

«Ante esto no tienes más que dos opciones: agobiarte o vivir la vida de la forma más normal posible. He optado por lo segundo»

LUIS PARDO

Decía Charles de Gaulle que el carácter es la virtud de los tiempos difíciles. Esa parece haber sido la máxima con la que Susana Sempere se ha conducido por la vida. Ella y su hijo Marcos, de nueve años, tienen acondroplasia, un trastorno genético del crecimiento óseo. «Soy de carácter fuerte y muy optimista. Es una forma de ser que me ha ayudado a que mis relaciones sociales hayan sido buenas. No tuve una infancia traumática ni lo pasé mal de adolescente, ni puedo quejarme de adulta. Le pido a Dios que mi hijo sea una cuarta parte de lo feliz que he sido yo, porque ante esto no tienes más que dos opciones: agobiarte o vivir de la forma más normal posible».

Susana pertenece a una generación en la que la acondroplasia se diagnosticaba tras el parto. Ahora es posible hacerlo a partir del cuarto mes de gestación mediante una ecografía y a las tres semanas con un análisis cromosómico que revela si el gen responsable está mutado. «Nací en Alemania pero allí nadie le dijo nada a mi madre. Pronto volvi-

mos a Galicia a vivir con mi abuela y, al cabo de dos o tres meses, advirtieron lo que tenía», recuerda. Su caso se produjo por mutación espontánea. No había ningún antecedente en su familia. Si uno de los dos miembros de una pareja sufre acondroplasia, las posibilidades de tener un hijo con el mismo problema son del 50%. Si ambos están afectados, la probabilidad asciende al 75%.

Hasta los dos años, los niños con acondroplasia encuentran muchas

dificultades para hacer cosas tan sencillas como sentarse o caminar. Susana tiene recientes estos inconvenientes porque no hace tanto que su hijo pasó por ellos. «Si un niño normal tarda un año en andar, nosotros podemos necesitar el doble de tiempo».

Las otitis (infección de oído) son otra complicación muy común que debe corregirse porque de lo contrario puede repercutir en pérdidas de audición importantes durante la edad adulta. «A la mayoría de los niños hay que ponerles drenajes timpánicos. Yo me libré, pero mi hijo no. En cambio, Marcos no tiene problemas dentales asociados a la mala oclusión que genera la malformación de la mandíbula y que suele necesitar ortodoncias. El riesgo de obesidad también es mayor y debemos cuidar nuestra alimentación. Aun así, cada caso es diferente».

Al tratarse de una patología del crecimiento, la infancia es una etapa

saba mal. «Sufren porque creen que tú estás sufriendo. Mi hermano, que no tiene acondroplasia, nunca lo llevó bien. Ahora es distinto, pero antes no lo aceptaba. Nunca lo ha dicho pero yo lo notaba».

En sus relaciones sociales, se sienten una persona afortunada, que siempre ha dado con «la gente adecuada». La adolescencia es una etapa crítica para algunos afectados, que necesitan apoyo psicológico. No fue su caso. «Los recuerdo como los mejores años de mi vida. Es el tiempo de los novios y es más fácil quedarte sola, pero yo no me privé de nada: salía cuando lo hacían las demás y tenía novio cuando se lo echaban las demás». Tanto su primer marido como el actual no tienen acondroplasia. «Aunque no es mi caso, sí es frecuente que las personas afectadas formen pareja y además cada vez es más común», puntualiza.

Susana lamenta que la acondroplasia condicione tanto la búsqueda de trabajo. «Vivimos en una sociedad obsesionada con la imagen». Ella empezó a trabajar como receptionista de la asociación Crecer.

Una solución que busca «normalizar» el tamaño de los afectados es el alargamiento de las piernas. La intervención no convence a Susana por las complicaciones que conlleva. «No sólo se alarga el hueso, también los tendones, los músculos, la piel, las venas... Y tiene un posoperatorio muy duro y prolongado. Es una decisión que debe ser muy meditada», advierte.

EL TRATAMIENTO

Seguimiento experto, clave durante los primeros años.

Si hay hidrocefalia, se puede tratar con cirugía. Un escáner detecta la compresión de la médula espinal. El alargamiento de piernas se corrige en el quirófano. Los drenajes de oído evitan pérdidas auditivas. La hormona del crecimiento no es útil. El alargamiento de piernas puede ganar hasta 30 centímetros, pero tiene complicaciones.

MÁS INFORMACIÓN

Contactos de interés para los afectados.

Internet ofrece contenidos de utilidad en el portal www.nacersano.org, así como en la página web de la asociación Crecer (www.crecimiento.org), que dedica un

apartado a la salud de los niños y otro a las nuevas terapias. También incluye información sobre otras dolencias del desarrollo como el Síndrome de Turner o la displasia acromesomélica.

