno a dos días. Si eres alérgico a los huevos de gallina (que se emplean para hacer la vacuna) o si tuviste reacciones alérgicas a la vacuna de la gripe, no te vacunes. Tampoco te debes vacunar si tienes un brote activo.

Para todas aquellas personas que residan en el hemisferio norte (Estados Unidos, Canadá, Europa, etc.), octubre o noviembre es el mejor momento para vacunarse, aunque hacerlo más adelante también puede resultar útil. La temporada de gripe puede empezar a principios de octubre y puede durar hasta mayo como muy tarde. Si vives en el hemisferio sur (Latinoamérica, Australia, etc.), las temporadas van a la inversa, es decir, la temporada de gripe va de mayo a septiembre. Por lo tanto, mayo o junio es el mejor momento para vacunarse. Si aún no sabías esto, aquí tienes un poquito de geografía.

Unas dos semanas después de la vacunación, tu cuerpo habrá desarrollado proteínas/sustancias denominadas anticuerpos que te protegerán contra la gripe.

Si tienes aversión a las inyecciones, puede que te plantees la nueva vacuna nasal contra la gripe. Sin embargo, ésta emplea un virus de la gripe 'vivo' (en lugar del virus inactivo de la inyección), que conlleva un potencial riesgo más elevado para las personas con FOP. Un niño pequeño que recibió la vacuna nasal contra la gripe desarrolló un grave brote de FOP dos días después de recibir la vacuna. Puede que esto sea accidental o puede haberse debido a la vacuna. Es imposible saberlo. Otros niños recibieron la vacuna nasal sin sufrir efectos secundarios. Es mejor que plantees todas las opciones posibles con tu médico y hagas lo que consideres la mejor opción para ti.

Además de vacunarte, las siguientes precauciones del Centro para el Control de Enfermedades (CDC) ofrecen protección contra la gripe y otras enfermedades:

- Pide a tus familiares y quien te rodee que se vacune regularmente.
- Lávate las manos a menudo con agua y jabón. Si no dispones de agua, puedes utilizar un gel con base de alcohol antibacteriano.
- Intenta no tocarte los ojos, la nariz o la boca. Los gérmenes suelen extenderse por estas vías.
- Cúbrete la nariz y la boca con algún tejido cuando tosas o estornudes.

- Si enfermas de gripe, quédate en casa para que otras personas no se contagien.
- Evita el contacto cercano con personas enfermas (y cuando tú estés enfermo, mantén la distancia con otras personas).

Si caes enfermo

Dado que muchas enfermedades tienen síntomas diferentes puede resultar complicado señalar la diferencia entre la gripe y otras infecciones. Si desarrollas síntomas parecidos a la gripe, ponte en contacto con tu médico tan pronto como sea posible. Debido especialmente al alto riesgo de complicaciones por gripe en el caso de FOP, tu médico te puede recomendar el uso de algún medicamento antiviral (amantadine, rimantadine, oseltamivir y zanamivir). Todos estos son medicamentos que deben ser prescritos por el doctor y que deben tomarse a los dos días de presentarse la enfermedad. Minimizarán los síntomas y acelerarán la recuperación. También es recomendable mucho descanso, y tomar mucho líquido.

Si alguien más enferma en la familia, el uso de antivirales por parte de otros familiares puede ayudar a prevenir la extensión del virus de la gripe. De este modo, los medicamentos antivirales pueden trabajar sobre una base de prevención. Cuatro estudios sobre 2 antivirales distintos mostraron ser efectivos en un 75-80% en la prevención de que alguien que haya estado expuesto a la influenza pueda desarrollar la enfermedad.

Capítulo 12

Cálculos renales

Las personas con FOP pueden tener un mayor riesgo de desarrollar cálculos renales que aquellos que no tienen la enfermedad. En este capítulo aprenderás más sobre cómo minimizar este riesgo o cómo afrontar esta situación si se presenta.

¿Qué es un cálculo renal?

Un cálculo renal es una masa dura desarrollada a partir de cristales que se forman en la superficie del riñón. Por lo general, nuestra orina contiene químicos que ayudan a prevenir la ocurrencia de esta situación, pero a veces el problema ocurre. El tipo más común de cálculo contiene calcio en combinación con oxalato y fosfato. Estos químicos son parte de la dieta de una persona normal y ayudan a formar partes importantes del cuerpo como huesos y músculos. En muchos casos, los cálculos renales son pequeños y pueden pasar a través del cuerpo. Pero cuando no lo hacen, puede presentarse dolor severo y el tratamiento se hace necesario.

Los cálculos renales son uno de los desórdenes más comunes del tracto urinario. Según las autoridades sanitarias estadounidenses, aproximadamente el 5,2% de los ciudadanos de Estados Unidos desarrollaron cálculos renales contando desde finales de la década de 1980 hasta los primeros años de la década de 1990, el período más reciente del que se dispone información estadística. Los cálculos renales afectan a ambos sexos, pero es más probable que sea diagnosticado en hombres. En el caso de los hombres, el número cada vez mayor de cálculos renales aumenta de forma dramática cuando superan los 40 años y sigue en aumento. En el caso de las mujeres, el pico de cálculos renales se presenta en los 50. Si una persona desarrolla más de una piedra, es probable que también desarrolle más. Los síntomas de los cálculos renales incluyen el dolor abdominal, dolor en el costado, dolor pélvico localizado en un lado del cuerpo, una sensación de quemazón durante la micción y/o sangre en la orina.

Personas con FOP y cálculos renales

En la Facultad de Medicina de la Universidad de Pensilvania, los médicos empezaron a registrar que los pacientes con FOP consultaban cada vez más sobre los cálculos renales que el resto de la población general. Los datos de un estudio realizado sobre 207 personas de 31 países, que representan casi la mitad de casos conocidos de FOP en el momento en que se desarrolló el estudio, se evaluaron para determinar si las personas con FOP tienen un elevado riesgo de desarrollar cálculos renales. Todavía es difícil determinar con precisión el riesgo específico de cálculos renales en la población con FOP debido a la variación geográfica y al hecho de que las estadísticas internacionales de la frecuencia de los cálculos renales no están disponibles en todos los países. (La variación geográfica quiere decir que la frecuencia de los cálculos renales entre las personas con FOP variaba, a veces de forma significativa, en diferentes países). Los resultados mostraron que las personas con FOP tienen casi el doble de

probabilidades de desarrollar cálculos renales que la población general de los Estados Unidos.

La inmovilidad causada por FOP junto con una tasa creciente de renovación de hueso (la tasa en la que nuestro cuerpo produce nuevo hueso y elimina el existente para que nuestros esqueletos puedan remodelarse, algo que puede resultar afectado por una movilidad crónica en descenso) puede jugar un papel en estos resultados. Las infecciones del tracto urinario también están relacionadas a la formación de cálculos renales, en todas las personas al igual que en personas con FOP. La historia familiar también tuvo su influencia en personas que desarrollaron cálculos renales, especialmente en varones.

Diagnóstico y tratamiento

El diagnóstico de cálculos renales se obtiene a través de rayos X o sonogramas/ultrasonidos, generalmente tras detectar sangre en la orina o dolor repentino. Los análisis de sangre y orina pueden ayudar a determinar qué sustancias se encuentran presente en el cálculo o los cálculos. El médico también puede decidir llevar a cabo un test especial denominado scan CT (tomografía computarizada) o un IVP (un pielograma intravenoso). Los resultados de estas pruebas ayudarán a determinar el mejor tratamiento.

A veces no se precisa un tratamiento especial y el cálculo pasa a través del cuerpo si se consumen grandes cantidades de agua. Un médico puede prescribir medicación contra el dolor para ayudar a una persona a que se sienta mejor. Un urólogo determinará si se precisa un tratamiento. Todos los tratamientos disponibles, con la excepción de la nefrostomía percutánea, han mostrado resultados positivos en personas con FOP.

Si se requiriera anestesia y/o cirugía, recuerda seguir las pautas listadas en este libro. Si necesitas más información, echa un vistazo al capítulo 2, Cosas a evitar y alternativas, o al 7, Emergencias.

Recomendaciones

El cambio más sencillo en el estilo de vida que una persona pueda hacer para ayudar a prevenir los cálculos renales es beber mucha agua. Lo ideal sería que se bebiera suficiente agua para producir 2,5 litros o más de orina cada día. Intenta beber tanta agua como puedas, preferiblemente unos 3 litros al día.

La prevención es especialmente importante para aquellos que han tenido cálculos renales previamente, ya que hay una alta probabilidad de que se reproduzcan. Se pueden recomendar las siguientes acciones, especialmente para aquellas personas que ya hayan tenido cálculos renales:

- No intentes restringir los productos lácteos, pero tampoco te excedas. A las personas con cálculos renales les recomendaron evitar los productos lácteos, aunque estudios recientes han demostrado que los alimentos ricos en calcio pueden ayudar a prevenir los cálculos renales. No obstante, los estudios

también han demostrado que tomar calcio en píldoras puede aumentar el riesgo de desarrollar cálculos.

- Evita antiácidos que tengan una base de calcio.
- Si tu orina es muy ácida, evita productos que contengan vitamina D añadida. Puedes comer menos carne, pescado o aves ya que estos alimentos pueden aumentar la cantidad de ácido en la orina.
- Si tu orina tiene una alta concentración de oxalato y eres propenso a formar cálculos de oxalato cálcico, puede que tu doctor te pida que limites los siguientes alimentos en tu dieta: remolacha, chocolate, café, refresco de cola, frutos secos, espinacas, fresas, té y derivados del trigo. No evites estos alimentos sin consultar con tu médico.
- No consumas altos niveles de vitamina C.
- Consume pan de trigo y cereales de fibra natural.
- Limita la sal en la dieta.
- Utiliza citrato de potasio magnésico u otros medicamentos si es necesario. (Tu médico te recomendará esto sólo si es apropiado).

Consulta con tu médico y decide si necesitas cualquier precaución especial para prevenir el desarrollo de cálculos renales.

Capítulo 13

Varios temas de salud de la cabeza a los pies

FOP afecta a varias partes del cuerpo de un modo que va más allá del crecimiento de hueso adicional creado por los brotes.

Pérdida de audición

La pérdida de audición se presenta en una porción significativa de las personas con FOP. Basándonos en sondeos y registros médicos, se estima que el 50% de personas con FOP sufre algún grado de pérdida auditiva. Al igual que en muchos síntomas de FOP, esta pérdida puede variar. Algunos sufren pérdida auditiva que requiere el uso de aparatos, mientras que en otros, la pérdida de audición es mínima. En algunas personas resultan afectados ambos oídos, mientras que en otras personas, sólo lo es uno de ellos. En la mayoría de los casos, la pérdida de audición es algo existente en la propia naturaleza, es decir, el sonido no se conduce propiamente desde el canal auditivo hasta el tímpano y los huesecitos que forman el oído medio. En algunos casos, la pérdida auditiva está relacionada a los nervios en el oído. Hay mucho que no entendemos sobre por qué la pérdida auditiva tiene lugar en tantas personas con FOP.

Aunque no hay una asociación directa entre la pérdida auditiva en personas con FOP y las infecciones auditivas en la niñez, es importante recordar que todos los niños tienen una alta probabilidad de padecer infecciones de oído que pueden afectar a la audición. Por tanto, es importante que los dolores de oído y otros problemas relacionados con la audición en niños con FOP se evalúen y se traten a la mayor brevedad, ya que la pérdida auditiva derivada de las infecciones de oído se puede prevenir en todos los niños. También se recomiendan chequeos de audición rutinarios en el caso de personas con FOP, para que se puedan identificar problemas potenciales (incluso si piensas que tu hijo escucha bien).

Piercings y tatuajes

Los piercings y los tatuajes en el cuerpo son elecciones muy personales. Debido a que estas cuestiones suelen aparecer en el grupo de noticias por email FOPonline, los trataremos aquí aunque no están relacionados directamente con FOP.

En primer lugar, centrémonos en los piercings. Por lo general, no suelen causar problemas en personas con FOP. No obstante, es una buena idea evitar la lengua, la nariz y el ombligo. Se debe evitar especialmente la lengua ya que contiene músculo y también por la alta probabilidad de fusión de la mandíbula en personas con FOP, lo que podría complicar la higiene y la extracción. Elige un lugar de confianza si quieres hacerte un piercing y sigue un proceso higiénico apropiado para evitar cualquier infección.

Los tatuajes consisten en la introducción de tinta especial bajo la piel utilizando agujas. Puesto que un tatuaje no causa heridas en los músculos, no debería empeorar FOP. Sin embargo, la decisión de hacerse un tatuaje tiene que pensarse mucho debido a su permanencia. Una persona que se plantee hacerse un tatuaje debe elegir un sitio de confianza y seguir un proceso higiénico apropiado. La administración incorrecta de un tatuaje puede dañar tanto tu salud como tu piel. La alergia a la tinta puede ser un problema para algunas personas.

Dolores de cabeza

Algunas personas con FOP sufren síntomas de dolores de cabeza crónicos y graves. Desde un punto de vista neuromuscular, esto tendría sentido, ya que FOP causa una restricción significativa de los músculos del cuello, lo que puede contribuir a los dolores de cabeza relacionados con la tensión. Si se presentan estos dolores de cabeza, existen medicamentos que pueden ayudar. Un neurólogo es el tipo de médico que suele tratar más a menudo los dolores de cabeza crónicos que pueden ser difíciles de tratar. Este profesional puede hacer recomendaciones específicas sobre el mejor tratamiento para una persona.

Al igual que muchos temas relacionados con FOP, existe una gran variabilidad, y muchas personas no sufren dolores de cabeza. Las personas que pasan mucho tiempo delante de una computadora/ordenador deben tener cuidado de no permanecer mucho tiempo en la misma posición. Parar de trabajar de vez en cuando puede evitar la tensión muscular.

La leche es buena

A veces, la gente se pregunta si los productos lácteos deberían ser eliminados de la dieta de una persona con FOP debido a la conexión entre el calcio y el crecimiento del hueso. El calcio es un elemento importante para el cuerpo de todas las personas, incluso para una que tenga FOP. Aunque es bien sabido que el calcio de la leche ayuda a construir huesos fuertes, no es el calcio lo que hace que crezcan los huesos de FOP. Éstos crecen debido a una señal genética del cuerpo. La leche no hará que FOP empeore, y mantendrá el resto del cuerpo saludable. Piénsalo de este modo. Tanto el esqueleto normal como el adicional necesitan ser alimentados con calcio. Si una persona con FOP no ingiere calcio, los huesos se debilitarán y será más fácil que se rompan. Mientras que el cuerpo necesita calcio para que crezcan los huesos y para mantenerse sano, también es vital para otras funciones corporales. El calcio posibilita que los nervios funcionen correctamente, ayuda al corazón a latir y contribuye a otras funciones metabólicas importantes. El cuerpo no puede vivir sin calcio. También es especialmente importante para personas con FOP tomar un complemento diario de calcio ya que un esqueleto fuerte ofrece una mejor protección contra heridas en caso de caídas.

La importancia de la vitamina D

Como el calcio, la vitamina D es extremadamente importante para mantener los huesos fuertes, y es también esencial para mantener el sistema inmune sano. También hay

algunas evidencias de que los niveles bajos de vitamina D pueden jugar un papel en el dolor crónico. La vitamina D se suele producir cuando la piel absorbe la luz del sol, y también se introduce en el cuerpo mediante alimentos enriquecidos (leche, cereales, etc.) aunque los científicos están descubriendo actualmente que muchas personas tienen niveles más bajos de los necesarios para mantener un cuerpo sano. Un sencillo análisis de sangre puede determinar tu nivel de vitamina D (25[OH]D), y un nivel de 35 a 40ng/ml suele ser un objetivo aceptable. (Las personas que viven o trabajan bajo el sol suelen tener niveles entre 50-70 nl/ml.)

Mientras que poca vitamina D es dañina, demasiada es muy peligroso. Consulta a tu médico para obtener información específica.

Hinflamación debajo de la mandíbula

Se puede presentar un brote de FOP debajo del mentón/barbilla y puede confundirse con paperas, ganglios linfáticos inflamados en el cuello o una reacción alérgica. Puede presionar la base de la lengua, a veces complicando el tragar o respirar. En estos casos, este tipo de brote puede constituir una amenaza potencial para la vida. Para ayudar a aliviar la hinchazón y prevenir complicaciones graves, se puede administrar un breve tratamiento con corticosteroides (prednisona). Por favor, consulta '*El Manejo médico de la Fibrodisplasia Osificante Progresiva: consideraciones sobre tratamientos actuales*', disponible en www.ifopa.org o contactando al Dr. Frederick Kaplan o a su asistente Kay Rai en la Facultad de Medicina de la Universidad de Pensilvania, en el 215-349-8726. También puedes enviarle un email a Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu. No se debe manipular el área, ya que puede causar más inflamación. Pueden ser necesarias precauciones como la elevación de la cabecera de la cama y monitoreo. Una vez que disminuya la hinchazón, las personas suelen tener un pequeño nudo de hueso bajo la barbilla.

La hinchazón debajo del mentón/barbilla no tiene que representar un riesgo de salud mayor necesariamente. Varias personas tuvieron varios bultos que aparecieron debajo de sus mentones y creyeron que estaban relacionados con FOP, aunque no les causaron problemas.

FOP y la columna vertebral

Un rasgo de FOP descubierto recientemente consiste en que las articulaciones del cuello no se forman en la temprana infancia. Las articulaciones del cuello se forman antes del nacimiento, pero en las personas con FOP, estas articulaciones están programadas genéticamente para deteriorarse y formar hueso donde debería haber cartílago. El cartílago es la sustancia que existe entre los huesos y permite el movimiento de las articulaciones. Como resultado de estas articulaciones anormales, la rigidez en el cuello puede aparecer antes de la observación de hueso adicional. De hecho, muchas veces los bebés con FOP no logran gatear como resultado de esto.

Curiosamente, los problemas específicos que se presentan en la columna vertebral también aparecen en los ratones que carecen del gen denominado noggin que los investigadores de FOP han estado investigando estos últimos años. El noggin juega un importante papel en el desarrollo del hueso. Aunque el gen noggin no es el que causa

FOP, la investigación sugiere que las personas con FOP no crean suficientemente la proteína noggin (el gen noggin instruye al cuerpo para producir una proteína también llamada noggin) que controla y limita el crecimiento del hueso. Los investigadores aún no están seguros de la importancia de este nuevo hallazgo, pero las respuestas a lo que causa deformidades en la columna vertebral en personas con FOP parece esconder importantes pistas sobre la enfermedad.

Además, la curvatura de la columna vertebral (escoliosis) puede presentarse en personas con FOP como resultado de una formación desigual de hueso (asimétrica) alrededor de la columna vertebral. En otras palabras, si una parte del cuerpo está más restringida que la otra, el crecimiento desigual da lugar a una curva poco normal en la columna. Especialmente si tiene lugar a una edad temprana, puede restringir el crecimiento esquelético normal ya que el resto del cuerpo continúa creciendo. No se recomienda la intervención quirúrgica ya que no corrige bien el problema y suele causar complicaciones graves, como brotes de FOP en otras áreas.

Inflamación de las extremidades

La inflamación /hinchazón es un problema común en personas con FOP y puede deberse a varias causas. En primer lugar y lo más común, es que las extremidades se hinchen debido a un brote de FOP. Como señalamos anteriormente, la hinchazón muy localizada y nodular es típica en las extremidades superiores, especialmente durante los brotes de la niñez. En adultos o en músculos más profundos, la inflamación /hinchazón puede afectar a todo el miembro. Esta hinchazón más difusa es más común en los miembros inferiores. Mientras que éstos son patrones típicos, otro tipo de hinchazón puede aparecer a cualquier edad.

El movimiento restringido de personas con FOP puede también producir una pérdida de la acción de bombeo en el músculo que puede provocar que la sangre y fluidos de los tejidos se acumulen en la extremidad. La sangre permanecerá en el músculo en lugar de ser bombeada a lo largo de él, lo que puede producir hinchazón. Además, el hueso recién formado puede presionar las venas y el sistema linfático, la red de canales que transportan la sangre y los fluidos de los tejidos de vuelta al corazón. La presión ejercida por el hueso adicional sobre estos canales vasculares puede obstruir el flujo de los fluidos corporales y causar hinchazón. Estas dos últimas explicaciones pueden aclarar por qué las personas con FOP suelen presentar hinchazón crónica.

Por último, y menos probablemente, es la formación de un coágulo sanguíneo. Mientras que los coágulos son raros, son un problema grave. Para prevenir los coágulos sanguíneos se sugiere que la persona lleve medias de contención y se ponga en contacto con un médico para determinar si se recomienda la aspirina u otro diluyente sanguíneo. Cuando la causa de la hinchazón no queda clara, se pueden hacer necesarios análisis especiales como escáneres óseos, ultrasonidos, una tomografía computarizada para determinar la causa de la hinchazón para así poder prescribir un tratamiento específico.

Si la hinchazón no está relacionada con un brote de FOP o un coágulo sanguíneo, un tratamiento que puede ser útil es un drenaje linfático. La terapia con drenaje linfático es un tipo de masaje suave que realizan terapeutas especializados en éste área. La terapia linfática se dirige a la hinchazón que tiene lugar cuando hay más fluido en el

sistema linfático que no se puede mover naturalmente. El sistema linfático es un sistema elaborado que realiza varios trabajos en el cuerpo. El más importante, es que drena el fluido de los tejidos de vuelta al flujo sanguíneo y ayuda a combatir la infección. En personas con FOP, este proceso no puede realizarse tan eficientemente ya que podría producir hinchazón. Es entonces cuando el masaje linfático puede resultar útil. Si te interesan este tipo de terapias, consulta a tu médico para que te remita a una clínica linfática. (Linfoedema es el nombre de este tipo de inflamación).

Rotura de huesos

Una fractura en una persona con FOP tiene que ser tratada, al igual que en cualquier otra persona. El objetivo del tratamiento en cualquier individuo es permitir que el hueso cure en una posición cómoda y funcional. Las personas con FOP no necesitan tener inmovilizadas las fracturas, ya que las fracturas suelen curar rápidamente. La cirugía es casi nunca necesaria para tratar rotura de huesos en personas con FOP. Además, una férula puede bastar donde se necesitaría un yeso. Qué tipo de tratamiento es necesario para una fractura en una persona con FOP depende de numerosos factores que pueden incluir: el tipo de fractura, el hueso que se ha roto, si la herida es abierta o cerrada, la edad de la persona, el grado de deformidad, y el estado funcional de la extremidad antes de la fractura. La decisión del mejor tipo de tratamiento debe tomarla el médico basándose en su paciente.

Los huesos adicionales de una persona con FOP también se pueden romper. Si la articulación en la ubicación de la fractura ya está bloqueada, no resulta necesaria más inmovilización. Sí lo es una medicación contra el dolor, como en cualquier fractura.

Permanecer de manera confortable

A veces el hueso adicional creado por FOP puede complicar el estar cómodo, o que una persona necesite almohadones extra o almohadas para sentirse totalmente sostenido. Afortunadamente, los colchones actuales y las almohadas vienen con muchas formas, tamaños y tipos. Con la solución adecuada, puede resultar mucho más fácil permanecer relajado y cómodo.

He aquí algunas opciones disponibles, teniendo en cuenta que al igual que en muchos otros aspectos de FOP, soluciones distintas funcionan para personas distintas:

- Camas regulables. Hay disponibles muchos tipos de camas regulables. Visita un local de venta de colchones.
- Almohadas. Rellenas con cáscara de trigo. Disponibles en internet y en tiendas locales.
- Almohadones /cojines rellenos de gel. Disponibles para asientos de sillas de ruedas para mejorar la comodidad y prevenir la sequedad por la presión. Ponte en contacto con empresas de suministros médicos. Hammacher Schlemmer, un minorista por catálogo con sede en Estados Unidos vende un asiento de gel portátil [Portable Gel Seat] (Artículo 73077). Llama al 800-321-1484 o entra en hammacherschlemmer.com para más información.
- Almohadas de microesferas. Almohadas mogu. Muy suaves y flexibles. Hay diferentes formas y tamaños. Disponible en minoristas online como www.amazon.com y www.orangeonions.com. También hay disponibles

almohadas moosh en www.mooshpillows.com. Almohadas blandas. Disponibles en internet y en locales minoristas.

- Almohadones Roho. Roho ha sido conocido como fabricante de cojines para sillas de ruedas por mucho tiempo. Ahora también fabrican almohadas y colchones. Visita shapefittin.com o llama al 800-851-3449 para aprender más sobre los colchones y almohadas Sleepmatterzzz. Para más información sobre cojines para sillas de ruedas Roho, visita rohoinc.com o llama al 800-851-3449.
- Almohadas y colchones tempurpédicos. Se trata de una marca de un tipo de colchones hechos de 'espuma con memoria' que se ajustan al cuerpo de la persona. También hay disponibles otras marcas de espuma con memoria.
- Hazte tu propia almohada. Un miembro de IFOPA compró trozos de espuma con memoria en un taller y se fabricó su propia almohada.
- No olvides buscar soluciones en el catálogo FOP de recursos de IFOPA, disponible en su sitio web, www.ifopa.org, o empleando las sugerencias en el capítulo 25, Encontrar recursos.

Llagas por presión

La rotura de la piel y las llagas por presión son muy comunes y problemáticas en personas con FOP, especialmente en adultos. La rotura de la piel puede presentarse debido al aumento de la presión sobre un área ósea normal o sobre una pieza de hueso adicional. Las llagas por presión pueden desarrollarse rápidamente, progresar y complicar su tratamiento. Realizar pasos para prevenir las llagas por presión es la mejor manera de actuar.

En un artículo de la Clínica Mayo (www.mayoclinic.com/health/bedsores/DS00570), se establece que *“las llagas por presión son más fáciles de prevenir que de tratar, pero eso no quiere decir que el proceso sea fácil o sin complicaciones”*. Se deben seguir los siguientes pasos para intentar minimizar y evitar problemas graves:

- Cambia tu posición con frecuencia siempre que puedas. Si estás en silla de ruedas, intenta cambiar la posición cada 15 o 30 minutos. Todas las personas deben cambiar la posición al menos una vez cada dos horas. Si necesitas ayuda, pídesela a un familiar o a algún auxiliar.
- Sigue estas sugerencias para la posición. Evita permanecer directamente sobre los huesos de las caderas. Si te apoyas en la espalda, apoya tus piernas colocando una almohada bajo las piernas desde la mitad de tu pantorrilla hasta los tobillos. Evita colocar una almohada directamente detrás de las rodillas, ya que puede restringir el flujo sanguíneo. Mantén tus rodillas y tobillos sin rozar pequeñas almohadas o almohadillas. Evita subir la cabeza de la cama más de 30 grados para prevenir deslizamientos, lo que aumenta la fricción entre la cama y tú.
- Utiliza colchones o camas que reduzcan la presión. Las opciones pueden ser colchones de espuma, aire, gel y agua.
- Si usas silla de ruedas, plantéate usar una que se pueda inclinar. La inclinación redistribuye la presión. Considera también un asiento personalizado si necesitas estar sentado largos períodos.
- Las inspecciones diarias de la piel son muy importantes.
- Lleva una buena dieta. La comida sana contribuye a tener una piel sana.

Si detectas una llaga por presión en una etapa inicial cuando la piel es roja pero no hay aún una llaga, será mucho más fácil de tratar. Las llagas por presión que causan heridas abiertas requieren más cuidados. Consulta a tu médico inmediatamente si detectas un área problemática, y sigue estas sugerencias:

- Cambia la posición con frecuencia y utiliza almohadones especiales diseñados para aliviar la presión. Evita almohadas y anillos de goma, que pueden causar compresión y fricción y hacer que el problema empeore.
- Mantén el área limpia para prevenir infecciones. Una herida donde la piel aún no esté abierta puede ser lavada suavemente con agua y jabón medio. Cualquier herida más grave debe lavarse con una solución salina, que se puede obtener en una farmacia. Evita usar antisépticos como peróxido de hidrógeno o yodina, que pueden dañar la piel y retrasar la curación.
- Utiliza vendas especiales que protegen las heridas y ayudan a mejorar la curación. Marcas de este tipo incluyen Tegaderm y Duoderm. Pueden mantener la herida húmeda (para mejorar el crecimiento celular) mientras que el tejido circundante permanece seco.
- Si resulta necesario, consulta un médico para eliminar el tejido dañado. Una herida necesita estar libre de tejido muerto o infectado para que se cure de forma apropiada. Existen varios modos para hacer esto, y un doctor es la persona que mejor puede determinar qué hacer en un caso específico.
- Un baño de hidromasaje, si es posible, puede ayudar ya que mantiene la piel limpia y elimina el tejido muerto.
- Mantén una dieta sana. En particular, la vitamina C y el zinc pueden mejorar la curación de una herida.
- Si una herida no sana, consulta de nuevo a tu médico.

Hueso adicional debajo de la rodilla - osteocondromas

Curiosamente, aproximadamente el 90% de las personas con FOP parece tener un nódulo de hueso adicional sobre la parte interna del hueso de la pierna, justo detrás de la rodilla. Este hueso suele verse en personas con FOP incluso en los primeros años de infancia, antes de que los brotes empiecen a afectar las rodillas. Este tipo particular de hueso se denomina osteocondroma. No suele causar más problemas. Igual que el resto de hueso adicional creado por FOP, no se debe eliminar mediante cirugía.

Ciclos menstruales

Una pregunta que suelen hacer las mujeres a los médicos es si FOP tiene algún efecto sobre los ciclos menstruales. Curiosamente, algunas mujeres con FOP han informado ciclos mensuales muy breves y en algunos casos, ausencia de los mismos. Además, algunas mujeres creen que parece haber una conexión entre sus brotes y el tiempo que duran sus ciclos menstruales. Otras mujeres con FOP experimentan ciclos menstruales normales, sin síntomas inesperados. Al igual que en casos donde una persona experimenta un ciclo menstrual anormal, es extremadamente importante acudir a un ginecólogo o endocrinólogo para determinar si hay algún problema grave que necesite ser tratado. También es importante señalar que una mujer con FOP puede quedar

embarazada, aunque esto es una situación que puede amenazar la vida tanto de la madre como del niño, ya que los órganos de la madre ya suelen estar aglomerados por el hueso adicional.

¿Tiene el clima algún efecto sobre FOP?

El clima puede afectar al cuerpo de cualquier persona. Algunos no se sienten cómodos cuando hace frío o hay humedad. Otros se sienten más incómodos cuando hace calor. Otras personas ni siquiera muestran diferencia con un cambio de tiempo o estación del año. Las personas con FOP no parecen preferir un tiempo particular, una estación del año o un clima.

Capítulo 14

Genética

La genética es el campo de la ciencia que estudia cómo los rasgos se pasan de una generación a otra. La genética puede volverse muy complicada, por lo que intentaremos explicarlo todo tan sencillo como sea posible.

ADN - Nuestros componentes básicos

Cada una de las células del cuerpo humano conserva una información importante denominada ADN. Esta información ofrece las instrucciones necesarias para desarrollar y dirigir lo que ocurre en nuestros cuerpos. Determina por qué algunas cosas nuestras son como las de nuestros padres, y por qué nosotros somos únicos. Puede que seas zurdo y nadie más lo sea en tu familia inmediata, y tú también tienes cosas que pueden ser distintas de cualquier otra persona en el mundo. Eso es bueno. ¡Qué aburrido sería el mundo si todos fuéramos iguales!

El ADN se agrupa en 23 pares de cromosomas. Un cromosoma de cada par es heredado de tu madre, y el otro de tu padre. Cada cromosoma contiene además unidades aún más pequeñas llamadas genes. En total, los científicos creen que el cuerpo humano contiene de 20.000 a 25.000 genes. Como puede que hayas adivinado, genética viene de gen, por tanto, la genética es el estudio de los ladrillos de los que estamos compuestos.

El alfabeto genético

El ADN está hecho de cuatro unidades químicas que forman el alfabeto genético. De hecho, los científicos emplean letras del alfabeto (A, T, G, C), para representar el código del ADN. Igual que el orden de las letras determina las palabras, el orden de las letras en el código genético determina el significado de la información codificada en esa parte del ADN y ayuda al cuerpo a saber qué hacer (tus ojos serán marrones o azules, serás alto o bajo, etc.). Organizados en combinaciones, las cuatro letras contienen toda la información necesaria para construir todo el cuerpo. Un conjunto completo de ADN se denomina genoma, que viene a ser una especie de gran libro de instrucciones.

Si fueras a escribir el código genético en el genoma humano, llenarías un montón de guías telefónicas que irían desde los 500 pies o 170 metros, o aproximadamente la misma altura del Monumento a Washington en la capital de Estados Unidos. Si lees en voz alta las letras del ADN que forman el genoma humano a una velocidad de una letra por segundo durante ocho horas al día, tardarías aproximadamente un siglo en leerlo todo. Esto puede ofrecerte una idea de lo complejo que son las instrucciones del cuerpo humano.

Cómo una persona contrae FOP

La mayoría de casos de FOP son nuevos, lo que quiere decir que nadie más en la familia tiene FOP. Esto sucede porque a veces, cambios inesperados (o mutaciones, el término científico para cambio) suceden cuando los genes pasan de padres a hijos. La mayoría de estos cambios, como el cambio que provoca FOP, son accidentes de la naturaleza que tienen lugar sin razón aparente. Un pequeño número de casos con FOP son heredados de un padre que tiene FOP, aunque esto ocurre pocas veces debido a que las personas con FOP rara vez tienen hijos.

FOP es una condición autosómica dominante. Esto quiere decir que una persona que tiene una copia defectuosa del gen que causa FOP desarrollará la enfermedad. Todas las personas tienen dos copias de cada gen, una de cada padre. Cada una de esas copias de genes, en términos científicos, se denominan alelos. Toda nuestra información actual nos dice que FOP siempre es un rasgo dominante. Esto nos señala dos cosas. En primer lugar, sabemos que si una persona no muestra ninguna señal o síntoma de FOP, entonces no porta el alelo de FOP. En segundo lugar, significa que hay un 50% de posibilidades de que el hijo de una persona con FOP tendrá la enfermedad también. Echemos un vistazo a todos estos aspectos de FOP con más detalle.

Hermanos

Los padres que no tienen FOP deberían estar seguros de que la posibilidad de tener un segundo hijo con FOP es muy rara. FOP suele ser un cambio nuevo en el código genético. Como tal, para una gran mayoría de familias, las posibilidades de tener otro hijo con FOP son las mismas que tener el primer hijo con FOP, aproximadamente una de cada dos millones. Cada hecho es totalmente independiente el uno del otro.

Sin embargo, los investigadores han observado en al menos una familia en la que padres sin FOP han tenido dos niños con la enfermedad. En esta familia, al menos uno de los padres probablemente haya tenido varias células del óvulo o de la espermia afectadas. En este caso, la posibilidad de tener un segundo hijo con FOP suele ser del 3% (3 veces en 100). No existe en la actualidad un modo de predecir este aumento de riesgo en una familia específica.

Un hermano u otro familiar que no tiene FOP no es más proclive a tener un hijo con FOP que una persona de la población general, esto es, una posibilidad entre dos millones. Los hermanos deben saber que tener un hermano o hermana con FOP no quiere decir que sus hijos van a tener FOP. Hasta el momento actual, no se han observado señales de FOP en los hijos de los hermanos no afectados.

Heredar FOP

Debido a que una persona transporta dos copias de cada gen (una de cada padre—recuerda que los cromosomas siempre vienen en pares), una persona con FOP tiene una copia 'normal' del gen además de la copia dañada. Como resultado, las personas con FOP, tanto varones como mujeres, pueden transmitir a un hijo tanto la copia normal del gen como la dañada. Si se transmite la copia dañada, entonces el niño desarrollará FOP, en caso contrario, no tendrá la enfermedad. Existe la misma

posibilidad de que ocurran las dos cosas, por lo que el riesgo de que una persona con FOP tenga un niño con FOP está al 50%.

Embarazo y FOP

Mientras que es posible que una mujer con FOP pueda concebir y tener hijos, un embarazo puede ser peligroso e incluso poner en riesgo la vida. El hueso adicional en el pecho, el abdomen y la pelvis limita gravemente la habilidad del cuerpo de la madre, cuyos órganos vitales ya están aglutinados por el hueso adicional, como para adaptarse al crecimiento del niño en el vientre. El riesgo de que la madre o el niño presenten problemas de salud es alto.

Los riesgos específicos incluyen, pero no se limitan a los siguientes:

- Riesgo de brotes de FOP durante el embarazo. Además, el uso de medicamentos que pueden ayudar a reducir los síntomas de los brotes se deben limitar.
- Riesgo de dificultades respiratorias durante las últimas fases de embarazo. FOP causa una expansión limitada de las paredes del pecho, lo que restringe la respiración. A medida que el niño crece en el vientre, presiona sobre el diafragma, uno de los músculos más importantes en la respiración. Esto limita aún más la capacidad de los pulmones de la mujer de expandirse. Respirar puede complicarse aún más si la madre tiene hueso adicional que limite la capacidad del niño de expandirse desde el abdomen. Si este es el caso, creará presión adicional en el diafragma.
- Riesgo de complicaciones en el parto. Debido a las limitaciones físicas causadas por FOP, se necesita una cesárea. Cualquier cirugía es un asunto muy grave en personas con FOP.
- Riesgo de anestesia general en caso de cesárea. La cesárea es un procedimiento quirúrgico que requiere anestesia. Debido a FOP, la anestesia local o regional (el tipo de anestesia que se suele emplear en el parto) es peligrosa y no se puede usar. Se requiere, por tanto, anestesia general. Esto presenta un gran riesgo para la madre y para el niño.
- Riesgo de flebitis y embolia pulmonar. La flebitis es una inflamación de una vena. Una embolia pulmonar sucede cuando una arteria de los pulmones se bloquea. Los dos casos pueden presentarse por coágulos sanguíneos, y ambos ponen en riesgo la vida. Las posibilidades de que se presenten estas complicaciones aumentan enormemente debido a la grave inmovilidad causada por FOP. Además, FOP da lugar a un embarazo de alto riesgo que requiere descanso en cama y limitar aún más la movilidad. Las extremidades inferiores suelen hincharse durante el último trimestre de embarazo y aumenta los riesgos de estas complicaciones.

Los riesgos específicos del niño incluyen, pero no se limitan a los siguientes:

- Riesgo de que el niño tenga FOP. Si un padre tiene FOP, la posibilidad de que el hijo también la desarrolle es del 50%.
- Riesgo de ser prematuro. Puede que la madre no sea capaz de transportar al niño todo el tiempo debido a dificultades respiratorias. Un nacimiento prematuro puede acarrear numerosas consecuencias.

- Riesgo de peligro para el feto. Debido a que la respiración de la madre se complica o a problemas potenciales, puede que el niño no reciba suficientemente oxígeno. Esta complicación hace que exista un riesgo de muerte o graves daños.
- Riesgo de parálisis cerebral. Existe un alto riesgo de parálisis cerebral debido a la privación de oxígeno al niño, especialmente si se presentan problemas en el feto durante la última parte del embarazo o durante el parto. La parálisis cerebral es un desorden neurológico que afecta al movimiento del cuerpo y a la coordinación muscular.
- Riesgo de complicaciones derivadas de la anestesia general. Existe un alto riesgo de complicaciones derivadas de la anestesia general. La anestesia local o regional es prácticamente imposible si la madre tiene FOP.

También hay numerosos aspectos adicionales. ¿Quién cuidará de la madre durante las complicaciones y el estrés añadido del embarazo? ¿Quién cuidará del niño si las restricciones físicas del niño le impiden a la madre hacerlo? ¿Y cuál será el papel del padre, los hermanos y los abuelos en el cuidado del niño?

Aunque es posible que una mujer con FOP tenga el niño, y al menos se han documentado cuatro casos en la literatura médica, el embarazo debería plantearse con mucho cuidado debido a los riesgos sustanciales para las vidas de la madre y el hijo. Si se desea, existe disponible una orientación independiente sobre genética para debatir sobre el embarazo y FOP.

Si se presenta un embarazo, la orientación y los cuidados de un centro donde traten embarazos de alto riesgo son extremadamente importantes. Al menos hay dos vidas en juego, la de la madre y la del hijo. Además, las vidas de otros miembros familiares también pueden quedar afectadas, ya que necesariamente las consecuencias del embarazo les implicarán. El embarazo en una persona con FOP trae consecuencias que ponen en riesgo su vida.

Capítulo 15

El gen de FOP

Los científicos han descubierto el gen que, cuando se daña, provoca FOP. En este capítulo aprenderemos más sobre las implicaciones del hallazgo del gen.

El gen de FOP - ¿Qué hace este gen?

El nombre científico del gen de FOP es ACVR1, un gen ubicado dentro del cromosoma 2. ACVR1 son las siglas de Activin Receptor Type 1A (Receptor de Activina Tipo 1A). Un receptor es una proteína especial de las células del cuerpo responsable de transmitir información. Algunos receptores pueden actuar como interruptores que determinan si una célula en particular será una célula ósea, muscular, sanguínea, etc., así como también el modo en el que la célula interactúa con otras células.

Fue de manera reciente en que se descubrió que el ACVR1 juega un importante papel en el desarrollo del hueso, al igual que en el desarrollo del corazón, las articulaciones, la columna vertebral y las extremidades. El receptor ACVR1 está presente en el músculo esquelético y en los tejidos conectivos, aunque aún no se entiende exactamente cuál es su función normal en estas células y tejidos.

Algo que sí se sabe con certeza es que una persona no puede vivir sin el ACVR1. Utilizando ratones para probar el gen ACVR1 se ha demostrado que un embrión de ratón sin copias operativas del gen ACVR1 no puede desarrollarse hasta convertirse en un ratón vivo (recuerda que los organismos vivos llevan dos copias de cada gen, una de cada padre). En personas con FOP, una de las copias del ACVR1 está dañada de un modo muy específico que es el que causa formación de hueso adicional en lugares donde no debería.

Hallar la mutación genética

La ubicación del gen de FOP quedó determinada por un análisis exhaustivo del ADN utilizando un pequeño número de familias multigeneracionales en las que tanto el padre como uno o más hijos habían tenido FOP. Tras descubrir el gen de FOP, se llevaron a cabo análisis de ADN en muchas otras personas con signos clásicos de FOP (malformación del dedo gordo del pie y crecimiento de hueso adicional) cuyas muestras de sangre se conservan en el Laboratorio de FOP. Exactamente la misma mutación en la secuencia de ADN existe en todas las personas cuya sangre fue parte de este análisis; en las personas con FOP sólo una letra de ADN de cada seis mil millones es diferente de la secuencia estándar (recuerda que nuestro código genético se basa en una secuencia de letras, y que cada una tiene un significado único).

La mutación genética que tiene lugar en personas con FOP es la más pequeña y precisa que puede producirse en un gen. Como señalamos anteriormente, una letra genética de

cada 6 mil millones se sustituye por otra, y eso altera el significado de las instrucciones genéticas. Entonces, ¿qué efecto tiene esta mutación?

Se piensa que los seres humanos tienen alrededor de 20.000 genes. Mientras que todos estos genes se hallan codificados en el ADN de todas las células, puede que una célula en particular sólo active un cierto gen o combinación de genes. Por ejemplo, las células óseas y las hepáticas (aunque se solapen en parte) emplearán distintos conjuntos de genes. Cuando se activa un gen, el ADN pone en marcha el proceso que conducirá a la formación de proteínas. Éstas desarrollan una gran variedad de actividades dentro de una célula.

Las proteínas se componen de un grupo de 20 tipos distintos de pequeñas moléculas denominadas aminoácidos. En personas con FOP, la 'falta de ortografía' en el gen ACVR1 causa un aminoácido denominado histidina para reemplazar otro aminoácido llamado arginina en una ubicación específica de la proteína ACVR1. Para darte una idea de la importancia de esta mutación, piensa que la aparición de la arginina en esta ubicación en particular de la proteína ACVR1 se ha mantenido en los vertebrados (humanos, animales, peces, etc.) durante casi 500 millones de años de evolución. Esto quiere decir que la naturaleza no ha permitido este cambio específico ya que es probable que la sustitución acarree serias consecuencias.

Hasta el momento muchos investigadores han hallado este mismo cambio genético del ACVR1 en cada persona con FOP clásica. A medida que aumenta la cantidad de personas analizadas es probable que se descubran cambios adicionales en el gen ACVR1.

El gen de FOP y el futuro de la investigación sobre FOP

El descubrimiento del gen de FOP valida los anteriores hallazgos de la investigación sobre FOP que propusieron la regulación anormal de las proteínas morfogenéticas óseas, o las proteínas principales implicadas en el crecimiento del hueso, que parecen estar en el corazón de FOP. El descubrimiento del gen también nos ayudará a entender mejor por qué el interruptor molecular que produce el hueso parece estar bloqueado en la posición de actividad en las personas con FOP y cómo este proceso puede verse influido por traumatismos o por disparadores del sistema inmune.

El descubrimiento del gen también nos ayudará a entender mejor algunos de los síntomas de FOP que hasta el momento permanecen sin explicación. Tal y como se señaló anteriormente, el ACVR1 juega un importante papel en el crecimiento óseo. Es muy importante en el desarrollo de las manos y los pies, los cuales pueden presentar anomalías congénitas en personas con FOP. El ACVR1 también es importante en el desarrollo del oído medio. A medida que se llevan a cabo más investigaciones, los investigadores serán capaces de determinar por qué algunas personas con FOP desarrollan pérdida auditiva. Los investigadores también han descubierto recientemente anomalías en la columna vertebral en personas con FOP que aparecen incluso antes de la formación del hueso. El gen ACVR1 también guarda pistas sobre este tema.

Lo más importante es que hallar la causa genética de una enfermedad ayuda enormemente en los intentos para encontrar tratamientos efectivos. El descubrimiento del gen de FOP provee la posibilidad de producir ratones genéticamente tratados que tengan FOP real, un desarrollo que podría abrir la puerta para diseñar y probar nuevas terapias. Aunque los tratamientos efectivos no estarán disponibles inmediatamente, no existe un descubrimiento que haya ampliado tanto nuestros horizontes y que nos aporte tanta esperanza.

La gran pregunta - ¿Cuánto tiempo tardarán en desarrollarse tratamientos efectivos para FOP ahora que se ha identificado el gen?

Esta es la pregunta más difícil de responder de todas. Sinceramente, no hay un modo de saberlo. No hay duda de que la mutación en el gen de FOP es la pieza más valiosa de información en el rompecabezas de FOP, pero es sólo la piedra angular. Los investigadores aún necesitan entender más sobre cómo funciona ACVR1, en las personas con FOP y en la población en general, antes de que puedan desarrollar tratamientos efectivos.

Para desarrollar un tratamiento efectivo para FOP, el gen que la causa tendrá que ser desactivado, bloqueado, neutralizado o evitado. Todas las personas que trabajan en la investigación sobre FOP suelen decir que la investigación sobre FOP es como intentar averiguar el cable de una bomba atómica para que pueda ser desactivada sin explotar. Ahora conocemos la mutación de FOP, lo que sería el disparador de la bomba atómica. El siguiente paso consiste en determinar cómo desactivarlo de forma segura. Esto llevará tiempo. El desarrollo de medicamentos empleados para tratar enfermedades poco frecuentes o 'huérfanas' es muy complicado. Aún se pueden encontrar muchos obstáculos, incluyendo cuestiones de seguridad, tolerancia al medicamento, efectos secundarios, forma de suministro (cómo administrar un medicamento, por ejemplo, una pastilla, un líquido, intravenoso, crema, terapia génica, etc.), y determinar que tan bien un medicamento hace apunta al problema. Se debe llevar a cabo mucha investigación y muchas pruebas. Esta es la noticia aleccionadora. La buena noticia es que ahora tenemos un objetivo extremadamente específico para el desarrollo de medicamentos que atraerá inmediatamente una gran atención por parte de la comunidad científica y médica a este gen y a FOP.

FOP y otras condiciones óseas

Además de ayudarnos a aprender cómo prevenir en FOP el ciclo catastrófico del crecimiento de hueso adicional, entender cómo actúa el gen ACVR1 puede que también sirva para crear hueso y esqueleto en el caso de las personas que lo necesitan desesperadamente. Los desarrollos en la investigación pueden ayudar a todas las personas que nacen sin suficiente hueso en sus cuerpos, a aquellas personas que sufren una pérdida catastrófica de hueso debido a graves traumas o amputaciones, y, por supuesto, a personas que tienen afecciones comunes como osteoporosis, que afecta a millones de personas. El descubrimiento del gen de FOP es el hallazgo más importante en la historia de la investigación sobre esta enfermedad, pero supone también un descubrimiento extraordinario para toda la biología del esqueleto.

Estudios genéticos para la mutación de FOP

Actualmente se están llevando a cabo análisis genéticos para la mutación que causa FOP en el Laboratorio de Análisis Genéticos de la Facultad de Medicina de la Universidad de Pensilvania.

Se puede encontrar información detallada en el siguiente sitio web:
www.med.upenn.edu/genetics/core-facs/dgl/

Ir al enlace "*Diagnostic Tests*" para obtener más información sobre el proceso de análisis.

Para más información, también puedes contactar con el laboratorio directamente:

Genetic Diagnostic Laboratory
Department of Genetics
University of Pennsylvania School of Medicine
Tel: 215-573-9161
Fax: 215-573-5940

Capítulo 16

Las familias frente al desafío de FOP

Pedimos a diez familias que imaginaran que hablaban a los padres de un niño recién diagnosticado. ¿Qué les dirían? O les pedimos que se imaginaran a ellos mismos durante el proceso de diagnóstico. ¿Qué desearían que les hubieran dicho? Estas fueron sus respuestas con sus propias palabras.

Como madre de una niña de dos años y medio, el diagnóstico de FOP nos devastó completamente. No sólo por lo que FOP traería en el futuro, sino también por el hecho de que ella había sido diagnosticada erróneamente y sufrió la amputación del cuadrante superior derecho de su cuerpecito.

Si hubiéramos podido avanzar cinco años en el tiempo, habríamos sido lo suficientemente afortunados para encontrar la fundación NORD (National Organization for Rare Disorders) en internet, que nos puso en contacto con Jeannie Peeper, una mujer con FOP que estuvo luchando ella sola en Florida con la ayuda de su familia para poner en marcha IFOPA. Ella fue la luz en nuestro oscuro mundo de soledad y extrema desesperación por causa de FOP. El resto es historia.

Volviendo al período de shock original tras el diagnóstico, sólo puedo decir que habría sido más sencillo para nosotros si la asociación de FOP para familias hubiera estado funcionando entonces, así nuestra larga travesía con FOP habría sido más fácil. Una vez en IFOPA, la vida volvió a “normalizarse” de algún modo y fue más fácil volver a dormir, ya que nos dimos cuenta de que había una luz encendida en un laboratorio en Filadelfia, trabajando hasta tarde para hallar una pista.

Ashley y nuestra familia nos consideramos pioneros en este desafío. Nos sentimos muy agradecidos por haber crecido enormemente y habernos vuelto una gran familia, con todavía mucha gente que falta por encontrar, y animar a otros, para que sepan que hay vida después de un diagnóstico de FOP.

Carol Kurpiel, madre de Ashley, nacida en 1981 (26 años), diagnosticada a los dos años y medio.

~

Aunque aún soy relativamente nueva en esta travesía de FOP, diría que lo mejor que hicimos fue escuchar los fraternales consejos del Dr. Kaplan para esperar y tomarnos un poco de tiempo antes de aprender todo lo que podíamos sobre FOP. Nos advirtió, por ejemplo, de que las noticias sobre FOP, aunque buenas, no pretenden beneficiar a las nuevas familias de FOP, sino provocar una respuesta emocional y activa del público general al mostrar FOP en sus peores y más trágicas formas. El Dr. Kaplan también nos instó a no implicarnos en las actividades de recaudación de fondos para FOP. Fue un alivio no sentir esa presión, ya que el diagnóstico de FOP fue una carga suficiente como para sobrellevar otra. Entonces volvimos a casa, rezamos, lloramos y hablamos a los adultos de la familia y amigos sobre el diagnóstico de Justin (Justin y su hermano 8, y

hermana 9, aún no saben mucho de sus huesos especiales). Pronto hice algunos contactos con la comunidad FOP. También me uní al foro FOPonline, aunque, volviendo la vista atrás, pienso que debería haber esperado un poco más para hacerlo, ya que algunos temas me parecieron insoportables. Pero sin embargo me recibieron con un cálido abrazo, y fui bendecido al ver los consejos tan útiles, la empatía, el humor, el juego y las actitudes tan fuertes que las familias de FOP comparten a diario. Del mismo modo, encontré mucho apoyo en el libro de Carol Zapata-Whelan, *Finding Magic Fountain: Life with Five Glorious Kids and a Rogue Gene called FOP*, ya que ilustraba poderosamente cómo la vida sigue (¡y de forma tan bella!), y cómo nuestra familia, a nuestra manera, algún día podrá abogar para Justin ante la comunidad FOP.

Wendy y Kevin Henke, padres de Justin, nacido en 2000 (8 años), diagnosticado a la edad de 6.

~

Nací en Belgrado, Serbia, en 1979 con la malformación de los dedos gordos del pie. Los médicos decidieron reparar esta imperfección de la naturaleza mediante una operación. Tras un período muy frustrante que pasé en el hospital con mi madre, quien tenía que ver cómo su única hija sufría dolor, me dieron de alta con mis dedos rígidos y sin respuesta. Nunca se nos pasó por la cabeza que yo tuviera una enfermedad degenerativa que se convertiría en una verdadera pesadilla nueve años después, cuando finalmente me diagnosticaron FOP tras dos operaciones más. Aparte del diagnóstico exacto, la única cosa que me dijeron es que 'no sabemos nada sobre eso'. Me confirmaron el diagnóstico en Inglaterra, donde fuimos por nuestra cuenta, pero no aprendimos más de lo que ya sabíamos en Serbia. Aprendimos sobre FOP desde nuestra propia experiencia.

Habríamos necesitado que alguien nos hablara del Dr. Kaplan y su equipo, que finalmente conocimos en 1992. Nos introdujo a IFOPA y al fin pudimos conocer gente con FOP en Orlando en 1994, seis años después de recibir el diagnóstico. Fue un gran shock para todos nosotros. Afortunadamente, estábamos rodeados de un número de personas muy cálidas y una hora más tarde ya sentíamos que formábamos parte de una gran familia de FOP internacional.

Desearía que alguien nos hubiera dicho el día que nací qué significaba la malformación de mis dedos gordos del pie, y no haber tenido tres cirugías. Nos habría ahorrado a mí y a mis padres muchas lágrimas, dolorosos exámenes médicos y miedos. Debido a mis visitas frecuentes al hospital y a todas las cosas que pasé en mi vida, empecé a llorar cada vez que veía a alguien con una bata blanca. Desearía que mi madre hubiera tenido otras madres con hijos con FOP para hablar sobre todas las frustraciones de esta enfermedad.

Finalmente, desearía poder decir que hay una manera para prepararse ante FOP, pero por desgracia, sólo irrumpe en tu vida. Lo que puedo decir es que organizar los encuentros de FOP y hacerlos posibles para que todas las familias de FOP puedan asistir y compartir sus pensamientos, temores y experiencias tiene un valor incalculable para todas las personas que tienen que luchar con FOP y su imprevisible naturaleza de cada día.

Jelena Milosevic, nacida en 1979 (28 años), diagnosticada a la edad de 9 años.

~

Yo sabía que mi hija sería sana cuando nació. Fui la mujer embarazada más diligente que pude. Así que, cuando Hannah nació con esos extraños dedos gordos del pie, y los médicos me dijeron que estas cosas ocurren a veces, y que como mucho tendría problemas con su modo de andar y los zapatos, me limité a aceptar estas palabras. Soy la hija intermedia entre 8 hermanos, por lo que estoy acostumbrada al compromiso. Durante dos semanas, estaba en la luna.

Entonces la curiosidad me picó y busqué en internet información sobre las deformidades de los dedos del pie. Accedí al sitio web de FOP, y a medida que leía, me invadió el pánico. Aparté de mi mente el temor y esperé y recé para que, tal vez, sólo tal vez, Hannah no tuviera FOP. Pasaron los meses. Sin embargo, cuando ella cumplió los 18 meses, presentó su primera hinchazón. Lo sabía. En lo profundo de mi corazón, lo sabía. Sin embargo, la llevé al pediatra y me empeñé en negarlo hasta que alguien mencionó la palabra biopsia. Recordé la información del sitio web relativa a episodios explosivos de crecimiento de hueso derivada de procesos invasivos. Impulsada por el temor de que Hannah fuera herida, pregunté al médico si había oído hablar de FOP. Él achinó sus ojos y me frunció el ceño. Me sentí estúpida, pero me mantuve firme para proteger a esta personita que quería más que a mí misma.

Hannah tiene ahora seis años. Hemos convivido con FOP durante cinco años. En algún momento hemos llorado, nos hemos preocupado y le hemos rogado a Dios, preguntándole por qué mi hija siente dolor de noche y por qué la tarea más sencilla le resulta imposible. Sin embargo, la parte de mí que adora a mi niñita, más que a mí misma, hoy más que ayer, gracias al mismo Dios por permitirme la oportunidad de cuidarla y amarla como se merece. Hannah tiene un problema de salud, pero para mí ella es un milagro. Ella es eso, esa persona especial que hace posible que entienda mejor y aprecie la importancia de una sonrisa, una charla amable, un gesto de entendimiento. Ser los padres de un niño con FOP es un proceso gradual, en curso. Me ablandé gradualmente, lo acepté poco a poco, aprendí poco a poco. Aún estoy aprendiendo. Aún me enfado, me deprimó y me entristezco. Pero mi pensamiento, por encima de todos, es el amor. Como madre de Hannah, intento hacer cada día especial y soportable de lo que sería si no me hubiera implicado. Renuncio al egoísmo y me río con mi hija. La correspondencia de estos pequeños gestos tiene más valor que el oro, y nuestra hija no se merece menos.

Sharon Davis, madre de Hannah, nacida en 2001 (6 años), diagnosticada a los 18 meses de edad.

~

Tu hijo ha sido diagnosticado con FOP. No es el fin del mundo. Te darás cuenta que mantiene a la familia unida. También es importante que tu hijo crezca como un niño normal. Debes informar a tu familia, amigos, personal del jardín de infantes y del colegio sobre FOP y ofrecerles la información necesaria para que sepan más. En los últimos 19 años, la comunidad FOP ha crecido muchísimo. Existe información sobre FOP en distintos sitios web, con informes, material educativo diverso, y mucho más. Existe un chat donde puedes preguntar lo que quieras sobre FOP. Puedes preguntarle a

personas con FOP sobre sus experiencias y cómo encontraron artículos útiles para hacer frente a la pérdida de movilidad.

En Filadelfia hay un laboratorio dedicado a FOP. Desde abril de 2006, conocemos el gen de FOP gracias a las personas que trabajan ahí, y trabajan muy duro para encontrar una cura. ¡La vida es bella y juntos la encontraremos!

Roger zum Felde, nacido en 1965 (42 años), diagnosticado a los dos años y medio de edad.

~

Cuando mi hija Jasmin fue diagnosticada con FOP, nos acabábamos de mudar de Wisconsin a Connecticut. Estaba muy perdida y sola, y deseaba tener un amigo o un familiar para abrazarme o ayudarme. Los vecinos intentaron animarme y me dijeron que todo iría bien, pero no fue así. Fue como una pesadilla que nunca acababa. Después de algún tiempo, encontramos al Dr. Kaplan y a IFOPA, y empecé a leer la información que nos enviaban. Pero era demasiado horrible y demasiado para procesar. Afortunadamente, en un par de años, un médico del Hole in the Wall Gang Camp para niños con enfermedades y discapacidades nos recibió con un equipo entero de especialistas, incluyendo un trabajador social, un nefrólogo y un equipo del dolor. Esto nos ofreció un importante marco y una continuidad en la atención. Nunca más nos sentimos como si el sistema nos hubiera dejado aparte. A veces resulta difícil de tratar con FOP, pero he aprendido algunas cosas a lo largo del camino. En primer lugar, intenta apreciar los pequeños momentos que tienen lugar cada día y disfruta el espíritu de tu hijo. Afronta cada día tal y como viene. Intenta temer menos y amar más. Otra cosa que me ayudó fue acceder a IFOPA, la recaudación de fondos, compartir información e incrementar la conciencia sobre FOP. Todo esto ayudó a minimizar mis pensamientos de desesperanza. Pienso que también es importante nunca rendirse y siempre tener esperanza en tu corazón.

RoJeanne Doege-Floyd, madre de Jasmin, nacida en 1993 (13 años), diagnosticada a la edad de 5 años.

~

Algunas personas que me han seguido piensan que no debería transportar comestibles. Me suelen alcanzar por la calle y me preguntan si estoy bien. Una vez, una mujer vino a decirme que lo que hacía servía de inspiración. Sonriendo, me muerdo un poco la lengua para no responder '¿El qué? ¿Caminar?

Digo todo esto para ilustrar lo idiota (o si quieres ser correcto, ingenuo) que puede ser el mundo. Si da la casualidad de que naces con una discapacidad, estás sentenciado a una vida de segunda clase. Esto se debe a que la gente está muy acostumbrada a hacer cosas de una determinada manera, totalmente convencida de que es la única manera de hacerlo.

Lo que se olvida es que, como mamíferos, somos criaturas de sangre caliente. Nos adaptamos. Debido a mi amnesia selectiva paso mi vida batallando con gente que me considera inútil. (Mi cuerpo no está capacitado, ¿cómo puedo hacer algo?)

Afortunadamente, me las arreglé bien pronto, viendo que nadie vive en mi piel, que la gente sabe muy poco sobre lo que puedo hacer. De ese modo, estos tipos (a menudo corriendo en auxilio de la damisela) terminan comprobando incrédulos que me las arreglo sin ellos. (FYI: los tiradores de los botes de limpiadores son perfectos para bajar latas en las tiendas de comestibles). El lado positivo es que su aspecto confuso me divierte. ¿El negativo? Me va a llevar algún tiempo bajar latas delante de cada persona que piensa que soy inútil.

Lo más triste es que la gente que sigue con su rutina diaria nunca disfrutará el placer de averiguar nuevos modos de hacer las cosas. Mi manera no será la tuya, pero si dejas atrás lo convencional, puede que te des cuenta de que puedes hacer más de lo que piensas.

Marin Wallace, nacida en 1981 (26 años), diagnosticada a la edad de tres años y medio.

~

El mejor consejo que recibimos (y que nos ha guiado desde entonces) fue el de Jeannie Peeper y Val Pinder, ambos adultos con FOP que animaron a Oliver a llevar una vida normal, ya que FOP iba a progresar y no existe ningún tipo de protección para prevenirlo. Como resultado, Oliver ha disfrutado lo normal, un niño relativamente poco restringido (aparte de no jugar a deportes de contacto en el sentido formal), y se ha convertido en un hombrecito bien adaptado, seguro y satisfecho a pesar de la progresión de FOP en su adolescencia. Val resaltó la importancia de la educación, puesto que FOP no puede afectar a su cerebro, así que ha hecho mucha oratoria, teatro y debate, música, etc, lo que le ha ayudado en su seguridad y en su capacidad para hablar en público. Oliver se ha visto reforzado desde muy joven para implicarse en la toma de decisiones en relación con FOP y sus implicancias. En las consultas con su médico, personal escolar y otros padres, él decide qué actividades realizará, cuándo aliviar su dolor, cuándo necesita adaptaciones en clase y cómo abordar la conciencia cuando fue necesario en el colegio. Siempre ha sabido de FOP de acuerdo con su edad y su nivel de comprensión, aunque no le hemos permitido dominar su o nuestras vidas, aunque eso siempre queda apartado de mi mente como madre. A través de las muchas actividades que ha realizado, ha hecho numerosos amigos, y debido a que él ha hablado sin tapujos sobre FOP en el colegio en varias ocasiones, ha disfrutado del maravilloso apoyo del personal y de los estudiantes, cuyas amistades han ido evolucionando. Por tanto mi consejo sería seguir el consejo que nos dieron, en palabras de otro padre de un hijo con FOP cuyo nombre no recuerdo, 'Tu hijo no tiene por qué ser traumatizada emocionalmente sólo porque esté afectado físicamente'.

Julie Collins, madre de Ollie, nacido en 1993 (14 años), diagnosticado a los 18 meses.

~

Como alguien con FOP, me doy cuenta de que la primera reacción como padre es proteger a tu hijo tanto como sea posible. Pero también necesitas pensar en la vida de tu hijo y no restringirla demasiado. Sé que, mientras crecía, mis padres pensaban que hacían lo mejor, pero me perdí demasiado y no me dejaban intentar cosas nuevas.

Necesitas encontrar un buen equilibrio entre la seguridad y permitir al niño que sea... bueno, un niño. Como padres, sólo hay que tener sentido común... deja que tu hijo juegue con amigos... no le dejes practicar deportes de contacto... y pregúntale lo que necesita y lo que le gusta hacer. Creciendo, perdí el control de mi vida y más aún cuando FOP empezó, ya que perdí muchas de mis opciones. Mis padres eran sobreprotectores y como resultado me perdí parte de la niñez. Tu hijo puede sorprenderte diciéndote que conoce sus límites, por ejemplo, al no hacer algo que no debería hacer. Sólo apóyalo. Las personas con FOP somos muy testarudas. Tan sólo échale un ojo a tu hijo y vigila para asegurarte de que no se pasa de lo normal. Por encima de todo, asegúrate de que el niño es feliz, que sepa que le amas y piensa en su mejor interés para el futuro.

Jonathan Carmichael, nacido en 1977 (30 años), diagnosticado a la edad de 9 (los síntomas de FOP empezaron a los 7 años)

~

Puede que no sea evidente, pero tu hijo ha sido seleccionado para cambiar las vidas de otros, igual que tu mismo. Experimentarás emociones muy distintas como la negación, la furia, la tristeza, la desesperanza y también la alegría. Nadie puede comprender la tristeza que sientes ahora, pero acepta las palabras de ánimo que la gente te ofrece. Cuando nuestro hijo Cody fue diagnosticado por primera vez, parecía un mal sueño. No podíamos imaginar que FOP podría ser real y cómo afectó a nuestro hijo, a nuestra familia. Nos sentimos como si estuviéramos solos y no hubiera tarjetas, comidas u oraciones que nos ayudaran a calmar nuestro dolor. Los amigos y la familia querían entender por lo que nuestra familia estaba pasando. Desesperadamente, trataban de decir lo correcto pero no sabían cómo hacerlo. Con el tiempo, nos dimos cuenta de las bendiciones de Dios y de que no estábamos solos en nuestra travesía de FOP, ni tampoco tú.

Existen personas en este mundo que saben exactamente lo que está pasando tu familia ahora mismo. Son madres, padres, abuelos, primos, tías, tíos, médicos, científicos y un grupo de gente especial que son igual que tu hijo. Estas personas especiales fueron diagnosticadas con FOP y son las más fuertes y mejor adaptadas que nunca conocerás. La mayoría está deseando compartir las experiencias de su vida. No podría haber pasado ese primer año sin la ayuda de los amigos que encontré en IFOPA y en FOPonline.

Un día es más clamoroso para los padres que para el niño que ha sido diagnosticado con FOP. Todos tenemos obstáculos en la vida que deben superarse. Considera cada obstáculo un regalo y no dejes que FOP lo ocupe todo. Tienes un hijo con una enfermedad rara pero él/ella tiene otras fortalezas en las que necesitas centrarte, especialmente ahora. Puede que tengas otros hijos. No los dejes de lado o los ignores, a ellos y a sus sentimientos. También sus vidas se verán afectadas por esto. Déjales que te expresen sus sentimientos y sus preocupaciones.

Mi consejo es vivir cada día al máximo e ir día a día. Cuando tu hijo nació, tú le tomaste en tus brazos e imaginaste su futuro. Sé que nunca imaginaste un futuro tan aterrador como este, ni yo tampoco. Ten esperanza y busca comodidad en tus nuevos amigos de la comunidad FOP. Hallarás comodidad al saber que no estás solo. Ten fe en

que habrá una cura para FOP. Hasta entonces mantente positivo, para tus hijos y para ti mismo. Nunca pierdas la esperanza.

Creo que cada niño con FOP tendrá un lugar especial en el cielo. Hay una razón para todo. He buscado respuestas a por qué mi hijo fue seleccionado para tener FOP. He encontrado algo de alivio en la Biblia. Uno de mis citas favoritas es la de Santiago, 1:2-3, en el Nuevo Testamento: "Considéralo pura alegría cuando te enfrentes a desafíos de diversa índole, porque sabes que la prueba de tu fe desarrolla la perseverancia". Es verdad; FOP te hace más fuerte. Con el tiempo, la gente te dirá lo fuerte que eres y que tu hijo sirve de inspiración. Pronto te darás cuenta de que tu hijo tiene una misión en la vida. Esta misión es mostrarle a otros cómo vivir al máximo.

“La luz más grande siempre brilla en los lugares más oscuros.”
Michael Berg, Blessings and Light.

Jen Dennings, madre de Cody, nacido en 1995 (12 años), diagnosticado a la edad de 8 años.

~

Una nota: en este capítulo y en los siguientes, las edades indicadas de las personas son las que tenían cuando se escribió cada artículo (en algunos casos se remontan a enero de 2007). Se tomó esta decisión para conservar las vidas y los sentimientos en el momento de escribirlos.

La política religiosa de IFOPA

La Asociación Internacional de FOP (IFOPA) es una organización aconfesional, y, como tal, no aprueba, sirve o favorece a ninguna organización religiosa específica, práctica, secta o idea de cualquier tipo. La información anterior pertenece a la opinión del autor y se incluye en esta guía como una historia personal.

Capítulo 17

Encontrar la montaña mágica: la vida de nuestra familia con FOP

Por Carol Zapata Whelan

Mi hijo Vincent fue diagnosticado FOP en 1995, cuando tenía 9 años. Su primer síntoma fue una extraña cojera, que gracias a especialistas cuidadosos e intuitivos, llevó rápidamente a un diagnóstico sin análisis invasivos. También por suerte, magia y milagro, encontramos al Dr. Kaplan a través de un libro en una librería, antes de la telepatía de internet. Desde 1995, nuestra familia ha batallado mucho y continuamos haciéndolo, esperando, rezando para obtener una cura. Estoy muy orgullosa de Vincent, que busca modos relacionados con FOP para obtener sus objetivos. Vincent representa sólo un ejemplo más del coraje y la perseverancia que define a la comunidad FOP. El 8 de agosto de 2008, dará un discurso sobre la vida con FOP en una White Coat Ceremony ya que ha empezado a estudiar en la Universidad de California, en la Irvine's School of Medicine. Vincent espera algún día poder ayudar de algún modo, al Dr. Kaplan a encontrar una cura para FOP.

En la difícil travesía de nuestra familia con FOP hemos experimentado pequeños y grandes triunfos y milagros y hemos aprendido lecciones vitales. Hemos sabido que cuando nos encontramos con la rara enfermedad de un niño, buscamos información, médicos, tratamientos; hacemos todo lo que podemos para ayudarlo en el colegio, con los amigos, así como con sus necesidades especiales. Pero algo que no podemos hacer siempre por nuestro hijo es evitarle el sufrimiento. Por tanto, creo, el desafío es encontrar la magia en la montaña que escalamos juntos. Esta imagen de una montaña es importante para mí ya que da título a un libro sobre nuestra travesía para dar a conocer FOP, *Finding Magic Mountain: Life with Five Glorious Kids and a Rogue Gene Called FOP*. Una montaña puede representar tanto un gran obstáculo como una genial posición estratégica desde la que descubrir lo que aún no ha sido descubierto. Pertenece a esta autobiografía sobre la que comparto algunos puntos de vista. Casualmente, tras la publicación del libro, el lema del Simposio sobre FOP de 2007 fue 'Juntos podemos mover montañas', ¡así que incluso una montaña plana no es inamovible!

Cuando Vincent sufrió su segundo brote de FOP más importante en 1997, no había nada que pudiera hacer para aliviar su sufrimiento, para detener FOP. Desesperada, escribí a una curandera al otro lado del mar. Le envié una fotografía de mi hijo con su uniforme del colegio católico. Poco después, la curandera llamó. Me dijo que había visto la cara de mi hijo en un sueño. Me dijo que había visto un alma atravesar una llama, lo que significaba sufrimiento. Entonces explicó que FOP provenía de una maldición ancestral. Primero estaba confusa: FOP es una dolencia misteriosa. ¿Cómo podría alguien explicarla? Y por supuesto, como madre, sentí que FOP era en parte mi culpa. Un genetista de la Universidad de California en San Francisco ya señaló, aunque erróneamente, que FOP provino por mi parte. Desorientada, escuché a la curandera y le agradecí su llamada. Pero tras colgar, estaba segura de una cosa: FOP no es una

maldición, no es una enfermedad, ningún desafío terrenal es una maldición (no importa que no crea en ese tipo de cosas). En lugar de ser una maldición, se trata de un camino para subir una montaña, una que extrañamente refuerza y conduce a personas, lugares y sueños deslumbrantes. Para darte una idea de esta maldición, me gustaría incluir las palabras de otras personas pertenecientes a la comunidad FOP, amigos en todo el mundo que han compartido su dolor, sus ánimos, sus conocimientos, su esperanza y su alegría. Esta comunidad surgió gracias a una mujer indomable, Jeannie Peeper, una mujer adulta con FOP que, durante la mayor parte de su vida, nunca encontró otra alma con FOP. Años atrás, Jeannie tendió la mano con una carta a otro paciente de FOP y así empezó una red de apoyo vital que conecta familias en todo el mundo y recauda miles de dólares para investigación y asistencia para cubrir necesidades especiales. Todos los amigos cuyas palabras comparto hoy contigo los conozco gracias a Jeannie Peeper.

La noche que hablé con la curandera de Filipinas, me preocupé por mi hijo y FOP me dejó perpleja. Cuando nos enfrentamos a un diagnóstico complicado, creo que en primer lugar nos confundimos y nos preguntamos a nosotros mismos pero no obtenemos respuestas. ¿Por qué ocurre esto? ¿Cómo sucede? ¿Por qué mi hijo? Estas cuestiones subyacían bajo las palabras de otra madre de FOP en Nueva York, Connie Green, tal y como escribió en una carta:

“Cuando Sophia empezó su primer brote, me puse en contacto con todas aquellas personas que tenían conocimientos sobre medicina, FOP, Sophia, yo... Durante ese tiempo, pensé que había quedado varada en mi propio cuerpo, pero no estaba presente. El estrés nos hace cosas para las que no estamos preparados. Y FOP es un agente estresante tan inusual y desolador, que mi mente voló al hiperespacio para encontrar algo de la dulzura y normalidad de la vida, para escapar al dolor y encontrar una manera de aceptar que Sophia y yo habíamos sido capturadas por este enemigo y habíamos recibido una sentencia de muerte, sin haber cometido ningún crimen.”

Creo que tal vez acabamos aceptando un desafío como FOP en diferentes etapas: un día, sí, lo aceptamos; y un día, no, no lo aceptamos, yendo atrás y adelante hasta que la aceptación se establece y la vida vuelve a su rutina de siempre. Cuando Vincent tenía nueve años, le explicamos lo que creíamos que podía entender: que un hueso podía crecer en su músculo si se hería el mismo, así que tenía que ser cuidadoso; sería muy peligroso practicar skateboard, por ejemplo, o jugar al fútbol. No le explicamos demasiado, sólo lo que pensamos que Vincent podría entender a su edad, y lo que necesitaba saber para mantenerse a salvo sin restricciones imposibles, y siempre nos aseguramos de decirle que había una gran esperanza en la investigación del Dr. Kaplan y que Dios cuidaría de todo.

Creo que nuestro hijo empieza a aceptar las verdades complicadas antes de que podamos explicárselas, aunque de una manera que no llegamos a entender, y a su propio ritmo. Cuando afirmo esto, recuerdo una conversación que mantuve con mi hija, Celine, que tenía cuatro años cuando decidíamos si llevar a Vincent a su primer encuentro de familias de FOP. Nos preocupamos por si estaría bien que, a sus diez años, conociera a adultos inmovilizados con casos avanzados de su condición. Lo interesante es que la conversación que tuve con mi hija de cuatro años encendió una luz sobre cómo los niños pueden empezar a procesar verdades complicadas, e incluyo este extracto de nuestra autobiografía:

Un día dimos un paseo con Celine, nuestra hija de cuatro años. Ella montaba en su bicicleta con ruedas auxiliares y yo caminaba a su lado. Por el camino, encontré un gato atigrado sin vida en el carril-bici, con los ojos abiertos y vidriosos. Para evitarle esa visión, caminé entre Celine y el animal, distrayéndola con historias y preguntas mientras continuábamos.

A la vuelta, Celine vio el gato muerto antes de que pudiera evitarlo otra vez.

-Mira -dijo, deteniendo su bicicleta.

-Sí, el pobre gato está muerto- le expliqué.

-Pero tiene los ojos abiertos- dijo Celine.

-Aún así está muerto- El animal parecía intacto, probablemente fue atropellado por un coche.

Celine estudió el gato atigrado unos instantes.

-¿Por qué no podemos tener un gato?- preguntó, ya en marcha.

-Soy alérgica a los gatos.

-¿Y si tenemos un gato muerto?- Los ojos verde-azulados de Celine se volvieron serios mientras pedaleaba. Hizo que sonara como una respuesta perfectamente razonable.

-¿Qué hacemos con un gato muerto?

-Podemos mirarlo- dijo Celine- y podríamos enterrarlo. Enterramos el gato de la profesora Blanche en su jardín un día. -La profesora de preescolar de 18 años no había ocultado su pérdida a sus pequeños estudiantes.

Me di cuenta de que aunque Celine era muy joven para comprender la realidad de la muerte, pero no era tan joven para empezar a aceptar que la vida tiene distintos tipos de pérdida. De algún modo, pensé, encontrarse con la pérdida de FOP y aceptar la posibilidad de un futuro incierto no sería muy distinto. Intenté ocultar a Celine la visión de un gato muerto que acabó aceptando de un modo muy natural, e incluso sugirió que tuviéramos uno en casa. Aunque pensara como lo haría un niño de cuatro años, Celine parecía ser capaz de procesar el la comprensión de la pérdida.

Tras mi paseo con Celine, sólo dimos luz verde y preguntamos a Vincent qué le parecía asistir al encuentro para familias con FOP. Estas reuniones han sido estupendos vehículos hacia la unidad y la solidaridad, oportunidades únicas para abrazar a viejos amigos que uno sólo conoce por teléfono o email. Uno de esos amigos, mi más frecuente asesor de FOP, es Sharon Kantanie. Sharon ha hecho monumentales contribuciones a IFOPA con sus escritos y con su talento organizativo. Como Jeannie Peeper, Sharon ha sido un modelo para nuestra familia; me ha guiado a través de los brotes, los medicamentos y las transiciones en la universidad. La orientación práctica de Sharon, sus palabras de ánimo, su sabiduría, y su aliento marcaron la diferencia. La conocí en una reunión sobre FOP. En nuestra primera visita a un evento de IFOPA, Vincent respondió que iría a ver al Dr. Kaplan, pero que conocería al resto de personas en otra reunión. Y esta respuesta fue perfecta. Nos enfrentaríamos a la pérdida poco a poco, en un evento cada vez, una generación cada vez, del mejor modo posible para un niño. Algunos años después, estaba encantado de conocerlos a todos, y ese simposio de IFOPA contribuyó al ímpetu e inspiración para tomar su decisión de convertirse en doctor.

Cuando FOP vino a nuestras vidas por primera vez, uno de los desafíos más complicados para Vincent fue dejar actividades que podrían causar traumatismos. En algunas ocasiones, sus amigos jugaban a un juego que era peligroso para él y no

podíamos permitirle tomar parte. Nos partía el corazón cuando éramos incapaces de responderle cuando preguntaba “¿Por qué a mí?”. Pero también era muy necesario permitirle actividad real. Trabajamos juntos con su colegio y una profesora de educación adaptada, un terapeuta ocupacional, y un psicólogo para establecer juegos seguros para Vincent, para adaptar los deportes para que él pudiera divertirse, pero sin arriesgar su movilidad. Estas sustituciones, por supuesto, no eran sencillas, y Vincent echó de menos que le permitiéramos practicar skateboard. Pero lo realmente importante es que descubrimos estupendas alternativas, en particular, la música. En el instituto, Vincent marchaba con la banda. En la universidad, tocó en una orquesta universitaria gracias a la trompeta y al piano que su padre se aseguró que aprendiera a tocar. Cuando Vincent ya no podía tomar parte en deportes organizados, su padre se aseguró de que tuviera otras muchas actividades, con la música en primer lugar. En uno de sus ensayos universitarios escribió, "Le debo el amor por la música a mi padre".

La vida sigue hasta una “nueva normalidad”, tal y como lo describe Marilyn Hair, madre de FOP que ha servido mucho tiempo a IFOPA. Y esta nueva normalidad puede transformarse. Una vez que Vincent empezó con la música y con el trabajo de su profesora, me sentí feliz de que hubiéramos ‘arreglado’ nuestros problemas relacionados con el colegio. Pero durante una cena, cuando Vincent tenía 14 años, estaba recordando los recreos y de pronto se enfadó porque otros niños lo habían apartado de sus juegos habituales. Se levantó violentamente de su silla y empujó el respaldo contra la mesa antes de salir. Permanecimos sentados en silencio en torno a nuestra comida inacabada, sin saber qué decir. 'Es la prednisona', expliqué finalmente. La prednisona puede afectar al carácter, como todos sabemos. 'Cuando deje de tomarla, se sentirá mejor', señalé. Entonces, Lucas, su hermano pequeño, que siempre compartió habitación con él, dijo: 'Sí, pero aún se siente así. La diferencia es que la prednisona hace que lo diga'. Lucas tiene once años y entendió lo que yo no pude hasta ese día: que puedes adaptarte y 'arreglar' las cosas de tu hijo, pero no siempre puedes 'arreglar' a la gente a tu alrededor y que hay algunos sentimientos que no siempre puedes 'arreglar'. Por este motivo recuerdo las palabras de una madre de FOP, Jeri Licht, de Nueva York, que aprendió esta lección mucho antes que yo y escribió:

“Cuando estaba embarazada, sentía pánico al considerar las responsabilidades que tendría que asumir, aunque nunca antes había oído hablar de FOP. Una psicóloga me dijo que los niños no son tan frágiles como yo me temía. Me dijo que las palabras ‘no lo sé’ y ‘lo siento’ allanarían el camino durante mucho tiempo. Creo que su comentario y aquellas frases me salvaron. Cuando no podía pensar en algo positivo o esperanzador para decirle a Daniel, siempre le digo 'no lo sé'. Cuando reacciono de forma exagerada o Daniel se queja de FOP, le digo 'Lo siento'. Aquellas palabras siempre han sido útiles.”

En nuestro ascenso a la montaña de FOP, una importante dirección que tomamos ha sido encontrar atención de profesionales médicos, y ayudarles a entender FOP. A lo largo de este camino he aprendido que frente a algo complicado, el sentido del humor puede marcar la diferencia. Con FOP, por ejemplo, debemos informar a otros médicos o enfermeras de lo que pueden hacer y de lo que no, ya que nunca han visto un caso parecido. Entendí que ayuda a definir FOP, a aclarar lo que pasa, a señalar las precauciones sobre lo que se puede y no se puede hacer, a tomar notas y preparar preguntas. Para ilustrarlo, traigo a la memoria de cuando Vincent fue visitado por varios médicos en una conferencia con la intención de diagnosticarle a partir de

hallazgos clínicos. Como de costumbre, tuve que advertirles a todos que el ejercicio pasivo en FOP está prohibido:

Dos hombres y tres mujeres, todos jóvenes: miraban inocentes, y uno de los hombres, muy dulce, con bigote y gafas, parecía el más sociable. Les di *El consejo*, apresuradamente, 'No forzar las extremidades por encima de su capacidad'. Los brazos, las piernas y el cuello de mi hijo no pueden dar más de sí', sin ejercicios pasivos. Tengan cuidado, por favor'. Sus inteligentes ojos me miraron. Ellos, Vincent, yo misma, todos estábamos demasiado serios. Y como conclusión se me ocurrió añadir: 'De lo contrario os mato'.

Incluso el médico dulce miró con algo de dureza, inseguro... [Pero] Vincent sonrió...y todos le acabaron imitando. Se rompió el hielo. Y durante el resto de la hora, me escuché a mi misma repitiendo amablemente a cada equipo: 'Si intentas forzar la capacidad de sus extremidades, te mato'. Una enfermera que acompañaba a uno de los grupos me saluda muy alegre: 'He oído que les dices que vas a matarles, ¡así que esperaba saber qué hacer!'

Así que muchas de las lecciones sobre cómo vivir con FOP las he aprendido de otras madres. Otra madre de Suecia, Marie Hallbert, suele compartir conmigo sus historias. Hace años, me escribió unas palabras que me acompañaron durante mucho tiempo, y que ejemplifican a mucha gente que supera FOP en sus vidas, ya sean padres o hijos:

"Tan sólo quería compartir una pequeña historia. Hace seis años leí una entrevista con una famosa chica sueca llamada Kristin. Por entonces ella estaba embarazada y le preguntaron: '¿Te preocupa si tu hijo tiene algún tipo de enfermedad?'.

Kristin respondió: 'Una vez, una sabia anciana me dijo, "si tienes un hijo con una enfermedad, tendrás ese hijo porque has tenido la fuerza para ocuparte de eso"'.

Y tuve esas palabras en mi cabeza cuando estaba embarazada de Hugo. Y cuando recibimos el diagnóstico hace dos años, sentí que debía ser una persona muy fuerte y especial para sacar adelante un hijo con una enfermedad como FOP. Debía haber algo que yo hiciera. Y pienso lo mismo sobre Hugo. Incluso si a veces la vida es una mierda (disculpen la expresión)."

He visto pequeños y grandes milagros, momentos mágicos, debido a la resolución y al coraje de familias con FOP. Y quisiera citar aquí uno de los pequeños milagros entre los ascensos a esta montaña. Moira Liljesthröm, una madre de Argentina, decidió difundir FOP a través de la prensa. Como Marie, también ayudó a fundar una organización sobre FOP en su país. Su decisión llevó a una chica joven en Argentina a conseguir un diagnóstico correcto de FOP. Y milagrosamente, Moira ayudó a encontrar una familia multigeneracional en Corea [del Sur], aunque sólo hay siete familias así en el mundo, lo que permitió a la investigación FOP avanzar más rápidamente de lo que nadie habría imaginado. Se produjo un milagro gracias a la perseverancia de Moira: la localización de la familia multigeneracional en Corea fue una de las últimas piezas del puzzle que el Dr. Kaplan y la Dra. Eileen Shore junto con Meiqi Xu y otros miembros de su equipo de investigación necesitaban para descubrir la ubicación del gen de FOP hace dos años. Moira me escribió lo siguiente:

“Una de las tareas que queríamos desarrollar para nosotros mismos era buscar y contactar con familias de FOP en Argentina, ya que la comunicación es la mejor manera de enfrentarse a FOP. Y tras leer sobre la búsqueda de familias multigeneracionales de FOP para ayudar en la investigación sobre el ADN, nos dimos cuenta de que esta búsqueda fue una tarea que podíamos llevar a cabo en nuestro propio país. Hallamos modos de difundir la información en publicaciones populares y médicas. Compartir información era un modo de ayudar a otras personas a evitar el largo y difícil proceso de llegar al diagnóstico adecuado. En 2004, ayudamos al Dr. Kaplan a encontrar una familia multigeneracional en Corea, y a que una chica de 15 años en Argentina se diagnosticara correctamente cuando leyó el primer artículo que apareció sobre FOP en uno de nuestros periódicos de tirada nacional, *El Clarín*.”

Averigüé que la solidaridad de la comunidad FOP ha dado lugar a muchos otros milagros, milagros que son algo así como coincidencias ‘mágicas’, aunque no exista la coincidencia, y yo las veo como pequeños milagros que se produjeron gracias a la fe, la oración, la persistencia y a las familias y profesionales médicos que trabajan sin descanso. La siguiente es la historia de Kelly Alexy, una enfermera en prácticas de la Universidad de California en San Francisco, que ayudó a diagnosticar un niño pequeño con FOP tras establecer conexiones entre algunos puntos vitales. En primer lugar, su hermana, la profesora de Ciencias de Vincent, asistió a una recaudación para FOP y le preguntó a Kelly si había oído hablar de la rara enfermedad... Kelly aprendió más tarde que su superior, un neonatólogo de la UCSF, el Dr. Joseph Kitterman, tuvo un nieto con FOP. El Dr. Kitterman también invitó al Dr. Kaplan a hablar en la UCSF. He aquí un extracto de una carta que Kelly envió a mi familia:

“Estaba trabajando en la unidad de cuidados intensivos a recién nacidos como enfermera en prácticas para neonatos. Tres veces a la semana íbamos al departamento de radiología para hacer rayos x, ultrasonidos, etc. a los niños de la unidad. A veces teníamos que esperar un poco mientras otros departamentos revisaban los estudios de sus pacientes. Esperábamos a que el neuroradiólogo terminara de debatir un estudio que se había hecho sobre el crecimiento en el cuello de un niño de dos años. El departamento de hematología/oncología seguía la evolución del paciente.

Había una discusión abierta dentro del grupo de médicos y sugerencias sobre infecciones, preguntando si se habían realizado biopsias. El oncólogo, el Dr. Goldsby, mencionó que se había hecho una biopsia con resultado negativo y que el crecimiento descendió por la columna vertebral, lo que hizo que el niño perdiera movilidad donde se produjeron los crecimientos. No dije nada, pero mencioné que sonaba a la enfermedad del nieto del Dr. Kitterman...

No iba a gritarlo ante el grupo de médicos, así que cuando el Dr. Goldsby terminó y ya dejaba la habitación, le toqué el hombro para ver si podía preguntarle algo sobre este paciente.

El me respondió que ‘por supuesto’, así que le pregunté si los dedos del pie del niño eran normales. Con un ligero aire de sorpresa, me respondió que no, de hecho, se acababan de dar cuenta esa mañana de que los dedos gordos del pie del niño eran cortos. Entonces me cuestionó ansiosamente a qué se debía mi pregunta. Le dije que tuve conocimiento de una extraña enfermedad donde los niños sufren hinchazones que se osifican, y que es muy complicada de diagnosticar. Estos niños se envían a los oncólogos y les hacen varias biopsias y

que incluso son tratados con quimioterapia. Me preguntó el nombre de la enfermedad.

Dijo que deseaba investigar lo que sea ya que la condición de este niño le había dejado perplejo. Le dije que se llamaba FOP. Le pregunté a una colega si recordaba el nombre del doctor de Filadelfia que vino a la lectura en la UCSF sobre la enfermedad. Me dio el nombre de Dr. Kaplan, y llamé al Dr. Goldby para transmitirle la información.

Gracias a Dios, los hechos pasaron como debían hacerlo. Es totalmente una coincidencia. Creo que mis posibilidades de ganar la lotería son mejores que llevar una conversación de médicos sobre un niño con FOP aún sin diagnóstico. Me siento muy feliz de que este niño no haya tenido que pasar por más pruebas. A veces piensas que estas en un sitio determinado por alguna razón. A menudo me pregunto si por mi vida pasaron absolutos desconocidos cuyas acciones han cambiado el modo en que la vivía.

El Dr. Kaplan respondió a la historia de Kelly con una nota: 'La mala noticia es que este pequeño tiene FOP. La buena es que tiene un ángel de la guarda, Kelly Alexy'.

También es importante mencionar otro milagro en esta subida. El Dr. Joseph Kitterman, que posibilitó en el diagnóstico del pequeño, fundó el segundo Centro FOP en la Universidad de California en San Francisco en 2005. El San Francisco Chronicle anunció esta noticia en su portada en marzo de ese año. Vincent también tuvo algo que ver con la creación de este centro, y es que fue su primer paciente.

Nuestros seres queridos, al enfrentarse a un problema de salud como FOP, pueden hacer que nos cuestionemos cosas en nuestra vida, pero desafíos como el de FOP pueden también inspirar lo mejor del mundo y de nuestras familias. Cuando Vincent comenzó sus estudios lejos de casa en la universidad, fue un momento difícil para sus padres, tan lejos, y tenía la ayuda de su hermano Brian para lo que necesitara, visitas a la farmacia, ayuda para arreglar el scooter médico, mover muebles, e incluso intervenir con un instructor académico que acusó a Vincent de perder su trabajo. Cuando le pregunté a Brian cómo gestionó el asunto, me dijo: 'Dile que soy más grande que él'. Así que nuestra familia, desde los más jóvenes a los más mayores, hemos hecho frente a FOP juntos, subiendo esta montaña juntos. Cuando nuestra hija Isabel tenía ocho años, fundó un club, The Best Friends Forever FOP Club, del que el Dr. Kaplan es un miembro privilegiado (pagó su primera cuota). Las reglas del club cuelgan en la entrada de la Facultad de Medicina de la Universidad de Pensilvania. Rezan así:

I.

1. Las ideas son poderosas.
2. Las ideas son como inventos.
3. Comparte tus ideas.

II.

1. Presta atención.
2. Respeta las ideas de los demás.
3. Pregunta y comparte cualquier idea.
4. Escucha las preguntas de los demás.
5. Sé creativo.
6. Espera tu turno.

(Estas reglas forjaron nuestro proceso de ensayo y error con cinco maravillosos hijos).

Por último, me gustaría citar las bellas palabras de alegría y gratitud de Norbert Seidl, un joven alemán con FOP que le dijo al Dr. Kaplan que da gracias por su vida a su madre de un modo muy especial. Estas palabras expresan la alegría de vivir que un desafío como FOP no puede entender, pero pueden reforzar a aquellos que suben la montaña con amor, fe, esperanza y solidaridad.

“Hemos tenido FOP toda nuestra vida. Sabemos que nuestra FOP puede empeorar, pero no afecta nuestra alegría de vivir... Mientras crecemos, aumentan nuestras necesidades... Durante todo el tiempo, nuestra madre ha estado ahí, para ayudarnos y para ayudar a mejorar nuestras vidas. Un día, le dije a mi hermana Christine: ‘Nuestra madre se merece una medalla por todo lo que hace por nosotros cada día. Es importante, al menos una vez, darle las gracias públicamente a nuestra madre. En Alemania viven millones de personas, pero nuestra familia es única. Somos la única familia multigeneracional con FOP en toda Alemania... Así que le escribo al Presidente y le cuento la historia de nuestra familia... Le cuento que nuestra madre se merece una medalla por todo lo que hizo por nosotros cada día... y también le describí cómo cuidaba de nuestro padre, que también tenía FOP. El Presidente estaba convencido, y decidió premiar a nuestra madre con esta medalla histórica. Un día llegó una carta desde Berlín, y yo, el cartero, transmití la noticia a mi madre. La carta decía que nuestra madre recibiría el más alto honor civil del Gobierno alemán... Todos asistimos a una bella ceremonia en el castillo de Baviera, donde el Secretario de Estado... hizo entrega de la medalla a nuestra madre.”

Todas esas personas que he conocido en la comunidad FOP, familias, niños, padres, profesionales médicos, comparten la preciosa medalla que Norbert Seidl obtuvo para su querida madre.

Hace algunos años, cuando hablé con una curandera, sintiéndome culpable de cuál sería mi papel en el sufrimiento de mi hijo, me dijeron que la responsable era una maldición, un pecado de algún antepasado. Por supuesto, aquellas vidas pasadas, aquellos antepasados en cuestión, sólo habían podido ser Adán y Eva, los padres de los hombres y las mujeres. A medida que nuestra familia sigue su ascenso por la maldita cuesta, haciendo el camino de FOP, aprendo que la vida es una montaña mágica que asciende por encima de los campos de sueños y se extiende tan lejos como alcancen tus ojos.

El artículo anterior es una versión de los discursos que mi hijo Vincent y yo dimos en el Hospital Universitario Cheng Kung de Taiwán. Gracias a la invitación y la generosidad de la Fundación de Taiwán para Enfermedades Raras, visitamos este hospital en mayo de 2008 con el Dr. Fred Kaplan, que ofreció una lectura inspiradora. En Taiwán nos hicimos amigos al instante de familias de FOP y personal médico. También conocimos a una estrella de cine asiática, Jessie Chang, que nos dijo que acababa de hacer una película sobre FOP, y que ella y el niño de diez años que interpretaba a su hijo deseaban conocer a un hombrecito con FOP. Nos asombró saber que la primera gran película sobre FOP aparecería en Taiwán y cruzaría el estrecho de Taiwán hasta China. Incluso nos sorprendió más cuando supimos que un director de películas taiwanés leyó

Hallar la montaña mágica en mandarín. Los milagros ocurren. El siguiente, esperemos, será el milagro de una cura para FOP.

Sobre la autora

Carol Zapata-Whelan creció en Argentina y en Estados Unidos y obtuvo el Doctorado en Literatura Comparada de la Universidad de Los Ángeles (UCLA). Imparte clases en la California State University, en Fresno, y es madre orgullosa de cinco hijos. Sus escritos para difundir información sobre FOP aparecieron en *Newsweek*, *Hispanic Link*, *News Service-Los Angeles Times News Syndicate*, *Chickah Soup for the Latino Soul*, *El Andar*, *The Rotarian*, y otros medios. Su libro, donde se trata la investigación sobre FOP y las necesidades del paciente, se titula *Finding Magic Mountain: Life with Five Glorious Kids and a Rogue Gene called FOP*, que ha sido traducido al mandarín y al coreano.

Capítulo 18

Mis hijos

Por Dorothy Kadala

Cuando Sharon Kantanie me pidió que escribiera sobre los hermanos y FOP, no estaba segura de decir algo útil. Además, ahora ya han crecido todos, y mi memoria no es lo que solía ser... Así que... empezaré por el principio. Susan tenía dos años, casi tres cuando supimos por primera vez que le pasaba algo malo. Por entonces teníamos a Gerich, de 7 años, y Ann, de 7 meses. Vivíamos en Países Bajos, muy lejos de la familia. Tuvimos suerte de tener buenos amigos, tanto estadounidenses como holandeses, y nos apoyaron mucho. Sin embargo, desde el principio, Gerich empezó a encargarse de tareas propias de un adulto. Ayudaba encasa y era indispensable para los recados en nuestro pequeño pueblo. Iba a la panadería, a la carnicería, al supermercado, y a otros lugares por nosotros. Aún era un chico activo que amaba la escuela y jugar con sus amigos estadounidenses y holandeses.

Neil llegó unos 18 meses después. Poco después de su nacimiento nos mudamos a otra región en Países Bajos, lejos de la familia y los amigos. No pasó mucho tiempo antes de que los niños tuvieran un gran círculo de amigos. Intentamos enviar a Gerich al colegio internacional más próximo pero las dos horas de autobús eran demasiado. Lo inscribimos en el colegio local, tan sólo a unos minutos de casa, ya que Geric ya podía hablar y leer en neerlandés. Eso nos acercó a los niños del vecindario. Susan viajaba unos 45 minutos hasta llegar a una escuela para discapacitados. Gerich seguía siendo el atento hermano mayor. Intenté llevar una vida lo más normal posible, pero Ann y él nos tenían a Phil o a mí llevándoles al hospital continuamente. Me solía llevar a los niños cuando llevaba a Susan al hospital (primero a Ann y luego a Neil). Les daba el pecho en el hospital y el personal del centro era muy amable.

Tras dos años de batallar contra lo que fue un diagnóstico erróneo, volvimos a Estados Unidos, en particular, a Wilmington, en Carolina del Norte (con un retraso de nueve meses desde que mi madre esperaba el traslado de Phil). Susan recibió el diagnóstico correcto de FOP por parte de los médicos del Hospital Universitario Infantil de Charleston, en Carolina del Sur, cuando tenía seis años. Un año más tarde, Gerich tenía 12, Susan 7, Ann 5 y Neil, 3. Pasamos los siguientes 17 años en nuestra casa de Bayshore Drive. Los niños asistieron al colegio local y tras un año, volví a mi trabajo como bibliotecaria escolar. Sonará extraño, pero nuestras vidas parecían muy normales. Nuestros hijos iban a la escuela, a la iglesia, a los Scouts, etc. Recibían clases de piano y jugaban al fútbol y practicaban otros deportes. Susan no podía participar en todas esas actividades, pero siempre que era posible, intentábamos que hiciera cosas. Tenía una bicicleta reclinable de tres ruedas llamada 'cáscara de plátano', y correteaba por el barrio sobre ella. Tenía muchos amigos en el vecindario, en la iglesia y en el colegio. Intentamos que no se sintiera diferente. Tenía que hacer sus deberes, y también tareas en casa igual que sus hermanos. Eran cosas que ella podía hacer. A veces se quejaba de injusticia. Y 'por qué Susan no tiene que hacer...' A veces teníamos reuniones con la familia para recordar a Gerich, Ann y Neil que Susan no podía hacer

todo lo que ellos sí podían hacer. Siempre les decía que éramos un equipo. Cada miembro del equipo tenía responsabilidades. Todos los trabajos son importantes, pero nuestra familia no podría hacerlo si nadie hacía su trabajo. Se acostumbraron tanto al modo de ser de Susan que a veces había que recordárselo. Gerich era mayor y tomaba parte en actividades con el colegio y los amigos. Era un niño estupendo (a veces le envidiábamos, pero él disfrutaba con el encargo). A veces nos ayudaban en el hogar, pero cuando los niños crecieron, se encargaron de las tareas del hogar. Cuando Gerich llegó al instituto, Ann se había convertido en mi mejor ayuda con Susan, especialmente en el autobús y en el colegio. Como hermana, Ann era y es capaz de ayudar a Susan en el baño, para vestirse y asearse, cosas que un hermano no suele hacer. Hasta que Susan no obtuvo su carnet de conducir, Gerich y luego Ann la llevaban donde necesitaba. Susan ya no puede conducir, así que de nuevo sus hermanos la llevan donde necesita si están en casa. Ann invita a Susan a visitarla en Chapel Hill los fines de semana para darle un descanso a ella y a nosotros.

No impedimos a nuestros otros hijos que hagan cosas que Susan no puede hacer. Gerich y Ann formaban parte de un equipo de natación. Ann y Neil jugaban al fútbol. Les animamos a que tuvieran sus intereses y sus objetivos personales. Cuando los niños estaban cerca de los 10 años, empecé a sacarlos a almorzar, de compras, etc, de uno en uno, al menos una vez al mes. Durante un corto período de tiempo cada uno tenía mi atención en exclusiva.

Temo haberme equivocado con nuestros demás hijos al pasar demasiado tiempo con Susan cuando eran pequeños y me necesitaban más. Pienso que en general lo entendían y lo entienden. Han disfrutado de los beneficios de tener una hermana con FOP: un círculo internacional de amigos con FOP, así como varios viajes a Disney World y a Filadelfia. Es duro saber lo que pensaban cuando eran pequeños. Con la sabiduría que da la experiencia, no me parece que se enfadaran mucho o estuvieran resentidos con Susan o con nosotros. Se peleaban, se querían y jugaban como hacen la mayoría de hermanos. Teníamos una regla firme que prohibía la violencia física (incluyendo a Susan). Pero les dejé discutir, incluso gritarse, siempre y cuando no pasaran al físico. Gerich y Ann fueron los más castigados por la ayuda a Susan. Neil se perdió todo eso ya que era el más pequeño. Ann sigue siendo de gran ayuda, incluso aunque viva en otra ciudad. Sin embargo, todos han crecido muy independientes, seguros de sí mismos. Tal vez esa sea la consecuencia de tener responsabilidades añadidas como niños. No lo sé, espero que sí. Hicimos todo lo que pudimos en nuestras difíciles circunstancias y hemos sobrevivido. Gerich tiene ahora 30 años, Susan 25, Ann 23 y Neil 21. Gracias a Dios, todos permanecen unidos. Gerich, Ann, y Neil viven en el área de Raleigh/Chapel Hill, a unas dos horas de aquí. Hablamos, nos enviamos emails y nos visitamos a menudo.

Si tuviera que dar algún consejo a padres con FOP, sería que se aseguraran de pasar un tiempo de calidad con cada hijo y que intentaran disfrutar y fomentar las cualidades especiales de cada uno.

Sobre el autor

Dorothy Kadala tiene 58 años y ha estado casada durante 37 con su marido Phil. Nació y creció en Anderson, Carolina del Sur (Estados Unidos). Es la cuarta de cinco hermanos y tiene cuatro hijos, así que sabe mucho sobre hermanos. Su familia ha vivido en Wilmington (Carolina del Norte) durante los últimos 18 años, pero estuvo viviendo en Países Bajos durante 10 años. También han vivido en Luisiana, Florida,

Georgia y Carolina del Sur durante cortos períodos de tiempo. Dorothy se licenció en la Universidad de Georgia, especializándose en Ciencias de la Educación y Biblioteconomía. También posee un master en Lengua y Alfabetización por la Universidad de Carolina del Norte, en Wilmington. Ha trabajado como bibliotecaria de un colegio primario durante casi 33 años. Debido a que estuvo sin trabajar durante varios años, teniendo y cuidando a sus cuatro hijos, aún le quedan 7 años para la jubilación. Le encanta leer, hacer puzzles y pasear, preferiblemente en la playa. Su lugar favorito es la cabaña familiar en Colington Island y las orillas más lejanas de Carolina del Norte. Señala que 'es el santuario de Phil y yo'.

Capítulo 19

Mi hermana y yo

Por Annie Kadala

Mientras intentaba decidir qué decir sobre ser la hermana de una persona con FOP, me bloqueé a la hora de decir qué es lo que ayudaría a otras personas. Mi primera inquietud es que mis experiencias son tan específicas con mi familia y con mi hermana con FOP que no sería capaz de ayudar a mucha gente. Mi segunda inquietud era intentar separar lo que siento sobre FOP y lo que siento por mi hermana. Finalmente, mi hermana y yo somos ahora adultas y nuestra relación ha cambiado mucho desde nuestra niñez. ¿Cómo explico las diferentes etapas por las que pasamos y cómo FOP las ha afectado? Me doy cuenta de que no voy a ser capaz de separar completamente Susan y FOP, no voy a poder universalizar mis experiencias, y no voy a poder abarcar todo lo que Susan y yo hemos experimentado. Así que sólo quiero señalar que las experiencias de otras personas van a ser diferentes, y que espero que lo que diga ayude al menos a una persona que tenga algún tipo de relación con FOP como un hermano o un padre.

Nuestra familia tiene cuatro hijos. Soy la hermana más cerca de Susan por edad, que es quien tiene FOP y la otra única chica de nuestra familia. Desde mi experiencia, y desde la observación, creo que el hermano más cercano en edad y del mismo sexo a la persona con FOP ayuda más que otros hermanos en temas relacionados con FOP. Por ejemplo, puedo llevar a mi hermana al baño y puedo ayudarle en la ducha, pero no así mis hermanos. Ellos ayudan menos porque no son capaces de hacerlo. Además, puesto que soy la hermana más cercana a Susan por edad, pasamos mucho tiempo en el colegio, tomaba el autobús y almorzaba con ella. Ayudaba en estas situaciones porque estaba cerca, pero mis hermanos no ayudaban por que no estaban ahí. He llegado a sentir que mi situación en la familia es injusta, pero creo que lo que ayudó es que mi madre y mi padre nunca me obligaron a ayudar a mi hermana. No era una tarea que debía hacer. Se valoraba mi ayuda y se aceptaba, pero no se esperaba o se requería. Nuestra familia espera trabajar en equipo. Se espera que todos lleven su carga, así que si no queríamos ayudar a cuidar de Susan, tendríamos que hacer algo más en casa que permitiera a mamá ayudarla. Todos tienen que entender que hay más responsabilidades en una familia con FOP, y ayudar con las tareas de casa era suficiente para contribuir.

Como ya he señalado, ayudaba a mi hermana mucho todos los días cuando éramos más jóvenes. Por la mañana la peinaba antes de ir al colegio (porque le gustaba cómo lo hacía mejor que nadie), la acompañaba en el autobús accesible para sillas de ruedas, le ayudaba en el comedor, e incluso ayudaba a otros estudiantes de la clase de Necesidades Especiales. Ahora, cuando voy a casa de visita, ayudo a mi hermana en el baño, a ducharse, a vestirse, la llevo a donde necesita ir, le preparo la comida y la ayudo a ponerse cómoda. A medida que hemos crecido y que FOP ha progresado, Susan ha necesitado más ayuda en la vida diaria. Es una transición dura para todos entender cuando una persona ya no puede hacer algo por ella misma, algo que solía

poder hacer. Lo mejor que todas las personas, padres o hermanos, pueden hacer es afrontar la nueva situación y ser creativos para encontrar una solución.

Por ejemplo, hace poco que Susan fue a cortarse el pelo y teñírselo. Se lo hicieron sobre su silla de ruedas, aunque lo complicado era reclinarsse hacia el lavabo para que le lavaran el pelo. Para solucionar el problema, apoyamos la silla de ruedas en el lavabo, y mamá y papá levantaron a Susan y la inclinaron hacia el lavabo mientras la peluquera le lavaba el pelo. Todos nos reímos de lo ridículos que parecíamos, y mi madre me hizo tomar fotos para que cuando le explicáramos la situación a alguien, entendiera lo gracioso que fue. Mi foto favorita es una que tomé desde arriba, donde Susan lleva una sonrisa de oreja a oreja y todos reían. Al final, aunque FOP hace la vida más dura, nuestra creatividad al tratar FOP también nos da una oportunidad de reírnos un poco.

Sobre el autor

Annie Kadala tiene 23 años y vive en Chapel Hill, Carolina del Norte (Estados Unidos). Está en su segundo año de trabajo para obtener un Master en Documentación. Es Licenciada en Lengua Inglesa por la Universidad de Charleston en Carolina del Sur y espera trabajar en la biblioteca de una escuela primaria o media. Según sus palabras: 'Tengo experiencia como hermana de Susan y también como niñera de una persona con FOP. Fue interesante ayudar a una familia nueva en el trato con FOP ya que no puedo recordar una sola vez en la que no supiera lo que era FOP'.

Capítulo 20

Vivir con FOP. Cuando querer no es suficiente

Por Sharon Kantanie

A la mayoría de las personas les costaría imaginar una vida con fibrodysplasia osificante progresiva, una enfermedad extremadamente rara en la que crece hueso en músculos y en tejidos conectivos, dejando las articulaciones fijas. En esencia, el cuerpo forma un esqueleto adicional. Habiendo vivido con FOP durante la mayoría de mis 38 años, me costó visualizar mi vida sin ella. FOP me ha traído un gran dolor, muchas lágrimas, y a veces incluso alienación de un mundo que busca la perfección. FOP también me ha enseñado algunas lecciones importantes sobre mí misma y el mundo en que vivimos. Admito con facilidad que a veces, mis sentimientos sobre FOP dependen en gran medida de lo cerca que siento su presencia como un enemigo silencioso dentro de mi propio cuerpo. Ni siquiera puedo evitar pensar que las peores partes de mi vida están intrínsecamente atadas a las mejores partes de mi vida, y lo que más cuenta es que mis luchas han aportado las cosas buenas en ella.

FOP puede atacar como resultado de un traumatismo o algo tan simple como un golpe o una caída. También ataca sin razón aparente. Incluso hay veces en las que, en lugar de un trauma evidente, FOP no aparece. En otras palabras, nunca sé cuándo o dónde se presentará FOP. ¿Es por algo que hice y algo que pude haber evitado? Mis padres siempre se preocuparán por estos asuntos, en un incomprensible esfuerzo para proteger al hijo que crearon, y no los puedo culpar por ello. Pero si me dieran la oportunidad de nacer otra vez, creo que tomaría las mismas opciones, incluso opciones que me hicieron daño de algún modo. No quiero temer tanto el herirme que olvide de disfrutar la vida.

Aunque sonará raro, como niña, nunca he pensado de mí misma de otra manera, incluso aunque había ciertos asuntos físicos que no podía hacer ya que no podía alzar mis brazos. Me viene a la memoria un incidente en particular porque cambió todo eso. Un día, cuando tenía diez años, mi profesora me vio sentada en la acera durante el recreo mientras otros niños jugaron a algo llamado 'dos-cuadrados'. Consistía en que dos niños botaban una pelota una y otra vez dentro de un cuadrado hasta que uno fallaba. La profesora me convenció de que lo intentara y les dijo a los otros alumnos que 'no fueran muy duros' con ella. Esta instrucción especial pronto dejó de ser útil, ya que pronto me convertí en una jugadora muy capaz e incluso cambiamos a una versión de cuatro jugadores para que el juego fuera un reto mayor. Fue la primera vez que hice algo físico que constituía un reto en mi vida, y me sentí bien.

Mis padres me animaron y pintaron una pista en el garaje donde los niños del barrio venían a jugar después del colegio. Entonces, en el último día de colegio, me caí, hiriéndome en la rodilla. No pensé mucho sobre el incidente, ya que pensé que para que FOP apareciera era necesario algún hecho mucho más traumático. Pronto aprendí

lo equivocada que estaba. Ese incidente dio comienzo a un ciclo doloroso de cuatro años en los que perdí la movilidad en mi cadera izquierda y en la rodilla. Desde los doce años, he necesitado muletas para caminar. También perdí el trofeo de la inocencia, mi sentido de la invencibilidad. Aprendí lo simple cómo las cosas más sencillas pueden cambiar. Pero aunque pudiera volver atrás en el tiempo, elegiría tener la experiencia a pesar del dolor, tanto físico como emocional. Creo que el tiempo tiene más valor por todo lo que he pasado desde entonces. Y en medio del dolor y las lágrimas, me presentaron a la persona que seguiría siendo mi amiga durante casi los 30 años siguientes. Nuestra amistad es una de las pocas relaciones en mi vida en la que nunca me he sentido culpable de estar necesitada, de ser dependiente porque eligió ser mi amiga por y a pesar de mi discapacidad. Y no la necesitaba tanto como nos necesitamos la una a la otra.

FOP afecta a cada persona de forma distinta. Aunque hay algunos parecidos entre las personas con FOP, existen muchas diferencias. Es imposible predecir quién será afectado mínimamente y quién será afectado más gravemente y más rápidamente. Sólo hay una certeza sobre FOP: es progresiva. Tiene además cierto aire misterioso, porque aparece cuando menos se la espera, cuando la autocomplacencia de la vida diaria se ha establecido, justo en el momento en que las últimas limitaciones no parecen la peor cosa imaginable.

Esto empieza una fase que yo suelo denominar 'Cuando querer no es suficiente', porque querer que el dolor pare y querer que la vida vuelva a ser como era no es suficiente para detener el dolor, o para hacer que la vida deje de cambiar. En última instancia 'Cuando querer no es suficiente' no es resignarte al hecho de que no controlas tu propio cuerpo. Se trata de reconocer que las cosas no siempre salen como querías. Se trata de luchar para cambiar lo que puedes y aceptar las cosas que no puedes cambiar, para así poder seguir viviendo. No es una experiencia reservada sólo para personas con FOP y otras enfermedades degenerativas, pero es una experiencia que las personas con FOP deben tratar pronto en sus vidas y de forma regular.

¿Qué es lo más duro de tener FOP? A veces, el dolor. A veces es que sólo una de cada dos millones de personas entienden lo que estás pasando. A veces es saber que eres más dependiente de alguien para las pequeñas cosas que la mayoría de la gente da por seguras. Las pequeñas victorias, como sorprender a mi madre el Día de la Madre al vestirme yo sola por primera vez, cuando tenía 12 años, a veces cuentan mucho. En general, no obstante, creo que FOP es más dura para los padres y otros familiares que para la persona que la tiene. No recuerdo cómo es no tener FOP. Así que aunque hay veces en mi vida en las que desearía que mi enfermedad desapareciera, no puedo visualizar mi vida de otra manera. Para mí, creo que lo más duro siempre ha sido no saber cuál será el resultado final de un brote y cuánta movilidad perdería. Es complicado hacer cambios necesarios en la vida de una persona hasta que se conocen estos hechos. Durante el período intermedio, uno camina a ciegas en la oscuridad, luchando para superarlo.

FOP controla mi cuerpo, pero no mi vida. Sé que soy una persona más fuerte porque tengo FOP. La relación con FOP me ha aportado el auto-conocimiento y la fuerza de la convicción que algunas personas nunca encontrarán. Todos tenemos algunos puntos fuertes y débiles y algunos problemas que debemos superar en nuestras vidas. Por desgracia para mí, mis puntos débiles son visibles. Son lo primero que ven las personas

y, a veces, lo único. Afortunadamente, y como resultado de ello, tan sólo he esperado lo mejor de mí misma.

En lugar de complicar lo que puedo hacer en mi vida, a veces, en lo que sería algo irónico, creo que he realizado más cosas en mi vida porque tengo FOP. O al menos, creo que mi vida tiene más significado por el camino que he seleccionado, un camino influenciado por mis propias experiencias vitales, buenas y malas. Hay dos logros de los que estoy más orgullosa. Uno es mi carrera como profesora y tutora, aunque no hay ninguna duda por mi parte de que podría hacerlo. Creo que si puedo superar FOP, puedo superar cualquier cosa. La otra es mi participación en la Asociación Internacional de FOP.

En alguna ocasión, mi decisión de ser profesora me sorprende. Durante toda universidad, hasta que solicité el título, estaba decidida a no ser profesora. Los adolescentes, a menudo sumidos en sus propios mundos, pueden ser muy crueles con una persona con una discapacidad. Al menos esa fue mi experiencia. Para empeorar las cosas, era (y de algún modo sigo siéndolo) extremadamente tímida y me costaba llegar a las personas por miedo a ser rechazada, sin determinación para ser una carga para otras personas. Mis años en el instituto los pude sobrellevar a veces, otras veces eran deprimentes. Estaba decidida a distanciarme de esos años. Sabía que los profesores estaban agobiados en el trabajo, mal pagados, y a veces ni se les apreciaba. Frente a estos gélidos y duros hechos, decidí entonces que no elegiría enseñar en tanto la enseñanza no me eligiera a mí.

Como profesora, me sorprendió agradablemente la naturaleza de muchos estudiantes a los que di clase. Si se presentaba la ocasión, no temían preguntarme: ¿Por qué no se puede sentar usted? ¿FOP duele? ¿Cuántas personas tienen FOP? Una vez, muy serio, un estudiante me preguntó si dormía de pie (ya que no me puedo sentar). Le respondí preguntas sobre mí misma, preguntas que habría deseado me las hicieran mis compañeros de clase años atrás. Creo que esas preguntas sirvieron como una manera para superar mi discapacidad. Sin duda, la pregunta más dura que me hizo un estudiante fue: ¿Te gusta esto como estudiante?, durante una ocasión en la que volví a impartir clase en mi viejo instituto.

Empleo mis experiencias para mejorar como profesora y tutora. Intento tener compasión y paciencia de la que a menudo carecen mis compañeros. Busco puntos fuertes en mis alumnos antes de buscar signos de debilidad. Aspiro a enseñarles que pueden hacer lo que se propongan si lo desean con todas sus fuerzas. Les doy lo mejor de mí misma y no espero nada excepto que ellos me den lo mejor de ellos mismos.

La otra cosa en mi vida de la que estoy orgullosa es el papel que he jugado en IFOPA. Todo empezó de forma poco propicia. En 1989, no conocía a nadie con FOP. Ahora conozco a cientos de personas, muchos de las cuales he conocido en los encuentros familiares de IFOPA. Y cuando me diagnosticaron FOP, mi familia recibió muy poca información. Como resultado, una de las primeras cosas que quería hacer cuando encontré IFOPA era preguntar si podía crear un centro de recursos para las familias. Ni me imaginaba que poco después estaría escribiendo y editando guías, newsletters, publicando y gestionando un sitio web, coordinando el grupo de discusión por email, respondiendo correos electrónicos a todo el mundo y coordinando los encuentros internacionales.

Un debate sobre el impacto que FOP ha causado en mi vida no estaría completo sin mencionar el impacto que ha causado en toda mi familia: mis padres, una hermana menor, su marido y sus dos maravillosos hijos. Sé que les ha resultado duro verme con dolor y no poder hacer nada al respecto. A veces han hecho sacrificios por mí. Hubo momentos en que mi hermana no recibía la atención necesaria ya que mis necesidades urgían más. Hubo momentos en los que mis padres dejaron de lado sus propias necesidades por las mías. Mis padres me han servido como mis brazos, mis piernas, han hecho por mí cosas que yo no podía hacer por mí misma. En la universidad y en la facultad, mis padres me llevaban a más clases de las que recuerdo, y mi madre pasó muchas horas en la biblioteca buscando libros que necesitaba de los estantes más altos y más bajos. A ellos les debo estar hoy aquí. A veces me siento muy culpable por requerirles tanto tiempo. En otras ocasiones me vuelvo egoísta y testaruda al pensar en sus necesidades y en las mías. Cuando recibí el diagnóstico de FOP, hace unos 33 años, ninguno de nosotros sabía lo que nos aguardaba. Menos mal que hacíamos las cosas poco a poco. No estoy segura de si puedes llevar FOP de otra manera. Creo que todos hemos aprendido mucho en todos estos años sobre lo que podemos sobrellevar. Juntos, hemos sacado lo mejor de nosotros mismos para ver un mundo lleno de desafíos, en lugar de un mundo de problemas, un mundo con posibilidades, en lugar de un mundo de limitaciones.

Sobre el autor

Sharon Kantanie vive en Brentwood, Tennessee (Estados Unidos) con sus padres, y es afortunada de que la familia de su hermana viva cerca de ella. Tiene 38 años y fue diagnosticada con FOP a los 6. Tiene un Máster en Educación por la Universidad de Vanderbilt.

Capítulo 21

Fomentar la independencia - Ser padres de niños con FOP

Por Sharon Kantanie

Como adulto con FOP, me recuerdo diciéndoles a mis padres que creo que, de algún modo, es más duro ser padre que tener FOP. La paternidad es de por sí complicada sin los obstáculos que FOP deja por el camino.

Pensé mucho sobre qué escribir que tal vez fuera útil para llevar mejor la paternidad de un niño con FOP, y me di cuenta de que hay una lección importante en *Buscando a Nemo*, la película de Disney-Pixar. En la película, una feliz pareja de peces se embarca en la aventura de la paternidad hasta que se presenta la tragedia, dejando al padre Marlin como el único padre del pequeño Nemo, que nace con una aleta deforme (o como Marlin la llama, la aleta 'de la suerte'). Esto presenta el escenario en el que el padre de Nemo es sobreprotector y hace lo que puede para evitar cualquier daño a Nemo. Esto se puede llegar a entender. No obstante, esto es el detonante para que Nemo desee su independencia, rebelándose contra su padre, siendo capturado por un submarinista y terminando en un acuario. En este punto *Buscando a Nemo* sigue dos historias. Una es la de Nemo, que debe utilizar las habilidades que aprende para encontrar el camino de vuelta a casa. La otra relata la travesía del padre para encontrar a su hijo, que de algún modo es el proceso de asumir la marcha; los dos peces buscan el modo de volver a reunirse. Dory, un divertido pez es la que mejor señala la lección. Cuando el padre le dice a Dory: 'Le prometí que nunca dejaría que le pasara nada', Dory le responde: 'Eso es algo divertido de prometer. Bien, *nunca* puedes dejar que le pase algo, ya que no le pasará *nada*. No es muy divertido para el pequeño Nemo'. El reto de ser padre de un hijo, y en particular un hijo con una discapacidad, parece consistir en saber cuándo estar ahí para tu hijo, cuando dejar que se vaya, cómo pasarle las habilidades necesarias para que tu hijo o hija haga su camino en el mundo, y cómo divertirse un poco entretanto.

Una de las primeras cosas de las que se percatan los padres de FOP es que es importante crear un medio en el que sus hijos puedan hacer todo lo que les sea posible. Como señala RoJeanne Doege-Floyd, madre de Jasmin, de 13 años, 'intento animar a Jasmin a hacer todo lo que pueda hacer por sí misma. La encimera de nuestra cocina es más baja para que se sienta más cómoda tomando un tentempié o algo de comida. También hay una Susan La Vaga... Hemos cambiado todos sus alimentos favoritos para que queden a su alcance en el frigorífico'. Algunas familias han hecho otras modificaciones en sus estilos de vida, como vivir en casas de una planta, añadir interruptores controlados por el movimiento, y asegurándose de que no hay obstáculos en el suelo. Hay herramientas como agarraderas y artículos para ayudar a vestirse que pueden facilitar algunas tareas. (Échale un vistazo al capítulo 25, Encontrar recursos,

para más información e ideas complementarias). Las tareas son otra buena manera de fomentar la independencia.

A veces puede ser difícil fomentar el autoestima a la vez que se garantiza la seguridad. Como afirma Carol Zapata-Whelan, madre de Vincent, de 19 años, 'es un complicado proceso de equilibrio, y requiere preparación de antemano para controlar las variables que uno puede controlar para garantizar la seguridad, informando a otras personas sobre FOP, tomando las precauciones necesarias, valorando los riesgos contra los logros de algunas actividades, y entonces permitir al niño que se divierta'. Lori Danzer, madre de Erin, de 9 años, añade 'puedo decirte que el pánico nunca desaparece, pero mejora. Llegará una época en la que dejarle marchar sea la única opción. Créeme, es difícil, pero confiarás en que todo irá bien'. Lori recuerda cuando permitió a Erin usar el jungle gym (una estructura de barras para juegos infantiles) en el colegio: 'Estaba muy cabreada por no seguir con sus amigos. Al final hablé con el colegio y dio resultado, asegurándome así de que Erin usaría su mejor juicio. Esa decisión le dio poder a Erin, y fue importante para ella'. Debbie Hazlett, madre de Tim, de 11 años, expresa unos sentimientos similares sobre dejar que su hijo hiciera lo que pudiera. Según sus palabras, 'quiero que experimente las cosas mientras pueda. Si su grado de movilidad disminuye, puede que por ejemplo no pueda jugar en la nieve... así que le dejo que lo haga con sus hermanos aunque tema que se caiga'. Cada familia debe sopesar las opciones y decidir qué actividades valen la pena.

Irene Snijder subraya un punto importante. Cuando hay limitaciones físicas, es importante fomentar la confianza en uno mismo. La hija de Irene, Tess, tiene 16 años y disfruta estudiando y preparándose para la universidad. Vincent, el hijo de Carol Zapata-Whelan está en la universidad y se plantea ir a la facultad de medicina.

Es inevitable que haya ocasiones en las que FOP limite ciertas actividades. En esos momentos, los padres apuntan que dejan a sus hijos que expresen su frustración y les ayudan a encontrar otras oportunidades. Según Debbie Hazlett:

"Le digo que tal vez no pueda hacer algunas cosas, pero que tiene oportunidades de las que carecen otros niños, por ejemplo, conocer a un chico de Suecia (en un encuentro de familias de FOP). Tim también ha ido a los Boy Scouts, mientras que no se lo permití a mis otros hijos porque ya practicaban demasiados deportes."

Siempre que Vincent, el hijo de Carol, se desanimaba, ella intenta estar ahí para comprenderle y animarle. 'Diré que tampoco soy feliz por eso, pero hay muchísimas cosas que puedes hacer. Pensemos en algo y/o hagámoslo'. Vincent estaba en la banda del colegio y sigue tocando en la sinfónica de su universidad. Es el experto en informática de la familia, algo que parece tener en común con otras personas que tienen FOP, y forma parte de muchos clubes y proyectos escolares.

Una cosa que tiendes a oír en los padres de FOP es que los hijos con FOP suelen ser muy decididos, con un buen sentido de sus propias limitaciones. RoJeanne afirma: 'Cuando Jasmin se siente segura y confía en su entorno o en la gente con la que está, sabe que puede esforzarse más. En muchas ocasiones se sentía muy orgullosa de sí misma por lograr lo que pensaba que no podría'. Eso incluye un retiro de dos noches con su clase de confirmación, y acompañar a un estudiante de segundo curso para aprender más sobre las experiencias que le esperarían ahí. Irene Snijder se ha dado

cuenta de que su hija ha ganado confianza en sí misma gradualmente y ha aceptado más FOP con el tiempo. Tess tuvo un novio algún tiempo y dudaba si hablarle de FOP. Cuando lo hizo, todo fue bien, aunque Tess rompió la relación ‘porque ella quería algo de libertad’.

El mensaje más claro que uno recibe al hablar con padres de hijos con FOP es que de algún modo hallan una manera de dejar atrás el temor por FOP y centrarse en aspectos más positivos de la vida y en ser un padre. En palabras de Lori Danzer, la madre de Erin:

“Cuando Erin era joven, siempre estaba detrás de ella, siempre esperando algo. Cuando tenía unos cuatro años, me dijo: ‘Mami, estoy bien’. Me di cuenta de que colocaba mis temores en ella. Así no se puede vivir. Ahora le dejo que me diga si le pasa algo. Es mejor para mí y para ella. Intento ver el lado positivo de cada situación de Erin. Creo que ayuda a edificar la independencia y la felicidad de cualquier niño... los niños necesitan ser niños. Tienen una vida que vivir, y vivir con miedo sólo se lo impide. Me sorprende cómo los niños se dan cuenta.”

Hay una historia sobre ser padres de un niño con una discapacidad llamada ‘Welcome to Holland’, de Emily Perl Kingsley. La autora compara la experiencia de estar muy ilusionada tras planear una excursión a Italia y descubrir que el plan de vuelo había sido alterado, y que habían llegado a Holanda. En principio, había una enorme frustración por que la experiencia no va a ser lo que se esperaba. Luego, si eres lo suficientemente afortunado, te das cuenta de que Holanda...

“Sólo es un lugar distinto. Se camina más despacio que en Italia, es menos llamativa que Italia. Pero una vez que has estado allí un rato y tomas aliento, miras alrededor... y empiezas a darte cuenta de que Holanda tiene molinos... y que Holanda tiene tulipanes. Hasta tiene Rembrandts.”

Llegar al punto en el que puedes ver la belleza de algo que no se tenía en cuenta y que no se quería en la vida como FOP es duro. Es algo que lleva más y más tiempo, y ninguno de nosotros será perfecto en eso. Realmente admiro a las madres y padres que trabajan duro para crear un futuro mejor para sus hijos. También me gustaría pensar que, como en *Buscando a Nemo*, los padres enseñan a los hijos, y los hijos a veces enseñan a los padres. Según Carol Zapata-Whelan:

“Creo que es importante vivir la vida al máximo cada día, día a día, y no obsesionarse con lo que podría o no podría ocurrir. A menudo, nuestros miedos sobre nuestros hijos con FOP son infundados. Creo que desarrollan una fuerza interior y aceptan la vida tal cual es, un espíritu de superación, y una capacidad para adaptarse a lo inesperado, algo que les hace únicos y sorprendentes. Sólo tenemos que ofrecer una presencia firme, alentadora, tomar sabias precauciones y tener fe en que harán su camino.”

Sobre el autor

Sharon Kantanie vive en Brentwood, Tennessee (Estados Unidos) con sus padres, y es afortunada de que la familia de su hermana viva cerca de ella. Tiene 38 años y fue diagnosticada con FOP a los 6. Tiene un Máster en Educación por la Universidad de Vanderbilt.

Capítulo 22

Redefinir la independencia. Adultos con FOP

Myra Bellin

Las rodillas, los hombros y las caderas están formados por huesos, ligamentos, músculos y cartílago, todo diseñado para el movimiento. Pero con FOP, el crecimiento de hueso adicional dificulta el movimiento y, a medida que la enfermedad progresa, las articulaciones que dejan de funcionar adecuadamente complican el sentarse, el inclinarse o el alcanzar cosas. Estas dificultades afectan a muchos otros aspectos de la vida. Las actividades como ducharse, comer y vestirse pueden verse afectadas, lo que quiere decir que FOP viene acompañada de varios aspectos relacionados con la independencia. ¿Las personas con FOP pueden vivir solas? ¿Deben pedir a familiares o contratar a alguien para que les ayude? ¿Dónde pueden encontrar personal de atención? ¿Es posible ayudar a familiares con FOP a que mantengan su independencia? ¿Cómo?

Los adultos con FOP tienen estilos de vida muy diferentes. Steve Eichner, de 37 años, casado, tiene un doctorado, y ahora trabaja como coordinador de un programa informático en Texas. Sharon Kantanie tiene 38 años, pasó un semestre en la universidad pero volvió a casa después de que un brote bloqueara sus caderas, consiguió un master en educación y ha trabajado como profesora y como tutora privada. Roger zum Felde es un alemán de unos 40 años que vive en un apartamento cerca de sus padres. Trabajó en la industria química durante 15 años, y continuó realizando contabilidad en su oficina en casa durante 5 años. Una aparición en un *talk show* sobre FOP le abrió las puertas del periodismo al Sr. Zum Felde, y ahora ayuda a escribir y producir documentales sobre FOP. Tonya Barnes, de 38, vivió primero con un novio y luego ella sola durante varios años, pero volvió a casa para ayudar a su madre tras la muerte de su padre.

Debido a las limitaciones físicas impuestas por FOP, la condición suele imponer la necesidad de ayuda física de otra persona. Obviamente, la ayuda requerida depende del nivel de discapacidad. A Steve Eichner le cuesta alcanzar algunas cosas cuando va al supermercado a comprar y dice que la mayoría de la gente tiene voluntad de ayudar si se lo pide. Steve no ha necesitado ningún tipo de ayuda adicional en su vida diaria, pero Sharon, Tonya y Roger han necesitado personal que les atienda. Cada uno ha contratado ayuda que cubriera sus necesidades y sus rutinas. Roger organizó a varias personas para ayudarlo en algunas cosas, incluyendo vestirse, preparación de la comida o masajes. Este personal le ayuda a cuidar su apartamento, dentro de una residencia para adultos.

Sharon y Tonya también contrataron personal que les atendiera algunos días o algunas horas. Tonya cree que es un beneficio contratar a personas porque 'hace que no dependas de tu familia. Tomas tus propias decisiones'. Las desventajas, señala, vienen por renunciar a la intimidad, que unos extraños conozcan los detalles personales de su

vida. Tonya subraya que ha sido importante ser muy clara y firme sobre sus necesidades con el personal que la atiende, instruyéndoles sobre cómo ayudarla para que no le hagan daño. La confianza es algo importante a tener en cuenta con el personal, y afirma que es importante escuchar a tu propio instinto sobre las personas y aclarar los asuntos que puedan causar alguna inquietud. Tonya dice que entrevistarse y contratar al personal que le atiende, aunque es un proceso complicado, le ha ayudado a controlar su vida.

A Sharon también le gusta la idea de tener cuidadores ya que no sólo la ayudan, sino que les ofrece a sus padres más libertad con la tranquilidad que da saber que la están cuidando. Algunos modos de encontrar gente para ayudar son las referencias de los médicos de familia, responder o colocar anuncios en el periódico o el boca a boca.

La palabra adaptación es importante para las personas que viven con FOP; de un modo u otro, las personas que conviven con FOP alteran los entornos en que viven para que puedan funcionar de forma independiente y eficiente. Tonya Barnes ofrece algunos ejemplos de cómo adaptó su entorno.

“Me instalaron una rampa cuando no podía subir escalones. Uno no se da cuenta de lo restringida que se vuelve tu vida hasta que no puedes subir escaleras. Me instalaron una ducha adaptada, compré una cama de hospital totalmente eléctrica, una silla reclinable y mi silla de ruedas donde puedo ir de pie. Cuando dejé de poder meterme en la cama y salir de ella aumentaron las horas con el personal que me atiende.”

Cuando Sharon Kantanie dejó su hogar para ir a la universidad, durante los meses que pasó viviendo ella sola se vieron reforzados al asegurar el entorno para que se adaptara a sus necesidades.

“Encontramos herramientas de adaptación para que pudiera cepillarme y lavarme el pelo, vestirme yo sola, etc. Aprendí a conducir. Encontramos una universidad que estaba muy cerca de casa, pero lo suficientemente lejos como para que me sintiera ‘a mi aire’. Conseguimos algunos logros especiales en la universidad.”

Una razón que hace feliz a Steve Eichner con su reciente traslado a Texas es una casa de una sola planta, que es más posible y más asequible que una en su anterior residencia cerca de Washington DC. Y Roger zum Felde siempre está pensando y revisando su entorno para mantener su independencia, por ejemplo, ahora tiene una cama a la que puede acceder de pie y que luego baja de forma electrónica.

Los adultos con FOP pueden necesitar varios grados de ayuda física, pero, según Tonya Barnes, ‘puede que nuestros cuerpos estén limitados, pero nuestras cabezas funcionan estupendamente’. Mantener y fomentar la independencia que se separa de las necesidades físicas es una prioridad, donde el apoyo familiar es crucial, especialmente en los primeros años. Steve Eichner lo ve del siguiente modo:

“Incluso aunque FOP plantee algunos retos, no puedes dejar que detenga a tus hijos o a ti a la hora de experimentar la vida. Necesitas crear y fomentar la independencia pronto. Aunque haya un gran número de soluciones tecnológicas (alcanzaderas, herramientas especiales, etc.), inculca la creatividad

y la resolución de problemas. Es sorprendente lo que uno puede hacer con un perchero y algo de decisión.”

Tonya Barnes expresa sentimientos similares y advierte a los padres de que no mantengan a su hijo con FOP dentro de una ‘burbuja’; en lugar de eso, deberían animar a sus hijos a que experimenten la vida.

“¡Es muy importante dejar que tu niño sea un niño! Déjale que conozca los límites y confía en que tomarán la mejor decisión. Agradezco que mis padres no me restringieran. Significa muchísimo para mí mis recuerdos de la niñez y todo lo que era capaz de hacer. Montaba en bicicleta, jugaba al fútbol, jugaba al escondite y pude conducir un coche durante 2 años.”

Mantener una postura activa frente a FOP ha ayudado a todas las personas que tienen la enfermedad en todas las áreas de independencia. Steve Eichner aún puede sentarse debido a un proceso médico durante su adolescencia. Reconociendo que era probable que su cadera izquierda se fusionara que le impediría sentarse, sus médicos intentaron truncar el proceso colocándole una escayola corporal cuando tenía 13 años, con la intención de controlar la ubicación de la fusión. Debido a este período con la escayola, Steve puede sentarse y puede usar una silla de ruedas eléctrica, algo que suele hacer para tranquilizar a otros. 'Una silla de ruedas no desafía las normas de la gente', señala. Y piensa que otros están más cómodos viéndole en una silla de ruedas que viendo una postura y un modo de andar, algo que les parece torpe y extraño.

Roger zum Felde siempre está pensando y revisando frente al cercenamiento que FOP hace de su movilidad. Cuando ya no pudo utilizar su mano izquierda para escribir, aprendió a hacerlo con la derecha. Siempre fue importante para él ganar su propio dinero y tuvo un trabajo durante muchos años. Cuando las restricciones físicas complicaron asistir regularmente a un puesto de trabajo, dispuso una oficina en casa durante cinco años y cuando esto también se complicó, Roger dedicó sus energías a trabajar en piezas periodísticas sobre FOP.

Sharon Kantanie considera que es importante para ella centrarse en las cosas que puede hacer. ‘Todo el mundo tiene puntos fuertes y débiles. Los míos son sólo de tipo físico, y eso me hace depender de otras personas para esas cosas’. Aún da algunas clases particulares y pasa mucho tiempo en el ordenador gestionando y editando proyectos escritos, manteniendo correspondencia y editando vídeos caseros. Tonya Barnes ignoró el consejo de un asesor escolar y estudió contabilidad. No se arrepiente. Pudo trabajar como contable cuando terminó el instituto, vivió con un novio durante varios años y luego vivió ella sola. Aunque no ha vuelto a tener un trabajo, Tonya está contenta de haber terminado un master en habilidades comerciales. Ahora le encanta enguatar, y a veces recibe ayuda para llevar a cabo su hobby desde que solo puede emplear un brazo.

Respecto a los consejos para personas con FOP y sus familias, Roger zum Felde subraya que es importante ser fuerte. Su familia le ayudó al no decirle nunca que no podría hacer algo, y en su lugar trabajaron duro para intentar ayudarle a lograr lo que quería cuando iba a la escuela con su mejor amigo, ayudándole a rediseñar el baño o a luchar por conseguir los beneficios económicos que se le adeudaban según la normativa y los programas gubernamentales.

Sharon Kantanie reconoce que 'no es algo sencillo, aunque hayas estado tratando con ello toda tu vida. Pero en general creo que es mejor centrarse en el lado positivo y no en el negativo, en las cosas que puedes hacer en lugar centrarse en las que no puedes hacer'.

Finalmente, Esteve Eichner tiene el siguiente consejo para las familias:

“¡Tan sólo hazlo! No puedes dejar que el miedo sobre lo que podría ocurrir con FOP te inmovilice; si lo haces, la enfermedad 'gana' claramente. A medida que mires a las distintas opciones (que siempre son inciertos), intenta desarrollarte en un mundo que no requiera tanto viaje o impacto físico o tanta planificación, sino educación, intenta tener una vía alternativa que potencie tu experiencia física si posteriormente tus movimientos quedan limitados.”

Una planificación cuidadosa ayuda, igual que un poco de suerte.

Sobre el autor

Myra Bellin es una escritora autónoma que vive y trabaja en Filadelfia (Pensilvania, Estados Unidos). Su interés en FOP empezó tras una visita al Museo Mutter, cuando empezó a preguntarse sobre la vida que una vez animó a Harry Eastlack, una cuestión que la llevó a conocer a miembros de la comunidad FOP. Ha publicado en *The Rambler*, *The Philadelphia Inquirer* y en *Ceramics Monthly*.

Capítulo 23

FOP y el colegio. Una perspectiva general y un debate

Susan Duberstein

‘Es el primer día de colegio’.

Estas palabras evocan imágenes y emociones para todos. Los niños pueden pensar en el olor de las gomas nuevas, en la ilusión de subir al autobús escolar la primera vez, en la timidez al encontrar un nuevo profesor y nuevos compañeros de clase. Los profesores deben anticiparse a las novedades de la nueva clase, con la alegría de ver volver a los alumnos, ahora en el siguiente curso, que le saludarán por el pasillo. O, en el caso de los padres, el estremecimiento de ver a los hijos en esa gran aventura, orgullosos por el logro, y un poco de temor al dejarles marchar. (¡Y puede que la ilusión de volver a disponer de tiempo libre!).

Volví a sentir ese estremecimiento en agosto de 2001, cuando volví al colegio para empezar los prerequisites de la facultad de medicina. Al ser una estudiante 'no tradicional' que había estado alejada de las clases durante más de once años, estaba ilusionada, entusiasmada y asustada hasta la médula.

Cada experiencia nueva presenta nuevos desafíos, y cada nuevo desafío tiene sus dificultades potenciales. Para los padres de hijos con FOP, o con cualquier dolencia crónica, estas inquietudes son más concretas. Todos los padres se preocupan por la seguridad de sus hijos, su aceptación por parte de los compañeros, la comprensión por parte de los profesores y del personal escolar. Todos estos asuntos son más específicos e inmediatos en los padres de algún niño con FOP.

Las publicaciones listadas en el Catálogo de Recursos FOP de IFOPA, disponible en su sitio web (www.ifopa.org), especialmente el artículo ‘FOP y el colegio’, que es parte de esta colección, realizan un estupendo trabajo para enumerar los tipos de preguntas que deberías hacer, los recursos que deberían explorarse, así como las posibles soluciones a obstáculos técnicos o físicos que pueda haber en clase. Además, las noticias sobre FOP del grupo de distribución FOPonline son modos útiles de transmitir las buenas ideas que otras personas han empleado y los métodos que otras personas han diseñado para tratar con las dificultades poco habituales e individuales que pueden encontrarse los niños con FOP al entrar al colegio.

Este artículo no pretende reinventar la rueda, pero suministrar un punto de vista general y personal con consejos tanto de padres como de educadores que han tenido

algún tipo de experiencia con niños con FOP. También hablé con numerosos pediatras expertos en niños con necesidades médicas especiales.

Soy una futura pediatra especialista, y uno de los latiguillos de nuestro gremio es 'orientación en previsión'. Nos enseñan que nuestro trabajo no consiste sólo en examinar al niño y tratar cualquier problema que tuviera en la consulta, sino ser previsores y tratar temas que tal vez aún no hayan ocurrido, y buscar las respuestas que un padre considera que no son importantes o que no se las haya planteado. Esta es exactamente la misma actitud que un padre de un niño con FOP necesita, estar preparado no sólo con las cuestiones que debería preguntar, sino también con los tipos de respuestas que puede obtener. En el transcurso de mi investigación, parecía que cuantas más preguntas hacía, más preguntas se me ocurrían, y eso es probablemente el principal mensaje que quisiera transmitir: mantén las líneas de comunicación abiertas siempre ya que nunca se sabe cuándo alguien aparecerá con algo que desearías haber tenido en cuenta previamente.

Los nombres de estudiantes, padres y educadores que contribuyeron con sus pensamientos permanecerán en el anonimato, tanto por razones de privacidad como porque no pretendo que el debate sea específico de una localización o situación. Algunos temas son puramente técnicos, otros muy personales, y algunos otros serían aplicables a cualquier niño del mundo, tenga FOP o no. En general, estaba claro que había numerosas inquietudes.

Seguridad

Claramente, la seguridad ha sido con diferencia el asunto presente en todas las conversaciones que mantuve. Con el verdadero potencial de las consecuencias permanentes que podrían presentarse tras incidentes físicos insignificantes, la seguridad tiene que ser primordial. Ya que es improbable que alguien que trabaje en el colegio haya oído hablar de FOP, es la familia la que ha de instruir, y esto puede ser una tarea enorme.

Lo alentador es que la gran mayoría de historias tanto de educadores como de padres era sorprendentemente positiva. Lo primero que me dijo una profesora era que 'resulta extremadamente importante que [la clase] sea un lugar físicamente confortable y seguro.' Añadió que 'nuestro administrador mantuvo una reunión especial con el médico [del alumno] para transmitir a todo el personal la importancia de tomar medidas preventivas', y esto es una gran idea. Implicar a los participantes de las distintas esferas de la atención de un alumno es un modo estupendo de asegurarse que todos tienen la información necesaria. (Creo que es importante añadir que los asuntos relacionados con la privacidad suelen ser una preocupación constante en los padres; como pediatra especialista, creo que se trata de algo muy particular. Las leyes sobre privacidad médica son estrictas por una buena razón: nadie que no esté directamente relacionado con un tratamiento debe tener acceso a los archivos de tu hijo. Sin embargo, la educación sobre FOP no es específica para cualquier niño y la educación es la clave para disminuir los temores y las preocupaciones sobre la atención a un niño con FOP. No hace falta que el personal no médico sepa detalles sobre el tratamiento de un niño, pero es esencial entender las razones que hay tras la necesidad de seguridad y medidas de protección).

La rutina con el profesor debe tratarse algunas veces como un buen ejemplo para asegurarse de que no se presentan imprevistos; esto se suele llevar a cabo durante la

preparación de un programa educativo individualizado, u otra documentación. Asegúrate de revisar cada parte del día así como el programa sobre el papel. 'Crees que has pasado cualquier problema posible en la clase y entonces te das cuenta de que hay escalones para bajar a la cafetería', mencionó arrepentida una madre. '¡Y entonces me sugirieron que [el niño] almorzara en clase!'

Con relación a ese apunte, es una realidad desafortunada que la responsabilidad suele utilizarse como una razón para limitar la actividad de un niño, en lugar de ser una razón para encontrar una solución que le incluya. Los administradores escolares pueden considerar las inquietudes relativas a peligros potenciales, y los profesores o los auxiliares pueden temer no ser capaz de suministrar una atención adecuada a un niño con necesidades especiales. Al menos un padre mencionó que tuvo que contratar a un abogado para rebatir los temores del colegio ante su responsabilidad, y esto es lamentable. Pero el fondo del asunto es que es la escuela la que debería acomodar al alumno, y no al revés. 'Que [ellos] tenían que trabajar para garantizar la seguridad... era algo que tenía que ser así,' señaló otro padre rotundamente. 'Porque no aceptaríamos que nos dejaran aparte'. Muchas de estas inquietudes pueden tratarse con la información precisa y trabajando juntos para crear un plan claro tanto para los asuntos del día a día como para los pasos que se han de dar en caso de cualquier emergencia potencial.

Por supuesto que eres el primer agente de la seguridad de tu hijo, pero los administradores, el personal de clase y otros alumnos deben captar la necesidad de tomar precauciones. 'No es algo personal. No confío en nadie', es el mantra de una madre, y de hecho, todos suelen opinar lo mismo. Además, el niño debería estar apoyado y alentado para ser proactivo en relación con sus propios cuidados, según la edad que tenga. Después de todo, él o ella es la persona que siempre estará presente en cualquier posible situación.

Comprensión

Un asunto verdaderamente importante sobre la pediatría es que los niños, sin importar sus problemas médicos, siguen siendo niños. Esto es, en gran medida, lo que me encanta de mi futura profesión. 'Quería sentirme tan normal como fuera posible cuando fui niña, sin que tantas cosas me diferenciaron del resto', recordó un adulto de FOP. Esto se repetía muchas veces en los padres, antiguos alumnos y educadores relataban una historia detrás de otra sobre el modos que emplearon para arreglarlo, para participar y para disfrutar sus experiencias en el colegio junto con sus compañeros de clase.

Las relaciones con los compañeros son la clave de estas experiencias. Otros niños no sabrán qué es FOP mucho más que los adultos, pero también se les puede enseñar. Un jovencito particularmente automotivado dirige una asamblea en su curso sobre numerosos puntos del mundo escolar para dar a conocer FOP a sus compañeros de clase. Este nivel de participación e independencia es extraordinario, y puede que algunos niños prefieran trabajar con pequeños grupos de amigos, aunque obtener el apoyo del grupo de compañeros es indispensable.

Los compañeros de clase pueden ayudar a un chico como no podría hacerlo un adulto; son los únicos que comparten el tiempo de clase, que juegan los mismos juegos, se ríen con las mismas bromas y se divierten de las mismas tonterías que dicen los adultos. El personal auxiliar del alumnado puede ayudar con tareas sencillas como llevar libros o

la bandeja del almuerzo y ‘atar los zapatos de gimnasia’, según mencionó una madre irónicamente.

Más de un padre o madre habló conmigo sobre los tipos de habilidades vitales que no se enseñan en clase: asertividad, refuerzo, independencia, socialización. ‘[El patio] es donde los niños desarrollan las habilidades reales que necesitan para su vida tras el colegio’, escribió un padre. Se debe fomentar tomar parte en un buen número de actividades ordinarias, tener el apoyo de amigos en clase puede aliviar muchas dificultades menores. ‘También le animamos a dar además de recibir y a ayudar a otros alumnos’, continuó ese padre. La reciprocidad es una gran parte de cada buena relación; si otro alumno te ayuda con los libros, puede que tú le puedas ayudar con sus deberes de matemáticas.

Los ‘amigos’ mayores de otros cursos pueden ser enormemente útiles como ‘ángeles de la guarda’, tal y como una madre los describió. Durante mi formación, me di cuenta de la inusual madurez de muchos niños con algún problema médico, y teniendo un ‘hermano/a mayor’ más maduro para hablar puede funcionar de forma maravillosa. Por supuesto, los propios hermanos del alumno, si los hay, son también un gran agente socializador, pero puede que no tan chulos como la Hermana Mayor en octavo curso cuando tú sólo tienes diez.

Equilibrio

El mensaje para recordar aquí es que nada es más importante que el hecho de que el niño tenga una buena educación y se sienta cómodo, aceptado y activamente implicado en el colegio. En segundo lugar está los asuntos relacionados con la seguridad, idea que suele repetirse más a menudo. Las realidades de los niños que necesitan protección física suele enfrentarse con el deseo de tener una experiencia en el colegio que sea lo más normal posible, y esto puede ser una de las partes más complicadas tanto para padres de un niño con FOP como para el propio niño.

Sí, es ineludible que los niños con FOP son ‘diferentes’, pero no en todos los sentidos. FOP puede ser un factor que complique las cosas, pero las complicaciones se pueden eludir. Afortunadamente, como ha sido bien aclarado, la creatividad es prácticamente ilimitada donde esos tipos de soluciones se necesitan. Las actividades se pueden adaptar, se puede suministrar una ayuda adicional, y se puede poner énfasis en actividades en los que el niño no esté limitado.

Una madre que tenía algún problema con la inclusión de su niña en un colegio fue muy elocuente en su frustración: ‘Estoy totalmente convencida de que con [el colegio], el péndulo siempre se balancea en la dirección de limitar las experiencias, y siempre lucho contra eso’, me dijo. ‘Hay buenas razones para quedarse, pero sigo sintiéndome como si estuviera en la cuerda floja entre decirles por qué quieren ser cuidadosos y por qué no’.

Otra complicación posiblemente inevitable es que, según la madurez de los niños, su deseo de independencia puede entrar en conflicto con decisiones ‘sensibles’. Durante mi paso adolescente por la medicina, una mujer joven con la que hablé sobre su afección crónica (no era FOP), me dijo con firmeza que querer ser ‘como los demás’ era el quid del problema de los comportamientos rebeldes adolescentes que la llevaron a luchar contra un montón de tratamientos médicos y precauciones. ‘Siempre sentí que me decían lo que no podía hacer’, me dijo. ‘Y me habría gustado, bueno, encontrar un

modo de hacerlo igualmente, y de ese modo trabajar conmigo y no contra mí, ¿me entiendes?'. Sí, señora, ha quedado claro.

La afirmación más sencilla y sentida que he oído sobre este asunto vino de un profesor: 'Basándome en mi experiencia, el consejo que te daría... es que interactúes con tu niño con FOP de la misma forma que lo harías con tus otros hijos. Respétalo, ámallo y mantén altas tus expectativas'.

Bien dicho.

Recursos

Los artículos citados previamente, accesibles en el sitio web de FOP van mucho más allá del objetivo de este artículo que lista todos los tipos de soluciones, grandes y pequeñas, a obstáculos comunes, así que no haré una lista con todo eso aquí. Además, los recursos disponibles para acomodar a los estudiantes varían demasiado por área y jurisdicción que resulta imposible hacer cualquier tipo de generalización, aunque lo principal a recordar es que nunca sabrás si están disponibles a menos que preguntes. ¡Así que háglo!

Bajo este título mencionaré el tema de ayudas personales. Esta materia es algo delicada, y no existe una respuesta adecuada para cada niño. Algunas familias se han dado cuenta de que una ayuda es un recurso indispensable para su niño, y han forjado lazos increíbles con las personas especiales que han trabajado junto al niño durante años. Para algunas de ellas, las ayudas se consideran complementos que pueden ser útiles en ciertas situaciones donde se requiere una asistencia adicional, y para otras familias, cuyos hijos pueden preferir más independencia, son vistas como innecesarias o como un intruso. La mayoría de los sistemas escolares están provistos de ayudas personales, algunas pueden ser individuales para un niño o pueden ser empleadas por más de un niño con necesidades especiales. En cualquier caso, no puede molestar que se averigüe lo que hay disponible.

Algunos niños se desenvuelven estupendamente con una ayuda mínima diaria por parte de sus compañeros; puede que algunos necesiten una atención más individualizada, y por supuesto la cuestión siempre se puede revisar ya que las necesidades físicas del alumno pueden cambiar y su nivel de independencia y sofisticación también lo hace. Es importante considerar el nivel de asistencia que se puede esperar. Los amigos en el colegio pueden ayudar a llevar libros o a compartir notas, pero no podrían ayudar con más necesidades especiales. Una ventaja de las ayudas profesionales es también que aportan una fuente estable de asistencia donde un profesor se puede distraer o donde un ayudante del alumnado no esté presente.

Para decidir si una ayuda es correcta para tu hijo o no, averigua lo que hay disponible, recuerda que suele ser más fácil reducir que decidir a medias que se necesita más ayuda, y prepárate para ajustarla a medida que cambien las necesidades del niño en cualquier dirección.

Además de las ayudas en el colegio y los asistentes del alumnado, los recursos incluyen la tecnología asistida. Ésta puede ir de la accesibilidad para sillas de ruedas hasta cosas tan sencillas como un escritorio inclinado para que tomar notas sea más sencillo, o una banderita que el niño levante si no puede alzar la mano. Los asuntos relacionados con la movilidad en el cambio de clase se pueden resolver sólo con dejar

la clase unos minutos antes; muchas personas mencionaron tener conjuntos de libros en casa o en diferentes clases para que no tengan que llevarlos todo el día, o usar un atril, o señalaron que necesitaban una ubicación especial en clase para que la participación fuera más sencilla. Todas son cosas sencillas que se pueden adaptar a cada clase o colegio. También existen los expertos en tecnología asistida profesional, aunque puede que tengas que preguntar por ellos, y estos especialistas pueden ser una fuente de recursos increíble.

En cuanto a la financiación y a los servicios, numerosas personas señalaron que no es suficiente para seguir por donde sugiere una organización. Puede que el colegio disponga de una lista, también tu pediatra, tu iglesia u otro lugar de trabajo, las agencias estatales y los grupos comunitarios. Un padre señaló que ‘cuanto más hablaba con la gente, más gente podía ayudar’. El éxito de muchos de los eventos de FOP para recaudar fondos es un buen ejemplo de esto; la gente está dispuesta a ayudar pero puede que desconozca lo que hace falta o qué ayuda se necesita.

La elección entre colegios públicos y privados suele también plantearse. Algunos padres y antiguos alumnos hablaron sobre las clases más pequeñas y la atención individualizada de los colegios privados, mientras que otros mencionaron el deseo de que los niños asistieran al mismo colegio que sus hermanos o los amigos del barrio como un factor notable en su elección del sistema público.

Cualquier niño con alguna enfermedad crónica necesitará algo de espacio, incluso cuando pierdan clases. Algunos padres creen que los colegios privados son más receptivos ante los tipos de adaptaciones que necesitan sus hijos, o que el acceso a una terapia ocupacional u otros extras era más sencillo en el sistema público. La presencia o ausencia de una enfermera en el colegio también era mencionado en relación con su decisión. Otro punto positivo era que en la mayoría de regiones, el registro de un niño en la escuela privada no quiere decir que no puedan acceder a los recursos públicos.

Defensa

Esta categoría también apareció una y otra vez, y el consejo era alto, claro e inequívoco: aboga pronto y a menudo. Nunca es demasiado pronto para iniciar debates, y resulta importante mantener registros de con quién se ha hablado, qué temas se han tratado y las expectativas para el futuro.

¡Prepárate! ‘Lleva siempre un listado de preguntas e inquietudes que te sirvan para que tu hijo cree un entorno en el que pueda aprender tal y como él/ella lo necesite’, fue el sabio consejo de una madre. La sugerencia de anotar las cosas no se puede exagerar. Muy a menudo, se suelen olvidar numerosos puntos, ya que suelen aparecer numerosos asuntos y debates que se extienden en varias direcciones. En el caso de encuentros formales, especialmente si implicará la participación de numerosas personas, puede resultar útil enviar emails o faxes con los temas que se van a tratar. Una agenda aproximada no sólo asegura que se cubrirán todos los temas, pero si hay alguna información que necesita buscarse de antemano, ofrecerá a los administradores, profesores y otros la posibilidad de prepararla. Nada resulta más frustrante que reunir a todo el personal de atención en una sala sólo para que escuchen y digan ‘es una buena idea. Le echaré un vistazo y ya vemos’. Maximiza el tiempo que pasas con el personal de atención de tu hijo siendo organizado de antemano.

Algunas familias disponen de trabajadores sociales u otros profesionales cuyo trabajo es ayudar a arreglar los procesos. A veces, la asistencia de un experto resulta de incalculable valor, no tiene sentido pasar horas estudiando minuciosamente las instrucciones si hay alguien cerca cuyo trabajo es rellenar los formularios. Tanto si dispones de esta opción como si no, disponer de algún amigo cercano o algún familiar como 'un segundo par de orejas' también puede ser de gran ayuda. 'Eso mantiene el colegio honrado, si tú lo vas a hacer', me dijo un adulto con FOP. 'Y desecha la posibilidad del 'él dijo/ella dijo' después del hecho'. Gran consejo.

Eres el primer y principal defensor de tu hijo, sin ninguna duda. Suena como un cliché, pero tan sólo es la verdad. Nadie va a ser tan consciente de las necesidades de tu hijo, con una sola excepción, y esa es el propio niño o niña. Según el nivel de edad apropiado, es importante que el niño también empiece a implicarse con su propia planificación escolar así como con sus necesidades. Los niños con FOP pasan las mismas etapas de desarrollo normal que cualquier otro niño, y cuando una madre me dijo '[Mi hijo] es con mucho su mejor defensor', la afirmación resonó como una declaración de que este niño estaba preparado para hacer frente al mundo. ¿Qué más podrías preguntar?

Fue un placer y un privilegio que me pidieran contribuir a la nueva Guía. La parte de mi futura carrera que espero ansiosamente es la oportunidad de implicarme tanto con niños como con padres en sus vidas, y siempre ha sido un placer ser honrada con su confianza. Gracias a todas las personas que respondieron y por todas las historias que sirven de inspiración y todas las sugerencias.

Sobre el autor

Susan Duberstein es una estudiante de medicina de cuarto curso en el SUNY Downstate Medical Center en Brooklyn, Nueva York (Estados Unidos). Se implicó con IFOPA tras asistir a un concierto para recaudar fondos en 2000 y estuvo de prácticas en el laboratorio FOP en el verano de 2004. Elaborará su tesis sobre neurología infantil para la Facultad de Medicina Albert Einstein a partir de julio de 2010.

Capítulo 24

FOP y el colegio. Ideas y recursos

(Adaptado del artículo titulado 'FOP and School', extraído del Catálogo de recursos FOP de IFOPA, disponible en su sitio web: www.ifopa.org)

FOP no suele afectar la inteligencia de una persona o a su capacidad cognitiva. Sin embargo, afecta negativamente a la capacidad del niño para acceder de forma segura a las instalaciones escolares, a utilizar y manipular los materiales escolares, y a operar en el ámbito académico de un modo normal. Las necesidades de un niño con FOP en el colegio tienen que ver con un tratamiento cuidadoso, la prevención de golpes y caídas, y ubicación del niño o niña para que pueda ver, oír y acceder a los lugares que necesite (mesa, al suelo), así como a los materiales escolares sin forzar su cuerpo en lo más mínimo.

Los distintos temas que surgen respecto de su asistencia al colegio pueden tratarse según la edad: pre-escolar y jardín de infantes, escuela primaria, educación secundaria y transición, estudios superiores y empleo. A medida que el niño pasa de un ámbito a otro, muchas de las adaptaciones pueden ser las mismas, algunas pueden ser la base para nuevas incorporaciones, y otras dejan de ser necesarias. Nota: Este artículo hace referencia exclusivamente a las leyes de Estados Unidos (al final de este capítulo aparece una descripción de estas leyes), pero las sugerencias de adaptación son universales.

Pre-escolar, jardín de infantes y escuela primaria

Durante los primeros años, los niños con FOP son casi como sus compañeros. Algunos pueden sufrir rigidez en la parte superior de su cuerpo y problemas de equilibrio, pero en general sus cuerpos funcionan como los de sus amigos. Esto quiere decir que el primer tema a tener en cuenta durante esta etapa es la primordial necesidad de prevenir los golpes que puedan provocar un brote. Cuando se realiza la preparación para el jardín de infantes para un niño con FOP, la mayoría de los padres creen que el mejor modo de asegurar que todos entienden las inquietudes es a través de un encuentro cara a cara centrado en el mejor interés del niño. Esta reunión debe incluir todo el personal implicado en la experiencia educativa del niño, incluyendo a los nuevos profesores, a los anteriores, al personal auxiliar (si lo hay), a la enfermera escolar, así como a cualquier persona que preste un servicio, como terapeutas ocupacionales, médicos, fonoaudiólogos, etc.

Las decisiones tomadas durante este encuentro se anotarán para facilitar que otros participantes actualicen y promuevan el acuerdo alcanzado. Se puede hacer también en un ambiente informal, o el plan incluso puede ser parte de un plan educativo individualizado según la Ley de Educación para Individuos Discapacitados (IDEA, en inglés), o parte de un '504 Plan' (según la ley de 1973 sobre Rehabilitación). Más adelante se muestran más detalles. Este encuentro debe tener lugar antes de que

empiece el colegio para asegurarse de que la inclusión del niño sea perfecta y natural. En general, si lo haces antes de que empiece el colegio, mejor para el niño.

Los temas que pueden presentarse en preescolar, en el jardín de infantes o en la escuela primaria aparecen detallados a continuación:

- *Cuidador personal:* Los padres deben decidir si requerir un asistente para el niño con FOP. Su principal objetivo durante preescolar y el jardín de infantes sería intentar mantener al niño a salvo de golpes observando cualquier tipo de riesgo, como superficies deslizantes, tropezones, riesgos durante el recreo así como tener en cuenta a otros alumnos, que casi no controlan sus impulsos. A medida que los niños crecen, el cuidador no sólo tiene en cuenta estos riesgos, sino que también asiste al niño en la cafetería y en el baño, en caso de ser necesario, puede llevarle los libros, colocar sus materiales frente a él, realizar tareas de copiado, realizar tareas de transcripción de otro trabajo cuando sea necesario para evitar el cansancio del brazo y garantizar la seguridad durante los cambios de clase dentro del colegio. Así como un cuidador es el mejor modo de que el niño esté seguro, esto también dependerá del tipo de la clase, las instalaciones y el diseño del colegio, así como de rigidez en el niño provocada por FOP.

- *Mesas y escritorios:* Las mesas y los escritorios deberán tener la altura adecuada para minimizar el esfuerzo del cuello y la espalda del niño cuando escribe, dibuja y juega. Para facilitar unas prontas habilidades de escritura, un escritorio o mesa inclinada, que se puede obtener usando algunas carpetas, puede ayudar a un niño con restricción en el movimiento del cuello a aprender a escribir con menos esfuerzo. Un escritorio que se pueda ajustar a distintas alturas y/o ángulos podrá adaptarse a los distintos niveles de flexibilidad de la espalda y al movimiento del brazo exhibido por un niño con FOP a lo largo de uno o varios años. Una ‘silla de ruedas recortable’, que es curva para permitir que la silla pueda acercarse al máximo al escritorio, puede ofrecer al niño con FOP el máximo espacio para que pueda acceder aún teniendo limitado el movimiento de su brazo. Un escritorio con forma de L o incluso dos escritorios juntos pueden maximizar el espacio accesible para el niño con FOP.

- *Atril para papel y libros:* Para asistir en la lectura o al tomar notas, un atril puede ser extremadamente útil. Para un niño que no pueda inclinar su cabeza para mirar el libro sobre su mesa, un atril para libros resulta esencial.

- *Asiento:* La silla de un niño con FOP debe ser muy estable, posiblemente acolchada, y a una altura suficiente para que los pies del niño estén plantados firmemente sobre el suelo para una postura de la espalda adecuada. Dependiendo de la posición de los codos del niño, puede que la silla carezca de brazos. También puede ser necesario que la silla permita girar.

- *Sentarse en el suelo:* Esta acción puede resultar complicada si el niño no puede sentarse en el suelo sin ningún tipo de soporte. Una silla baja, un almohadón o un puff pueden ayudar a que el niño esté al mismo nivel que sus compañeros.

- *Apoyapiés:* puede ayudar al niño a mantener una posición adecuada desde la pierna a la cadera para reducir el esfuerzo de la espalda y la columna vertebral mientras esté sentado.

- *Asientos prioritarios*: debido a que generalmente los alumnos con FOP no pueden girar la cabeza por la rigidez del cuello, deberían sentarse donde puedan ver al profesor con facilidad y sin esfuerzo. Además, sentarse en los primeros lugares de la clase puede ayudar a moderar la pérdida auditiva que suele asociarse con FOP.
- *Tiras de Velcro para los materiales*: los materiales escolares como bolígrafos, documentos, etc. pueden mantenerse al alcance del niño con FOP mediante tiras de Velcro.
- *Mochilas*: para reducir el esfuerzo de la espalda del niño, una mochila con ruedas puede resultar muy útil, igual que disponer de un segundo conjunto del libros de texto en casa y/o un cuidador que pueda transportar las cosas.
- *'Pick me stick' (algo así como 'el palito de la palabra')*: como sustituto para levantar la mano, muchos padres crearon este artilugio que consiste en un palito que se puede agitar para reclamar la atención del profesor.
- *Modificaciones para exámenes y trabajos*: El niño con FOP puede necesitar más tiempo en los exámenes y en las tareas que requieran escribir mucho.
- *Percheros*: para fomentar la independencia, el perchero de un niño con FOP puede bajarse hasta una altura en la que el niño pueda arreglárselas solo/a. Para reducir los riesgos de las aglomeraciones, el propio perchero podría estar en un lugar menos propenso al tráfico de niños cuando vayan a sus propios percheros.
- *Evaluaciones de terapia ocupacional y fisioterapia*: estas evaluaciones sobre la fuerza de la mano y del brazo del niño, unas habilidades motoras adecuadas, la capacidad de transición del suelo a los pies, y la capacidad de ir al baño de forma independiente pueden ser muy útiles. En caso de ser necesario, los terapeutas pueden trabajar sobre esas habilidades, mantener la fuerza actual del músculo así como su flexibilidad y compensar el aumento de rigidez en tanto sepan cómo se debe hacer sin forzar el cuerpo del niño.
- *Evaluación de tecnología asistida*: La tecnología asistida viene a ser cualquier elemento que ayuda a una persona con una discapacidad a desarrollar una tarea. Incluye elementos poco tecnológicos como agarraderas de bolígrafo, hasta otros altamente tecnológicos, como teclados informáticos especiales. El momento preciso para una evaluación de tecnología asistida viene determinado por las limitaciones físicas del niño y por las dificultades educativas, así como por las recomendaciones de los profesores del niño, de los padres y de los terapeutas. Un buen asesor en tecnología asistida podrá sugerir elementos que ahorren tiempo y energía así como software que ayuden al niño con FOP a mantenerse con sus compañeros y a conservar energía y fuerza en los brazos. Algunos ejemplos de tecnología asistida son las computadoras con software y hardware de accesibilidad (Mouse/ratón de bola, teclado en pantalla, software de predicción de palabra, sticky keys para escribir mayúsculas con una sola pulsación, software de reconocimiento de voz y computadoras portátiles como el Palm Pilot o el iPAC.
- *Independencia*: El colegio puede asistir en la creación de actividades que permitan al niño con FOP desarrollar su creciente sentido de independencia y su autoestima, especialmente en el colegio. Esto puede incluir llevar mensajes a otros profesores

cuando los pasillos están tranquilos, ayudar a alumnos más pequeños en el almuerzo, mantener limpia una zona, etc.

- *Inspección:* El padre puede requerir que se inspeccione la clase por motivos de seguridad, como pasillos estrechos u obstaculizados, libros sobre el suelo, alfombrillas, etc. tanto al comienzo del año escolar como periódicamente durante el año.

- *Educación física:* Durante este período, las actividades de EF irán desde actividades sencillas seguras, como juegos y ejercicios, hasta actividades más peligrosas, como gimnasia y fútbol. Estas actividades pueden modificarse según precise el niño con FOP. El alumno puede quedar exento de esta clase y asistir a una educación física adaptada, un programa creado sólo para él o ella), o recibir fisioterapia. Un colegio consiguió que el niño con FOP obtuviera sus créditos de EF en una clase de natación especial que ayudaba a su desarrollo físico de muchas maneras.

- *Recreo:* Para un niño con FOP, el factor seguridad es el más importante. Si existe un auxiliar personal, debería estar cerca del niño con FOP e intentar vigilar el área alrededor del niño para evitar riesgos, como superficies deslizantes, niños que corren, etc. Es importante intentar encontrar modos de que el niño con FOP sea parte de las actividades grupales de los niños a pesar de la presencia de un adulto. Esto es complicado, ya que a medida que los niños crecen, empiezan a tener sus propios juegos y la mayoría de ellos incluyen correr, escalar, perseguirse, levantar peso y otras cosas que es probable que el niño con FOP no pueda hacer de forma segura. Para ayudar a implicar otros niños en lo que puede hacer uno con FOP, el padre o profesor puede traer material o equipo especial que todos puedan usar durante el recreo, como juguetes, palas para jugar en la arena, tizas para colorear en la pizarra, pelotas blandas, etc. La idea consiste en crear juegos que sean divertidos, seguros y atractivos.

- *Actividades extra curriculares:* El niño con FOP debería poder realizar actividades extra curriculares si éstas también las realizan el resto de los alumnos. El colegio debería pagar al cuidador personal para que asistiera también a estas actividades. Esto varía de la clasificación educativa del niño y a su nivel de defensa por parte de sus padres.

- *Transporte:* si el niño con FOP tiene que tomar un autobús, el auxiliar del autobús debe recibir información sobre FOP, entender la necesidad de seguridad y del uso de cinturones, y también podrá plantear preguntas. Algunos niños con FOP reciben transporte puerta a puerta, y otros han de ir a la parada del autobús, lo que podría implicar algún riesgo al caminar o al esperar.

- *Reglas de seguridad:* es importante que otros niños de clase tengan conocimiento sobre las normas de seguridad relacionadas con FOP. Tanto el profesor como los padres pueden hablar a los niños en un lenguaje apropiado a sus edades, diciéndoles un poco sobre FOP y recordándoles que siempre coloquen las sillas lo más cerca posible de sus mesas, que cuelguen sus abrigos para que no tropiecen con ellos, que no empujen a la salida, etc. Los padres deben debatir con la escuela cómo cuidar al niño con FOP durante los simulacros de incendios, incendios reales y otras emergencias, como asfixias u otros problemas.

- *Reuniones con el personal escolar:* para difundir información correcta sobre FOP y las necesidades del niño, los padres pueden reunirse no sólo con los profesores y

terapistas del niño, sino también con el personal del colegio, como el personal de la cafetería, de mantenimiento y otros profesores.

- *Encuentro de sensibilización:* La información sobre FOP (a estudiantes, a padres y a todos) puede minimizar las burlas y el acoso. Un encuentro de sensibilización puede ser tan sencillo como una reunión de compañeros de clase y personal, una asamblea general o algo así. Puede ser una oportunidad real para educar al colegio sobre FOP y los problemas de vivir con una enfermedad crónica.
- *Comunicación:* Algunos padres han escrito cartas a los padres de todos los niños del mismo curso con el niño de FOP explicando su afección y sobre cómo afecta a sus compañeros. Éste es un modo de asegurarse de que otros padres disponen de información precisa sobre FOP, y no sólo anécdotas de los niños. Desde que se abre la puerta a la comunicación con una carta, puede ser mucho más fácil que otros padres hablen contigo sobre tu hijo y FOP.
- *Información de emergencia:* la tarjeta de emergencia de FOP de IFOPA debería estar en clase junto con la información de contacto para llamar en caso de una emergencia, como el padre, la madre, el pediatra, etc.

Educación secundaria y transición

Leer, escribir, investigar, pensar y actividades extra-curriculares aparecen en escena. Para ayudar a alcanzar estas cuestiones al estudiante con FOP, debería volver a evaluarse la utilidad de las adaptaciones previas para ver si de las opciones disponibles son las mejores y las más actualizadas. Es probable que también haya que considerarse algún otro tema, como la transición a la facultad y al empleo.

- *Cuidador personal:* para este rango de edad, las obligaciones del cuidador personal son mayores. Debe asistir al estudiante en el almuerzo y en el baño, si fuera necesario, llevando sus libros entre una clase y otra, organizando los materiales (probetas en el laboratorio, etc.), tomando notas y copiando, transcribiendo trabajos cuando sea necesario, y ayudando al estudiante con los cambios de clase para que llegue a tiempo y de forma segura. El alumno y el cuidador puede que necesiten dejar la clase cinco minutos antes para evitar las aglomeraciones de estudiantes en el pasillo.
- *Evaluación de tecnología asistida:* al mismo tiempo que las tareas en el colegio aumentan, FOP también puede limitar la movilidad del estudiante. La tecnología asistida puede incluir equipo de movilidad como una silla de ruedas, un scooter y muletas, y también tecnologías electrónicas, como una computadora portátil, software y hardware de accesibilidad, un mouse/ratón de bola que se maneja sobre la mano en lugar de sobre un escritorio, un teclado en pantalla, software de predicción de palabra, Sticky Keys para escribir letras mayúsculas con una sola pulsación, y software de reconocimiento de voz. Las computadoras portátiles de mano como el Palm Pilot o el iPAC son también útiles para estudiantes con movilidad reducida. En los últimos años, se debería llevar a cabo otra evaluación en profundidad sobre tecnología asistida para comprobar si está actualizada. Por ejemplo, una computadora de mesa se puede adaptar a las necesidades actuales del estudiante mediante un miniteclado inalámbrico, un mouse/ratón de bola, software Kurzweil que permite al estudiante escanear un libro, leerlo y sacar notas de la pantalla, así como una impresora/escáner para el hogar.

- *Modificaciones para exámenes y trabajos:* puede que se requieran modificaciones para los exámenes y los trabajos, como exámenes orales, más tiempo, menos deberes, enviar los trabajos por escrito a través del Palm Pilot, es decir, el estudiante lo podría llevar a casa, descargarlo, imprimirlo y enviarlo de vuelta al colegio.

- *Vacante en el SAT:* el Scholastic Aptitude Test o SAT (Test de Aptitudes Académicas) ofrecido por Collegeboard.com es un examen normalizado que realizan estudiantes del colegio. La puntuación se envía a las facultades para comparar los estudiantes de los distintos cursos en todo el país. Existe un examen previo denominado Preliminary Scholastic Aptitude Test o PSAT (Test Preliminar de Aptitudes Académicas), una práctica que se lleva a cabo durante el otoño del primer curso. La puntuación del PSAT se emplea para nominar a los National Merit Scholars, los alumnos con mención especial de Estados Unidos.

Los alumnos con una discapacidad pueden lograr un lugar tanto para el PSAT como para el SAT. El College Board abona la el alojamiento. El orientador del instituto es la persona encargada de negociar tu alojamiento con el College Board.

Tenemos conocimiento de los alojamientos que se ofrecen para estudiantes con FOP: tiempo ampliado, que puede ser el 50% más de tiempo que se ofrece a los estudiantes que realizan el test (por ejemplo, 90 minutos para un test de 60 minutos); una persona que transcriba las respuestas, se les permite moverse durante el test si lo necesitan para evitar la rigidez física, una ubicación alternativa durante el test para facilitar el acceso o un asiento especial (como realizar el test en la oficina del orientador), y asiento dividido, para acomodar a un estudiante que no puede realizar el SAT en una sesión completa de cuatro horas y media, que es lo que suelen durar, y medio alojamiento para un test de 3 horas, así como poder realizar el test en dos sesiones de dos horas y cuarto, preferiblemente en dos días consecutivos.

- *Transición:* las escuelas públicas deben contener una transición hacia el post colegio en el caso de alumnos que tengan un plan educativo individual. Los servicios de transición empiezan cuando el alumno tiene 14 años. El estudiante y su familia deciden sobre los objetivos del alumno para el futuro. Tanto el personal del colegio como el comunitario trabajan con el estudiante y sus padres durante los últimos años de colegio público para preparar al alumno para la vida tras la graduación. La rehabilitación formativa se ocupa de los servicios de transición durante el último año de instituto. Los servicios de transición requeridos por un 504 Plan no están descritos tan bien.

Estudios superiores y empleo

Los estudios superiores vienen luego de la educación secundaria, y pueden ser la universidad, algún centro especializado, así como la formación técnica o profesional. He aquí algunos recursos disponibles:

- *DO-IT:* son las siglas en inglés para Disabilities, Opportunities, Internetworking and Technology, esto es, Discapacidades, Oportunidades, Trabajar a través de internet y Tecnología. Es un gran recurso para estudiantes con discapacidades, disponible en www.washington.edu/doit/. Este sitio web aporta información sobre los siguientes temas: preparación para la universidad, estrategias de financiación (incluyendo

información sobre becas), habilidades de supervivencia en la universidad, obtener alojamiento en la educación privada, utilizar la tecnología para maximizar el éxito en la universidad y en las carreras, una lista de programas DO-IT, etc.

- *Sarah Goes to College*: se trata de un artículo informativo y que sirve de inspiración sobre una mujer joven con FOP y sobre cómo encuentra las ayudas y el apoyo financiero que necesita para asistir a la universidad y vivir en el campus. La historia muestra cómo la determinación, la perseverancia, y una larga lista de cosas que hacer te pueden llevar a conseguir tu objetivo. Se publicó entre las newsletters de IFOPA de 2004. Para leerlo, accede al siguiente URL: <http://depts.washington.edu/healthtr/notebook/transitionstories.pdf>.

- *Oficina de Servicios para Estudiantes Discapacitados o DSS*: cada universidad o centro que acepta dólares federales (casi todos los centros) dispone de una oficina que trabaja para garantizar que los estudiantes con discapacidades probadas reciben las ayudas que necesitan. Éstas pueden incluir las siguientes: una persona que tome notas, un asistente de laboratorio, grupo de tareas de laboratorio, clases trasladadas a una ubicación accesible, más tiempo para un examen, servicio de escaneo, ordenadores con tecnología asistida especial (teclado en pantalla, entrada de voz, ratón de bola, etc.) y libros de texto en CD.

La siguiente lista muestra los recursos disponibles en Estados Unidos. Otros países disponen de recursos similares.

- *Department of Vocational Rehabilitation o DVR (Departamento de rehabilitación formativa)*: Se trata de un programa del gobierno federal de EE.UU., y lo administra cada Estado. Su misión es capacitar a las personas con discapacidad para obtener un empleo y conservarlo. Si una persona obtiene un título, lo que depende del nivel de discapacidad y de la necesidad financiera, el DVR puede pagar clases y libros, tecnología asistida (como el hardware y software informático más común), artículos de movilidad, transporte, ayudas auditivas, horas de guardia, y otros conceptos para ayudar a una persona a obtener la formación sobre el tipo de trabajo que desea realizar. Busca la información de contacto en los listados telefónicos bajo la información del Estado o busca en internet 'rehabilitación formativa' + tu Estado.

- *Derechos legales*: según la sección 504 de la Ley de Rehabilitación de 1973 y la Ley de Ciudadanos Estadounidenses con Discapacidad de 1990, '*ninguna persona titulada con una discapacidad, únicamente por su discapacidad, será excluida de la participación en, se le negarán los beneficios de, o será objeto de discriminación bajo ningún programa o actividad de una entidad pública*'. Estos son los derechos de que dispone cualquier persona con una discapacidad dentro de la sociedad.

- *Ticket to Hire*: es un servicio nacional gratuito para asistir a empleados para contratar trabajadores motivados, cualificados con discapacidad desde el programa Ticket to Work de la Administración de la Seguridad Social. Se trata de un recurso de contratación para trabajadores que conecta a empresarios con las redes de empleo de sus comunidades, que disponen de candidatos preparados para trabajar. Debes recibir los servicios de una red de empleo o de alguna agencia de rehabilitación formativa estatal para ser enviado a un trabajo desde el programa Ticket to Hire. Los empresarios, las redes de empleo y las agencias de rehabilitación formativa pueden obtener más información sobre este programa llamando al 866-TTW-HIRE, o al 866-

889-4473 (V/TTY), o por email escribiendo a tickettohire@earnworks.com. También en www.earnworks.com.

- *Supplemental Security Income* o *SSI* (*Ingresos de seguridad suplementaria*): es un programa orientado hacia los más necesitados que abona mensualmente una cantidad a personas con discapacidad. Los ingresos de la familia y sus activos se tienen en cuenta para determinar si un niño puede recibir el SSI o no. A los 18 años, una persona puede poseer hasta 2.000 dólares USA en activos y aún así obtener el SSI. Las personas que reciben el SSI también se benefician del seguro médico Medicaid y de la atención médica. La Seguridad Social dispone de otros programas de los que una persona se puede beneficiar, incluyendo los beneficios para supervivientes y beneficios para los discapacitados. Para más información, visita www.ssa.gov o llama al 800-772-1213.

Cómo encontrar artículos útiles

Para más información sobre FOP y el colegio, así como sobre ideas y adaptaciones posibles, echa un vistazo a los puntos siguientes:

- Capítulo 25, Encontrar recursos: contiene una lista de artículos que pueden resultar útiles en la escuela y en la vida diaria.
- El Catálogo de Recursos FOP de IFOPA, disponible en su sitio web, www.ifopa.org. Lee las secciones Electrónica para artículos informáticos, Recursos Internacionales para obtener información sobre niños y jóvenes, así como la sección Educación y Ocio.

Leyes de Estados Unidos sobre la educación de estudiantes con discapacidad

En Estados Unidos, existen varias leyes que apoyan el suministro de servicios especiales para niños con discapacidad y se aplican a la experiencia académica, desde el colegio hasta la graduación. La ley más citada es la IDEA, es decir, la Ley de Educación para Personas con Discapacidad, la ley federal que requiere escuelas públicas que ofrezcan a cualquier niño con discapacidad una educación pública apropiada del modo menos restrictivo posible según sus necesidades personales. Si los niños necesitan servicios de educación especial según esta ley, en ese caso reciben un Plan Educativo Individualizado, denominado IEP.

La segunda ley que apoya la inclusión de niños con necesidades especiales es el apartado 504 de la Ley de Rehabilitación de 1973, la ley federal que prohíbe la discriminación por razón de discapacidad en instituciones que reciban fondos federales, como los colegios. Esta ley requiere una zona de recreo al mismo nivel para todos los estudiantes, incluyendo aquellos con algún tipo de discapacidad. Los niños que reciben servicios bajo esta ley reciben un *504 Plan*. Para más información sobre estas leyes y otros asuntos sobre educar a un niño con necesidades especiales, visita www.wrightslaw.com, un sitio web muy interesante que aporta información sencilla para padres con relación a la educación, educación especial, representación y a la gestión de la burocracia educativa.

Cuál de estas leyes conviene más para la situación de un niño determinado con FOP depende de varios factores, incluyendo los síntomas físicos, los resultados académicos, y los estándares del estado donde vive el niño. El distrito escolar puede clasificar a un estudiante con FOP como que necesita educación especial bajo la IDEA debido a que FOP causa una 'injusticia educativa' que sólo una compleja serie de servicios puede paliar, como un cuidador personal, fisioterapia y terapia ocupacional, servicios de tecnología asistida, y/o transporte puerta a puerta. Por otra parte, algunos distritos escolares rechazan la solicitud de un niño con FOP de este modo a menos que el niño está por debajo de su curso, por ejemplo, si exhibe una injusticia académica.

Para asegurar las adaptaciones necesarias del modo más eficiente, es muy importante que los padres conozcan al personal de educación especial y del campo de la discapacidad de su colegio. Los padres pueden recibir orientación de los profesores, del director, del representante del departamento de educación especial en el colegio (si lo hubiere), el coordinador de educación especial en el colegio (como el profesor de la sala de recursos), y los padres de otros niños con discapacidad. Por supuesto, ayuda a conocer el estado y las leyes federales que respaldan tu solicitud de servicios y adaptaciones. El sitio web Wrightslaw antes mencionado (www.wrightslaw.com) dispone de unas páginas amarillas para cada estado que te ofrecerán los recursos locales que pueden orientarte. La *Exceptional Parent Magazine*, es otro gran recurso para padres en edad escolar de niños con necesidades especiales y/o enfermedades crónicas, que también posee una guía de recursos para cada estado. Puedes obtener más información en www.EParent.com. Independientemente del conocimiento de los padres sobre educación especial, el tacto, el respeto mutuo y un deseo de educar sobre FOP posibilitará que el niño obtenga lo que necesite para superar el colegio.

Capítulo 25

Encontrar recursos

Por Sharon Kantanie

Los recursos para personas con discapacidad son, por suerte, mucho más sencillos de encontrar que en los días anteriores a los catálogos y la *world wide web*. De hecho, con las necesidades especializadas de FOP, encontrar el artilugio o herramienta preciso no siempre es fácil. He aquí algunas sugerencias para que la búsqueda sea un poco más sencilla.

Uno de los primeros recursos que muchas familias siguen usando hoy es recurrir a otras familias que conviven con FOP. Aunque las familias se hallan separadas geográficamente, la ayuda puede ser tan sólo una llamada de teléfono o un email. Un modo de llegar a todas las familias a la vez es a través de FOPonline, un grupo de noticias por email. Es muy sencillo comprobar si alguien se ha enfrentado al mismo desafío antes de reinventar la rueda y empezar desde cero. Puedes aprender sobre inventos únicos como un portahelados, un girador de páginas automático, y un tenedor del club de golf, o aprender cómo otras familias se enfrentan a asuntos tan variados como el colegio, o si está bien hacerse un piercing en la oreja. Para más información sobre FOPonline, ponte en contacto con IFOPA en el 407-365-4194 o por email, a través de together@ifopa.org.

Otro buen recurso es el Catálogo de Recursos FOP, disponible en el sitio web de IFOPA, www.ifopa.org. Es una base de datos de herramientas y artilugios, que incluye artículos usados por miembros de IFOPA además de artículos montados cuidadosamente desde catálogos de equipos, sitios web y el boca a boca. Si no tienes acceso a internet, ponte en contacto con IFOPA y estarán encantados de ayudarte.

¿Qué hacer si no consigues encontrar lo que buscas? Bien, en estos casos ayuda ser resolutivo. Si tienes acceso a internet, entra en tu motor de búsqueda favorito (Google, por ejemplo). Piensa las palabras que describen lo que buscas. Escribir una buena descripción de búsqueda es un componente importante para ayudarte a encontrar información rápidamente. Si eres demasiado impreciso, encontrarás muchos resultados, y puede que los enlaces más útiles no aparezcan en las primeras páginas. Si no ves lo que necesitas, intenta cambiar tus palabras. A veces llegas a un enlace que no es exactamente lo que necesitas en el momento pero parece interesante o podría ser algo que podría resultar útil posteriormente. Además, una persona de recursos guarda toda la información.

Otro buen enfoque es preguntar a personas cuyo trabajo esté relacionado con tus necesidades. Terapeutas ocupacionales pueden ser muy útiles para personas con FOP ya que tienen acceso a información sobre artículos especiales que pueden ayudar a una persona a ser más independiente. Un doctor puede ayudarte con un asunto de salud, o puede que te ponga en contacto con un cuidador personal del que necesites asistencia.

Un asesor escolar, además de suministrar asistencia, puede conocer alguna herramienta que aporte mayor independencia.

Las revistas relacionadas con la discapacidad son también un buen recurso. Procura guardar algunos temas, dada la naturaleza progresiva de FOP, ya que nunca sabes cuando algo que leíste hace meses puede resultar útil. Piensa también en formar parte de la lista de distribución de la empresa que fabrica o vende productos diseñados para personas con discapacidad. Al final de este artículo hay una lista de recursos.

Además, no desaproveches tu propia materia gris. Piensa en lo que eres capaz de resolver un problema por ti mismo, por ejemplo, diseñando un artilugio que no exista aún. El diseño no tiene por qué ser sofisticado siempre y cuando realice el trabajo. Si tienes una idea, pero no tienes las habilidades para construir algo por ti mismo, busca a algún ingeniero o a algún artesano. Una persona con FOP hizo esto y desarrolló una cama que podía elevarse hasta que la persona quedara de pie. Una madre tenía una bicicleta especial diseñada para su hija, adaptando los conceptos que vio en otras bicicletas para niños con necesidades especiales.

FOP suele requerir pensar un poco y ser creativo. Cada persona tiene necesidades distintas y existen disponibles distintos productos y servicios en varios países. Este artículo te ofrece algunos puntos de partida que te ayudarán a encontrar las cosas que necesitas. Sigue leyendo para obtener más ideas sobre dónde encontrar ayuda. Los recursos listados incluyen información de los miembros de IFOPA en todo el mundo, además de información extraída del Catálogo de Recursos FOP disponible en el sitio web de IFOPA, www.ifopa.org (Ahí encontrarás imágenes y más información).

Dormitorio y baño

Artículo	Descripción	Dónde encontrarlo
Elevador Mangar, 'Mangar Booster' y elevador de almohada	Elevadores de traslado	Tel. 01544 267674 en el Reino Unido
Correa elevadora de cama	Correa para que una persona pueda moverse en la cama	Disponible en centros de suministros médicos
Cojines y colchones	Hay muchas opciones disponibles	Lee 'Ponerse cómodo' en los 'Varios temas de la cabeza a los pies' del capítulo 12. Lee también el Catálogo de Recursos FOP de IFOPA, disponible en www.ifopa.org
Cama en posición vertical, opción 1	Cama que puede alzarse hasta una posición vertical	Cama Logic move Stand-Up de www.auforum.com o international@auforum.com , disponible en Europa.
Cama en posición vertical, opción 2	Cama especialmente adaptada para colocar a alguien en posición vertical	www.ottobockus.com o 800-328-4058 (compañía internacional, cama adaptada por una empresa en Alemania)
Cama en posición vertical, opción 3	Cama especialmente adaptada para colocar a alguien en posición vertical	Ponte en contacto con IFOPA para obtener más información, incluyendo un artículo de newsletter sobre esta cama
Intercomunicadores	Útiles para la comunicación	Se pueden usar intercomunicadores

	por la noche o en cualquier momento	habituales o instalar un sistema de intercomunicación. Una alternativa es usar un sistema telefónico Panasonic PBX como los usados en oficinas. Se trata de una opción muy versátil que puede comunicar una habitación con otra o toda la casa, aunque también es más caro y puede requerir una instalación profesional.
Manivela del grifo	Permite a una persona con alcance limitado controlar el grifo	De fabricación casera con una charnela y espuma de poliestireno. Echa un vistazo al Catálogo de Recursos FOP de IFOPA para más información, disponible en www.ifopa.org
Modificación del lavabo	Permite a una persona con alcance limitado controlar el grifo	Instalación de grifo alargado con controles separados que se pueden montar en el cuarto de baño. Echa un vistazo al Catálogo de Recursos FOP de IFOPA, disponible en www.ifopa.org
Grifos Touchless Faucets de Kohler y grifo e-Flow de Delta	El grifo reconoce cuándo una persona está cerca y se abre y se cierra automáticamente	www.kohler.com o www.deltafaucet.com . Ponte en contacto con algún comercial de Kohler o Delta de tu zona
Baño montado en la pared Vitra	Se puede montar a la altura deseada para una persona	www.vitra.com . Ponte en contacto con algún comercial de Vitra de tu zona
Asientos de baño elevados	Se fijan al aseo para elevar la altura del asiento	Ponte en contacto con una empresa de suministros médicos de tu zona
Aseo asistido	Asiento de baño con bidet integrado (lavado con agua)	www.washlet.com o contacta con comerciales
Asiento de baño avanzado de Clessence	Asiento de bidet que encaja en la mayoría de modelos, realiza la limpieza de la parte trasera y delantera	www.ncmedical.com o llama al 800-821-9319
Agarraderas para baño	Para la seguridad en el baño	www.ottobockus.com o llama al 800-328-4058 (compañía internacional)
Duchas abiertas	Sin umbral para un fácil acceso	www.barrierfree.org , 877-717-7027, www.clarkmedical.com o 800-889-5295, Silcraft en el 800-348-4848.
Oximed	Adaptadores de baño, camas especiales, colchones, etc.	También se puede fabricar a medida (se recomiendan azulejos pequeños no vidriosos para evitar resbalones) www.oximed.com.br

Artículos informáticos

Artículo	Descripción	Dónde encontrarlo
Presentador multimedia inalámbrico Targus	Artículo inalámbrico con características adicionales de presentación	www.targus.com
Trackballs	Con cable e inalámbrico, otra opción de trabajar con ordenadores en lugar de utilizar un ratón	Kensington (www.kensington.com) y Logitech (www.logitech.com), los dos fabrican trackballs

Rollermouse Pro	Diseñado para ser una alternativa ergonómica al ratón	www.rollermousepro.com . Demo y vídeo online disponibles
Teclados en pantalla	Teclados en pantalla para escribir utilizando los movimientos del ratón, la predicción de palabra	www.lakefolks.org/cnt (para PC), www.ahf-net.com/reach.htm (para PC) o www.assistiveware.com/keystrokes.php (para Mac)
Teclado BAT	Teclado que puede utilizarse con una mano	www.infogrip.com o el 800-397-0921. Echa un vistazo al Catálogo de Recursos FOP de IFOPA, disponible en www.ifopa.org
Teclados ergonómicos	Muchas empresas fabrican teclados ergonómicos	www.ergonomicsmadeeasy.com
Software de reconocimiento de voz	Utiliza un ordenador hablando a través de un micrófono	Naturally Speaking (PC) y Via Voice (PC y Mac) en www.nuance.com , iListen (Mac) en www.macspeech.com
Controles en el hogar	Sistemas informáticos activados por voz que pueden controlar casi cualquier cosa de tu entorno	www.multimediasigns.com o el teléfono 800-353-3996
Soporte de ordenador Ergomart	Puede elevar, bajar e inclinar la pantalla del ordenador. Puede montarse en la pared o sobre un escritorio	www.ergomart.com
Bandeja de teclado ajustable	Permite al usuario mantener el teclado a una altura ajustable, e incluso puede inclinarse	Algunas compañías fabrican estos: www.humanscale.com , www.neutralposture.com , www.ideaatwork.com
Base de datos Abledata	Base de datos sobre equipamiento	www.abledata.com o el tel. 800-227-0216
RESNA (Sociedad Norteamericana de Ingeniería de Rehabilitación y Tecnología Asistida)	Proyecto de asistencia técnica	www.resna.org o el tel. 703-524-6686
Consejo Nacional para Vivir Independiente	Evalúa tus necesidades y ayuda a encontrar financiación	www.ncil.org o el tel. 877-525-3400

Cocina y alimentación

Artículo	Descripción	Dónde encontrarlo
Picadora personal	Útil para personas con la mandíbula fusionada	Acude a tiendas locales de suministros de cocina
Miniprocesadores de alimentos/ cortadora Sure Fit cubierta de alimentos	Útil para personas con la mandíbula fusionada Se adjunta a los platos para las personas que necesitan llegar a la comida para tomarla	Acude a tiendas locales de suministros de cocina www.ncmedical.com o el tel. 800-821-9319
Stir Chef	Remueve las ollas automáticamente	www.chefscatalog.com
Tenedor Comfort Grip	Tenedor alargado, en ángulo	www.ncmedical.com o el tel. 800-821-9319. Artículo sólo disponible en el catálogo de Soluciones Funcionales y cuyo pedido debe hacerse directamente

Tenedor Golf club	Tenedor alargado	al comercial
'Tenechara'	Tenedor y cuchara en un solo utensilio	Tenedor casero hecho con un palo de golf cortado a medida y epoxidina.
Cuchillo adaptado	Se puede usar con una mano	Artilugio casero que combina un tenedor y una cuchara www.ncmedical.com o el tel. 800-821-9319.
Utensilios giratorios	Girador de utensilios que mantiene la comida al alcance	www.sammonspreston.com o el tel. 800-323-5547
Utensilios flexibles	Utensilios flexibles que alcanzan hasta las 14 pulgadas	www.sammonspreston.com o el tel. 800-323-5547
Pajitas largas	Más largas que las normales	Artilugios para sorber de Abilitations (800-850-8602 o pajitas flexibles de plástico de www.ncmedical.com o el tel. 800-821-9319, www.sammonspreston.com o el tel. 800-323-5547
Vasos a prueba de derrame	Se pueden usar mientras se está recostado	www.sammonspreston.com o el tel. 800-323-5547
Drink-Aide	Botella de agua aislada que no se derrama	www.drink-aide.com o el tel. 800-336-7022
Artículos para comer	Adaptaciones para tenedores, cucharas, etc.	www.expansao.com

Vestirse y peinarse

Artículo	Descripción	Dónde encontrarlo
Cepillo de rabo largo	Cepillo casero para que el cepillado se adapte a las necesidades de uno	Cepillo casero con tubo y un cepillo. Se inserta el cepillo en el tubo con un tornillo. Hay una fotografía disponible en el Catálogo de Recursos FOP de IFOPA. www.ncmedical.com o el tel. 800-821-9319.
Cepillos y peines de rabo largo, opción 2	Tienen una longitud hasta las 14,5 pulgadas, y sus opciones incluyen un cepillo especial para lavarse el pelo	
Vara para vestirse	Larga vara con diferentes ganchos en distintos puntos. Se puede usar de forma creativa para muchas cosas	Está disponible en la mayoría de tiendas de suministros médicos. También están disponibles en catálogos y en el web. Hay una vara flexible y portable para vestirse disponible en www.ncmedical.com o el tel. 800-821-9319.
Calzador con asidero largo y flexible	Se puede usar para calzarse estando de pie o sentado	Make Life Easier, www.make-life-easier.com o en el tel. 800-522-0227
Ayuda para calcetines	Útil para personas con alcance limitado, los modelos más firmes suelen trabajar mejor que los flexibles	www.ncmedical.com o el tel. 800-821-9319
Cordones elásticos	Los cordones elásticos se estiran tanto que atar o desatar es innecesario	www.ncmedical.com o el tel. 800-821-9319
Secador de pelo	Altura ajustable con cuello flexible	www.homefocuscatalog.com o en el tel. 800-634-9585
Agarradera de cepillo de	Extensión casera	Hecho en casa con una varilla, cinta a

dientes		prueba de agua y, si es necesario, algún objeto para crear espacio entre la varilla y el cepillo para que el cepillado pueda realizarse más fácilmente
Ropa para personas con discapacidad	Algunas empresas diseñan ropa para personas con discapacidad, que pueden tener alguna necesidad especial para vestirse	www.ableapparel.com www.adaptationsbyadrian.com www.rolli-modern.com www.makoa.org/clothing.htm www.supportplus.com www.special-clothes.com www.speciallyforyou.net www.wheelchairjeans.com
Modificaciones para abrigos	Modificaciones que puede hacer un sastre	Coloca una cremallera en la parte posterior de un abrigo (no sirve con capucha), recorta una parte de la fibra en las mangas, y reemplaza las costuras bajo los brazos con Velcro, extiende la parte de velcro hacia el brazo, se forra, en especial en los brazos, para que un abrigo resulte más fácil de ponerse
Opciones con los abrigos	Abrigos y capas comprados en tiendas	Busca abrigos con hombros anchos y profundas axilas (Lands End aporta detalles sobre sus abrigos), los abrigos Thinsulate son cálidos sin ser voluminosos, las chaquetas de esquí tienen cremalleras bajo los brazos (Catálogo Campmor en el 800-CAMPMOR, que tiene abrigos con estas características), las capas pueden encontrarse en algunas tiendas, también disponibles en www.cascobaywoolworks.com o en www.ebay.com
Artículos para afeitarse, cepillarse el pelo, etc.	Las empresas también venden artículos para comer y para las sillas de ruedas	www.expansao.com

Adaptaciones en el hogar

Artículo	Descripción	Dónde encontrarlo
Abridor de puertas Open Sesame	Abre y cierra puertas	www.opensesamedoor.com o el tel. 800-673-6911
Bisagras para puertas	Bisagras especiales que añaden dos pulgadas al ancho de la puerta, facilitando el acceso de sillas de ruedas	www.dynamic-living.com o el tel. 888-940-0605
Pomo mágico	Permite que abras una puerta sin girar el pomo (las manivelas de palanca también pueden ser útiles)	www.dynamic-living.com o el tel. 888-940-0605
Luz activada por movimiento de Leviton (sensor de ocupación)	Interruptor de la luz que se activa por movimiento	Home Depot o www.leviton.com
Extensor de interruptor	Manivela alargada que se añade	www.dynamic-living.com o el tel. 888-

	al interruptor de la luz para facilitar su control por personas con el alcance limitado	940-0605
Interruptor para niños	Brilla en el extensor de interruptor	www.leapsandbounds.com 800-477-2189
Interruptor Anywhere	Control remoto de la luz y de los aparatos	Home Depot o www.leviton.com
Automatización del hogar	La automatización del hogar puede implicar luces automáticas, distribución de vídeo por toda la casa (para que no necesites insertar DVD, CD, etc.) y cualquier cosa que te imagines	Ponte en contacto con una empresa especializada en automatización del hogar
QRO Systems, Home Manager	Controla puertas, Tv, vídeo, teléfono, aparatos, etc. por control remoto	01 473 212218 en el Reino Unido
Elevador de sillas de ruedas	Elevador que permite un fácil acceso al hogar	www.wheelovator.com o el tel. 800-968-5438
Ascensores en el hogar	Disponibles en varios tamaños. Si necesitas instalar uno, piensa en hacerlo más grande para el acceso de sillas de ruedas eléctricas	Ponte en contacto con alguna empresa que instale ascensores en tu zona
Barra del armario inferior	Baja la barra del armario para hacerla más accesible	www.organizeit.com o el tel. 800-210-7712
Lavabo de altura ajustable AD-AS, baños, encimeras	Puede alzarse o bajarse con tocar un botón	www.ad-as.com o el tel. 800.957-2720
Centro de Ideas	Colección de productos de empresas que enfatizan el diseño universal y la accesibilidad	www.ap.buffalo.edu/idea/brightideas/
Comunidad Wheelchair.net	Colección de productos que enfatizan el diseño universal y la accesibilidad	www.wheelchairnet.org/WCN_Living/homemod.html
INFINITEC (Potencial Infinito mediante la Tecnología Asistida)	Colección de productos que enfatizan el diseño universal y la accesibilidad	www.infinitec.org/live/homemodifications/basics.htm
Recursos sobre discapacidad	Colección de sitios web útiles para construir y adaptar un hogar	www.disabilityresources.org/ARCHITECTURE.html
Directorio Nacional de Recursos sobre Modificaciones en el Hogar	Contiene una lista de recursos sobre modificación en el hogar en Estados Unidos	www.usc.edu/dept/gero/nrcshhm/directory

Oficina y colegio

Artículo	Descripción	Dónde encontrarlo
Escritorio inclinado	Los ajustes de ángulo permiten a una persona trabajar en cualquier ángulo	Entra en www.tifaq.org/accesories/slantboards.html , donde encontrarás numerosas opciones. Healthbydesign.com ofrece

		un modelo que puede ir desde estar sentado a estar de pie. Los escritorios inclinados o los atriles se pueden encontrar en muchos catálogos de productos para personas con discapacidad Bed, Bath and Beyond
Pizarra de tiza	Fabricada por Cadaco, de 11 pulgadas de largo, también disponible en 11 pulgadas	
Intellitools	Mathpad ofrece un modo de que los niños con dificultad al escribir puedan resolver los problemas de matemáticas en la pantalla	www.intellitools.com o en el tel. 800-547-6747
Estaciones de trabajo Ergoquest	Los ordenadores de sobremesa que emplean una mesa pueden trabajar con un reclinador o se pueden usar en la cama	www.ergoquest.com o en el tel. 888-298-2898
Estaciones de trabajo de altura ajustable	Ajusta la altura empleando una manivela o de forma electrónica, algunos tienen una segunda pantalla a diferente altura para un monitor o un teclado	www.ergonomicconnection.com
Silla en ángulo	Silla que puede ser ajustada a varias posiciones, incluyendo una posición reclinada o vertical	www.healthpostures.com o en el tel. 800-277-1841
Silla en vertical	Permite a una persona trabajar de pie con un soporte	www.posturite.co.uk
Mochilas para silla de ruedas	Muchas opciones. Se puede utilizar una correa sobre la silla eléctrica, también para scooters	www.advantagebag.com o en el tel. 800-556-6307
Superficie de trabajo ajustable	La superficie de trabajo se puede adaptar a la inclinación o altura necesitada	www.easethepainllc.com
Family Village	Recurso online, la sección escolar contiene muchos enlaces a recursos educativos	www.familyvillage.wisc.edu
Kid Source	Información para padres de hijos con discapacidad sobre asuntos educativos	www.kidsource.com
Whizz Kidz	Organización para ayudar a los niños con discapacidad en casa y en el colegio, con base en Reino Unido	www.whizz-kidz.org.uk

Alcance

Artículo	Descripción	Dónde encontrarlo
Mano arrascadora / arrascadora de espalda telescópica Alcanzaderas	Es útil para ampliar el alcance para ajustar las gafas, rascar un picor, alcanzar objetos, etc. Numerosas opciones disponibles, tanto en términos de longitud como de estilo	www.shophometrends.com o en el tel. 888-815-0814 Deben estar disponibles en tiendas de suministros médicos o en www.ncmedical.com o en el tel. 800-

Vara de vestirse	Útil para extender el alcance y para otros propósitos	821-9319 Deben estar disponibles en tiendas de suministros médicos o en www.ncmedical.com o en el tel. 800-821-9319
------------------	---	---

Ocio

Artículo	Descripción	Dónde encontrarlo
Soporte para cartas y barajador automático Soporte para helados	Hace que jugar a las cartas sea más fácil Uno sujeta helados sobre varas, otro sujeta conos	www.thehouseofcards.com/card_accessories.html
Pasapáginas Compagnie	Pasa las páginas de un libro de forma electrónica	www.handisurf.net/tourne-pages-compagnie/index.htm
Soporte para libros	Sujeta el libro para reducir el esfuerzo de sujetar un libro o mirar en un ángulo raro	Muchos catálogos de productos para personas con discapacidad contienen soportes para libros. Se pueden encontrar también en tiendas locales
Bicicletas especiales	Bicicletas adaptadas para el uso de personas con un cierto grado de necesidades especiales, la mayoría necesita una modificación del manillar para el uso de una persona con FOP	www.rocknrollcycles.com www.freedomconcepts.com www.haverich.com www.trailmate.com
Bicicleta plegable	Bicicleta modificada por un artesano para adaptarse a las necesidades individuales	Si estas bicicletas no están disponibles en tu país, muéstrale a un artesano la bicicleta que te gusta y pídele que diseñe algo parecido
Adaptaciones para bicicleta	Alterar los manillares y añadir ruedas adicionales	Ponte en contacto con algún taller de bicicletas para ideas sobre cómo alterar los manillares y añadir ruedas para mejorar el equilibrio
Bastidor	Bordar sin tener que sostener el trabajo	Ponte en contacto con tu empresa más cercana, www.levenecrafts.co.uk www.stitchers-paradise.com

Otros recursos - Internacional

Artículo	Descripción	Dónde encontrarlo
Asociación Francesa contra las Miopatías (AFM) Identités Asociación de Parálíticos de Francia	Asociación francesa sobre enfermedades neuromusculares, apoyo a los pacientes (Francia) Catálogo de productos (Francia) Asociación francesa para personas con discapacidad (Francia)	www.afm-france.org o en el tel. +33.1.69.47.28.28 www.identites.tm.fr www.apf.asso.fr
Handisurf.net	Sitio web para personas con discapacidad (Francia)	www.handisurf.net
Fundación Garches	Sitio web para personas con	www.handicap.org

	discapacidad, contiene muchos recursos y una lista de productos y servicios (Francia)	
T.A.C. Maides Techniques Recursos franceses	Catálogo de productos (Francia) Aprende sobre pensiones de discapacidad, atención médica y financiación para equipamiento	+33.2.47.05.73.29 CCAS en los ayuntamientos locales o en la Maison du Handicap
Handicat	Información (Francia)	www.handicat.com
Herramienta para buscar artículos	Búsqueda de artículos disponibles para ayudar a personas con discapacidad	www.aides-techniques-cnsa.fr
CIZ	Recurso para Países Bajos	www.ciz.nl
Ableize	Lista de recursos relacionados con la discapacidad (Reino Unido)	www.ableize.com
Disability UK	Lista de recursos relacionados con la discapacidad (Reino Unido)	www.disabilityuk.com
Personas con discapacidad	Guía para personas con discapacidad (Canadá)	www.pwd-online.ca
Enablelink	Guía para personas con discapacidad (Canadá), también publica la revista <i>Abilities</i> .	www.enablelink.org

Otros recursos - Estados Unidos

Artículo	Descripción	Dónde encontrarlo
Disability Resources	Sitio web con información sobre muchos temas relacionados con la discapacidad	www.disabilityresources.org
Bandaiders and blackboards	Sitio web con información para niños, adolescentes y adultos	www.lehman.cuny.edu/faculty/jfleitas/bandaides
Defensor de Padres de Hijos con Necesidades Especiales (SNAP)	Asesoramiento, urbanismo, etc. Publica una newsletter con información sobre varios temas	www.snapinfo.org
Sammons Preston	Catálogo/Sitio web con artículos relacionados con la discapacidad	www.sammonspreston.com o en el tel. 800-323-5547
Dynamic Living	Catálogo/Sitio web con artículos relacionados con la discapacidad	www.dynamic-living.com o en el tel. 888-940-0605
Soluciones funcionales	Catálogo/Sitio web con artículos relacionados con la discapacidad	www.ncmedical.com o en el tel. 800-821-9319
Recursos de Estados Unidos	Centros para la Emancipación, de Rehabilitación Formativa, servicios médicos, ingreso suplementario	Los recursos pueden variar de un estado a otro
Recursos de medicación	Recursos para ayudar a pagar los costes de los medicamentos	www.freemedicine.com www.rxoutreach.com
Exceptional Parent	Revista mensual para padres de hijos con necesidades especiales	www.eparent.com o en el tel. 800-372-7368
New Mobility	Revista sobre asuntos	www.newmobility.com

Asociación Nacional de Cuidadores Familiares Consejo sobre los Derechos del Discapacitado	relacionados con la discapacidad	
	Asociación de Cuidadores sin ánimo de lucro	www.thefamilycaregiver.org
	Organización fundada por la madre de un hijo con FOP, sitio web que ofrece recursos e información sobre el colegio, las modificaciones en el hogar y mucho más	www.disabilityrights.org

Echa un vistazo al capítulo 4, FOP y la movilidad, al capítulo 13, Varios temas de salud de la cabeza a los pies, y al capítulo 24, FOP y el colegio: ideas y recursos, para obtener más información.

Capítulo 26

Servicios de IFOPA

IFOPA ayuda a las familias a enfrentarse a los desafíos de vivir con FOP.

Introducción

La Asociación Internacional sobre FOP, IFOPA, es una organización sin fines de lucro que apoya a las familias que conviven con una extraña enfermedad genética llamada fibrodysplasia osificante progresiva (FOP). Fue fundada por Jeannie Peeper, una mujer con FOP, en 1988 como un modo de acabar con el aislamiento provocado por FOP. El objetivo de IFOPA es insuflar esperanza a través de la investigación, la educación y el apoyo mientras se busca una cura para FOP.

Los objetivos de IFOPA no pueden lograrse sin el apoyo de varios grupos de personas destacados: nuestros estupendos voluntarios, que ofrecen su tiempo y talento desinteresadamente, las familias de FOP, que obtienen fondos de forma activa, nuestros generosos donantes, nuestro extraordinario equipo de investigación dedicado, nuestra estupenda junta directiva, que lleva a la organización a conseguir objetivos a corto y largo plazo, y al personal de IFOPA, que trabaja duro y se preocupa. Juntos, somos un equipo increíble. Esperamos que te unas a nosotros en nuestra misión para encontrar un tratamiento y una cura para FOP.

Hasta la fecha, IFOPA ha donado más de 5 millones de dólares USA para apoyar un tratamiento y una cura para FOP, un esfuerzo en investigación que lleva a cabo la Facultad de Medicina de la Universidad de Pensilvania. Actualmente, IFOPA contribuye con aproximadamente 500.000 dólares USA a cubrir las necesidades del laboratorio de FOP y a ayudar a cumplir el sueño de un tratamiento y una cura.

IFOPA se dedica a ayudar a las familias a enfrentarse a los desafíos de la convivencia con FOP y les ofrece los servicios que aparecen detallados a continuación.

Sitio web

IFOPA mantiene un sitio web (www.ifopa.org), que ofrece tanto a los miembros de IFOPA como al público general una información precisa sobre FOP, las familias afectadas por esta condición, así como sobre los desarrollos en la investigación médica.

Newsletters de IFOPA

La *FOP Connection* es la newsletter de IFOPA que se publica de forma trimestral. Contiene artículos y fotografías de personas con FOP, eventos para recaudar fondos, desarrollos de la investigación y sugerencias y recursos para convivir con FOP. *Milestones* es una newsletter semestral para donantes que se centra en los desarrollos de la investigación.

Betty Anne Laue / Centro de Recursos IFOPA

El Betty Anne Laue / Centro de Recursos IFOPA recibió este nombre en memoria de una querida amiga de la comunidad FOP, antigua miembro de la junta directiva y abuela de otro miembro con FOP, Ian Cali. El Centro de Recursos es un centro de intercambio de información sobre FOP. Ofrece tanto artículos médicos como científicos, kits con expedientes médicos, tarjetas de emergencia con información básica sobre cómo gestionar emergencias y a quién contactar (véase el capítulo 5 para más información sobre los kits con expedientes médicos y las tarjetas de emergencia), historias interesantes sobre los miembros con FOP y recaudadores de fondos, vídeos, y mucho más. La mayoría de los materiales se suministran gratuitamente, aunque sí hay una tarifa nominal para los vídeos. Si deseas obtener una lista de todos los recursos disponibles, incluyendo copias de *¿Qué es FOP? Una guía para las familias* y *¿Qué es FOP? Una guía para niños*, ponte en contacto con el centro de recursos utilizando la información que aparece debajo.

Las versiones digitales de ambas guías están disponibles en el sitio web de IFOPA, www.ifopa.org, en la sección 'Living with FOP' (Vivir con FOP).

IFOPA

Apartado de Correos 196217

Winter Springs, FL 32719-6217, Estados Unidos

Teléfono: 407-365-4194

Fax: 407-365-3213

Sitio web: www.ifopa.org

E-mail: together@ifopa.org

Grupo de noticias por email FOPonline

IFOPA estimula a sus miembros a unirse a FOPonline, un grupo de noticias por email. Te ofrece la oportunidad de compartir tus pensamientos, inquietudes y preguntas. Es importante para la comunidad FOP mantener las líneas de comunicación abiertas ya que todos aprendemos sólo si compartimos nuestros hallazgos y nos expresamos. La lista de distribución es un modo de salvar las distancias geográficas que a menudo nos separan.

A continuación se citan las preguntas frecuentes sobre las listas de distribución. Si tienes más preguntas, o si te gustaría unirte a esta lista, ponte en contacto con IFOPA en el teléfono 407-365-4194 o a través de together@ifopa.org.

¿Qué es una lista de distribución?

Una lista de distribución es un método automático para enviar mensajes a todas las personas suscritas a una lista de emails sobre un tema determinado. Cuando envías un mensaje, se envía inmediatamente a todas las personas de la lista. Las listas de distribución son uno de los modos más efectivos para usar internet y establecer debates en grupo.

¿Qué tipo de información puede esperar encontrar una persona en FOPonline?

El objetivo principal de *FOPonline* es crear una comunidad online donde las personas puedan enviar preguntas y obtener orientación y apoyo por parte de otras familias y personas interesadas en FOP.

¿Quién puede unirse a FOPonline?

El registro en *FOPonline* está abierto a todas las personas con FOP, familiares, profesionales médicos, o a una persona con algún tipo de conexión con FOP. Al unirse, indica tu nombre, número de teléfono y relación con la comunidad FOP.

¿Y la intimidad?

La intimidad es un asunto importante. La lista de distribución sobre FOP se establece para que la lista de miembros no esté disponible a los participantes. Si no envías mensajes, entonces sólo los administradores de la lista de distribución tendrán acceso a tu nombre y dirección de email. Sin embargo, cuando publicas un mensaje, los participantes verán tu dirección de email.

Si hablas español o portugués, puede que desees unirse a FOPlatinoamerica (Español) o a FOPbrasil (portugués). Para obtener más información sobre FOPlatinoamérica, ponte en contacto con info@fundacionfop.org.ar, o con sosfop@uol.com.br para obtener más información sobre FOPbrasil.

Las pautas del grupo de noticias FOPonline están disponibles en el sitio web de IFOPA (www.ifopa.org), en la sección 'Members Center' (Centro de miembros).

También existe otro grupo denominado Pray for HOP Healing, que ofrece a los miembros de IFOPA la oportunidad de compartir sus oraciones, sus citas fruto de la inspiración y sus poemas, y para hablar sobre cómo la fe les sostiene. Para obtener más información o para unirse, ponte en contacto con Theresa Caruso a través de hamsancity@aol.com. Aunque este grupo es parte de los servicios de IFOPA, la Asociación Internacional sobre FOP es una organización aconfesional, y como tal, no respalda, sirve o favorece a ningún tipo de organización religiosa, práctica, secta o idea de ningún tipo.

Los premios Quality of LIFE

El programa de IFOPA que suministra información sobre la legislación relacionada con la discapacidad, la educación, el equipamiento ajustable, tecnología asistida, derechos gubernamentales, asesoramiento y otros asuntos se denomina LIFE. LIFE son las siglas de 'living independently with full equality' (vivir independientes con total igualdad).

Además de ofrecer asesoramiento e información, IFOPA ofrece el premio Quality of LIFE a través de una financiación especial. Este premio fue desarrollado para ayudar a los miembros de IFOPA a vivir de forma más independiente en sus vidas diarias.

A continuación se ofrece más información sobre cómo funciona el premio Quality of LIFE:

- Los premios LIFE son para los miembros de IFOPA que hayan abonado su tarifa anual o para quienes hayan solicitado ser patrocinados y hayan aportado confirmación médica verificable de su diagnóstico FOP.
- No se garantiza que una solicitud sea aceptada. La decisión la toma un comité, y los premios se entregan en el orden en que se recibieron las solicitudes hasta que se agoten los fondos para el programa.
- IFOPA mantiene un fondo para el premio LIFE para pagar este programa. El dinero de este fondo proviene de los donantes y de las recaudaciones que realizan las familias que realizan su contribución directamente al programa LIFE. Se anima a los donantes y a las familias a contribuir a este fondo para que los premios LIFE puedan seguir entregándose a los miembros de IFOPA.

Para ser tenido en cuenta para un premio LIFE, ponte en contacto con IFOPA para una solicitud o descarga la solicitud del sitio web de IFOPA (www.ifopa.org), en la sección 'Member Center' (Centro de miembros).

Para más información sobre el programa LIFE o sobre el premio Quality of LIFE, ponte en contacto con IFOPA en el teléfono 407-365-4194 o a través de together@ifopa.org.

Encuentros de familias

IFOPA cree en la importancia de reunir a las familias que conviven con FOP, de modo que puedan compartir información y apoyo mutuo. Por este motivo, IFOPA intenta ofrecer la oportunidad a familias de todo el mundo a reunirse en un lugar, además de obtener una cita con el Dr. Fred Kaplan, la Dra. Eileen Shore, dentistas, ortodontistas y otros profesionales médicos para que puedan debatir sus inquietudes médicas sobre FOP. Hemos sido muy afortunados de obtener financiación para nuestros encuentros familiares, que han tenido lugar en 1991, 1993, 1994 y 2004, respectivamente.

Simposios internacionales sobre FOP

A través del fomento de la conciencia y el apoyo en todo el mundo, los simposios internacionales de IFOPA hacen que las familias, los científicos y los especialistas médicos se reúnan para compartir sus conocimientos y para intercambiar ideas y experiencias. A diferencia de los encuentros familiares de la organización, los simposios son más grandes en cuanto a escala y objeto, y a menudo asisten gran cantidad de personas de todo el mundo. IFOPA ha acogido cuatro simposios internacionales, celebrados en 1991, 1995, 2000 y 2007 respectivamente.

Hacer que suceda

Cada día, los investigadores de FOP se acercan más a encontrar un modo de detener el crecimiento del hueso de FOP. Para acelerar la investigación y desarrollar posibles tratamientos, IFOPA se ha comprometido a asegurar un flujo constante de fondos al Laboratorio de Investigación en FOP, integrado en la Facultad de Medicina de la Universidad de Pensilvania.

Además, IFOPA sigue ayudando a las personas con FOP de otras maneras. Apoya las conferencias de los miembros, educa a la comunidad general y médica, conecta a miembros a través de newsletters y su sitio web, presta su ayuda para recaudar fondos y trata las necesidades de los pacientes. Sin la dedicación y el compromiso de quienes la apoyan, IFOPA no podría cumplir su misión.

Apoyo de las familias para la recaudación de fondos

Considera la posibilidad de implicarte mediante la recaudación de fondos. Puede ser muy divertido y el mejor modo de asegurar un futuro más brillante para tu ser querido con FOP. Debido a las bases de la organización, recaudar ideas de todo tipo es aceptable, desde eventos a gran escala hasta cenas íntimas en casa. Recuerda: cada recaudador es importante, grande, pequeño y mediano.

Además, IFOPA puede ayudarte con tus esfuerzos de recaudación, suministrando material informativo adicional, como los newsletters de *Milestones*, las hojas de IFOPA/FOP 'Facts in Brief' (Hechos en breve), vídeos, folletos, sobres de donación, merchandising para concienciar y asistencia en la planificación. Para más información, incluyendo resúmenes escritos de ciertos eventos y una lista de posibles ideas para recaudar fondos, o si tienes alguna pregunta sobre cómo recaudar fondos, ponte en contacto con IFOPA en el 407-365-4194 o a través de together@ifopa.org.

Logros de IFOPA

Si deseas revisar los muchos logros que IFOPA ha logrado a lo largo de los años, visita el sitio web de la organización: www.ifopa.org.

Capítulo 27

Recursos FOP en el mundo

Para obtener más información sobre FOP, ponte en contacto con las siguientes organizaciones, visita varios sitios web o únete a un grupo de noticias por email.

International FOP Association or IFOPA

Apartado de Correos 196217
Winter Springs, FL 32719-6217, Estados Unidos
Teléfono: 407-365-4194
Fax: 407-365-3213
Sitio web: www.ifopa.org
E-mail: together@ifopa.org

Fundación FOP (Argentina)

Bonpland 1964 - Dto 3 PA - (1414) Ciudad Autónoma de Buenos Aires
Argentina
Teléfono: 54-11-9-15-4145-5391 or 54-11-4771-7927
Fax: 54-11-4771-7927
Sitio web: www.fundacionfop.org.ar
E-mail: info@fundacionfop.org.ar

FOP Brasil

Rua Pedro de Toledo 129 cj 121 Vila Clementino
Cep -- 04039-030
São Paulo -- SP
Brasil
Teléfono: 55-11-5539-5817
Fax: 55-11-5539-5817
Sitio web: www.fopbrasil.com.br
E-mail: sosfop@uol.com.br

Canadian FOP Families and Friends Network (Canadá)

101 Brixham Circle
London, ON N6K 1K9, Canadá
Teléfono: 519-641-5742
Sitio web: www.cfopn.org
E-mail: CanadianFOPNetwork@live.com

FOP-e.V. (Germany)

Fischener Str. 6
87448 Waltenhofen, Alemania

Teléfono: +49 8303 / 92 10 62
Fax: +49 8303 / 92 10 63
Sitio web: www.fop-ev.de
E-mail: info@fop-ev.de

FOP Italia

Via Massa, 16 - 38063 Sabbionara d'Avio (TN)
Italia
Teléfono: 0464685091
Sitio web: www.fopitalia.it
E-mail: info@fopitalia.it

J-FOP (Japón)

4-5-45 Takahara,
Okinawa-shi
Okinawa, 904-2171, Japón
Teléfono: +81-(0)80.6352.5786
Sitio web: www.17.ocn.ne.jp/~j-fop
E-mail: j-fop@bridge.ocn.ne.jp

FOP Stichting Nederland (Países Bajos)

Valkhof 52
1082 VK Amsterdam
Países Bajos
34213309
Teléfono: +31 (0)20-4042929 or +31 (0)6-19080879 (teléfono móvil)
Sitio web: www.fopstichting.nl
E-mail: info@fopstichting.nl

Asociación Maria Claudia FOP (Perú)

Unidad Vecinal Mirones Block 44 Dpto. 208 Lima 1 Perú
Teléfono: 511-425-3753
Teléfono móvil: 511-99274229 ó 511-99440217
Sitio web: en construcción
E-mail: tejadval@ec-red.com o reynaldotejada2000@gmail.com

Svenska/Skandinaviska FOP-föreningen (Suecia)

Address S.Knoopgatan 2
Suecia
Teléfono: +46 16131279 ó +46 708362662 (teléfono móvil)
Sitio web: www.fopsverige.se
E-mail: marie.hallbert@telia.com

AEFOP - Asociación Española de Fibrodisplasia Osificante Progresiva (España)

Av.Constitución,43-3º
Valencia 49006, España

Teléfono: +34988327493
Sitio web: www.aefop.org
E-mail: aefop-es@hotmail.com

Sitios web sobre FOP

Los siguientes sitios web fueron desarrollados por personas y familias para ayudar a difundir información sobre FOP:

Colombia

Sitio web: www.geocities.com/alafor/principal.htm
E-mail: iag1979@hotmail.com

India

Sitio web: www.fopinfo.blogspot.com
E-mail: 2005.lakshmi@gmail.com

Japón

Sitio web sobre FOP: www17.ocn.ne.jp/~j-fop
E-mail: kyozenm3@mbn.nifty.com

Polonia

Sitio web: www.fop.prv.pl
E-mail: tomasz@przybysz.info

Apoyo vía email

Además del grupo de noticias por email FOPonline de IFOPA (ver capítulo 26, Servicios de IFOPA, para más detalles), las familias pueden hacer uso de los siguientes recursos.

● **FOPbrasil**

FOPbrasil, con sede en Brasil, es un grupo de debate por email para miembros de FOP que hablen portugués. Para más información o para unirse, ponte en contacto con sosfop@uol.com.br.

● **FOPlatinoamerica**

FOPlatinoamerica, con sede en Argentina, es un grupo de debate por email para miembros de FOP que hablen español. Para más información o para unirse, escribe a info@fundacionfop.org.ar.

● **Pray for FOP Healing**

Es un grupo online que ofrece a los miembros de IFOPA una oportunidad para compartir sus oraciones, citas inspiradas y poemas y para hablar de cómo la fe les sostiene. Para más información o para unirse, ponte en contacto con Theresa Caruso a través de hamsancity@aol.com. Aunque este grupo es parte de los servicios de IFOPA, la Asociación Internacional de FOP es una organización

aconfesional, y como tal, no respalda, sirve o favorece a ningún tipo de organización religiosa específica, práctica, secta o idea de cualquier tipo.

Capítulo 28

Especialistas médicos en el mundo

Benjamin Alman, M.D., FRCSC

Director, Departamento de Cirugía Ortopédica
The Hospital for Sick Children
555 University Avenue
Toronto, Ontario
Canadá M5G 1X8
Tel: 416- 813-7980
Fax: 416-813-6414
E-mail: benjamin.alman@sickkids.ca

Darko Anticevic, M.D.

Profesor
Departamento de Ortopedia
Facultad de Medicina de la Universidad de Zagreb
Salata 6
10000 Zagreb
Croacia
Tel: 011-385-1-4819911
E-mail: darko.anticevic@zg.htnet.hr

Jonathan Bernstein, M.D.

Director
Children's Center for Cancer & Blood Diseases of Las Vegas
1090 E. Desert Inn
Suite 200
Las Vegas, NV 89109, Estados Unidos
Tel: 702-732-1493
Fax: 702-732-1080
E-mail: jonbern1@aol.com

Cindy Blifeld, M.D.

Lompoc Valley Pediatric Care Center, Inc.
1111 East Ocean Avenue #6
Lompoc, CA 93436, Estados Unidos
Tel: (805) 736-4970
Fax: (805) 736-7592
E-mail: CindyBlifeldMD@lvpsc.com

Tae-Joon Cho, M.D.

Profesor Asociado
Departamento de Cirugía Ortopédica
Seoul National University Children's Hospital
28 Yongon-dong Jongno-gu
Seoul 110-744
Corea del Sur
Tel: 011-82-2-760-3640
Fax: 011-82-2-745-3367
E-mail: tjcho@snu.ac.kr

In Ho Choi, M.D.

Profesor
Departamento de Cirugía Ortopédica
Room 6314
Seoul National University Children's Hospital
28 Yongon-dong Jongno-gu
Seoul 110-744
Corea del Sur
Tel: 011-82-2-2072-2878
Fax: 011-82-2-2745-3367
E-mail: inhoc@snu.ac.kr

J. Michael Connor, M.D.

Profesor y Director
Instituto de Genética Médica
Facultad de Medicina de la Universidad de Glasgow
Glasgow G3 8SJ
Escocia, Reino Unido
Tel: 011+44 141 201 0363/2114/0365
Fax: 011-44-141-357-0364
E-mail: J.M.Connor@clinmed.gla.ac.uk

Carmen L. De Cunto, M.D.

Profesora y Directora
FOP Clinical Advisor, Argentina
Sección de reumatología pediátrica
Departamento de Pediatría
Hospital Italiano de Buenos Aires
Gascón 450, 1181
Ciudad Autónoma de Buenos Aires
Argentina
Tel: 5411-4959-0578
Fax: 5411-4959-0577
E-mail: carmen.decunto@hospitalitaliano.org.ar

Patricia L. R. Delai, M.D.

Departamento de Ortopedia de Santa Casa de Misericórdia de
La Facultad de Medicina de São Paulo
Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo --
Departamento de Ortopedia
Rua Pedro de Toledo 129 cj 121 - Vila Clementino
Cep: 04039-001
São Paulo
Brasil
Tel: 55-11- 5539-5817 (office) or 55-11- 9658-8816 (cell)
E-mail: patriciadelai@uol.com.br

Martin Delatycki

Profesor Asociado
Director, Bruce Lefroy Centre for Genetic Health Research
Clinical Geneticist
Genetic Health Services Victoria
Murdoch Childrens Research Institute
Royal Children's Hospital
Flemington Road Parkville, 3052
Victoria, Australia
Tel: +61 3 8341 6284
Fax: +61 3 8341 6390
E-mail: martin.delatycki@ghsv.org.au

Maja DiRocco, M.D.

Unidad de Enfermedades Raras, Departamento de Pediatría
Gaslini Institute
Largo Gaslini 3
16147 Genoa
Italia
Tel: +39-010-563-6794
Fax: +39-010-563-6211
E-mail: majadirocco@ospedale-gaslini.ge.it

Gabriele Gillessen-Kasebach, M.D.

Profesor y Director de Genética
Institut für Humangenetik Lübeck
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein
Ratzeburgeralle 160
D-23538 Lübeck
Alemania
Tel: +494515002620
Fax: +494515004187
E-mail: g.gillessen@uk-sh.de

David L. Glaser, M.D.

Profesor auxiliar
Departamento de Cirugía Ortopédica
University of Pennsylvania Health System
Presbyterian Hospital/1 Cupp
39th and Market Street
Philadelphia, PA 19104, Estados Unidos
Tel: 215-349-8735 or Cell: 215-510-3261
Fax: 215-349-5928
E-mail: david.glaser@uphs.upenn.edu

Robert Goldsby, M.D.

Profesor Asociado
Departamento de Pediatría, División de Hematología/Oncología
pediátrica
Box 0106
University of California San Francisco
San Francisco, CA 94143-0734, Estados Unidos
Tel: 415-476-3831
Fax: 415-502-4372
E-mail: goldsbyr@pedsf.ucsf.edu

Jay Groppe, Ph.D.

Profesor Asociado
Department of Biomedical Sciences
Baylor College of Dentistry
Texas A & M University Health Science Center
3302 Gaston Avenue
Dallas, Texas 75246, Estados Unidos
Tel: 214-370-7203 (oficina) or 214-370-7212 (laboratorio)
Fax: 214-828-8951
E-mail: jgroppe@bcd.tamhsc.edu

Nobuhiko Haga, M.D.

Profesor
Department of Rehabilitation Medicine
Graduate School of Medicine
The University of Tokyo
7-3-1 Hongo, Bunkyo-ku
Tokyo 113-8655
Japón
Tel: 011+81-3-5800-8795
Fax: 011+81-3-5684-2094
E-mail: hagan-reh@h.u-tokyo.ac.jp

Charles C. Hong, M.D., Ph.D.

Profesor Asociado
Department of Medicine
Vanderbilt University School of Medicine
2220 Pierce Avenue
383 Preston Research Building
Nashville, TN 37232, Estados Unidos
Cell: 615-332-1402
Phone: 615-936-7032
E-mail: charles.c.hong@vanderbilt.edu

Julie Hoover-Fong, M.D., Ph.D.

Clinical Director
Greenberg Center for Skeletal Dysplasias
McKusick-Nathans Institute of Genetic Medicine
Johns Hopkins University
600 N. Wolfe Street -- Blalock 1008
Baltimore, MD 21287, Estados Unidos
Tel: 410:955-3071 or 410-502-4868
Fax: 410-502-2375
E-mail: jhoover2@jhmi.edu

Frederick S. Kaplan, M.D.

Isaac and Rose Nassau Professor of Orthopaedic Molecular Medicine
Director, Center for Research in FOP & Related Disorders
The University of Pennsylvania School of Medicine
Hospital of The University of Pennsylvania
Department of Orthopaedic Surgery
Silverstein Pavilion - Second Floor
3400 Spruce Street
Philadelphia, PA 19104, Estados Unidos
Tel: (oficina) 215-349-8726/8727 o (personal) 215-545-0758
Fax: 215-349-5928
E-mail: frederick.kaplan@uphs.upenn.edu

Takenobu Katagiri, Ph.D.

Head and Professor
Division of Pathophysiology
Research Center for Genomic Medicine
Saitama Medical University
1397-1 Yamane, Hidaka-shi
Saitama 350-1241
Japón
Tel: 011-81-42-984-0443
Fax: 011-81-42-984-4651
E-mail: katagiri@saitama-med.ac.jp

Mary Ann E. Keenan, M.D.

Professor
Department of Orthopaedic Surgery
Director, Neuro-Orthopaedics Program
Department of Orthopaedic Surgery
University of Pennsylvania Medical Center
2 Silverstein
3400 Spruce Street
Philadelphia, PA 19104, Estados Unidos
Tel: 1-215-349-8691
Fax: 1-215-349-5928
E-mail: maryann.keenan@uphs.upenn.edu

Joseph A. Kitterman, M.D.

Professor Emeritus
Department of Pediatrics and Cardiovascular Research Institute
U-503, Box 0734
University of California San Francisco
San Francisco, CA 94143-0734, Estados Unidos
Tel: 415-383-3471
Fax: 415-476-9976
E-mail: j-k-kitterman@att.net

Shio Jean Lin, M.D.

Vice Dean for Medical Education
Professor in Pediatrics
National Cheng Kung University School of Medicine
Deputy Superintendent
National Cheng Kung University Hospital
138 Sheng-Li Road
Tainan 70428
Taiwán
Tel: 1-886-6-2353535 X 2002 or 5286
Fax: 1-886-6-2097950 or 886-6-2380519
E-mail: sjlin@mail.ncku.edu.tw

Martine Le Merrer, M.D.

Professor
Department of Genetics
INSERM U781
Hopital des Enfants Malades
49 Rue de Sevres
75015 Paris
Francia
Tel: 011 33-44 49 51 57
E-mail: lemerrer@necker.fr

Jim McGill, M.D.

Clinical Geneticist
Director, Department of Metabolic Medicine
Royal Children's Hospital
Ground Floor, Surgical Building
Herston Road
Herston, Queensland 4029
Australia
Tel: 61-7-3636-8176
Fax: 61-7-3636-5505
E-mail: Jim_McGill@health.qld.gov.au

Deanna Mitchell, M.D.

Attending Pediatric Hematologist-Oncologist
DeVos Children's Hospital
Pediatric Hematology/Oncology
100 Michigan NE
Grand Rapids, MI 49503, Estados Unidos
Tel: 616-391-2086
Fax: 616-391-8873
E-mail: deanna.mitchell@devoschildrens.org

Rolf Morhart, M.D.

Medical Director
Department of Pediatrics
Klinikum Garmisch-Partenkirchen GmbH
Auenstraße 6
D-82467 Garmisch-Partenkirchen
Alemania
Tel. +49-(0)8821 / 77-1350
Fax. +49-(0)8821 / 77-1351
E-mail: rolf.morhart@Klinikum-gap.de

Stefan Mundlos, M.D.

Professor
Departments of Medicine and Genetics
Institut für Medizinische Genetik
Charité -- Universitäts-Medizin Berlin
Campus Virchow-Klinikum
13353 Berlin, Alemania
E-mail: stefan.mundlos@charite.de

Coen Netelenbos, M.D., Ph.D.

Professor
Departments of Medicine and Genetics
Division of Endocrinology
University Hospital Vrije Universiteit

De Boelelaan 1117/ P.O. Box 7057
1007 MB Amsterdam
Países Bajos
Tel: 011 31 20 444 0530
E-mail: c.netelen@vumc.nl

Dau-Ming Niu, M.D., Ph.D.

Director, Medical Genetic Center of Taipei
Veterans General Hospital
Associate Professor, Institute of Clinical Medicine
National Yang-Ming University
No. 201, Sec. 2, Shih-Pai Road
Taipei 112
Taiwán
Tel: 1-886-2-66115889
Fax: 1-886-2-28767181
E-mail: dmniu1111@yahoo.com.tw

Robert Pignolo, M.D., Ph.D.

Assistant Professor
Department of Orthopaedic Research
University of Pennsylvania School of Medicine
422 Stemmler Hall
36th & Hamilton Walk
Philadelphia, PA 19104, Estados Unidos
Tel: 215-662-2746
Fax: 215-349-5648
E-mail: Pignolo@mail.med.upenn.edu

Roberto Ravazzolo, M.D.

Professor
Laboratory of Molecular Genetics
G. Gaslini Institute
Department of Pediatrics and CEBR
University of Genova
Largo G. Gaslini 5
16148 Genova
Italia
Tel: 011-39-010-5636370; 011-39-010-563-6400
Fax: 011-39-010-377-9797
E-mail: rravazzo@unige.it

David M. Rocke, Ph.D.

Distinguished Professor
Division of Biostatistics
School of Medicine
University of California-Davis

One Shields Ave
Davis, California 95616, Estados Unidos
Tel: 530-752-6999
E-mail: dmrocke@ucdavis.edu

John G. Rogers, M.D.

Senior Medical Geneticist, Emeritus
10 Albany Road
Toorak 3142
Victoria, Australia
Tel: +613 9822 2943 or +61 412 777 123 (cell)
E-mail: rogfam@bigpond.net.au

Eric Ronge, M.D.

Consultant Pediatrician
Pediatric Department
Central Hospital
SE-54185
Skönde, Suecia
Tel: +46-500-431-000 or +46-500-432-295
Fax: +46-500-432-029
E-mail: eric.ronge@vgregion.se

Astrid Schulze, M.D.

Consultant Pediatrician/Pediatric Neurologist
Child Neuro/Disability Service Sofievägen 2
University Hospital
SE-222-41
Lund, Suecia
Tel: +46-46-770-761 or +46-46-770-709
Fax: +46-46-770-710
E-mail: Astrid.Schulze@skane.se

Petra Seemann, Ph.D.

Senior Investigator
Max Planck Institute for Molecular Genetics
Development and Disease
Ihnestr. 73
14195 Berlin
Alemania
Tel: 011-49 30 8413 1449
Fax: 011-49 30 8413 1385
E-mail: seemann@molgen.mpg.de

Eileen M. Shore, Ph.D.

Associate Professor
Departments of Orthopaedic Surgery and Genetics
Co-Director, Center for Research in FOP & Related Disorders
Director, FOP Laboratory
The University of Pennsylvania School of Medicine
424 Stemmler Hall, 36th & Hamilton Walk
Philadelphia, PA 19104, Estados Unidos
Tel: 215-898-2330/2331
Fax: 215-573-2133
E-mail: shore@mail.med.upenn.edu

David Sillence M.D.FRACP FAFRM (Hon)

Professor of Medical Genetics
Head of Connective Tissue Dysplasia Clinic
The Children's Hospital at Westmead
Locked Bag 4001 Westmead NSW 2145 Sydney, Australia
y
Department of Genetic Medicine
Westmead Hospital (adultos)
Westmead NSW 2145, Estados Unidos
Tel: 61-2-9845-0000
Fax: 61-2-9845-3489
E-mail: davids@chw.edu.au

Roger Smith, M.D.

Honorary Consultant Physician
Nuffield Orthopaedic Centre
Windmill Road
Headington
Oxford OX3 7LD
Inglaterra, Reino Unido
Tel: 011-44-186-579-0800
E-mail: Ann.Burrows@ndos.ox.ac.uk

James T. Triffitt, Ph.D.

Professor
Institute of Musculoskeletal Sciences,
Botnar Research Centre
Nuffield Department of Orthopaedic Surgery
University of Oxford
University of Oxford
Nuffield Orthopaedic Centre
Oxford OX3 7LD, Reino Unido
Tel: 011-44-1865-227660
Fax: 011-44-1865-227673
E-mail: James.Triffitt@ndos.ox.ac.uk

Pernille Tryli, M.D.

Attending Pediatric Physician
Tryli Atna
Hedark N-2476
Noruega
Tel: 0047-97188496
E-mail: pernille.tryli@sykehuset-innlandet.no

Heinz Unterbörsch, M.D.

Attending Orthopaedic Surgeon
Orthopädische Praxis
Friedrich-Offermann-Strasse 5
51429 Bergisch Gladbach
Bensberg
Alemania
Tel: 011+49 2204-51027
Fax: 011+49 22 04-51028

J. Andoni Urtizberea, M.D.

Assistance Publique - Hôpitaux de Paris (AP-HP)
Attending physician of Physical Medicine and Rehabilitation
Hospital Marin
Route de la Corniche
64700 Hendaye
Francia
Tel: 33 (0)5 59 48 26 86
E-mail: andoni.urtizberea@hnd.aphp.fr

Anders Wallin, M.D.

Chief of Pediatrics
Mälarsjukhuset
Barn-och ungdomskliniken
631 88 Eskilstuna
Suecia
Tel: (hospital) +4616103000
Tel: (particular) +46708776640
E-mail: anders.wallin@dll.se

Guosheng Wang, M.D.

Associate Professor
Department of Rheumatology
Anhui Provincial Hospital
17# Lujiang Road
Hefei, 230001
Anhui Province
R.P. China

Tel: 011-86-551-2283475
Fax: 011-86-551-2283475
E-mail: gswang@mail.hf.ah.cn

Anders Westermarck, M.D.

Professor
Karolinska University Hospital
Department of Maxillofacial Surgery
Stockholm, SE 17176
Suecia
Tel: 00 46 851776172
E-mail: Anders.Westermarck@karolinska.se

Mordechai Weiss, M.D.

Chief, Endocrine Institute
Assaf Harofeh Medical Center
Zerifin 70300
Israel
Tel: +972-8-977-9270
E-mail: mweiss@asaf.health.gov.il

Michael Whyte, M.D.

Medical-Scientific Director
Center for Metabolic Bone Disease and Molecular Research
Shriners Hospital for Children
2001 South Lindbergh Blvd.
St. Louis, MO 63131, Estados Unidos
Tel: 314-872-8305
Fax: 314-872-7844
E-mail: MWhyte@shrinenet.org

Paul Wordsworth, M.D.

Nuffield Department of Orthopaedic Surgery
Nuffield Orthopaedic Centre
Windmill Road
Headington, Oxford OX3 7LD
Reino Unido
Tel: -011-1865 -737545
Fax:-011-1865 -737640
E-mail: paul.wordsworth@clinical-medicine.oxford.ac.uk

Nicholas D. Yeager, M.D.

Assistant Professor of Pediatrics
Section Hematology-Oncology
Nationwide Children's Hospital
The Ohio State University

700 Children's Drive
Columbus, Ohio 43205, Estados Unidos
Tel: 614-722-3553
Fax: 614-722-3699
E-mail: Nicholas.Yeager@nationwidechildrens.org

Michael Zasloff, M.D., Ph.D.

Adjunct Professor
Departments of Orthopaedic Surgery and Genetics
The Center for Research in FOP & Related Disorders
The University of Pennsylvania School of Medicine
y
Professor, Departments of Surgery and Pediatrics
Director, Surgical Immunology
Georgetown University
Med/Dent NW 210
Washington, DC 20007, Estados Unidos
Tel: 202-687-5707 (oficina) or 610-617-3488 (particular) or 484-433-7807
(teléfono móvil)
Fax: 202-687-0992
E-mail: maz5@georgetown.edu

Para preguntas sobre cuidados dentales para pacientes de FOP, ponte en contacto con los siguientes profesionales:

Burton Nussbaum, D.D.S.

Adjunct Associate Professor, Pediatric Dentistry: University of
Pennsylvania School of
Medicine; Special Needs Dentist: Thomas Jefferson University Medical
School and Hospital
Dentistry for Special People
1910 East State Route 70 - Suite 9
Cherry Hill, NJ 08003, Estados Unidos
Tel: 856-424-5955
Fax: 856-482-7825
E-mail: bikr2th@aol.com

Allen Wong, D.D.S., DABSCD

Hospital Dentistry Program, Director
University of the Pacific
Arthur A. Dugoni School of Dentistry
2155 Webster Street
San Francisco, CA 94115, Estados Unidos
Tel: 415-720-4609 (teléfono móvil) o 888-241-3694 (busca de
emergencia)
E-mail: awong@pacific.edu

Para preguntas sobre anestesia general para pacientes de FOP:

Zvi Grunwald, M.D.

The James D. Wentzler Professor and Chairman
Department of Anesthesiology
Thomas Jefferson University and Hospitals
111 South 11th Street, Suite G-8490
Philadelphia, PA 19107, Estados Unidos
Tel: 215-955-6161
Fax: 215-923-5507
E-mail: zvi.grunwald@jefferson.edu

Para preguntas sobre rehabilitación para pacientes con FOP (sillas de ruedas y asientos):

Theresa F. Berner, MOT, OTR/L, ATP

Rehabilitation Team Leader
The Ohio State University Medical Center, Estados Unidos
Tel: 614 293-3847
Fax: 614 293-6400
E-mail: Theresa.Berner@osumc.edu

Charles E. Levy, M.D.

Chief, Physical Medicine and Rehabilitation Service
North Florida/South Georgia Veterans Health Service
Associate Adjunct Professor, Department of Occupational Therapy
University of Florida
1601 SW Archer Road
Gainesville, Florida 32608, Estados Unidos
Tel: 352- 374-6065
Fax: 352-374-6116
E-mail: charles.levy@va.gov