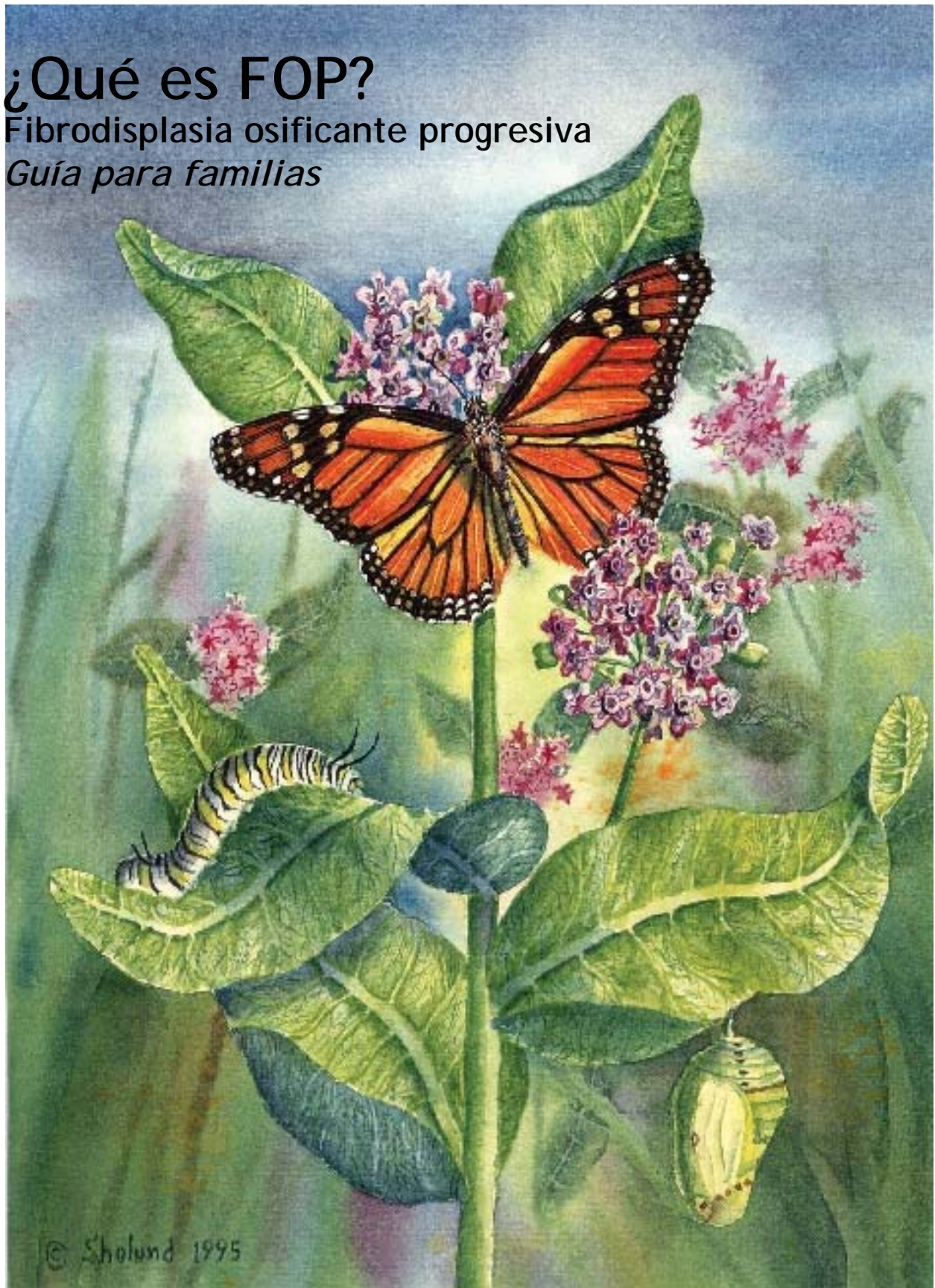


¿Qué es FOP?

Fibrodisplasia osificante progresiva

Guía para familias



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

Editora: Sharon Kantanie

Editores médicos: Patricia L.R. Delai, M.D., Frederick S. Kaplan, M.D.,
Eileen M. Shore, Ph.D.



Este libro está dedicado a todas las familias que viven día a día con FOP.

Acerca de la portada

La pintura en la portada de este libro se llama “El ciclo de la vida”. Elegí este título para mi pintura de la mariposa por diversos motivos. Para mí, la mariposa es un símbolo de esperanza y de nuevos comienzos. Es un tema con el que cualquiera se puede ver identificado y todos han visto una mariposa. El ciclo de la mariposa monarca da cuenta de los cambios en la vida, los cuales también ocurren con la FOP.

Seleccioné el trabajo detallado en acuarelas de una mariposa para mostrar lo que se puede lograr después de adaptarme a la FOP. Yo era un pintor diestro hasta hace dos años cuando mi hombro derecho se bloqueó, lo que me obligó a pintar mayormente con mi mano izquierda. Esta pintura es la primera vez que pinté una mariposa monarca con las alas abiertas usando mi mano izquierda. Considero que ésta es una de las mariposas más difíciles de pintar. A través de mi arte, también quiero demostrar con mi pintura que las personas con FOP pueden tener vidas productivas. Es importante tener un interés especial en alguna actividad como lo es la pintura para mí.

Jack B. Sholund

Bigfork, Minnesota

1995 (para la primera edición de ¿Qué es FOP? Guía para familias)

Índice

Prólogo	xiv
Introducción	xvi
Nota especial para padres	xix

Capítulo 1

FOP: Principios básicos	1
Panorama general	1
Diagnóstico	2
Historia de la FOP	2
¿Cuántas personas tienen FOP?	3
Hueso de FOP y hueso “normal”	3
Cómo afecta la FOP a los músculos	3
P de progresiva	4
Buscando respuestas – Investigación sobre la FOP	4

Capítulo 2

Qué se debe evitar y alternativas	6
Inyecciones intramusculares y vacunas	6
Cirugía	7
Caídas	9
Miedo	10

Capítulo 3

Brote	11
¿Qué causa un brote?	11
Formación ósea	11
Golpes y protuberancias	12
FOP y el dolor	13

Capítulo 4

FOP y la movilidad	15
Cómo afecta la FOP a la movilidad	15
Cada persona es afectada de diferente manera	15
¿Se puede hacer algo para ayudar a una persona con FOP a mantener la movilidad?	16
Actividad física	16
Desenvolvimiento	17

Capítulo 5

El mundo de la medicina	19
Introducción	19
Elegir un doctor	19
Ayudar al doctor a brindar una mejor atención	19
Maneras de divulgar información médica	20

Capítulo 6

Tomar decisiones para tratar la FOP	23
Introducción	23
Sí, es un poco complicado	24
Introducción a los corticosteroides (prednisona) y medicamentos antiinflamatorios	24
Prednisona	24
Sopa de letras—Inhibidores de la cox-2 y AINE (medicamentos antiinflamatorios no esteroideos)	25
¿Qué son los aminobifosfonatos y cómo podrían beneficiar en el tratamiento de la FOP? (Pamidronato y Zoledronato)	27
El sistema inmunológico y cómo podría beneficiar Montelukast (Singulair) en el tratamiento de la FOP	29
Relajantes musculares	30
FOP y ensayos clínicos de medicamentos	30
Qué hacer ante brotes normales	31
El futuro del tratamiento de FOP	31
Posibles tratamientos para los brotes y las lesiones	32

Capítulo 7

Emergencias	34
Evaluación de una emergencia	34
En caso de requerir cirugía	35
¿Cómo tratar otras lesiones?	36

Capítulo 8

Tratamiento del dolor agudo y crónico	38
Introducción	38
Para tener en cuenta	38
Opciones disponibles y dónde buscar ayuda	39
El dolor y sus relaciones	40
Medicina complementaria	41
Diario del dolor.....	43
Conclusión	44

Capítulo 9

Problemas orales y odontológicos	46
¿Generalmente, cuándo se ve afectada la mandíbula?	46
Atención odontológica preventiva	46
Alimentación	47
Si hay alguna manera de comer... ..	48
Haciendo lugar	51
Minimizar riesgos durante el tratamiento odontológico - arrancar bien	51
Minimizar riesgos durante el tratamiento odontológico - anestesia	52
Minimizar riesgos durante el tratamiento odontológico - solucionar el problema	53
Ortodoncia y FOP	53
A dónde acudir por asesoría	54
Nota final	55

Capítulo 10

FOP y la respiración	56
Un panorama general	56
Un estudio	56
Cuándo consultar a un especialista en pulmón	57
Neumonía	58
Fomentar una buena respiración	59

Capítulo 11

FOP y la gripe	60
Gripe	60
Mayores riesgos de la gripe para las personas con FOP	60
La prevención es la mejor medicina	61
Si se enferma	62

Capítulo 12

Cálculos renales	63
¿Qué es un cálculo renal?	63
Personas con FOP y los cálculos renales	63
Diagnóstico y tratamiento	64
Recomendaciones	64

Capítulo 13

Temas de salud varios de pies a cabeza	66
Pérdida de la audición	66
Perforaciones de orejas, piercing corporal y tatuajes	66
Dolores de cabeza	67
La leche es buena	67
La importancia de la vitamina D	68
Inflamación debajo de la mandíbula	68
FOP y la columna vertebral	69
Hinchazón de las extremidades	69
Huesos rotos	70
Mantenerse cómodo.....	71
Úlceras por presión	72
Formación ósea debajo de la rodilla – Osteocondromas	73
Ciclos menstruales	74
¿El clima puede afectar a la FOP?	74

Capítulo 14

Genética	75
ADN—Nuestros cimientos	75
El ABC de la genética	75
Cómo contrae FOP una persona	76
Hermanos.....	76
Transmisión hereditaria de FOP	77
Embarazo y FOP	77

Capítulo 15

El gen de la FOP	80
El gen de la FOP - ¿Qué hace este gen?	80
Buscando el cambio genético	80
El gen de la FOP y el futuro de la investigación de la FOP.....	81
La gran pregunta - ¿cuánto tomará desarrollar tratamientos efectivos ahora que el gen ha sido identificado?	82
FOP y otras condiciones de los huesos	83
Estudios genéticos de la mutación de la FOP	83

Capítulo 16

Familias que enfrentan los desafíos de la FOP	84
--	----

Capítulo 17

En busca de la montaña mágica: Nuestra vida familiar con FOP	94
---	----

Capítulo 18

Mis hijos	106
-----------------	-----

Capítulo 19

Mi hermana y yo	109
-----------------------	-----

Capítulo 20

Vivir con FOP: Cuando querer no es suficiente	111
---	-----

Capítulo 21

Fomentar la autonomía:

Criar hijos con FOP 115

Capítulo 22

Redefinir la autonomía: Adultos con FOP 119

Capítulo 23

FOP y la escuela: Panorama general y discusión ... 124

Seguridad 125

Comprensión 127

Equilibrio 128

Recursos 129

Apoyo 130

Capítulo 24

FOP y la escuela: Ideas y recursos 132

Preescolar, jardín de niños y escuela primaria 132

Escuela secundaria (6° a 12° grados) y transiciones 137

Educación post-secundaria y empleo 139

Cómo hallar cosas útiles 141

Leyes de los Estados Unidos que rigen la educación de
estudiantes con discapacidades 141

Capítulo 25

Búsqueda de recursos	143
Dormitorio y baño	145
Artículos de informática	147
Cocina y alimentación	149
Vestimenta y aseo	151
Modificaciones del hogar	153
Oficina y escuela	155
Artículos para alcanzar cosas	157
Recreación	158
Otros recursos – Internacional	159
Otros recursos – Estados Unidos	161

Capítulo 26

Servicios de IFOPA	163
Introducción	163
Sitio web	163
Boletines informativos de IFOPA	164
Centro de Recursos Betty Anne Laue/IFOPA	164
Grupo de discusión por correo electrónico FOPonline	164
Premio a la Calidad de VIDA - LIFE	166
Reuniones familiares	167
Simposio internacional de FOP	167
Lograr hacerlo	167
Recaudación de fondos familiar	167
Logros de la IFOPA	168

Capítulo 27

Recursos de FOP alrededor del mundo	169
Sitios web sobre FOP	171
Ayuda por correo electrónico	172

Capítulo 28

Médicos especialistas alrededor del mundo	173
Atención odontológica para pacientes con FOP	189
Anestesia general para pacientes con FOP	190
Rehabilitación para pacientes con FOP (sillas de ruedas y asientos)	190

Prólogo

La vida no nos prepara para la fibrodisplasia osificante progresiva.

Mi hija Miranda Friz fue diagnosticada con FOP el 19 de abril de 2007. Miranda tenía 2 años y 3 meses de edad, era una pequeña llena de vida que le encantaba divertirse. Descubrir qué era la FOP, y que nuestra hija la padecía, fue un impacto tremendamente doloroso para mi esposo y para mí. Entonces aprendí que nuestra reacción era propia de los padres que pasan por la misma situación. Varias semanas después del diagnóstico, nuestro mundo colapsó. Nos desesperamos, nos enfurecimos y nos preguntamos por qué esto tuvo que ocurrirle a nuestra amada hija...

Pero mientras luchamos con emociones tan complejas, Miranda siguió adelante alegremente – sonreía, charlaba, gritaba, desparramaba comida por el suelo, jugaba con sus juguetes y hacía todas las cosas que hacen las niñas pequeñas. Un tiempo después, Peter y yo comenzamos a entender que si queríamos que Miranda progresara, tendríamos que aprender a controlar la FOP. No podíamos permitir que *ella* nos controlara a *nosotros*. Comenzamos a hacer preguntas: ¿Cómo podíamos proteger a Miranda? ¿Podría jugar con su hermano mayor? ¿Andar en bicicleta? ¿Disfrutar la vida al aire libre? ¿Y qué sucede con la escuela? Teníamos muchos interrogantes y necesitábamos respuestas.

Para ese entonces, ya éramos miembros de la International FOP Association y sabíamos que IFOPA estaba para ayudarnos. De hecho, IFOPA tenía una *Guía para familias* muy útil disponible en su sitio web. Con mucha ansiedad y con mayor determinación, imprimimos la guía y comenzamos a leerla. Parte de la información que contenía la guía era angustiante y tuvimos que saltarnos algunas partes para no perder el equilibrio. No obstante, en su mayoría, nos sentimos agradecidos y aliviados al ver que la guía también contenía la información vital que necesitábamos. Lo más lindo de la guía era que sostenía que, si bien existen desafíos en común que enfrentan todos aquellos que padecen FOP, cada familia debe elegir la mejor manera de apoyar y proteger al ser querido con FOP.

La guía fue un recurso invaluable para nosotros. Aún así, no podíamos pasar por alto el hecho de que estaba un poco desactualizada, con muchas referencias acerca de lo difícil que es la investigación de la FOP y acerca de lo importante que iba a ser descubrir la causa genética para hallar una cura... De hecho, para ese entonces, la mutación genética que causa la FOP ¡ya se había descubierto hacía un año! Los investigadores ya estaban dando grandes pasos cumpliendo así la profecía de la guía original.

Recientemente, tuvimos la grata noticia de que una antigua miembro de IFOPA Sharon Kantanie estaba revisando la guía. La versión que usted está por leer es el resultado

del esfuerzo de Sharon como escritora y editora, y constituye la tan necesaria actualización. Ha sido notoriamente ampliada e incluye explicaciones de los avances más importantes en el conocimiento científico. La guía también responde preguntas frecuentes acerca de vivir con FOP, tales como si las perforaciones de las orejas o los piercings corporales son seguros, cómo pueden asistir a la escuela los niños con FOP y de qué manera se deben vacunar las personas con FOP.

Además de las cuestiones prácticas, la guía nueva incluye discusiones sobre cómo afrontar la FOP. En particular, me gusta la sección que habla de “Familias que enfrentan los desafíos de la FOP”. Creo que fue una fantástica idea incluir una sección como ésta porque, para mí, ha sido de gran ayuda conocer de qué manera otras familias han afrontado un diagnóstico de FOP. Esta sección es un buen ejemplo para comenzar a ver cómo las personas con FOP superan los desafíos y para conocer a otros miembros de la comunidad FOP.

Después de recibir un diagnóstico de FOP, usted, al igual que nosotros, quizá sienta que el mundo se desmorona. Afortunadamente *¿Qué es FOP? Guía para familias* le ayudará a levantarse nuevamente y a posibilitar que su ser querido con FOP no sólo viva, sino que viva bien.

Karen Munro, julio de 2008.

Introducción

Imagine que es repentinamente transportado a un nuevo lugar donde todos hablan un extraño idioma nuevo y todo resulta desconocido. Tiene muchas preguntas pero ninguna respuesta. Da la sensación de que la vida nunca más volverá a ser igual. Esto es, a menudo, lo que sienten los padres cuando un hijo es diagnosticado con FOP.

Esta guía está dedicada a los padres y familias de niños que tienen FOP – no sólo por el hecho de ser los primeros en enterarse del tema, sino porque anteriormente, muy a menudo, fueron desatendidos sin poder hallar nada que los ayudara a comprender qué es lo que les sucedía a sus hijos.

Los temas médicos que se presentan en la primera parte de este libro intentan responder a las preguntas que las familias pueden tener o las situaciones médicas que pueden surgir. Se han hecho determinadas generalizaciones utilizando las últimas investigaciones e información clínica con el propósito de dar respuesta a los padres sobre las necesidades de su hijo. Al mismo tiempo, es importante destacar que existen muchos aspectos en común de la FOP que se presentan en casi todas las personas; no obstante, la FOP puede afectar a cada persona de diferentes maneras. Las diferencias entre los distintos individuos pueden modificar los posibles beneficios o riesgos de los medicamentos o de los tratamientos. La decisión final con respecto al tratamiento la deberán tomar usted y su doctor.

Para obtener más información acerca del tratamiento de los brotes, consulte: “The Medical Management of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: Current Treatment Considerations” disponible en www.ifopa.org o comuníquese con el consultorio del Dr. Frederick Kaplan de la Escuela de Medicina de la Universidad de Pennsylvania llamando al 215-349-8726. También puede enviar un correo electrónico a su asistente: Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu.

La FOP no es sólo un diagnóstico médico. Es también una enfermedad que afecta muchos otros aspectos de la vida. Por este motivo, la tercera edición de “¿Qué es FOP? Guía para familias” ahora incluye artículos que tratan otros desafíos que enfrentan las familias que viven con FOP, como por ejemplo, considerar los efectos de la FOP en la vida familiar, promover la autonomía de los niños, redefinir la autonomía de los adultos, comunicar las necesidades especiales de la FOP a los maestros para que la escuela brinde un ambiente seguro y positivo para el aprendizaje y hallar recursos para superar los desafíos de la FOP. Al leer estos artículos, tenga en cuenta que brindan las experiencias personales de familias en relación con sus situaciones particulares. El lector debe conversar con los miembros de su familia y con profesionales de confianza antes de tomar decisiones con respecto a su niño y su familia.

La tercera edición de la guía de FOP llega en un momento propicio en la historia de la FOP. Ya se descubrió el gen, ya se crearon asociaciones alrededor del mundo y los doctores de todo el mundo han demostrado interés en la FOP. La esperanza del tratamiento o la cura también es más fuerte que nunca.

Nota para los lectores

Algunos de los capítulos a continuación hacen referencia a personas con FOP y sus familias. Las edades de las personas son las que tenían cuando se escribió cada sección (en algunos casos, se remontan a enero de 2007). A pesar de que este libro se publicó en 2009, se tomó la decisión de hacerlo de esta manera para preservar la vida y los sentimientos en aquel momento.

Si usted es padre de un niño recientemente diagnosticado, es recomendable que asimile la información presentada gradualmente. La estructura de este libro es tal que la información más necesaria para usted aparece primero, en secciones como por ejemplo, “Principios básicos” y “Qué se debe evitar y alternativas”. Y si no llega a leer más que los primeros capítulos del libro en su primera lectura, quizás desee saltar al Capítulo 16, “Familias que enfrentan los desafíos de la FOP”, un artículo en donde se les preguntó a diez familias qué desearían decirle a una familia cuyo hijo es recientemente diagnosticado con FOP o qué les hubiese gustado que les dijeran a ellos. Todos nosotros hemos pasado por lo que usted está pasando y de algún modo sobrevivimos. Esperamos que nuestras experiencias le sean de utilidad y que le ayuden a no sentirse tan solo ante un diagnóstico tan inusual como el de FOP.

Agradecemos especialmente a las siguientes personas por ayudar 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

Moira 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

1.

FOP: Principios básicos

La información acerca de la fibrodisplasia osificante progresiva (FOP) puede ser abrumadora e incluir muchos términos médicos nuevos y desconocidos. Si usted es padre de un niño recientemente diagnosticado, la FOP sin duda también podría asustarle. Por lo tanto, comencemos con información básica.

Panorama general

La fibrodisplasia osificante progresiva (FOP) es una condición genética inusual en la que el cuerpo genera más huesos en lugares donde no deberían desarrollarse huesos. Estos huesos se desarrollan dentro de los músculos, tendones, ligamentos y otros tejidos conectivos. La formación de hueso fuera del esqueleto generalmente los doctores la denominan osificación heterotópica. En las personas con FOP, se forman puentes de hueso extra entre las articulaciones lo que causa rigidez, restricción e inmovilidad permanente. En cierto sentido, las personas con FOP tienen un esqueleto extra.

A menudo, la condición comienza a desarrollarse en el cuello y hombros y avanza hacia la espalda, tronco y extremidades del cuerpo. Además, los dedos grandes malformados (pequeños, torcidos y en ocasiones doblados hacia adentro) siempre están relacionados con la condición y se pueden observar en el nacimiento. Si bien la malformación de los dedos del pie puede causar problemas, sirve como un signo importante para detectar la FOP antes de que comiencen a desarrollarse huesos extra.

A pesar de que la FOP es congénita, es decir que comienza antes del nacimiento, los huesos extra no comienzan a formarse antes del nacimiento. Los síntomas de la FOP, que incluyen la formación de huesos, por lo general aparecen durante las dos primeras décadas de vida. La mayoría de las personas afectadas saben que tienen FOP antes de cumplir los diez años. Por lo general, los primeros signos de FOP son la hinchazón con inflamación (en ocasiones dolorosa) normalmente en las áreas de los hombros y la espalda y en ocasiones en el cuero cabelludo o en la cabeza. Finalmente, la inflamación desaparece, pero deja como resultado un nuevo hueso maduro. La cantidad de formación de huesos es diferente en cada persona con FOP. Para algunas, el avance es rápido mientras que para otras es más gradual. En cada caso, el índice exacto del avance es impredecible, no obstante parece existir un modelo general sobre el avance. Por ejemplo, la formación de hueso extra tiene a ocurrir en el cuello, hombros y espalda alta en las primeras etapas de vida y en caderas y rodillas durante la adolescencia o juventud.

Diagnóstico

Como se dijo anteriormente, la mayoría de las personas con FOP nacen con malformación en los dedos grandes del pie que por lo general son cortos, curvos y en ocasiones doblados hacia adentro. Este es el primer signo de FOP, a pesar de que por lo general no se le da mayor importancia porque la FOP es una enfermedad muy atípica. De todos los nacimientos, muy pocos niños nacen con esta anomalía específica de los dedos, pero no se puede hacer un diagnóstico definitivo de FOP en base a la observación de los dedos del pie únicamente. El diagnóstico definitivo de FOP dependerá de los estudios genéticos (algo muy reciente y que se encuentra disponible recién desde el descubrimiento del cambio genético específico que causa FOP) y de la observación de otros síntomas asociados con FOP. La aparición de huesos extra se podrá observar a través de radiografías. Para obtener más información acerca de los estudios genéticos, consulte el Capítulo 15, “El gen de la FOP”.

Por lo general, antes de los 10 años de edad, la inflamación con aspecto de tumores aparece en el área del cuello y espalda. Particularmente si ocurre por un traumatismo, la aparición inicial de hueso de FOP podría ocurrir en otra parte del cuerpo.

En principio, las áreas afectadas pueden estar enrojecidas, presentar dolor y sensibilidad al tacto. Estos son síntomas comunes de inflamación. Algunos padres notan que sus hijos presentan febrícula baja además de los otros síntomas.

Incluso actualmente, debido a lo poco común que es la FOP, muchos doctores no diagnostican correctamente a los niños que tienen FOP. El diagnóstico en ocasiones toma meses o incluso años dado que muchos doctores no están familiarizados con la FOP. Las explicaciones que más habitualmente se les da a las familias es que se trata de un cáncer o fibromatosis (un tipo de tumor benigno). Lamentablemente, el diagnóstico incorrecto y las demoras en el diagnóstico causan mucho daño, lo que da como resultado estudios inadecuados como ser biopsias, las cuales pueden causar brotes e inmovilidad permanente o tratamientos inapropiados tales como la quimioterapia.

Historia de la FOP

La FOP o fibrodisplasia osificante progresiva significa “tejido conjuntivo blando que se convierte progresivamente en hueso”. Los primeros casos documentados datan de los siglos 17 y 18. En 1692, el doctor francés Guy Patin atendió un paciente que tenía FOP y mencionó esa cita en sus escritos. En 1736, el médico inglés John Freke en detalle el diagnóstico de un adolescente que presentaba protuberancias en toda su espalda.

La enfermedad se hizo conocida como miositis osificante progresiva, que significa que “los músculos se convierten progresivamente en huesos”. El nombre fue oficialmente modificado como fibrodisplasia osificante progresiva en 1970 por el Dr. Victor McKusick de la Escuela de Medicina Johns Hopkins University, a quien se lo considera el padre de la genética médica,

reconociendo así que el hueso reemplaza a otros tejidos blandos (o fibrosos) además de los músculos (por ejemplo tendones y ligamentos).

¿Cuántas personas tienen FOP?

Se estima que la FOP afecta alrededor de 3,300 personas en todo el mundo o aproximadamente a una en un millón de personas. El siguiente ejemplo ilustra mejor estas estadísticas: Si un gran estadio de fútbol tiene capacidad para 100.000 fanáticos, se debería ocupar 20 estadios de fútbol para hallar una persona con FOP. Actualmente, los investigadores tienen conocimiento de aproximadamente 700 personas con FOP en todo el mundo.

Hueso de FOP y hueso "normal"

El hueso extra de la FOP se forma mediante una transformación progresiva del tejido blando en cartílago y hueso. Este proceso es similar a la manera en que un hueso se sana después de una fractura (rotura) y es casi idéntico al proceso mediante el cual se forman los huesos de un embrión. Lo anormal con respecto a la FOP no radica en la manera en que se forman los huesos, sino en el tiempo y en la ubicación.

Una vez maduro, el hueso extra de la FOP no se diferencia del hueso normal excepto por su ubicación anormal. El hueso es fuerte, puede soportar peso y responderá al movimiento de la misma manera que el hueso normal. De hecho, si el hueso extra se quiebra, responderá igual que un hueso normal y sanará de normalmente.

Cómo afecta la FOP a los músculos

En ocasiones, la explicación sobre lo que es la FOP se puede simplificar diciendo que los músculos de las personas con FOP se convierten en hueso. Pero en realidad, esto no describe con precisión el proceso que se lleva a cabo. Lo que actualmente conocemos del proceso lo aprendimos a través del estudio de biopsias, la observación de esqueletos de personas con FOP y otras investigaciones de laboratorio.

Uno de los primeros eventos que ocurren durante un brote es una invasión de linfocitos y macrófagos, glóbulos blancos especiales que normalmente son "buenos amigos" del sistema inmunológico, los cuales combaten las infecciones y nos ayudan a sanar.

Cuando los glóbulos blancos invaden el área, el tejido muscular comienza a morir. Otros tejidos afectados son los tendones (que conectan el músculo con el hueso), Los ligamentos (que conectan los huesos con otros huesos a través de la articulación), la fascia (una capa delgada que rodea los músculos) y la aponeurosis (tejidos conjuntivos que unen grandes grupos musculares). Al destruirse el tejido muscular, otras células (células madres especiales que anteriormente se encontraban descansando tranquilamente) comienzan a dividirse y

multiplicarse y luego rodean e invaden el resto del músculo.

Finalmente, el tejido conjuntivo se convierte en cartílago y después, en hueso. En ocasiones, el proceso es rápido mientras que otras veces es gradual. El índice de formación de huesos en los diferentes brotes puede variar significativamente dependiendo de los músculos que intervienen, el estímulo que provocó el brote, el sistema inmunológico y muchos otros factores.

P de progresiva

Lamentablemente, la FOP no mejora con el tiempo. La “P” es de “Progresiva”. Esto significa que la FOP avanzará, o empeorará a medida que la persona envejece. Como la FOP forma parte de la constitución genética de la persona, quienes tienen FOP nacen con esa condición, a pesar de que el hueso extra no se evidencia desde el nacimiento. Por lo tanto, las personas con FOP no superarán esta condición, ni tampoco desaparecerá el hueso extra que se forme debido a la FOP.

El cuerpo de una persona con FOP no siempre desarrolla hueso extra todo el tiempo. Una persona con FOP puede pasar meses o años sin tener un brote. Aún así, siempre existe la posibilidad de que se forme hueso extra, sin ninguna advertencia previa (“brote espontáneo”) o bien, después de un traumatismo como ser un golpe, una caída, esfuerzo muscular excesivo, una lesión, inyecciones intramusculares, cirugía o incluso algunos virus. No se sabe con certeza por qué la enfermedad se activa por momentos o permanece inactiva o tranquila en otros momentos.

Buscando respuestas - Investigación sobre la FOP

La investigación de la FOP es un trabajo detectivesco. Los objetivos principales son hallar el camino correcto en un laberinto genético para identificar el gen dañado que causa la FOP (lo cual ya se ha logrado), aplicar ese conocimiento para entender qué desencadena los efectos de la enfermedad y desarrollar mejores tratamientos y finalmente una cura.

Si bien gran parte de la investigación se desarrolla en la Escuela de Medicina de la Universidad de Pennsylvania, donde hay un laboratorio de investigación especialmente para FOP, la búsqueda de respuestas forma parte de un esfuerzo a nivel mundial a través de muchas personas y equipos de investigación desde hace quince años. Los miembros científicos del International Research Consortium en Australia, Brasil, Francia, Alemania, Corea, Reino Unido y a lo largo de los Estados Unidos han identificado familias multigeneracionales que nos ayudaron a descubrir el gen de la FOP y aportaron otra información importante para su investigación. Las personas con FOP han brindado generosamente muestras de sangre y tejido y nos ayudaron a recaudar fondos necesarios para llevar adelante la investigación. De hecho, la mayor parte de la investigación de la FOP es

financiada por familias con FOP, sus amigos y sus comunidades. La investigación de la FOP es un trabajo en equipo que no sería posible sin el esfuerzo de todos los involucrados.

2. Qué se debe evitar y alternativas

Aceptémoslo. Lo que quisiera hacer en primer lugar es evitar la FOP. Pero como eso no es posible, preste mucha atención a esta información sobre situaciones que deben evitar las personas con FOP.

Inyecciones intramusculares y vacunas

Las inyecciones en los músculos (inyecciones intramusculares) pueden ser peligrosas y causar un brote y formación de hueso en el sitio donde se aplique la inyección. A pesar de que las inyecciones intramusculares no siempre conducen a nuevos episodios de formación de hueso, no se puede predecir cuando éstas podrían causar un problema y cuando no. En consecuencia, las inyecciones en los músculos deberían evitarse siempre.

Las vacunas y la anestesia local (anestesia suministrada directamente en el área que requiere tratamiento médico) son dos tipos de inyecciones que a menudo se aplican en un músculo. Un pequeño estudio de los registros de vacuna de niños con FOP proporciona la información más precisa que tenemos la cual indica la probabilidad de que estas inyecciones intramusculares podrían causar brotes. (La mayoría de los niños ya habían recibido sus vacunas infantiles habituales antes de haberse diagnosticado la FOP y en consecuencia ya estuvieron expuestos a las inyecciones “no recomendadas”.) Mientras que la mayoría de los individuos no presentaron complicaciones a causa de las vacunas intramusculares, aproximadamente 1/3 de las inyecciones intramusculares causaron brotes a pocas horas de la aplicación de la vacuna DPT (difteria-pertussis-tétanos). De hecho, en algunos casos, se sospechó de FOP debido a la reacción adversa del niño a la inyección de DTP.

Afortunadamente, hay maneras seguras de aplicar la mayoría de las vacunas sin tener que recurrir a una inyección intramuscular. Algunas vacunas, incluyendo aquellas que habitualmente se aplican en el músculo pueden administrarse por debajo de la piel (de manera subcutánea). Algunos ejemplos de vacunas que se pueden administrar de manera subcutánea son las vacunas contra el sarampión, paperas, rubeola e influenza hemophilus. La vacuna contra la poliomielitis se puede administrar por vía oral (por boca). Las inyecciones y las vacunas aplicadas por debajo de la piel (de manera subcutánea) parecen presentar poco riesgo. Por ejemplo, se pueden realizar análisis de sangre de manera

rutinaria y sin problemas en pacientes con FOP. Para aplicar inyecciones de manera segura, informe a la persona que la aplicará acerca del riesgo que presentan las inyecciones intramusculares y el trauma. Solicite que se utilicen agujas pequeñas similares a las del procedimiento establecido para pacientes diabéticos que se inyectan insulina.

Deberá considerarse seriamente evitar aplicar la vacuna DPT, la cual sólo se puede aplicar en el músculo. Los doctores de los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades creen que la inyección subcutánea de DPT puede causar una seria erosión cutánea alrededor de la región de la inyección. Por lo tanto, no debería aplicarse bajo la piel. El riesgo de difteria (la D en DPT) es muy bajo. En caso de pertussis (tos ferina) puede tratarse con antibióticos. También es poco frecuente. Finalmente, el riesgo de tétanos también es extremadamente bajo a menos que el niño esté expuesto a una lesión que provoque el tétanos. En caso de que así sea, la globulina hiperinmune se podría administrar por vía intravenosa (dentro de una vena) para proporcionar cierta inmunidad. La vacuna contra el tétanos también se puede aplicar de manera subcutánea.

Se debe considerar también una administración subcutánea modificada de la vacuna contra la Hepatitis B. Por lo general, las vacunas contra la Hepatitis B también son intramusculares.

Hay varias vacunas disponibles para la gripe y la neumonía. Al igual que con las vacunas para niños, estas generalmente se aplican en el músculo. Del mismo modo que muchas otras vacunas, también pueden administrarse de manera subcutánea (por debajo de la piel). Consulte el Capítulo 11, “FOP y la gripe”, para obtener más información.

En los Estados Unidos, todos los estados tienen requisitos de vacunación para los niños que ingresan a la escuela. Sin embargo, todos los estados cuentan con exenciones para dichos requisitos. El riesgo que presentan las vacunas infantiles estándares en individuos con FOP debieran ser fundamentos suficientes para obtener una exención. Del mismo modo, otros países cuentan con regulaciones similares. Comuníquese con su doctor o con su sistema de salud para obtener más información.

Si tiene alguna pregunta, comuníquese con alguno de los doctores que se mencionan en este libro. En el Capítulo 28, “Médicos especialistas alrededor del mundo” encontrará una lista de los médicos especialistas.

Cirugía

La cirugía es algo que debería evitarse a menos que sea absolutamente necesario. Para las personas con FOP la cirugía más frecuentemente aconsejada (o la que más se comenta) es la cirugía para remover los huesos extra que origina la FOP. No obstante, la intervención quirúrgica para remover huesos extra o para intentar mejorar quirúrgicamente la condición

de la persona a menudo ocasiona todo lo contrario: crecimiento óseo más robusto y desmejoramiento de la condición. Lo más seguro es que crecerá hueso nuevo, limitando aún más la movilidad. Cuando se evolucione hacia un mayor entendimiento de la genética y la estructura molecular de la FOP, quizás la remoción quirúrgica y segura del hueso extra finalmente sea posible. Actualmente, sin embargo, este tipo de cirugía debería evitarse debido a los grandes riesgos que implica. Además del alto riesgo de mayores brotes, existe un alto riesgo de complicaciones tales como infección y flebitis (inflamación de las venas). Especialmente en el caso de la cirugía de las extremidades inferiores. También es importante tener en cuenta que dicha intervención quirúrgica a menudo no es exitosa, debido a que es difícil reposicionar una serie de articulaciones de las extremidades inferiores sin afectar la postura y el equilibrio.

Mientras que las operaciones quirúrgicas por lo general empeoran la FOP provocando que el cuerpo genere más hueso, pueden existir situaciones de emergencia en donde podría ser necesaria una operación, como ocurre con la apendicitis o la enfermedad aguda de la vesícula biliar. Si bien una operación de este tipo podría ocasionar un brote, la amenaza de vida natural de la emergencia podría justificar la cirugía.

Las siguientes pautas pueden ser de utilidad con respecto a la cirugía y la FOP. Algunas recomendaciones incluyen planificación anticipada para que usted esté preparado en caso de una emergencia.

- Tenga en cuenta los riesgos de la nueva formación ósea después de una lesión o cirugía en el sistema musculoesquelético.
- Evite la cirugía electiva en el sistema musculoesquelético. Si bien se puede remover el hueso, a menudo volverá a desarrollarse y causará problemas que por lo general son peores que la condición original. Los procedimientos quirúrgicos para aumentar la movilidad no funcionan.
- Consulte a su médico de familia o internista para coordinar una consulta con un especialista en pulmón y quizás con un anestesiólogo en su área que puedan preparar un plan seguro para administrar anestesia general en caso de una emergencia. Debido a que las personas con FOP tienen problemas respiratorios particulares y/o mandíbulas fusionadas, posiblemente deba tener esto en cuenta antes de que ocurra una emergencia para contar con un plan en caso de que sea necesario. Dicho plan podría archivarse en su historia clínica y usted podría tener una copia, particularmente para cuando se encuentre fuera de su área. Para obtener más información, puede consultar al Dr. Zvi Grunwald, un médico anestesista que ha tratado muchos casos de FOP. Puede comunicarse con él llamando al 215-955-6161 o por correo electrónico a grunwald@jefferson.edu.
- En caso de que sea necesaria una cirugía de emergencia, se deberá identificar e implementar una cuidadosa planificación y control de los problemas de las vías

respiratorias.

- Evite las inyecciones intramusculares.
- Es importante tener en cuenta que en todas las situaciones médicas uno debe estar preparado para instruir a doctores, técnicos médicos de emergencia (EMT) y personal hospitalario con respecto a los cuidados de una persona con FOP. Organice la información médica personal acerca de la FOP y otras necesidades de salud con antelación. Tener al alcance la información médica personal reduce el estrés y en algunos casos posibilita que se brinde una mejor atención. Para obtener la carpeta “Medical World Binder”, un sistema de organización de documentos médicos, comuníquese con la oficina de IFOPA en together@ifopa.org o llame al 407-365-4194.

Lea el Capítulo 7, “Emergencias”, para obtener más información sobre cirugía y FOP y más recomendaciones para dar a conocer a los profesionales de la medicina con respecto a las cuestiones particulares de la FOP.

Caídas

Nadie se cae a propósito. Las caídas ocurren. Durante la niñez, pueden ocurrir al jugar. En la adultez, pueden ocurrir cuando el hueso extra interfiere en el equilibrio.

Lamentablemente, presentan un serio riesgo para las personas con FOP. Las caídas pueden provocar brotes, y en casos más severos, lesiones en la cabeza, pérdida de conocimiento, contusión, lesiones de cuello o espalda e incluso la muerte. Un estudio demostró que las personas con FOP son dos veces más propensas a padecer los efectos serios de las caídas en comparación con personas que no tienen FOP.

Es necesario poder mantener el equilibrio para un andar estable (la capacidad de caminar). Lamentablemente, hay una cantidad de factores que reducen esta capacidad en las personas con FOP. Debido a la disminución en la flexibilidad del cuello y de la pared torácica, el campo de la visión se ve limitado. A pesar de que los sentidos alertan al paciente de una situación peligrosa, la respuesta motora es reducida debido a la fusión de las articulaciones y la intervención muscular. La restricción de la movilidad causada por la fusión del cuello, tronco y extremidades también afecta severamente el mecanismo del equilibrio y las respuestas de protección ante caídas.

No obstante, hay cosas que se pueden hacer para que el entorno sea más seguro y reducir así el riesgo de caídas:

- Quitar del piso objetos con los que una persona podría tropezar (papeles, libros, prendas, zapatos, etc.).
- Utilizar ceras antideslizantes sobre pisos de madera.

- Evitar o limitar el uso de alfombras. Utilizar cinta adhesiva doble faz para evitar que las alfombras se desplacen.
- Instalar barras de agarre en el baño y en la tina o ducha.
- Utilice tapetes antideslizantes en el baño. También tenga en cuenta utilizar azulejos de cerámica sin recubrimiento, porque contribuyen a evitar que una persona caiga sobre el piso mojado.
- Mejore la iluminación en su hogar. Tenga en cuenta colocar veladores para brindar más luz durante la noche. Algunas luces se encienden solas cuando oscurece.
- Instale pasamanos y luces en todas las escaleras.
- Remueva las ruedas de los muebles. Remueva todo mueble inestable si uno se apoya en ellos.
- Verifique que no haya cables en los pasillos.
- Hágase un chequeo de su visión y audición (o de su hijo) regularmente.
- Preste atención si algún medicamento que toma usted (o su hijo) provoca mareos o afecta el equilibrio.
- ¡Cuidado con las mascotas!
- Use zapatos que calcen bien y brinden buen equilibrio.
- Use artículos para ayudar a caminar (muletas, bastones, caminadores, etc.)

Miedo

En cierto modo, esto podría ser lo más difícil de evitar. La inseguridad que causa la FOP en ocasiones puede hacerle sentir miedo a lo que podría suceder. Ha aprendido rápidamente que los golpes, caídas, inyecciones intramusculares y cirugías que no serían un problema para otros pueden desencadenar un brote de FOP y también ha aprendido que la FOP azota misteriosamente sin ningún motivo. En particular, cuando la FOP es reciente, es común asustarse de los brotes y preguntarse si existe algo que podría haber hecho para cambiar la situación a fin de evitar algún brote en particular. En ocasiones, nuestras propias emociones pueden ser nuestros mayores enemigos. Viva cada día y no se castigue. Si bien la FOP cambiará su manera de vivir y la de su familia, aprenderá a adaptarse a una nueva forma de vivir con determinación, fuerza y valentía.

3.

Brotos

Un brote es el nombre común que se les da a los síntomas de la FOP activa. Los temas a continuación tienen el propósito de ayudarlo a entender más acerca de los síntomas únicos de la FOP, como también la manera de tratarlos.

¿Qué causa un brote?

La respuesta sencilla es que no sabemos realmente qué procesos subyacentes producen un brote. El brote puede ser el resultado de un trauma (un golpe, una caída, una lesión, un esfuerzo muscular excesivo, una inyección intramuscular, cirugía, etc.). En ocasiones también sucede que, a pesar de un trauma evidente, no se desencadena ningún brote. Muchas veces los brotes también se producen aparentemente sin motivos. En base a evidencia que indicaría una relación entre la influenza (y quizás otros virus) y los brotes, es posible que al menos uno de los desencadenantes de los brotes de FOP radique en el sistema inmunológico. Esta explicación tendría sentido, ya que la hinchazón y la inflamación son reacciones del sistema inmunológico. No obstante, en la actualidad, todavía no se conoce demasiado acerca de las características inmunológicas de la FOP.

Formación ósea

Un brote ocurre cuando el cuerpo comienza a generar hueso nuevo, a pesar de que no todo brote completa ese proceso. Nadie sabe qué es lo que inicia este proceso, pero una vez que comienza, viene seguido de inflamación, hinchazón de los tejidos y malestar. Si bien los brotes por lo general son dolorosos, el grado de dolor puede variar. Además, en ocasiones, la persona no se siente bien y puede aparecer febrícula.

Un brote individual puede prolongarse de 6 a 8 semanas o más, en ocasiones. También pueden presentarse múltiples brotes durante un periodo activo de FOP. Como se dijo anteriormente, la duración del brote dependerá de los músculos afectados, el estímulo que provocó el brote, el sistema inmunológico y muchos otros factores que todavía no comprendemos completamente.

En la actualidad, no hay medicamentos ni terapias que puedan detener el proceso de formación ósea una vez iniciado. No obstante, el médico puede recetar medicamentos para minimizar el brote (con la esperanza de que se reduzca así la formación de hueso) y ayudar a aliviar la inflamación y el dolor. Se debe comenzar con los medicamentos lo antes posible a partir de la aparición de los síntomas. Solicite a su médico que consulte: “The Medical

Management of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: Current Treatment Considerations” (publicado en el sitio web de IFOPA o disponible a través de la Escuela de Medicina de la Universidad de Pennsylvania).

Durante el curso de un brote, puede ocurrir rigidez de las articulaciones durante la noche. No se debe pensar que el hueso crece de la noche a la mañana – la formación de hueso toma desde varias semanas hasta meses. La rigidez es el resultado de la hinchazón y la presión dentro del músculo durante las primeras etapas de la formación ósea.

Muchas personas han notado que los brotes en los adultos pueden ser diferentes a aquellos que ocurren en los niños. Aparentemente, los niños tienden a desarrollar brotes nodulares (protuberancias), mientras que los adultos tienden a desarrollar brotes que incluyen hinchazón de toda la extremidad. A pesar de haberse notado estas diferencias, los científicos todavía no comprenden los motivos por los cuales ocurren estos patrones distintos. A pesar de que un tipo de brote puede ser más común que otro a determinada edad, cualquiera puede presentarse en cualquier persona que tenga FOP.

Los síntomas de los brotes también varían dependiendo de los músculos y articulaciones afectadas. Por ejemplo, es menos probable que los brotes en el área de la cadera produzcan protuberancias o hinchazón notoria, ya que los músculos de la cadera son muy profundos – en comparación con otros músculos más cercanos a la superficie del cuerpo. Los brotes en la cadera pueden comenzar simplemente con una sensación de dolor de cadera y del músculo de la ingle.

Por lo general, durante los brotes se produce una transformación progresiva del tejido blando en cartílago y luego en hueso. Sin embargo, cabe aclarar que algunos brotes parecen detenerse en la etapa de formación de cartílago. Sabemos esto con seguridad porque algunos exámenes físicos en ocasiones revelan una barra, capa o placa firme de tejido que no aparece en radiografías. Los huesos maduros aparecen en las radiografías, sin embargo, los cartílagos no. Posiblemente haya escuchado el término cartílago antes, pero ¿qué es exactamente? Los cartílagos son un tipo de tejido conjuntivo que brindan estructura y apoyo a otros tejidos del cuerpo sin ser tan rígidos como los huesos. También pueden brindar un efecto de amortiguación para las articulaciones. Por supuesto, al igual que el hueso extra creado por la FOP, el cartílago que se forma como consecuencia de los brotes se encuentra en lugares donde no debería estar. Todavía no sabemos por qué algunos brotes aparentemente se detienen en esta etapa.

Golpes y protuberancias

A menudo aparecen protuberancias leves en el cuello y espalda sin motivo aparente durante el primer año de vida. Estas protuberancias pueden ser muy pequeñas o bastante grandes y

pueden aparecer de la noche a la mañana. Son signos de hinchazón y/o inflamación. Ocasionalmente, las protuberancias desaparecen pero por lo general, maduran formando un nuevo hueso. A pesar de que el hueso presenta todas las características de un hueso normal en nuestro esqueleto - con médula ósea – el hueso de la FOP se forma en lugares donde no debería formarse, como ser en los músculos, tendones y ligamentos. Este proceso reemplaza completamente estas estructuras con hueso.

Al comienzo, las protuberancias son blandas, a menudo dolorosas y pueden ser sensibles al tacto. Al convertirse en hueso, generalmente dejan de doler, a pesar de que todavía pueden ocasionar malestar debido a la presión que causa en estas áreas. Una vez que las protuberancias se convierten en hueso, pasan a formar parte del cuerpo de la persona. En ocasiones podrían cambiar su forma y tamaño, al igual que cualquier golpe en la parte exterior de un hueso quebrado.

Cuando aparecen por primera vez estas protuberancias blandas, podrían no ser identificadas ni diagnosticadas como FOP sino que podrían confundirse con tumores o cáncer. A menudo se realiza una biopsia de las protuberancias y se diagnostica erróneamente. Con frecuencia, el trauma quirúrgico de la biopsia produce la formación de más hueso en el sitio o por las articulaciones (por ejemplo, los hombros se fusionan después de una biopsia debajo del brazo).

En ocasiones, el primer síntoma de FOP no es un brote típico sino más bien una hinchazón o chichón en la región del cuero cabelludo. Este tipo de hinchazón puede presentarse incluso en el primer mes de vida. Afectan un tipo de tejido conjuntivo llamado aponeurosis, una lámina delgada de tejido que separa un músculo de otro. Es importante saber que este tipo de hinchazón no afecta el cerebro en absoluto y no parece causar ningún problema, independientemente de cuán grande sea la hinchazón.

FOP y el dolor

Algunas personas notan que todo el dolor o la mayor parte de éste disminuye al aplacarse el brote. Aparentemente es el proceso de formación de hueso extra lo que por lo general causa dolor, más que el hueso en sí. La FOP no siempre es dolorosa. Sin embargo, particularmente en los casos más avanzados de FOP, el dolor puede ser de naturaleza crónica. Esto se debería a que el hueso extra ejerce presión sobre los nervios y/o músculos. El dolor crónico también puede ocurrir al desarrollarse más hueso y el hueso existente dificulta que el cuerpo pueda compensar las nuevas restricciones de movilidad. Nuevamente, recomendamos consultar al médico para tratar estos síntomas.

También es importante recordar que una persona con FOP puede tener malestares y dolores normales. La mejor regla para la FOP es hacer lo que le haga sentirse cómodo. En ocasiones el dolor o el malestar es la manera que tiene el cuerpo de decirnos que estamos haciendo

demasiado. Con la FOP, es recomendable evitar aquellas actividades o posturas que causan incomodidad. Cuando los músculos están estirados, a menudo reaccionan retrayéndose en la dirección opuesta, creando así tensión en el cuerpo. En cierto modo, es como estirar una banda elástica; cuanto más extendida está, mayor será su retracción. Esto causará mayor tensión en el cuerpo. La clave de la FOP es evitar las actividades que causan dolor o que puedan provocar lesiones.

En muchos casos, sabrá si un dolor o malestar es causado por un brote debido a que el dolor estará acompañado de otros síntomas de FOP como ser hinchazón e inflamación. Una excepción notable sería el dolor de cadera. Los músculos de la cadera son más profundos, por lo tanto la hinchazón o inflamación no sería visible. Si tiene dudas y no sabe si el dolor está relacionado con un brote u otra causa, debería consultar a su médico.

Un estudio médico común son las radiografías. Las radiografías mostrarán el hueso, pero no en sus primeras etapas de desarrollo. Las radiografías no son de mucha utilidad para determinar si el dolor es un síntoma de un brote.

Las radiografías implican radiación. Sólo sométase a este estudio cuando su dolor considere que es necesario.

Si tiene alguna otra pregunta sobre la utilidad de este estudio, consulte a alguno de los profesionales de la medicina que se mencionan en el Capítulo 28, “Médicos especialistas alrededor del mundo”.

Para más información acerca del tratamiento del dolor, consulte el Capítulo 8, “Tratamiento del dolor agudo y crónico”.

4.

FOP y la movilidad

En los individuos con FOP, se forman puentes de hueso extra entre las articulaciones lo que causa rigidez, restricción e inmovilidad permanente. Conozca más acerca de cómo afecta la FOP la movilidad y las maneras de mantenerse lo más ágil posible.

Cómo afecta la FOP a la movilidad

La FOP puede afectar todas las regiones del cuerpo ya que establece esencialmente una estructura esquelética extra.

El avance del desarrollo óseo extra, médicamente conocido como osificación, sigue un patrón característico. Por lo general, los brotes y los huesos extra avanzan de arriba hacia abajo, de atrás hacia adelante y de las extremidades superiores hacia las extremidades inferiores. Esto significa que la FOP por lo general comienza en el cuello, columna vertebral y hombros antes de desarrollarse en los codos, caderas y rodillas.

Los músculos del diafragma, lengua, ojos y corazón no son afectados de manera directa por la FOP, lo que implica que los huesos extra no se formarían en estos músculos. No obstante, es importante aclarar que si bien la FOP no afecta los órganos internos, puede ocurrir un amontonamiento de órganos como resultado del desarrollo de huesos extra. El avance bien documentado y característico de la FOP, como también las regiones no afectadas, incluirían pistas importantes relacionadas con la causa y el desarrollo de la enfermedad.

Las articulaciones del cuerpo, como ser las rodillas o los codos, conectan los huesos y contribuyen al movimiento. En la FOP, el hueso extra reemplaza y cruza los ligamentos (que recubren las articulaciones), los músculos y los tendones (que mueven las articulaciones). En consecuencia, el movimiento de las articulaciones en áreas afectadas por FOP podría dificultarse o imposibilitarse.

Cada persona es afectada de diferente manera

La mayoría de las personas que tiene FOP presentan características similares, particularmente la malformación de los dedos grandes (gordos) del pie, desde nacimiento, y formación ósea extra que avanza durante la vida. Sin embargo, hay muchas diferencias entre una persona y otra.

La mayor diferencia radica en el tiempo y el índice de formación ósea extra. Por ejemplo,

una persona con FOP puede perder la movilidad de la cadera en la primera década de vida, mientras que otra persona podría mantener la movilidad para caminar incluso hasta la edad adulta. Otra variación común es la severidad de la discapacidad. Por ejemplo, el hombro podría fijarse en una posición arqueada (haciendo que quede permanentemente por encima del pecho), en una posición extendida o podría mantener cierta amplitud de movimiento.

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

El tratamiento temprano con medicamentos puede ayudar a minimizar un brote, pero una vez iniciado el proceso de formación ósea, lamentablemente es poco lo que se puede hacer para interrumpir el proceso. Vale repetir que lo que restringe la movilidad es el hueso extra interno que atraviesa músculos y articulaciones. Mientras que una persona con una lesión normal puede hacer fisioterapia para recuperar la movilidad o la fuerza, no se recomienda que las personas con FOP hagan fisioterapia. Se debe a que la fisioterapia generalmente incluye estiramiento de músculos, en ocasiones pasivamente cuando el terapeuta hace todo el trabajo y otras veces con la participación activa del paciente. Incluso un leve estiramiento puede provocar un nuevo brote o empeorar uno existente. En su lugar, es mejor concentrarse en movimientos cómodos y de la vida cotidiana. La mejor manera de mantener la movilidad y la fuerza muscular es moviéndose lo máximo posible dentro de las limitaciones de la FOP. La natación, la hidroterapia con agua caliente o estar en el agua también son actividades positivas, además de entretenidas. Las propiedades exclusivas del agua reducen la presión en los músculos y pueden facilitar el movimiento.

Actividad física

Debido al riesgo de trauma, los padres deberían evitar que sus niños con FOP realicen actividad física con altas posibilidades de sufrir lesiones o caídas (correr, deportes de contacto, etc.). Como se mencionó anteriormente, las personas con FOP presentan una mayor tendencia a caerse debido al equilibrio deficiente causado por la rigidez de las articulaciones y cuando una persona con FOP se cae tiene menos probabilidades de poder amortiguar la caída. También existe evidencia que demuestra que el esfuerzo muscular excesivo provoca brotes.

No obstante, debido a la naturaleza progresiva de la FOP, los padres deberían permitir que el niño haga aquello que es físicamente capaz de hacer. Es importante no aislar a los niños de los placeres de la vida o de socializar con amigos. En otras palabras, no tenga tanto temor a que su hijo se lastime causando que tanto usted como su hijo pierdan la posibilidad de intentar cosas nuevas y de divertirse, ya que eso es una parte importante de la vida. La vida en ocasiones tiene que ver con equilibrar los riesgos.

Su familia puede modificar algunos juegos convencionales haciéndolos más seguros o fáciles de practicar. Para adaptar deportes u obtener ayuda para modificar deportes y actividades póngase en contacto con las siguientes organizaciones:

- Cure Our Children Foundation (sitio web con información detallada sobre deportes para personas con discapacidades, incluye información sobre deportes específicos y recursos internacionales); 310-355-6046, www.cureourchildren.org/sports.htm; el sitio web incluye el artículo “I Know I Can Do It: Sports Are For Disabled Children Too”
- 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, <http://www.adaptedsports.org/.adaptedsports.org>
- National Center of Physical Disability and Activity; 800-900-8086, <http://www.ncpad.org/.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 adaptar actividades físicas); 540-953-1043, www.pecentral.org/adapted/adaptedmenu.html
- Kids Camps (recurso para encontrar campamentos para niños con discapacidades); 877-242-9330, http://www.kidscamps.com/special_needs/physical_disability.html.kidscamps.com/special_needs/physical_disability.html
- La mayoría estos recursos son de Estados Unidos. Para obtener información sobre adaptación de deportes en otros países, consulte a la fundación Cure Our Children Foundation, médicos, escuelas, centros de recreación, etc.

Desenvolvimiento

Debido a que la FOP restringe progresivamente la capacidad de caminar, una persona con FOP puede valerse de bastones, muletas, caminadores para mantener la capacidad de desplazamiento. En particular, para caminar distancias, a muchas personas con las piernas afectadas por la FOP les resulta más sencillo desplazarse en una silla de ruedas motorizada o scooter con motor.

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

- Seguridad. Debido a que la FOP restringe el movimiento y dificulta el equilibrio, las sillas de ruedas y scooters son alternativas seguras para llegar a donde desea de

manera rápida y segura. También evitan que la persona se golpee con otras personas en lugares públicos que van distraídas y no prestan atención por dónde van.

- Velocidad. Las sillas de ruedas motorizadas son una manera rápida de llegar de un lugar a otro.
- Comodidad. La silla de rueda puede personalizarse especialmente para las necesidades de la persona, pueden tener un asiento especial o puede ser una silla para sentarse y pararse, que permite que la persona pase de la posición de sentada a la posición de parada. También contribuye a que la persona se desplace sin cansarse.
- Autonomía. Muchos creen que una persona es más dependiente cuando utiliza silla de ruedas. Sin embargo, con una silla de ruedas motorizada, la persona es más independiente. Es más sencillo desplazarse por sí mismo e incluso un poco más audaz.

Las personas con FOP a menudo necesitan sillas de ruedas personalizadas, particularmente cuando las limitaciones llegan a un punto en que se requiere de la silla de ruedas motorizada para mantener la autonomía. Es recomendable buscar asistencia en una clínica especializada en asientos y sillas de ruedas en un centro de rehabilitación u hospital. Las clínicas de sillas de ruedas cuentan con equipos de especialistas incluyendo fisiatras (doctores en rehabilitación), terapeutas físicos y ocupacionales, enfermeros y proveedores de sillas de ruedas. Estos equipos están generalmente familiarizados con una gran variedad de opciones de sillas de ruedas disponibles, desde sillas de ruedas que se reclinan o se elevan hasta aquellas que permiten que una persona sentada se pare – y en algunos casos incluso se pueden manejar estando parado, si es necesario.* Ellos podrán ayudarle a personalizar un asiento para obtener el mayor confort y comprobar que la silla de rueda sea apta para su uso en el hogar o en la escuela.

**El fabricante sueco del modelo sillas de ruedas “Stander” de Permobil cuenta con todas estas características (aunque la plataforma para los pies se encuentra a unas pulgadas del piso), y otras sillas de Permobil también se pueden adaptar tener una inclinación anterior, que permite un acceso más sencillo/más independiente en la posición de parado. Las sillas de ruedas Permobil actualmente están disponibles en los Estados Unidos, en muchos países de Europa, en Canadá, Japón y Corea. Otros fabricantes también hacen sillas de ruedas para funcionar de parado. Se destaca a Permobil porque es frecuentemente elegido por las personas con FOP. Comuníquese con las asociaciones o centros de rehabilitación de FOP en su país para conocer más acerca de las sillas de ruedas motorizadas con funciones similares.*

5.

El mundo de la medicina

Este capítulo le ayudará a comunicarse mejor con los profesionales de la medicina.

Introducción

Los trastornos raros presentan un desafío particular en el mundo de la medicina. Por un lado, las familias buscan respuestas y tratamientos. Por otro lado, los doctores y los profesionales de la medicina, tienen muchos pacientes con problemas comunes y no pueden ser expertos en cada trastorno raro. El propósito de este capítulo es ayudar que las familias conozcan el sistema de salud para que reciban la mejor atención posible.

Elegir un doctor

Como la mayoría de los doctores posiblemente nunca escucharon hablar de FOP, no es fundamental hallar uno para que sea su médico de atención primaria.

El mejor doctor para una persona con FOP es aquel que lo escuche, que esté dispuesto a conocer sobre la FOP y los posibles tratamientos, que entienda los problemas que implica tratar a alguien con FOP y que desee consultar al Dr. Kaplan o a cualquier otro profesional de la medicina enunciado en el capítulo 28 cuando sea necesario. Su médico de atención primaria puede ser un pediatra, médico de familia, internista, ortopedista o reumatólogo. Nuevamente, lo principal es sea atendido por alguien con quien usted se sienta cómodo y que trate los problemas de salud que puedan surgir.

Ayudar al doctor a brindar una mejor atención

Es extremadamente importante que la relación de colaboración con el doctor. Las personas con trastornos raros y sus padres a menudo llegan a conocer bastante del tema. Después de todo, los padres son quienes mejor conocen a sus hijos y están familiarizados con los cuidados diarios e incluso las personas con FOP llegan a ser muy conscientes de sus necesidades desde temprana edad.

Comparta con su doctor la máxima información posible. Sería recomendable que le brinde la siguiente información:

- “The Medical Management of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: Current Treatment Considerations,” disponible en www.ifopa.org o a través del Dr. Frederick Kaplan o su asistente Kay Rai en la Escuela de Medicina de la Universidad de Pennsylvania al 215-349-8726 o Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu.

- Una copia de: “¿Qué es FOP? Guía para familias”
- La tarjeta de emergencia de FOP (lea abajo para más información)
- Una carpeta “Medical World Binder” personalizada con información la historia clínica de su hijo (o suya)
- Es recomendable contar con un resumen de una página sobre su información médica personal
- Informe a sus proveedores de atención de la salud cada vez que haya actualizaciones, para que cuenten siempre con la última información.

Algunos de los recursos están disponibles a través de IFOPA; su información de contacto es la siguiente:

IFOPA

P.O. Box 196217

Winter Springs, FL 32719-6217

Teléfono: 407-365-4194

Correo electrónico:

together@ifopa.org

Sitio web:

www.ifopa.org

Cuando vea a su doctor, lleve una lista de preguntas para aprovechar mejor el tiempo de su cita. No deje la pregunta más importante para el final, así su doctor notará la importancia de la misma y podrá dedicarle el tiempo y la atención que merece.

Maneras de divulgar información médica

La IFOPA desarrolló las siguientes maneras para instruir a los profesionales de la medicina acerca de la FOP.

Primero, la tarjeta de emergencia de FOP es un recurso rápido que posee información médica vital. Incluye lo siguiente:

- Información básica sobre FOP
- Hace hincapié en que el trauma profundo de los tejidos acelera la condición y debe tratarse con cuidado
- Enumera las precauciones de emergencia a considerar antes de tratar a una persona con FOP
- Explica que se deben evitar las inyecciones intramusculares ya que pueden causar un brote
- Brinda la información de contacto de los Drs. Kaplan y Pignolo
- Brinda información acerca de la necesidad urgente de tomar muestras del tejido de una persona con FOP en una situación de emergencia

La tarjeta de emergencia de FOP se puede utilizar de las siguientes maneras:

- Lleve una en su cartera o bolso
- Déle una a su cuidador
- Préstele una a la niñera
- Deje una en el automóvil de la familia
- Ponga una en el morral o mochila de su hijo durante una excursión o salida
- Déle una al enfermero de la escuela o del campamento

Es recomendable que agregue a la tarjeta la información de contacto de los doctores locales y su propia información de contacto de emergencia. Puede obtener estas tarjetas sin costo a través de IFOPA.

Otro recurso importante es la carpeta “Medical World Binder” con información médica personalizada. La IFOPA brinda un kit que incluye la carpeta y los siguientes artículos:

- Hoja de identificación
- Hoja de números telefónicos de contactos de emergencia
- Tarjetero para tarjetas personales que se puede utilizar para guardar las tarjetas de los profesionales con los que usted se encuentre. Allí también podrá guardar tarjetas de emergencia de FOP adicionales.
- Un porta-recetas
- Información personal de la historia clínica
- Separadores – para crear secciones en su carpeta. Algunas secciones recomendadas: 1. Registro de brotes, medicamentos y suplementos; 2. Hospitalizaciones; 3. Notas de citas médicas; 4. Sistema de registro de medicamentos
- Porta-CD – para los CD de estudios médicos como ser resonancias magnéticas, etc.
- Porta-documentos para guardar duplicados de documentos importantes

Comuníquese con IFOPA para obtener más información acerca de este kit.

La IFOPA también recomienda que cada familia participe en Medica Alert. Medica Alert es una organización de membresía sin fines de lucro fundada hace décadas para brindar acceso continuo a información médica en caso de emergencia. El miembro usa un símbolo en un collar o brazalete que es conocido por quienes brindan asistencia ante emergencias en todo el mundo. Cuando ellos identifiquen el logotipo con su número de identificación personal y la condición médica, sabrán que deberán llamar de inmediato al centro de respuesta ante emergencias las 24 horas de Medica Alert –incluso antes de cualquier tratamiento – a menos que la demora implique riesgo de muerte para el paciente.

Debido a lo poco común que es la FOP, escribir solamente el nombre de la condición en el brazalete o en el collar no será suficiente para brindar la información médica necesaria. Por lo tanto, después de haber consultado a bomberos, servicios de emergencias médicas, doctores y al Dr. Kaplan, se recomienda agregar la siguiente información para Medic Alert: “Formación excesiva de hueso debido a trastorno genético. Tratar con cuidado.”

Para afiliarse a Medic Alert, visite www.medicalert.org o llame al 800-432-5378 ó 888-633-4298.

Quienes llaman fuera de los Estados Unidos (incluyendo llamadas por cobrar), deben marcar:

209-668-3333. Poseen una línea de asistencia en diferentes idiomas para familias internacionales. El costo dependerá de la forma de identificación que usted elija e incluye el brazalete/collar de identificación, tarjeta de identificación plastificada, actualización ilimitada de sus registros e información médica precisa las 24 horas de día.

6.

Tomar decisiones para tratar la FOP

La siguiente sección es una introducción para el tratamiento de la FOP. Si bien hay características comunes entre las personas que tiene FOP, también existen diferencias entre los individuos las cuales podrían alterar los posibles beneficios o riesgos de los medicamentos o tratamientos que se discuten en este capítulo. La decisión final con respecto al tratamiento siempre la deberán tomar usted y su doctor. Consulte también: “The Medical Management of FOP: Current Treatment Considerations”, disponible en el sitio web de IFOPA en www.ifopa.org o a través de la Escuela de Medicina de la Universidad de Pennsylvania. Comuníquese con Kay Rai, asistente del Dr. Frederick Kaplan, al 215-349-8726 o por correo electrónico a Rai@uphs.upenn.edu.

Introducción

Si bien no existe una prevención o tratamientos efectivos comprobados para la FOP, comprender mejor las causas subyacentes de la FOP está posibilitando el desarrollo de nuevas estrategias basadas en medicamentos para su tratamiento. Como nunca antes, los médicos se enfrentan a cada vez más intervenciones médicas potenciales.

Lamentablemente, lo poco común que es la FOP y su naturaleza impredecible hacen que sea sumamente difícil evaluar toda intervención terapéutica. Debido a que los síntomas de la FOP aparecen y desaparecen, en ocasiones es difícil determinar si un tratamiento particular realmente fue exitoso o si simplemente un brote “siguió su curso normal”. A eso se le suma nuestro profundo deseo de poder hacer algo para modificar las repercusiones de un brote, y entonces entenderá lo difícil que es mantener una conversación verdaderamente objetiva sobre las opciones de tratamiento de la FOP.

Este informe refleja la experiencia y las opiniones del equipo de investigación de La Universidad de Pennsylvania y el International Clinical Consortium on FOP en relación con los medicamentos que se han utilizado para el tratamiento de la FOP. La información tiene por objeto ser sólo una guía. Vale repetir que, si bien hay características comunes entre las personas que tiene FOP, también existen diferencias entre los individuos las cuales podrían alterar los posibles beneficios o riesgos de los medicamentos o tratamientos. La decisión final con respecto al tratamiento siempre la deberán tomar usted y su doctor.

Sí, es un poco complicado

Pondremos las cosas en claro desde el inicio de esta sección del libro. A pesar de los mejores esfuerzos por simplificar al máximo las explicaciones médicas y proporcionar la misma información completa para que las familias cuenten con los datos necesarios para tomar decisiones informadas sobre la atención médica, esta sección es por momentos más técnica que la mayoría del resto de las secciones del libro debido a la naturaleza del tema que trata. ¡No obstante, no deje que esto interrumpa su lectura! En su lugar, trate de entender lo que pueda. Si algo le resulta un poco confuso, consulte a alguno de los “médicos especialistas de FOP alrededor del mundo” o a su propio doctor. El sistema médico funciona mejor cuando los doctores y los pacientes trabajan en equipo. Es importante que entienda y considere las posibilidades de tratamiento que existen para la FOP así, cuando surja un brote, usted y el doctor de su hijo ya tendrán un plan para saber qué hacer.

Introducción a los corticosteroides (prednisona) y medicamentos antiinflamatorios

Existen diversas clases generales de medicamentos que se utilizan actualmente para tratar los brotes de la FOP.

El primer grupo incluye aquellos medicamentos que han sido muy utilizados para controlar los síntomas de los brotes (la hinchazón, la inflamación y el dolor) y las familias han informado positivamente sobre su utilización con mínimas reacciones adversas en general. Algunos ejemplos de estos medicamentos incluyen el uso a corto plazo de altas dosis de corticosteroides (como la prednisona) y el uso de antiinflamatorios no esteroideos (AINE) incluyendo los nuevos antiinflamatorios inhibidores de la Cox-2, más comúnmente conocidos por sus nombres comerciales como Celebrex (un medicamento común para la artritis), Celebra u otros nombres dependiendo del lugar donde usted viva.

Prednisona

La prednisona tiene un fuerte efecto antiinflamatorio y por este motivo a menudo se recomienda para tratar los brotes de la FOP. Para aprovechar al máximo su efecto, se debe comenzar con prednisona dentro de las 24 horas del inicio del brote. Por lo general, este medicamento es menos efectivo cuando se toma después de dos días del comienzo del brote. Por lo tanto, es sumamente importante comunicarse con el médico ni bien se percibe el brote. A algunas familias les resulta útil tener un suministro de prednisona en el hogar en caso de emergencia. Si la prednisona tiene efecto en el brote pero éste vuelve a aparecer después de discontinuar el medicamento, se podría continuar por cuatro días con una reducción gradual de 10 días.

No se debe tomar prednisona para brotes en el pecho o tronco, ya que es difícil juzgar el comienzo preciso de un nuevo brote. Por otra parte, los brotes que afecten la mandíbula

podrían tratarse de emergencias médicas, con impedimentos para respirar o comer, por lo tanto en estos casos es especialmente importante el uso de la prednisona. Esta clase peligrosa de brotes podría requerir también un tratamiento un poco más prolongado incluyendo una reducción gradual de la dosis hasta que la hinchazón disminuya. Recuerde que ésta es una excepción al tratamiento generalmente recomendado.

También debería considerarse el uso de prednisona después de una lesión de tejido leve para prevenir el comienzo de un brote y minimizar los efectos de la lesión. No debería utilizarse para golpes o caídas menores.

El uso prolongado o crónico de corticosteroides como la prednisona no es beneficioso. De hecho, existe evidencia que demuestra que el uso a largo plazo puede acelerar el desarrollo óseo y perjudicar al organismo de otras maneras (por ejemplo, suprimiendo la inmunidad, afectando la visión, fomentando osteoporosis, causando insuficiencia suprarrenal, etc.).

El uso de prednisona para el tratamiento de la FOP sólo reduce la hinchazón, la inflamación y podría frenar la migración de linfocitos (los glóbulos blancos acerca de los cuales hablamos anteriormente) hacia el músculo previniendo así la muerte del músculo y evitando que crezca hueso en su lugar.

Consulte la publicación “The Medical Management of FOP: Current Treatment Considerations” para obtener más información, incluyendo las dosis recomendadas.

Sopa de letras – Inhibidores de la cox-2 y AINE (medicamentos antiinflamatorios no esteroideos)

Cuando se buscan alternativas al uso de prednisona, cuando se suspende el uso de prednisona, cuando un brote lleva más de 48 horas al comenzar el tratamiento o cuando se requiere un tratamiento a largo plazo, otra opción son los inhibidores de la Cox-2 o medicamentos antiinflamatorios no esteroideos (AINE como por ejemplo el ibuprofeno, naproxeno, etc.).

Estos medicamentos apuntan específicamente a las sustancias especiales que causan la inflamación, llamadas prostaglandinas. Las prostaglandinas también soportan la formación de huesos nuevos. Los estudios en la literatura médica han demostrado que la reducción de los niveles de prostaglandinas en animales experimentales aumenta dramáticamente el umbral de osificación heterotópica, haciendo más difícil la formación de hueso extra.

Además de sus potentes propiedades antiinflamatorias, un estudio reciente ha demostrado que los nuevos inhibidores de la Cox-2 poseen potentes propiedades anti-angiogénicas, una característica que los hace aún más atractivos en el estudio de la FOP. Esto significa que dichos medicamentos ayudan a prevenir la formación de nuevos vasos sanguíneos. Los

vasos sanguíneos contribuyen a “alimentar” el desarrollo de los huesos extra. Por lo tanto, si podemos detener o reducir el crecimiento de este sistema de vasos sanguíneos, quizás podamos detener el desarrollo de huesos extra.

No obstante, los datos indican que para que los inhibidores de las prostaglandinas sean verdaderamente efectivos para prevenir el desarrollo de huesos extra (osificación heterotópica), el medicamento debe “estar en el sistema” (en otras palabras, circulando en la sangre a niveles terapéuticos) antes de que se produzca cualquier indicio de desarrollo óseo.

Es probable que esté más familiarizado con los nombres comerciales de los inhibidores de la Cox-2, que a menudo se utilizan para tratar la artritis y otras condiciones que causan inflamación. Los nombres comerciales pueden ser Celebrex, Celebra u otros dependiendo del lugar donde usted viva. Comparado con los AINE, que llevan más tiempo en circulación, los inhibidores de la Cox-2 causan menores reacciones adversas/riesgos gastrointestinales. Además, sólo es necesario tomarlos una o dos veces al día. No obstante, recientemente han surgido preocupaciones significativas acerca de la seguridad de los inhibidores de la Cox-2, incluso se han retirado del mercado varios medicamentos de esta clase después de haberse descubierto un aumento del riesgo de ataque cardíaco y derrame en pacientes que participaron en estudios de investigación que incluían los medicamentos que fueron retirados (Vioxx, Bextra). Mientras que el beneficio gastrointestinal que brindan los inhibidores de la Cox-2 sobre los medicamentos antiinflamatorios no esteroideos tradicionales sigue siendo una incógnita, los inhibidores de la Cox-2 parecen ser una opción razonable para las personas con bajo riesgo cardiovascular (bajo riesgo de problemas cardíacos) que tuvieron problemas gastrointestinales serios anteriormente o personas con alto riesgo de problemas gastrointestinales, como las personas que padecen de FOP que podrían necesitar corticosteroides (prednisona) ocasionalmente (de manera intermitente) o al mismo tiempo (de manera intercurrente) como otros medicamentos antiinflamatorios.

Se deben tomar precauciones a nivel gastrointestinal con todos los medicamentos antiinflamatorios. En caso de considerarse el uso de un inhibidor de la Cox-2 a largo plazo, deberán realizarse determinados análisis de sangre de manera periódica para controlar el suero, función hepática y renal. Debido al riesgo de ataques cardíacos y/o coágulos de sangre, los inhibidores de la Cox-2 deberían utilizarse con precaución en personas con antecedentes de enfermedad cardíaca, diabetes, colesterol alto o en personas con inmovilidad significativa que les impida caminar (poniéndolos en mayor riesgo de desarrollar coágulos de sangre).

Consulte la publicación “The Medical Management of FOP: Current Treatment Considerations” para obtener más información, incluyendo las dosis recomendadas.

¿Qué son los aminobifosfonatos y cómo podrían

beneficiar en el tratamiento de la FOP? (Pamidronato y Zoledronato)

Los aminobifosfonatos son una clase de medicamentos que actúan principalmente para inhibir la resorción ósea o detener la pérdida de hueso. Dos medicamentos de esta clase son el Pamidronato y el ácido zoledrónico (Zoledronato/Zometa) que es más potente.

Actualmente se encuentra disponible más información con respecto al uso de Pamidronato y su uso potencial para tratar la FOP ya que el Zoledronato no debería utilizarse en menores de 18 años de edad.

En principio, parecería haber pocos motivos para utilizar aminobifosfonatos para tratar la FOP ya que nuestra intención es detener el desarrollo óseo. No obstante, no es tan sencillo.

Todos los medicamentos presentan reacciones adversas, pero algo interesante en la práctica de la medicina es que, en ocasiones, se han utilizado medicamentos, ya sea por error o por casualidad, que produjeron efectos beneficiosos no previstos. Este escenario se presentó en los últimos años con el uso de aminobifosfonatos en el tratamiento de FOP. Diversos informes anecdóticos (recibidos por los Drs. Kaplan y Glaser en la Universidad de Pennsylvania) de doctores y pacientes de FOP destacaron la respuesta de los brotes de FOP ante el Pamidronato, uno de los aminobifosfonatos más recientes.

Pero, ¿por qué se consideraría el uso de Pamidronato en el tratamiento de los brotes de FOP? Irónicamente, en los tres casos informados al equipo de investigación de la Universidad de Pennsylvania, el medicamento fue utilizado por error creyéndose que el Pamidronato era más potente que el Etidronato (un medicamento/bifosfonato que se utilizaba anteriormente para tratar la FOP pero sin resultados) para inhibir la mineralización, un proceso que conduce a la formación ósea. Pero no es así. Ninguno de los bifosfonatos más recientes, incluyendo el Pamidronato, causan ningún efecto en la detención de la mineralización. No obstante, los tres pacientes y sus médicos informaron independientemente una reducción significativa de la hinchazón, de la inflamación y del dolor después de una alta dosis intravenosa de Pamidronato durante un nuevo brote. En un paciente, se administró Pamidronato solo, mientras que en los otros dos pacientes, se administró junto con un esteroide por vía oral (como la Prednisona) por varios días durante las primeras etapas del nuevo brote de FOP.

A la fecha de esta edición, se informó del uso de Pamidronato en 13 pacientes. En 10 de los 13 pacientes (77%), se informó un mejoramiento de los síntomas y de los signos del brote de FOP. En tres de los 13 pacientes (23%), ni el médico ni el paciente detectaron mejoras en los síntomas del brote. Interesantemente, no parece haberse presentado ningún efecto protector en la aparición de brotes posteriores en ninguno de los pacientes tratados con una dosis única o durante un breve tratamiento intravenoso con Pamidronato.

Los protocolos del tratamiento variaron levemente entre los pacientes (dependiendo de la edad, peso corporal y sitio involucrado) pero en general fueron similares. El protocolo más utilizado, y una discusión más profunda sobre este medicamento, están publicados en “The Medical Management of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: Current Treatment Considerations”.

En general, para tratar los brotes graves que involucran las principales articulaciones, las pautas de tratamiento de la FOP recomiendan 4 días de administración de prednisona junto con un ciclo de 3 días de Pamidronato IV (por vía intravenosa, comenzando a menudo con Prednisona un día o dos antes de administrar Pamidronato), no obstante, las circunstancias pueden variar según el paciente y el brote.

Si la hinchazón se repite después de discontinuar la administración de prednisona, podría aplicarse un segundo ciclo de 4 días con una dosis alta de prednisona seguido de una reducción gradual de 10 días.

Las reacciones adversas de las inyecciones de Pamidronato por vía intravenosa en pacientes con FOP por lo general incluyen síntomas similares a los de la gripe con fiebre, escalofríos y dolores musculares. Estos síntomas a menudo pueden aliviarse con un tratamiento previo con acetaminofeno. Un paciente desarrolló tetania (contracciones musculares involuntarias debido a un bajo nivel de vitamina D en la sangre antes del tratamiento) y un paciente desarrolló flebitis periférica (inflamación de una vena) en el sitio de la inyección intravenosa, la cual requirió tratamiento de internación con antibióticos por vía intravenosa. Un caso clínico recientemente publicado documenta el desarrollo de osteopetrosis (una condición en la cual los huesos se tornan demasiado densos) en un niño tratado con 60 mg de Pamidronato IV (por vía intravenosa) cada tres semanas durante dos años. El niño no tenía FOP.

Es necesario hacer una aclaración importante de índole preventiva acerca del bifosfonato. Se sospecha cada vez más que la osteonecrosis de la mandíbula (ONJ) es una complicación que surge de la terapia con bifosfonato, especialmente la administración recurrente intravenosa de los aminobifosfonatos más potentes, como ser Pamidronato y Zoledronato. La ONJ, una condición odontológica rara, se diagnostica cuando un área del hueso maxilar expuesto no presenta signos de sanar después de ocho semanas de un procedimiento odontológico invasivo, como puede ser una extracción dental. Las encías que normalmente cubren el hueso se deterioran y el hueso maxilar subyacente queda expuesto. Algunos pacientes sienten malestar en la zona afectada de la boca. Para algunos pacientes, los antibióticos han sido efectivos pero, en general, no hay un tratamiento que sea efectivo. Los médicos clínicos y los pacientes deben tomar conocimiento de esta complicación potencial y el dentista del paciente debe estar informado de antecedentes respecto del uso de medicamentos bifosfonatos. ¿Deberían preocuparse las personas con FOP que toman

bifosfonatos? Quizás sí, pero los bifosfonatos se utilizan para tratar a millones de personas y solamente un número ínfimo de pacientes han desarrollado ONJ. No obstante, existe un mínimo riesgo y se recomienda tomar algunas precauciones: debería considerarse realizar un examen odontológico, de ser posible, antes del tratamiento con Pamidronato. Debería evitarse el uso de Pamidronato, de ser posible dentro de las 8 semanas de una cirugía odontológica importante.

Hay algunas pistas que podrían indicar por qué la terapia con Pamidronato sería efectiva para la FOP, pero todavía se deben acomodar muchas piezas del rompecabezas para determinar si realmente es efectivo como tratamiento. Como una consecuencia de su gran poder supresor de la resorción ósea, los aminobifosfonatos inhiben de manera efectiva la liberación de determinadas sustancias en el organismo, incluyendo las proteínas que forman los huesos. Pero si los aminobifosfonatos inhiben los brotes de FOP reduciendo la liberación de las proteínas que forman los huesos las cuales se encuentran en el esqueleto, se esperaría un efecto más pronunciado en la prevención de brotes posteriores considerando que los aminobifosfonatos pueden suprimir estas sustancias por meses y hasta años. Los aminobifosfonatos también tiene un efecto antiangiogénico (reducción de la formación de nuevos vasos sanguíneos) y puede provocar una reducción en la producción de linfocitos, que son glóbulos blancos que causan inflamación y transportan células productoras de huesos en las personas con FOP. Esto también los hace favorables para el tratamiento de la FOP.

Todos los que pertenecemos a la comunidad de la FOP sabemos que las observaciones anecdóticas podrían ser simplemente coincidencias - es decir, que los brotes podrían haber retrocedido espontáneamente sin tratamiento y que el Pamidronato podría no haber influido en las mejoras informadas, especialmente porque los glucocorticoides orales como la prednisona se administraron al mismo tiempo en muchos de estos pacientes. Además, uno no puede descartar un potente efecto placebo (nuestro profundo deseo) en cualquier observación no controlada. Sin embargo, también sabemos que las observaciones de posibles mejoras en un brote de FOP no pueden ser ignoradas y continuaremos investigando el Pamidronato en situaciones de laboratorio y clínicas.

El sistema inmunológico y cómo podría beneficiar Montelukast (Singulair) en el tratamiento de la FOP

El medicamento Montelukast (Singulair) se utiliza generalmente para tratar el asma porque ayuda a eliminar sustancias especiales llamadas leucotrienos.

Los leucotrienos son productos del sistema inmunológico. Son sustancias químicas liberadas por los mastocitos, que son básicamente las bombas atómicas del sistema

inmunológico, transportan un arsenal de material para ayudar a nuestro organismo a combatir las heridas e infecciones. Lamentablemente, en ocasiones estas bombas se activan cuando no lo queremos y causan inflamación e hinchazón no deseadas. Es de esperar que Montelukast evite que ocurra este proceso tan seguido. Usted quizás ahora entienda por qué los investigadores creen que Montelukast (Singulair) podría ser útil para tratar la FOP. En algunos casos, se ha combinado con un medicamento antiinflamatorio no esteroideo o un inhibidor de la Cox-2 como un tratamiento a largo plazo después de un brote. Algunos individuos lo toman diariamente con la esperanza de que produzca un posible efecto positivo en futuros brotes. No se han realizado estudios formales para evaluar la efectividad del medicamento en relación con la FOP.

Consulte la publicación “The Medical Management of FOP: Current Treatment Considerations” para obtener más información, incluyendo las dosis recomendadas.

Relajantes musculares

En épocas de brotes, las personas con FOP a menudo experimentan dolor y contracción muscular y en ocasiones, espasmos musculares. Estos espasmos pueden afectar la movilidad al contraerse el músculo. Por ese motivo, el uso de relajantes musculares como ciclobenzaprina (Flexeril), metaxalona (Skelaxin), o lisoral (Baclofen) pueden ser beneficioso. En particular para los brotes dolorosos que afectan a los principales grupos musculares de la espalda, brazos y piernas. No se ha brindado mayor información acerca del uso crónico de relajantes musculares entre brotes (para tratar las restricciones musculares causadas por los huesos de la FOP), pero se ha probado en algunos individuos. Es importante mantener un esquema posológico con determinados relajantes musculares (como el Baclofen) y se debe ir reduciendo la dosis cuidadosamente para evitar reacciones adversas.

FOP y ensayos clínicos de medicamentos

La “regla de oro” para probar un medicamento y verificar si realmente es efectivo es a través de un ensayo aleatorizado doble ciego controlado con placebo.

En este ensayo, unos pacientes toman medicamentos mientras que otros toman un placebo. Ni los pacientes ni el doctor saben qué está tomando el participante hasta la finalización del ensayo. Esta es la única manera verdaderamente objetiva y científica de evaluar un medicamento en seres humanos.

No se han realizado estos tipos de ensayos con ningún medicamento utilizado para los brotes de FOP, en parte porque la FOP es una enfermedad muy rara, y en parte debido a la naturaleza imprevisible de la FOP, además de otros obstáculos. No obstante, hay estudios abiertos de diversos medicamentos. Los estudios abiertos son aquellos en los que los participantes tomaron el medicamento a evaluar durante el estudio.

Qué hacer ante brotes normales

Al final de este capítulo se resumen algunas de las situaciones clínicas más comunes que enfrentan las familias con FOP y los posibles tratamientos. Esta información refleja la experiencia y las opiniones del equipo de investigación de La Universidad de Pennsylvania y el International Clínica Consortium Ons FOP en relación con los medicamentos que se han utilizado para el tratamiento de la FOP. La información tiene por objeto ser sólo una guía. Cabe repetir que, si bien hay características comunes entre las personas que tiene FOP, también existen diferencias entre los individuos las cuales podrían alterar los posibles beneficios o riesgos de cualquier medicamento o tratamiento. La decisión final con respecto al tratamiento la deberán tomar usted y su doctor.

Para obtener recomendaciones más específicas, incluyendo información de posología, consulte la publicación: “The Medical Management of FOP: Current Treatment Considerations”.

El futuro del tratamiento de FOP

La mayor esperanza para tratar la FOP radica en encontrar mejores estrategias de tratamiento en el futuro.

No hay dudas de que el reciente descubrimiento del gen de la FOP es la información más valiosa en este rompecabezas (lea más acerca de esto en el Capítulo 15: “El gen de la FOP”), pero es sólo una pieza “básica”. Los investigadores todavía necesitan comprender más acerca de cómo funciona el ACVR1 (el gen que afecta la FOP) – en todas las personas como también en aquellas con FOP – para poder desarrollar tratamientos efectivos para las personas con FOP.

A fin de desarrollar un tratamiento efectivo para la FOP, el gen deberá ser desactivado, bloqueado, neutralizado o puenteado. Aquellos que trabajan en la investigación de la FOP a menudo dicen que esta investigación es como tratar de descifrar el cableado de una bomba atómica para poder desactivarla antes de que explote. La mutación de la FOP, o activación de esta bomba atómica aún no se conoce. El próximo paso es determinar cuán seguro será desactivarla. Tomará tiempo. El desarrollo de medicamentos para tratar enfermedades “huérfanas” es muy complicado. Se pueden encontrar muchos obstáculos incluyendo asuntos de seguridad, tolerancia a la droga, reacciones adversas, posología (cómo administrar un medicamento, por ejemplo, en pastilla, líquido, IV/vía intravenosa, crema, terapia génica, etc.), y determinar cuán efectivo es un medicamento para tratar el problema. Se deben realizar muchas pruebas e investigaciones. Estas son las noticias que dan qué pensar. Pero las buenas noticias son que ahora tenemos un objetivo muy específico en

relación con el desarrollo de medicamentos que muy pronto concentrará toda la atención médica y científica sobre este gen y sobre la FOP. Los investigadores están trabajando arduamente en la investigación de nuevas estrategias para tratar la FOP.

Posibles tratamientos para los brotes y las lesiones	
Situación	Tratamiento a considerar
Caídas y traumas en la cabeza	<ul style="list-style-type: none"> • La rigidez de las extremidades superiores podría intensificar el trauma de cuello y cabeza en las caídas. <p>Los hematomas epidurales son comunes en caídas severas y en emergencias quirúrgicas. Toda lesión de la cabeza o del cuello debe ser evaluada de inmediato por un médico.</p> <ul style="list-style-type: none"> • Los padres deben considerar que sus hijos usen protección para la cabeza.
Trauma severo del tejido blando que pudiera imposibilitar el uso de una extremidad (por ejemplo, después de una caída pero antes de un brote).	<ul style="list-style-type: none"> • Aplicar hielo de manera intermitente, según se tolere, sobre el área lesionada durante 24 horas. <p>Se puede considerar un tratamiento breve con prednisona por 3 días. En caso de que ocurra un brote posteriormente, tratar sintómicamente como se indica a continuación. No usar prednisona después de golpes o caídas leves.</p>
Brotos que afectan espalda y/o pecho	<p>Considerar un tratamiento sintomático con medicamento antiinflamatorio no esteroideo o inhibidor de la Cox-2 (celecoxib) con precauciones gastrointestinales para prevenir problemas estomacales. Usar analgésicos (calmantes) y/o relajantes musculares según sea necesario.</p> <p>Generalmente no se debería usar prednisona para tratar brotes que afecten la espalda, el cuello o el tronco debido a la larga duración y la naturaleza recurrente de estos brotes y la dificultad para evaluar el verdadero principio de dichos brotes.</p> <p>En raras ocasiones, podría administrarse un tratamiento breve con corticosteroides (prednisona) para interrumpir el ciclo de los brotes recurrentes en la niñez temprana. No obstante, este enfoque no está totalmente aceptado, ya que los brotes tienden a reaparecer con rapidez después de la terapia con corticosteroides.</p>

<p>Brotos que afectan extremidades</p>	<p>Se puede considerar un tratamiento breve con prednisona por 4 días. Comenzar dentro de las primeras 24 horas del brote. Mantener los medicamentos a mano en caso de emergencia. Usar analgésicos (calmantes) y/o relajantes musculares según sea necesario. Tomar precauciones gastrointestinales.</p> <p>Considerar un tratamiento de 2-3 días con inyecciones IV (vía intravenosa) de Pamidronato junto con prednisona para brotes agudos (generalmente comenzar con prednisona un día o dos antes de administrar Pamidronato). Se puede considerar usar Zometa (ácido zoledrónico) en mayores de 18 años. No se debe administrar ácido zoledrónico a pacientes menores.</p>
<p>Brote que afecta el área submandibular (debajo de la mandíbula)</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Evitar estrictamente la manipulación o palpación repetida • Control de las vías respiratorias • Precauciones de aspiración (la aspiración es una respiración audible que afecta el habla). • Asistencia nutricional • Considerar el uso de prednisona como se mencionó anteriormente con una disminución prolongada de la dosis (3-4 semanas o hasta que disminuya el brote) para reducir la hinchazón del tejido blando en esta área vulnerable en caso de que se vean comprometidas las vías respiratorias o si hay dificultades para tragar. Esta es una de las pocas situaciones en que se justifica un uso más prolongado de corticosteroides. También se puede usar prednisona junto con Pamidronato o Zoledronato.

7.

Emergencias

Siga estas pautas al tratar situaciones de emergencia. También consulte el Capítulo 5: “El mundo de la medicina”, donde encontrará diversas maneras de instruir a los profesionales de la medicina en caso de una emergencia.

Evaluación de una emergencia

En caso de surgir una situación de emergencia, ya sea una caída seria, una quebradura de hueso, apendicitis o cualquier otra cosa, se debe hacer que el doctor local o el personal del departamento de emergencias evalúen el problema y se comuniquen con el Dr. Frederick Kaplan o el Dr. Robert Pignolo:

Frederick Kaplan, MD
(215) 349-8726/8727 (consultorio)
(215) 545-0758 (particular)
Frederick.Kaplan@uphs.upenn.edu

Robert Pignolo, MD
(215) 349-8726/8727 (consultorio)
(215) 308-9643 (localizador)
Pignolo@mail.med.upenn.edu

Tenga en cuenta: El Dr. Pignolo también puede ser contactado por “localizador”, de este modo puede enviarle un mensaje de texto a través del servicio en línea de USA Mobility. Para enviar un mensaje de texto al Dr. Pignolo, visite www.usamobility.com, seleccione el enlace “Send a Message” (enviar un mensaje), escriba el número de localizador, escriba un mensaje corto y su información de contacto y envíelo.

Para obtener una lista completa de doctores alrededor del mundo, consulte el Capítulo 28: “Médicos especialistas alrededor del mundo”.

La mayoría de las emergencias que tienen las personas con FOP no están relacionadas con su FOP sino con problemas normales que puede tener cualquiera. El tratamiento deberá tener en cuenta las necesidades especiales que implica la FOP.

Se debe seguir la siguiente regla sencilla:

- Evitar las inyecciones intramusculares porque pueden causar un brote de FOP.
- Se pueden administrar medicamentos por vía intravenosa (en la vena) de manera segura, si es necesario.
- Se debe tener especial cuidado para evitar cualquier trauma innecesario, incluyendo toda cirugía que no sea médicamente necesaria.

En caso de requerir cirugía

Mientras que las operaciones quirúrgicas por lo general empeoran la FOP provocando que el cuerpo genere más hueso, pueden existir situaciones de emergencia en donde podría ser necesaria una operación, como ocurre con la apendicitis o la enfermedad aguda de la vesícula biliar. Si bien una operación de este tipo podría ocasionar un brote, la amenaza de muerte natural de la emergencia podría justificar la cirugía.

Las siguientes pautas pueden ser de utilidad con respecto a la cirugía en situaciones de emergencia. (La siguiente es una versión modificada de las pautas publicadas en ediciones anteriores).

- Tenga en cuenta los riesgos de la nueva formación ósea después de una lesión, o cirugía, en el sistema musculoesquelético.
- Evite toda lesión en el sistema musculoesquelético.
- Cabe repetir que se deben evitar las inyecciones intramusculares, incluyendo la anestesia local.
- Se debe identificar y controlar todo problema en las vías respiratorias e implementar un cuidadoso plan.

La anestesia general, el tipo de anestesia que se recomienda para personas con FOP, lleva a un estado de inconsciencia en el que la persona deja de sentir dolor y no tiene conocimiento de lo que sucede. A menudo se administra mediante la inhalación de gas. La anestesia general es un asunto especialmente peligroso en personas con FOP, por lo tanto deben tomarse medidas de precaución especiales. Estirar demasiado los músculos de la mandíbula para intubar (es decir, colocar un tubo de respiración en la tráquea) podría causar trauma en músculos y articulaciones de la mandíbula y producir brotes. También pueden ocurrir complicaciones de las vías respiratorias si el cuerpo reacciona al dolor, secreciones bucales o hemorragia por el cierre de las cuerdas vocales. Se trata de una situación con potencial riesgo de muerte para cualquier persona, y aún más para alguien con FOP.

Debido a la fusión de la mandíbula, la intubación típica podría no ser físicamente posible. Otro método es la intubación nasal despierta con fibra óptica. En este procedimiento, el

anestesiista conduce un laringoscopio (una especie de videocámara médica pequeña que sirve para ver el interior del organismo) a través de la nariz para visualizar directamente las vías respiratorias mientras la persona está despierta. (No se recomienda sedar completamente a las personas con FOP debido a las complicaciones potenciales de la anestesia y los problemas pulmonares/respiratorios).

Una vez que se visualizan las vías respiratorias se procede a intubar al paciente, luego se puede administrar anestesia general. Cabe destacar que la intubación utilizando fibra óptica debe realizarse únicamente por anestesiistas capacitados y con experiencia en este tipo de procedimientos.

Si hay alguna pregunta relacionada con la anestesia, el personal de emergencia debe comunicarse con el Dr. Zvi Grunwald al 215-955-6161 o zvi.grunwald@jefferson.edu. El Dr. Grunwald posee experiencia significativa en casos de anestesia en personas con FOP.

¿Cómo tratar otras lesiones?

En caso de ocurrir alguna otra lesión (como ser una distensión muscular, dolor a causa de una caída, golpes, etc.) que no aparente ser tan seria como para acudir a la sala de emergencia o al consultorio del doctor, se recomienda aplicar hielo en el sitio lo antes posible. El hielo ayuda a reducir la inflamación e hinchazón.

El frío además sirve como calmante natural. Siga este procedimiento para ayudar a la recuperación de una lesión:

RHCE (RICE por sus siglas en inglés), que significa...

R	Reposo	Minimizar el movimiento de la parte lesionada del
H	Hielo	Aplique un pack de hielo
C	Compresión	Presione gentilmente la parte afectada del cuerpo
E	Elevación	Eleve la parte del cuerpo para reducir la hinchazón

El hielo es más beneficioso si se aplica dentro de las 48 horas de la lesión. Si el hielo no reduce la inflamación y el dolor, tendría que considerar la posibilidad de llamar y consultar para ver si se trata de una lesión normal o si la lesión se ha convertido en un brote de FOP. Desafortunadamente, esta decisión no siempre es fácil de tomar y tendrá que aprender a confiar en su propio criterio. En general, si usted cree que se trata de una lesión, lo mejor es tratarla como tal. No obstante, si considera que se trata de un brote, entonces siga las recomendaciones del Capítulo 6: “Tomar decisiones para tratar la FOP”.

En caso de ocurrir un trauma del tejido blando que amenace el uso de alguna extremidad, se podría considerar un breve tratamiento de 3 días con prednisona. En caso de ocurrir un brote posteriormente, tratar sintomáticamente como se indica en el Capítulo 6: “Tomar decisiones para tratar la FOP”, y como se describe con más detalle en la publicación “The Medical

Management of FOP: Current Treatment Considerations.” No usar prednisona para golpes y caídas menores.

8.

Tratamiento del dolor agudo y crónico

Las personas con FOP a menudo experimentan dolor durante los brotes debido a que el hueso nuevo invade los músculos y el tejido conectivo. Algunos individuos, particularmente aquellos casos más avanzados de FOP, también experimentan dolor crónico que no desaparece. No todos experimentan dolor crónico. Conozca los fundamentos del tratamiento del dolor para trabajar junto a los profesionales de la medicina y hallar una manera de controlar el dolor y hacer más llevadera la vida.

Introducción

En pocas palabras, el objetivo del tratamiento del dolor es disminuir el dolor, mejorar la funcionalidad de la persona para que pueda hacer las cosas que disfruta, y mejorar su calidad de vida. Lamentablemente, el proceso para controlar el dolor, en particular el dolor crónico, no siempre es fácil. Por eso es importante conocer los distintos tratamientos disponibles y trabajar con los profesionales de la medicina hasta hallar algo que funcione.

Una aclaración gramatical (no se preocupe. ¡Esto no es una lección de gramática!): Muchas áreas de este capítulo utilizan pronombres como por ejemplo nuestro o usted (o su hijo). El pronombre “nuestros” a menudo se utiliza para principios relacionados con todos nosotros, ya sea que padezcamos de FOP o no. El término “usted” o “su hijo” se utiliza con referencia al tratamiento del dolor o al trabajo con los profesionales de la medicina. En ocasiones se utiliza “usted” también se utiliza para indicar que el dolor no sólo afecta a una persona sino a toda la familia, y toda la familia podría estar involucrada en la búsqueda de mejores opciones de tratamiento.

La información proporcionada en este capítulo tiene la finalidad de complementar y no reemplazar el consejo o la información suministrada por el profesional de la salud.

Para tener en cuenta

Tenga en cuenta lo siguiente cuando busque tratamiento para el dolor:

- Busque tratamiento lo antes posible, antes de que el dolor se torne insoportable.

- Lleve un diario del dolor el cual podría compartir con el médico suyo o de su hijo. Continúe leyendo este capítulo para conocer más acerca de cómo llevar un diario del dolor.
- Antes de las citas médicas, prepare una lista de preguntas para hacerles a los doctores y bríndeles información acerca de la FOP (pautas de tratamiento, una carpeta “Medical World Binder” con información personalizada, una guía, etc.). Esto le ayudará a aprovechar mejor el tiempo de la consulta con el doctor de su hijo (o suyo).
- Acepte el apoyo de los seres queridos.
- Haga que un familiar o amigo asista con usted a la cita médica para brindarle apoyo o ayudarle a recordar detalles.
- Verifique que algún miembro de su equipo de atención de la salud esté disponible en caso de que tenga que llamarlo para hacer alguna pregunta sobre medicamentos u otros asuntos.
- Conozca las opciones de tratamiento disponibles.
- Las actitudes y las expectativas marcan la diferencia. Manténgase optimista.
- Aprender a relajarse es muy importante. Nuestros cuerpos y nuestras mentes están conectados – las emociones afectan nuestra manera de sentirnos. Relajarse contribuye a evitar la tensión muscular y poner nuestros pensamientos en las cosas que están dentro de nuestro control.
- Manténgase lo más activo posible. Esto ayuda a alejar nuestros pensamientos del dolor. También nos ayuda a tener más control de nuestras vidas.
- Fije metas realistas. Todos aprendemos a caminar antes de correr. Del mismo modo, el tratamiento del dolor a menudo es un proceso que toma tiempo.

Opciones disponibles y dónde buscar ayuda

La American Pain Foundation dice: “El dolor es complejo y único en cada individuo. Por este motivo, su equipo de atención médica deberá analizar diversos aspectos relacionados con su dolor y su vida cotidiana antes de recomendar un tratamiento.”

Algunas de las cosas que se deben considerar son el tipo de dolor, por ejemplo, si es agudo y está basado en una lesión o problema actual, si es crónico y no desaparece, la intensidad del dolor, la condición física de la persona, el estilo de vida y las preferencias en cuanto al tratamiento.

Algunos dolores pueden ser controlados por el médico personal de la persona, por lo tanto, este es un buen punto de partida. Cuando el dolor es más difícil de tratar, una persona puede ser derivada a profesionales de la atención de la salud especializados en el tratamiento del dolor, por ejemplo, neurólogos, anestesistas y algunos psiquiatras. La persona también podría ser derivada a una clínica especializada en el tratamiento del dolor. Los métodos potenciales para controlar el dolor incluyen medicamentos, cambios en el estilo de vida, mejores estrategias de afrontamiento, consejería y medicina complementaria/integral.

Para hallar un especialista en tratamiento del dolor, intente lo siguiente:

- Consulte a su doctor por una derivación a un especialista en tratamiento del dolor.
- Consulte a miembros de la familia y amigos que hayan padecido dolor.
- Comuníquese con el hospital principal de su área.
- Llame a agencias y recursos de salud gubernamentales (nacionales, estatales, del condado).
- Comuníquese con establecimiento de cuidados paliativos.
- Comuníquese con organizaciones profesionales por especialistas en tratamiento del dolor. Dos de esas organizaciones son:
 - American Academy of Pain Medicine
<http://www.painmed.org/>.painmed.org
 847-375-4731
 - o
 - American Pain Society
www.ampainsoc.org
 847-375-4715
- Comuníquese con una organización que brinde información sobre cómo tratar el dolor:
 - American Chronic Pain Association
www.theacpa.org
 800-533-3231
 - o
 - American Pain Foundation
<http://www.painfoundation.org/>.painfoundation.org
 888-615-PAIN (7246).

Una vez que encuentre un especialista, comuníquese con su consultorio para conocer más sobre sus métodos de tratamiento del dolor y para coordinar una cita si cree que dichos métodos le ayudarán a su hijo (o a usted). Antes de coordinar su cita, lea las secciones adicionales de este capítulo para conocer más acerca de las posibles opciones de tratamiento, para mantener una conversación informada sobre la mejor manera de tratar el dolor de su hijo (o suyo).

El dolor y sus relaciones

El dolor puede afectar sus emociones y sus emociones pueden afectar el dolor. En otras palabras, el dolor nos hace sentir cansados, tristes o ansiosos. Sentirse ansioso o triste puede afectar la recuperación o empeorar el dolor. A medida que se comprende mejor el dolor, los doctores entienden que las emociones influyentes pueden contribuir con el tratamiento del dolor.

Éstas son algunas posibles estrategias que pueden ser efectivas para controlar el dolor e influir en nuestras emociones:

- Terapia de relajación – practicar formas de meditación, que ayuden a la persona a controlar mejor su respiración; puede incluir visualización guiada (relajación y visualización de imágenes mentales agradables)
- Capacitación en bio-retroalimentación – enseñarles a las personas a responder al estrés a través del uso de equipos especiales que controlen la actividad cerebral, presión arterial, tensión muscular y ritmo cardiaco. Esta capacitación se utiliza para ayudar a corregir patrones que pueden ser producir dolor.
- Modificación de la conducta – cambiar actitudes y hábitos que pueden contribuir a causar dolor.
- Control del estrés - aprender a establecer una rutina. (No saber qué esperar puede causar estrés.) Hallar una actividad de su agrado e incorporarla como parte de la rutina diaria. Hablar positivamente y celebrar las cosas buenas de la vida, incluso los pequeños logros. Pensar en las personas que contribuyen a mejorar su vida positivamente. Aprender a vivir el momento y tratar de dejar de lado los pensamientos negativos.
- Consejería (individual o familiar, dado que el dolor a menudo afecta la dinámica familiar también) – el dolor puede producir sentimientos de desesperanza, temor y enfado. En ocasiones, conversar con un consejero profesional puede ser de ayuda. Cuando elija un consejero, sería bueno hallar una persona con experiencia en tratamiento del dolor.

Medicina complementaria

La medicina occidental convencional está comenzando a prestar más atención al tratamiento médico estándar combinado con otras formas de tratamiento.

Esto se denomina medicina complementaria o integral. Los Institutos Nacionales de la Salud de los Estados Unidos recientemente abrieron un Centro Nacional de Medicina Complementaria y Alternativa para ayudar a evaluar estas terapias. Muchas de estas formas de terapia son holísticas, es decir que se enfocan en la mente, el cuerpo y el espíritu para tratar a la persona.

Para conocer más, comuníquese con ellos:

National Center for Complementary and Alternative Medicine
888-644-6226
www.nccam.nih.gov/health

Consulte con su médico antes de buscar medicina complementaria y alternativa.

Si está interesado en buscar alguna de estas terapias, las siguientes recomendaciones podrían ayudarle a decidir cuál es la más apropiada para sus necesidades y a encontrar un profesional:

- Pídale recomendación a su doctor. El hospital o la escuela de medicina de la región también podrían contar con una lista de profesionales que podrían brindarle una recomendación. Es posible que algunos centros médicos cuenten con centros de salud integrales o profesionales de este campo entre su personal.
- Comuníquese con una organización profesional con el tipo de profesional que está buscando. Entre los recursos se encuentran:
 - International Association of Healthcare Practitioners
800-311-9204
www.iahp.com/pages/search/index.php (incluye una lista de profesionales especializados en diversas terapias)
 - dirline.nlm.nih.gov
(con información acerca de diversas organizaciones profesionales)
 - www.amtamassage.org
877-905-2700
(incluye una lista de terapeutas afiliados en American Massage Therapy Association y muestra los tipos de masajes que proporcionan)

Si realiza una búsqueda en internet, sea muy general con respecto a su ubicación. Por ejemplo, si escribe un estado o un país obtendrá más nombre y podría encontrar a alguien que no habría aparecido si intentaba una búsqueda más específica, por ciudad. Si tiene acceso a internet y realiza una búsqueda, podría conocer más acerca de algún tipo de terapia y los profesionales disponibles en su área.
- Muchos estados tienen juntas certificadas para determinados profesionales. Comuníquese el departamento de salud de su estado, condado o ciudad para obtener más información.

Una vez que encuentre los nombres de varios profesionales, llame a cada uno y hágales las preguntas que aparecen abajo. También explíqueles qué es la FOP de la manera más sencilla posible para que puedan entender mejor sus necesidades. Por ejemplo, podría decirles de la FOP provoca que los huesos crezcan dentro de los músculos y tejidos conjuntivos, afectando así el movimiento de manera significativa.

A continuación, una lista de preguntas para hacerles a los profesionales y terapeutas:

- ¿Qué tipo de capacitación poseen? ¿Cuántos años llevan ejerciendo?
- ¿Qué tipos de condiciones de salud tratan generalmente? Pregúnteles si creen que la terapia sería de ayuda y si les resultará cómodo tratarlo, ya que tratar a una persona con FOP requiere mayor creatividad que tratar a una persona promedio. (En base a las

conversaciones con los profesional, podrá tener una idea de cuán flexible es cada uno.)

- ¿Poseen algún sitio web para obtener más información? ¿Poseen folletos?
- ¿Cuánto dura cada sesión y cuánto cuesta? (En la mayoría de los casos, estas terapias no están cubiertas por el seguro.)
- ¿Con qué frecuencia recomiendan las sesiones? ¿Con cuánta antelación se deben coordinar las citas?
- De ser necesario, pregunte si se puede acceder con silla de rueda al consultorio. Quizá también desee consultar si hacen visitas a domicilio. Algunos sí, otros no, y por lo general esto tiene un costo adicional.
- Pregunte qué tipo de mesa de masaje utilizan. Por ejemplo, ¿se puede ajustar la altura para facilitar el acceso? Si hacen visitas a domicilio, les resultará cómodo trabajar sobre una cama, ya que muchas mesas de masaje portátiles no se ajustan a diferentes alturas.
- Pregúnteles qué se hace en la primera visita.

Nota importante: Una persona con FOP debe indicarle al terapeuta que sea lo más suave posible dentro de lo que sea efectivo para la terapia. Después de la primera visita, es bueno evaluar si se sintió cómodo trabajando con esta persona y si cree que el tipo de tratamiento será beneficioso para usted. En muchos casos, es difícil saberlo con exactitud hasta completar una sesión de terapia. Por ejemplo, la terapia podría ser la apropiada pero el terapeuta no, y viceversa.

Diario del dolor

Un diario del dolor puede ser una herramienta útil para tratar el dolor. Le ayudará a reconocer cuando el dolor fue intenso y qué pudo haber contribuido a aliviarlo. No importa cuánto escriba. No importa si se saltea algún día por el hecho de que no tenía ganas de escribir nada - simplemente retómelo cuando esté preparado para hacerlo; quizás un amigo o un familiar podrían ayudarlo.

Escriba la fecha y la hora de cada registro. Puede utilizar las siguientes preguntas como guía para describir cómo se siente:

- ¿Dónde duele?
- ¿Cómo se siente el dolor?
- ¿El dolor estaba presente cuando su hijo (o usted) despertó, o comenzó más tarde?
- ¿El dolor cambia durante el día?
- ¿Qué mejora o empeora el dolor?
- ¿Qué medicamentos toma su hijo (o usted)? ¿Son de ayuda?
- ¿Su hijo (o usted) tuvo problemas para dormir?
- ¿El dolor influye en sus actividades?
- ¿El dolor influye en sus actividades?

En el sitio web de la American Pain Foundation encontrará un diario para descargar además de otros recursos que se pueden descargar en www.painfoundation.org. Visite la sección de publicaciones para obtener más información.

Conclusión

Comprender y tratar el dolor no es sencillo. Pero no se rinda hasta conseguir un programa efectivo para el tratamiento del dolor. Hay muchos lugares donde puede acudir en busca de ayuda. Uno de ellos es la American Pain Foundation. Si bien esta información fue recopilada en base a diversas fuentes, un recurso especialmente útil es la publicación “*Treatment Options: A Guide for People Living with Pain*” de la American Pain Foundation. Se puede descargar en la sección de publicaciones de su sitio web en www.painfoundation.org u obtenerla llamando al 888-615-PAIN (7246). Este documento incluye muchos recursos adicionales para las personas que padecen dolor.

Otros recursos incluyen los siguientes libros, que se pueden obtener a través de Amazon.com. Las descripciones fueron tomadas de Amazon.com y casas editoras.

- 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*. El Dr. Arthur Barksy, psiquiatra pionero en el campo de la medicina de la mente y el cuerpo, ha descubierto que cambiar la forma de pensar sobre una enfermedad puede causar un efecto notable en los síntomas que se padecen. En la Escuela de Medicina de Harvard, el Dr. Barksy desarrolló el programa Stop Being Your Symptoms and Start Being Yourself (Deje de ser sus síntomas y comience a ser usted mismo), diseñado para superar los síntomas de las enfermedades crónicas de cualquier clase. Este programa innovador les enseña a los pacientes a dominar cinco factores psicológicos que hacen que los síntomas crónicos persistan, mediante cientos de ejercicios, hojas de trabajo y ejemplos de pacientes. Quizá no llegue a eliminar completamente sus síntomas médicos, pero es posible controlar los síntomas sin que ellos lo controlen a usted - tratar el dolor, la fatiga, el insomnio y la ansiedad. Puede minimizar sus síntomas, aprender nuevas habilidades de afrontamiento y hacer más para que sus síntomas no le roben el significado y el placer de la vida.
- Caudill-Slosberg, Margaret y A., *Managing Pain Before It Manages You*. “La narrativa de la Dra. Caudill es clara y reveladora, demuestra mucha empatía por quienes sufren dolores. Tiene una habilidad para tratar la información importante de manera clara y concisa, anticipándose a los errores conceptuales y las dudas del lector y abordándolos a lo largo del libro. Este libro puede ser utilizado por personas con dolores crónicos y también como complemento para los tratamientos proporcionados por profesionales. Si se sigue al pie de la letra, este libro sin duda marcará una diferencia en las vidas de quienes padecen síndromes de dolor crónico.

La Dra. Margaret Caudill ha hecho una obra sobresaliente que servirá de punto de referencia para juzgar todas las futuras publicaciones destinadas a quienes padecen de dolor crónico.

- Cochran, Robert T, Jr. *Understanding Chronic Pain: A Doctor Talks to His Patients*. Se trata de una narración personal, un registro de mi experiencia con víctimas de dolores crónicos y los descubrimientos que surgieron de las citas. Escribo para médicos, enfermeros, terapeutas y cuidadores, pero principalmente, escribo para usted, que sufre la enfermedad. Lo conozco muy bien, quizás mejor que nadie en el mundo. He escuchado sus historias con paciencia y atención y eso me ha recompensado considerablemente. Usted me ha confiado sus más profundos pensamientos y temores y las memorias de experiencias terribles que a menudo son el origen del dolor crónico. He tratado a miles de personas como usted y creo poder comprender su enfermedad. Brindo una serie de ensayos sobre personas como usted que padecen de dolores crónicos. En base a sus historias clínicas, he sacado ciertas conclusiones. Algunas de ellas son osadas e imaginativas. Otras son perturbadoras y aterradoras. No todas estarán relacionadas con usted, pero algunas seguramente sí. Es mi deseo que pueda comprender mejor su enfermedad, ya que únicamente así podrá dominarla.
- Turk, Dennis y Frits, Winter. *The Pain Survival Guide: How to Reclaim Your Life*. Si padece dolor crónico, este programa de 10 pasos comprobado le traerá esperanza y alivio, mostrándole de qué manera los cambios graduales de determinadas conductas pueden mejorar su capacidad de afrontar la situación. Los autores le ayudarán a “no dejar que su cuerpo lo someta” para que pueda volver a disfrutar de la vida. La lección principal en este libro incluye • Descubrir algunos de los mitos sobre el dolor y sus maneras que tiene de engañar a su organismo para que desarrolle conductas perjudiciales • Fijar un ritmo de actividad, para fortalecerse sin trabajar en exceso o muy poco • Aprender a inducir la relajación profunda para comenzar a disfrutar de la vida nuevamente • Tratar trastornos del sueño y la fatiga crónica • Mejorar sus relaciones con la familia y amigos y pedir ayuda • Cambiar su conducta habitual con el propósito de reducir el dolor • Combatir el pensamiento negativo que trae aparejado el dolor • Volver a recuperar la confianza en sí mismo • El poder de establecer metas y del humor • Tratar las inevitables recaídas y recidivas después de haber progresado. Los ejercicios de cuaderno de ejercicios, los registros de conductas y las lecturas recomendadas le ayudarán a incorporar estas lecciones a su vida cotidiana y a vivir bien a pesar del dolor.

Hay muchos libros más acerca de cómo aliviar el dolor. Determinar qué libro será más provechoso para usted es algo personal, pero esperamos que esta información le brinde algunas ideas.

9.

Problemas orales y odontológicos

Cuando la FOP afecta la mandíbula, pasan a primer plano los problemas de alimentación y de higiene dental.

¿Generalmente, cuándo se ve afectada la mandíbula?

La articulación de la mandíbula, conocida como articulación temporomandibular (ATM) por lo general es una de las últimas articulaciones que afecta la FOP. Sin embargo, se ha informado que la FOP afectó músculos de la mandíbula luego de procedimientos odontológicos o trauma oral (accidentes, estiramiento excesivo de la mandíbula, etc.) a cualquier edad. En un estudio de personas con FOP, el 71% informó limitaciones de la mandíbula antes de los 18 años.

Atención odontológica preventiva

La atención odontológica preventiva, que implica esforzarse por evitar caries y mantener los dientes y encías saludables, es sumamente importante para personas con FOP.

Si los músculos y las articulaciones se fusionan, entonces no se podrán cepillar todas las superficies de los dientes y habrá mayores probabilidades de desarrollar problemas dentales como caries o enfermedades de encías. Una buena atención preventiva de rutina puede contribuir a minimizar las posibilidades de que ocurran dichos problemas.

A continuación, algunas pautas a seguir:

- Todos los individuos afectados deberían acudir al odontólogo de manera temprana, regular y periódica además de seguir las instrucciones de higiene oral. Los individuos que todavía pueden abrir completamente la boca pueden ser tratados con los instrumentos odontológicos normales, no obstante deberán tomarse todas las medidas para evitar estirar demasiado la mandíbula. Para quienes tienen limitaciones con las mandíbulas, los especialistas en odontología, como ser los odontólogos que atienden necesidades especiales (especializados en tratar a personas con discapacidades) o periodontólogos (especializados en tratar

enfermedades de las encías) pueden contar con capacitación o equipos exclusivos para satisfacer mejor las necesidades de las personas con FOP.

- Podría considerarse aplicar selladores dentales (la aplicación de un material especial en las superficies de los molares y dientes posteriores para prevenir la caries) antes de que ocurra la fusión de la mandíbula. Por lo general, los selladores se aplican durante la niñez, pero también se pueden aplicar a cualquier edad mientras que el odontólogo pueda acceder a los dientes.
- Se recomienda cepillar los dientes frecuentemente con una pasta dental rica en flúor además de utilizar geles o enjuagues con flúor. Asimismo, se recomiendan los enjuagues con clorhexidina. La clorhexidina es un enjuague antibacteriano que ayuda a prevenir la gingivitis (inflamación de las encías) y la caries. Los enjuagues también pueden llegar a áreas que de otra manera sería difícil alcanzar debido a la fusión de la mandíbula.
- A muchas personas les resultan útiles los cepillos eléctricos como aquellos fabricados por Sonicare o Braun/Oral B. Además, los sistemas de hilo dental eléctricos les permiten a las personas con limitaciones de la mandíbula usar hilo dental con más facilidad. Los Waterpiks (irrigadores bucales eléctricos) también pueden ser de utilidad.
- Un producto nuevo es MI Paste (fabricado por GC America). Remineraliza el esmalte (el recubrimiento protector de los dientes) para prevenir la caries y la enfermedad de las encías, especialmente en aquellas personas que no pueden cepillarse los dientes adecuadamente. No se debe utilizar este producto si es alérgico a las proteínas de la leche.

Alimentación

Cuando se forma hueso extra en los músculos y tejidos conectivos de la mandíbula, podría tornarse difícil tratar de introducir alimentos por la boca.

Algunas personas con mandíbulas fusionadas todavía pueden comer alimentos cortados en porciones pequeñas, mientras que otras tienen que ingerir alimentos blandos o hechos puré. Como la mayoría de los aspectos relacionados con la FOP, pueden existir muchas diferencias en la manera en que los músculos y las articulaciones se fusionan.

En ocasiones, un brote de FOP en la zona de la mandíbula o mentón también podría hacer que sea temporalmente difícil comer o quizás el hecho de comer podría agravar el brote.

En estos casos, una persona con FOP necesitará tomar suplementos dietarios especiales altos en calorías como Ensure o Boost para mantener el peso corporal.

Si en su país no se consigue Ensure o Boost, consulte a su médico sobre los suplementos

alimentos disponibles.

Si hay alguna manera de comer...

Si existe alguna manera de comer algo, la persona con FOP seguramente la descubrirá. Después de todo, ¿quién quiere perderse de comer sus alimentos preferidos? El truco para aprender a comer con una mandíbula fusionada es aprender a ser creativo. Por ejemplo, en algunos casos puede ser útil utilizar una procesadora de alimentos, una licuadora o una picadora de alimentos para mezclarlos y obtener una consistencia adecuada.

A continuación, algunos consejos para licuar los alimentos.

- Trabaje lentamente porque las cuchillas funcionan a gran velocidad. Si utiliza el “control manual” con los alimentos (es decir, encendiendo y apagando la máquina), podrá controlar mejor la consistencia de los alimentos. Una vez que se acostumbre a licuar los alimentos, aprenderá a manejar el tiempo que se requiere para licuarlos según la consistencia deseada.
- Haga un puré comenzando por agregar líquido suficiente para cubrir las cuchillas. Los líquidos pueden ser leche, crema, caldo, jugo de frutas, salsas, etc. También se puede utilizar agua, pero se diluirá el sabor. Agregue gradualmente los ingredientes sólidos.
- Si necesita licuar los alimentos, mantenga la misma cantidad de sólidos y líquidos. De ser necesario, agregue más líquido. Necesitará agregar suficiente líquido para crear una consistencia que pueda verterse en un vaso, para poder absorberse con pajilla, etc.
- Licue los alimentos antes de calentarlos. Si no lo hace, quizás tenga que volver a calentarlos después de licuarlos.
- Si utiliza alimentos precocidos o congelados, cocínelos normalmente. Luego colóquelos en la licuadora, agregue una taza y media de leche o caldo. Para realzar el sabor, añada un poco de sal y pimienta, manteca o crema agria. Agregue más líquidos si es necesario. Puede pasar los alimentos por un colador fino si lo desea. Experimente. ¡Recuerde que es un proceso de aprendizaje!

Si busca recetas de alimentos blandos fáciles de masticar, pruebe con los siguientes libros de cocina. Las descripciones fueron extraídas de las casas editoras y/o de Amazon.com.

- *The Dysphagia Cookbook: Great Tasting and Nutritious Recipes for People With Swallowing Difficulties*. Elayne Achilles.
- *The Dysphagia Cookbook* es un libro de cocina de especialidades lleno de recetas nutritivas y sabrosas para quienes tiene opciones limitadas de alimentación debido

a dificultades para masticar y tragar. Todas las recetas se centran en realzar el sabor, la presentación, textura, aroma y color ya que hay muchos otros productos que brindan calorías o líquidos nutritivos pero prestan poca atención a estas preocupaciones que afectan la calidad de vida.

- Algunos aspectos exclusivos de *The Dysphagia Cookbook* hacen que sea especialmente útil y práctico. Estos incluyen:
- Una clasificación que indica la consistencia, S para alimentos blandos, G para alimentos molidos o P para alimentos hechos puré.
- Instrucciones flexibles que brindan sugerencias para modificar recetas adaptándose a las dificultades para masticar y tragar.
- Hay muchas recetas con un toque internacional de sabor que no requieren ingredientes difíciles de conseguir.
- Se incluye una lista de productos preparados que han sido evaluados en cuanto a su consistencia, sabor, facilidad para tragar y facilidad para comprarlos y prepararlos.
- Una sección de utensilios de cocina indispensables para esta nueva manera de cocinar para personas con dificultades para tragar.
- El enfoque es más práctico que científico.
- El ritual de la alimentación da forma y sentido a nuestras vidas. Muchas comidas se consumen en una atmósfera placentera con la compañía de seres queridos y amigos, en una charla amena. *The Dysphagia Cookbook* intenta restaurar la dicha y la dignidad para aquellos a quienes se les ha limitado el placer en esta área, en cierto aspecto.

Easy-to-Swallow, Easy-to-Chew Cookbook: Over 150 Tasty and Nutritious Recipes for People Who Have Difficulty Swallowing. Donna L. Weifhofen, JoAnne Robbins, Paula A. Sullivan

- El simple hecho de comer es un desafío para millones de personas cuya capacidad de masticar y tragar se ve comprometida como consecuencia de la edad o alguna enfermedad. *Easy-to-Swallow, Easy-to-Chew Cookbook* presenta una colección de más de 150 recetas nutritivas que harán que comer sea un placer y satisfarán a todo el que tenga dificultades para masticar o tragar. También brinda consejos útiles y técnicas para simplificar la alimentación de las personas mayores y aquellos con enfermedades como el Parkinson, SIDA o cáncer de cabeza y cuello.

The I-Can't-Chew Cookbook: Delicious Soft Diet Recipes for People with Chewing, Swallowing, and Dry Mouth Disorders. J. Randy Wilson.

- Este libro de J. Randy Wilson es una edición invaluable única y exclusiva para la

colección de libros de cocina de todo chef familiar que debe preparar comidas para alguien que padece problemas como resultado de un trastorno de masticación como los problemas de la articulación temporomandibular (ATM), derrames, ELA, Alzheimer, SIDA, lupus, recuperación de cirugía de cabeza o cuello, o cirugía de cáncer de boca/garganta. Randy Wilson comenzó a aplicar su amor por la cocina y una serie de habilidades culinarias cuando su esposa fue diagnosticada con trastorno de la articulación temporomandibular y requirió cirugía. Su doctor le indicó que ella tendría que subsistir ingiriendo alimentos blando por seis meses. Randy aceptó el desafío de desarrollar recetas blandas, nutritivas y atractivas para su esposa y su familia. El resultado es su libro de cocina *I-Can't-Chew Cookbook*, el cual no es un libro de dietas líquidas ni un libro de cocina sobre licuados, sino que presenta 200 recetas blandas y deliciosas para cazuelas, sopas, platos de entrada, acompañamientos, bebidas y postres. Son especialmente interesantes los capítulos introductorios sobre nutrición y consejos para aprovechar al máximo las comidas, lo que incluye mejorar la experiencia de la cena y adaptar alimentos para una dieta blanda cuando existen problemas para tragar o masticar. Cuenta con un Prólogo escrito por el cirujano oral Mark A. Piper; el libro de cocina *I-Can't-Chew Cookbook* es “indispensable” para todo aquel que desea platos nutritivos, deliciosos, consumibles para las personas con impedimentos para masticar o tragar.

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.

- Este volumen ofrece las claves para una buena alimentación cuando se receta una dieta blanda o de puré. Aquellas personas con problemas para masticar debido a una infección oral, trauma o reconstrucción maxilar, efectos del tratamiento del cáncer oral o atención odontológica extensiva hallarán información indispensable para preparar comidas atractivas, sabrosas y nutritivas. Los capítulos introductorios explican el uso óptimo de licuadoras y métodos para afrontar diversos problemas orales. El autor presenta luego más de 100 recetas detalladas para carnes, pescado, aves, sopas, frutas y vegetales, bebidas, huevos, queso, yogures, postres y comidas completas. Sopa St. Germain, Pollo al champiñón, and Batido de albaricoque son algunas de las recetas que se brindan. Los platos descritos han sido todos probados en cocinas, para comprobar su buen sabor y facilidad de preparación. Se incluyen los valores calóricos y proteicos de cada receta. También brinda sugerencias para la planificación del menú diario.

Whipping a Whopper. Nancy Sando.

- Esta publicación, escrita por una mujer que padece FOP, brinda consejos y recetas para preparar alimentos que pueda comerlos una persona con fusión de mandíbula. Disponible a través de la International FOP Association (IFOPA). Visite ifopa.org llame al 407-365-4194 para más información.

Haciendo lugar

En casos muy extremos de fusión de mandíbula, la persona con FOP puede consultar a un dentista o un protesista para saber si el procedimiento llamado esmaltoplastia (o recontorneado) sería beneficioso.

La esmaltoplastia es un proceso indoloro en el cual se remueve una pequeña cantidad de esmalte. Por lo general, es un proceso estético, pero en una persona con FOP la esmaltoplastia puede realizarse para lograr una apertura levemente mayor del maxilar. Los dentistas o protesistas pueden examinar a la persona para determinar qué parte del esmalte podrían remover con seguridad para maximizar la apertura maxilar y minimizar las implicancias estéticas.

Antes del procedimiento, se deberá tomar radiografías para determinar el tamaño y la ubicación de cada pulpa dental (el centro del diente, que contiene nervios y vasos sanguíneos). Si el esmalte es demasiado delgado o si la pulpa está demasiado cerca de la superficie del diente, no es recomendable proceder. El principal riesgo de la esmaltoplastia radica en la gran cantidad de esmalte que se remueve, provocando que el diente sea sensible al calor o al frío.

Es recomendable realizar el procedimiento en etapas. De esta manera, las citas pueden ser breves evitándose la tensión mandibular. Esto también posibilitará realizar una evaluación cuidadosa de la situación para prevenir problemas potenciales.

Para las personas con pérdida de peso, lo cual les ocasiona problemas de salud, la extracción de determinados dientes podría ser una posibilidad. Se trata de un procedimiento importante que requiere de un equipo odontológico y anestesista capacitado.

Minimizar riesgos durante el tratamiento odontológico - arrancar bien

En caso de requerirse un procedimiento odontológico para una persona con FOP, el primer paso a tomar es reunir un equipo de expertos. Esto implica hallar un dentista o cirujano oral que desee escucharlo y entienda los desafíos exclusivos de la FOP y, particularmente si se trata de un área difícil de acceder, que sea alguien que haya realizado estos procedimientos en otras personas con fusión de mandíbula. Su dentista debería derivarlo a la persona más apropiada. Es sumamente

recomendable realizar este procedimiento en un hospital. Idealmente, el mejor lugar es un centro médico principal que atienda rutinariamente casos de trauma, que esté familiarizado con complicaciones similares a las de las personas con FOP (limitación de la mandíbula, posibles complicaciones con la anestesia, las vías respiratorias, etc.). En caso de haber complicaciones, estos establecimientos estarán mejor capacitados para tratarlas que en el entorno del consultorio.

Minimizar riesgos durante el tratamiento odontológico - anestesia

Durante el procedimiento odontológico, el paciente recibirá anestesia para que pueda realizarse sin causar dolor. Con frecuencia, la anestesia local se administra a la mayoría de las personas que no tiene problemas de FOP directamente en el área donde radica el problema. *Sin embargo, existen determinadas circunstancias en las que la anestesia local no debería considerarse como una opción para las personas con FOP.*

Primero, hablaremos de los casos en que está bien aplicar anestesia local. Para los dientes anteriores superiores e inferiores (ubicados en la parte frontal de la boca), el dentista puede utilizar infiltración, una inyección anestésica en el tejido blando próximo al diente a tratar. Los molares superiores también pueden adormecerse mediante infiltración o anestesia local para el bloqueo nervioso, no obstante la infiltración local es la técnica más segura para las personas con FOP.

Sin embargo, la anestesia local generalmente se administra mediante inyección *intramuscular* para aquellos procedimientos que involucran los dientes posteriores de la mandíbula (molares inferiores). *Debido a que existe una clara asociación entre las inyecciones intramusculares de anestesia local en procedimientos odontológicos y los brotes de la FOP en la mandíbula, deberían evitarse las inyecciones intramusculares.*

Por lo tanto, ¿qué opciones hay para los molares inferiores? La alternativa es la anestesia general. (Si los próximos párrafos le suenan familiares, es porque algunas partes de esta sección también se incluyen en “FOP y emergencias”. Es muy importante repetir las aquí.) La anestesia general afecta todo el cuerpo de la persona, no adormece únicamente el área a tratar como sucede con la anestesia local. Conduce a un estado de inconsciencia en el cual la persona no siente dolor y no tiene conocimiento de lo que está sucediendo. A menudo la anestesia general se administra mediante la inhalación de gas. Cuando se piensa en una cirugía importante, lo más probable es considerar la anestesia general.

La anestesia general es un asunto especialmente peligroso en personas con FOP, por lo tanto deben tomarse medidas de precaución especiales. Estirar demasiado los músculos de la mandíbula para intubar (es decir, colocar un tubo de respiración en la tráquea)

podría causar trauma en músculos y articulaciones de la mandíbula y producir brotes. También pueden ocurrir complicaciones de las vías respiratorias si el cuerpo reacciona al dolor, secreciones bucales o hemorragia por el cierre de las cuerdas vocales. Se trata de una situación con potencial riesgo de muerte para cualquier persona, y aún más para alguien con FOP.

Un método recomendado (y necesario en caso de que la mandíbula de la persona esté fusionada) es la intubación nasal con fibra óptica. En este procedimiento, el anestesista conduce un laringoscopio (una especie de videocámara médica pequeña que sirve para ver el interior del organismo) a través de la nariz para visualizar directamente las vías respiratorias mientras la persona está despierta o sedada pero de manera que la persona todavía pueda controlar las secreciones de la boca. (No se recomienda sedar completamente a las personas con FOP debido a las complicaciones potenciales de la anestesia y los problemas pulmonares/respiratorios). Una vez que se visualizan las vías respiratorias se procede a intubar al paciente, luego se puede administrar anestesia general. Cabe destacar que la intubación nasal utilizando fibra óptica debe realizarse únicamente por anestesistas capacitados y con experiencia en este tipo de procedimientos.

Minimizar riesgos durante el tratamiento odontológico - solucionar el problema

Cuando la apertura de la mandíbula se ve limitada, técnicamente sería difícil acceder a la zona del problema para realizar el tratamiento odontológico necesario. En caso de tener que hacer una empastadura, sería necesario acceder por la superficie frontal (o bucal) del diente y la caries de diente podría tratarse utilizando un torno suave. También se recomienda utilizar material de empaste con liberación de flúor. Los materiales de empaste se adherirán al diente y liberará flúor, previniendo mayores caries.

En pacientes con mandíbulas fusionadas, las extracciones dentales presentan diversos desafíos. Por ejemplo, sólo se podría acceder al diente desde el lado frontal. Además, también podría ser necesario tener que dividir el diente cariado en porciones pequeñas antes de extraerlo. También se debe colocar un instrumento odontológico en la boca para evitar que los residuos del diente caigan en la boca.

Ortodoncia y FOP

Al igual que mucha gente, los individuos con FOP pueden tener problemas que requieran de ortodoncia (aparatos). Esto se puede hacer con aquellas personas con FOP que pueden abrir la mandíbula normalmente o casi normalmente. No obstante, si se considera realizar un trabajo de ortodoncia, se recomienda hacerlo en citas no muy prolongadas para evitar la tensión en los músculos de la mandíbula. Se recomienda utilizar todos los instrumentos

necesarios para evitar ejercer presión extra en las mandíbulas. También se recomiendan los aparatos de ortodoncia sin extracción, que son para enderezar los dientes de la persona sin extraer dientes permanentes. Para evitar las extracciones de dientes, podría ser necesario alinear los dientes frontales (anteriores) dejando sin tratar los dientes superpuestos de atrás (posteriores).

Las personas con FOP generalmente desarrollan una sobremordida por motivos que no se conocen con precisión, incluso si las mandíbulas no están fusionadas. En estos casos, es muy recomendable no tocar los dientes. Muchas personas con FOP notan que, una vez que las mandíbulas se fusionan, la sobremordida es un medio de acceso para los alimentos y para realizar la higiene oral.

A dónde acudir por asesoría

Para ser asesorado por cuestiones relacionadas con la atención odontológica y la anestesia, comuníquese con las siguientes personas; ellas poseen experiencia en el tratamiento de un número importante de personas con FOP.

Burton Nussbaum, D.D.S., M SND RCs Ed
 Profesor Asociado Adjunto, Dentista Pediatra de la
 University of Pennsylvania School of Medicine
 y
 Dentista para Necesidades Especiales
 Thomas Jefferson University Medical School and Hospital
 Dentista para Personas Especiales
 1910 E. Route 70, Suite 9
 Cherry Hill, NJ 08003
 Teléfono: 856-424-5955/Fax: 856-424-8382
 Correo electrónico: bikr2th@aol.com

Allen Wong, D.D.S., DABSCD
 Programa de Odontología Hospitalaria, Director de University
 of the Pacific Arthur A. Dugoni School of Dentistry
 2155 Webster Street
 San Francisco, CA 94115
 Tel: 415-720-4609 (celular) o 888-241-3694 (localizador de
 emergencia) Correo electrónico: awong@pacific.edu

Zvi Grunwald, M.D.
 Profesor y Presidente The James D. Wentzler

Departamento de Anestesiología
Thomas Jefferson University and Hospital
111 South 11th Street, Suite G-8940
Philadelphia, PA 19107
Teléfono: 215-955-6161/Fax: 215-923-5507
Correo electrónico: zvi.grunwald@jefferson.edu

Nota final

Después de haber leído los peligros potenciales y desafíos exclusivos que presenta la FOP en relación con la atención odontológica, quizás no tenga ganas de ser atendido por temor a que las mandíbulas se fusionen o que simplemente no se pueda realizar un procedimiento. Sin embargo, no buscar atención puede ser igual de peligroso. Puede causar más problemas con los dientes adyacentes o incluso provocar infecciones con riesgo de muerte.

Al leer este libro, ya habrá aprendido que no existen dos casos iguales y la historia puede tener diferentes aspectos. En cualquier situación, lo mejor es informarse tanto como sea posible para tener la seguridad de tomar las decisiones más convenientes. Busque toda la ayuda que pueda a través de expertos y escuche sus consejos. ¡No hacer nada es malo!

10.

FOP y la respiración

Debido a las restricciones en el tronco que causa la FO, los individuos pueden desarrollar problemas respiratorios que requieren atención médica especial. Conozca maneras para fomentar la buena respiración y cómo tratar los problemas, en caso de que ocurran.

Panorama general

Además de las malformaciones de los dedos del pie que generalmente se perciben en el nacimiento, los individuos con FOP también parece que nacen con una malformación congénita de las articulaciones que conectan las costillas con las vértebras en la columna vertebral. Esto causa cierto grado de limitación en el tronco incluso antes de que aparezcan huesos extra, a pesar de que estas limitaciones no producirían problemas notables. Debido a estas restricciones, las personas con FOP tienen a apoyarse más en el músculo del diafragma para respirar. El diafragma es un músculo con forma de bóveda ubicado en la base de los pulmones.

A medida que las limitaciones de la FOP aumentan, el hueso extra y la posición corporal puede hacer que los músculos se superpongan alrededor de los pulmones o del corazón en distinto grado, limitando la expansión del pecho y causando restricciones que interfieren en la respiración. La tasa de flujo (es decir, el patrón de inhalar oxígeno y exhalar dióxido de carbono) podría ser normal incluso cuando el volumen (la capacidad de respirar profundamente y exhalar) se ve considerablemente reducido. En algunos casos (por lo general, en los más avanzados), el cuerpo desarrolla niveles de dióxido de carbono más elevados que lo normal. Los síntomas pueden ser leves a severos dependiendo del grado en que el hueso de la FOP afecte el área del pecho. Cuanto más avanzado es el caso, mayor será la posibilidad de tener dificultades respiratorias más serias a punto tal de requerir tratamiento y podría haber más probabilidades de que se vea afectado el lado derecho del corazón.

Un estudio

Para entender mejor este asunto, en una reunión internacional de personas con FOP se realizó un estudio de 25 individuos con FOP entre los 5 y 55 años. Solamente un participante era menor de 13 años.

El estudio incluyó un examen físico, exámenes de la función pulmonar (de los pulmones) y un electrocardiograma y ecocardiograma (estudios del corazón). Si bien se detectó limitación de la pared torácica, el examen físico del corazón y de los pulmones fue normal. No se halló evidencia de insuficiencia cardiaca en ninguno de los participantes de este estudio. Diez

pacientes presentaron leve evidencia de anomalías electrocardiográficas indicando mayor tensión en el lado derecho del corazón (la parte de la cavidad cardiaca que bombea sangre a los pulmones). Estos individuos por lo general eran mayores y habían tenido síntomas de FOP por más tiempo que aquellos cuyos electrocardiogramas fueron normales. Todos los individuos presentaban una expansión muy limitada de la caja torácica y la capacidad pulmonar (la cantidad de aire que ingresa a los pulmones) estaba significativamente por debajo de los parámetros normales. Sin embargo, el flujo de aire a través de los pulmones era relativamente normal. A pesar de la limitada capacidad pulmonar para transportar oxígeno, la sangre estaba bien saturada de oxígeno, al igual que en las personas que no tienen FOP.

Cuándo consultar a un especialista en pulmón

Es aconsejable que los individuos con FOP sean evaluados por un neumólogo, un doctor que se especializa en trastornos pulmonares, y se realicen unas pruebas antes de que surjan problemas graves a fin de establecer un punto de partida para futuras comparaciones. Estas pruebas determinan las limitaciones de la respiración que puedan existir a través de actividades como por ejemplo hacer que el paciente respire en un espirómetro (un dispositivo para medir el flujo y el volumen de la respiración), controlar los niveles de oxígeno en sangre o quizás hacer un análisis de sangre para medir los niveles de dióxido de carbono.

Dependiendo del nivel de los problemas, se recomendarían los siguientes métodos:

- Ejercicios de respiración utilizando un espirómetro de incentivo. Un espirómetro de incentivo mide la manera en que la persona llena sus pulmones con cada respiración profunda. La respiración profunda ayuda a expandir pequeños sacos de aire dentro de los pulmones. Ayuda a aflojar las secreciones (como las que se expulsan al toser) y a mantener los pulmones abiertos, llenos y lo más activos posible. Si bien una persona puede practicar la respiración profunda sin usar un espirómetro, éste brinda la ventaja de poder medir la respiración de la persona. Puede determinar si la situación se mantiene estable, si está mejorando o empeorando.
- Respiración con presión positiva. La respiración con presión positiva es un tipo de respiración asistida por máquina. Ayuda a la persona a respirar profundamente empujando el aire en cada respiración. Por lo general, se utiliza para aumentar la cantidad de aire que inhala la persona, ayuda a aflojar las secreciones y a toser mejor. La máquina también puede utilizarse para administrar medicamentos en los pulmones. Este tratamiento debe ser suministrado por un terapeuta respiratorio matriculado.
- Fisioterapia torácica. La fisioterapia torácica brinda una manera de limpiar el exceso de mucosidad y secreciones de los pulmones. En circunstancias normales, los pulmones se mantienen húmedos con una capa delgada de líquido. Durante una infección, este líquido puede aumentar y tornarse espeso. En situaciones normales, el

exceso se elimina a través de la tos, pero eso no sería posible cuando los músculos respiratorios están limitados o debilitados. La fisioterapia torácica utiliza la gravedad y la terapia física para eliminar secreciones de los pulmones y estimular la tos. La fisioterapia torácica puede ser administrada por un terapeuta o fisioterapeuta respiratorio. También los padres pueden aprender a administrar la fisioterapia torácica.

- Uso de oxígeno monitoreado. Si se utiliza de manera apropiada, el oxígeno suplementario puede ser muy útil en casos avanzados. El oxígeno que se utiliza en individuos con FOP debe ser monitoreado, ya que su uso no monitoreado puede causar un alto riesgo de muerte súbita debido a que la corrección repentina del oxígeno ante la presencia de altos niveles de dióxido de carbono (que en ocasiones están presentes en personas con enfermedades pulmonares avanzadas) impide la respiración (el flujo de respiración).

Neumonía

La neumonía es una de las causas de muerte más comunes en individuos con FOP. En parte, es el motivo del promedio de vida relativamente bajo de 41 años. (El término promedio simplemente significa que la mitad de las personas mueren por debajo de esta edad y la otra mitad, supera esta edad). Los individuos con FOP que no desarrollan complicaciones que pongan en riesgo la vida pueden vivir 50, 60 o incluso más de 70 años.)

Por lo tanto, ¿qué es la neumonía y por qué es tan peligroso para las personas con FOP? La enfermedad neumocócica es una infección que puede afectar diferentes partes del cuerpo. Puede infectar los pulmones, en donde se origina la neumonía. También puede invadir el torrente sanguíneo. Si llega al cerebro, puede causar meningitis. Todas estas son infecciones serias. Según los Centros para el Control y la Prevención de las Enfermedades, la enfermedad neumocócica mata más personas en los Estados Unidos que cualquier otra combinación de enfermedades prevenibles con vacunas. Una de cada 20 personas que se enferman de neumonía muere a causa de ello, y las estadísticas empeoran cuando la bacteria invade el torrente sanguíneo o causa meningitis. Las personas con problemas de salud tales como la FOP son más susceptibles a la neumonía y pueden tener más dificultad para combatir la infección.

Afortunadamente, hay una vacuna que protege contra 23 tipos de bacterias neumocócicas. (No hay tratamiento para la neumonía viral, la cual sana por sí sola.) La vacuna contra la neumonía debe administrarse sólo una vez, no obstante la persona debe consultar a su doctor y recibir asesoría específica. En algunos grupos de alto riesgo, en ocasiones se recomienda volver a vacunar después de una cierta cantidad de años.

La vacuna contra la neumonía es muy segura. Alrededor de la mitad de las personas que reciben la vacuna tienen reacciones adversas leves como por ejemplo, inflamación o dolor

en el sitio de la inyección. Menos del 1% presentan fiebre, dolores musculares o incluso alguna reacción local severa en el sitio de la inyección. Por lo general, la vacuna se aplica por vía intramuscular, por lo tanto, la principal precaución para las personas con FOP es que la vacuna se administre mediante inyección subcutánea (por debajo de la piel). Verifique que su doctor tenga conocimiento de esta necesidad especial. En caso de aparecer reacciones adversas, comuníquese con su doctor lo antes posible. Las reacciones adversas a menudo pueden controlarse con hielo o medicamentos antiinflamatorios; no obstante, podría ser necesario algún tratamiento adicional.

Fomentar una buena respiración

Hay determinadas actividades que pueden ayudar a la persona a utilizar mejor los músculos alrededor de los pulmones y mantener activos los músculos torácicos. Esto, en general, le permitirá obtener más oxígeno en cada inhalación fomentando así una mejor respiración con menos esfuerzo. Además de practicar la respiración con un espirómetro (mencionado anteriormente), existen otras actividades que pueden ayudar como ser los ejercicios de respiración/relajación, natación/hidroterapia, cantar, ejecutar un instrumento de viento (trompeta, flauta, harmónica, etc.) o incluso un instrumento de juguete (como el mirlitón, un juguete que produce sonidos divertidos al soplar en él). Los niños pequeños pueden practicar actividades sencillas como hacer burbujas respirando profundamente o con juguetes como los que menciona el Catálogo de Recursos de FOP de la IFOPA, disponible en el sitio web de IFOPA en www.ifopa.org. Reír también puede ser beneficioso y es algo que todos pueden hacer. Al reír se ejercitan los músculos del diafragma, abdomen y pulmones además de los músculos faciales, de las piernas y espalda. En cierto aspecto, es como tomar una clase de aeróbic.

Al reír se practica una respiración profunda que envía oxígeno – sangre enriquecida y nutrientes a todo el organismo.

11.

FOP y la gripe

Un estudio conducido por investigadores de FOP demostró una interesante relación entre la influenza y los brotes de FOP. Este vínculo recientemente establecido pero no completamente comprendido aún es muy importante para que las personas con FOP eviten engriparse. Conozca más acerca de esta relación y de las maneras de evitar la enfermedad.

Influenza

La influenza, comúnmente llamada gripe, es un virus respiratorio contagioso. Los síntomas pueden ser leves a severos e incluyen lo siguiente: fiebre (generalmente alta), dolor de cabeza, cansancio (puede ser extremo), tos seca, dolor de garganta, congestión nasal o mucosidad, dolores musculares y en ocasiones náuseas, vómitos o diarrea (los síntomas estomacales son más comunes en niños que en adultos). Tener estos síntomas no siempre implica que tenga gripe. Hay muchas otras enfermedades, incluyendo resfríos, que presentan síntomas similares.

La gripe generalmente se transmite cuando las personas infectadas tosen o estornudan. En ocasiones, las personas se pueden infectar al tocar algo que posea el virus y tocarse luego la boca o la nariz. Lamentablemente, una persona puede contagiar a otros un día antes de que aparezcan los síntomas y hasta cinco días después de enfermarse.

Mayores riesgos de la gripe para las personas con FOP

Las personas con FOP corren mayores riesgos de desarrollar complicaciones a causa de la gripe. La complicación más seria es el desarrollo de infecciones respiratorias tales como la neumonía, la cual podría requerir internación e incluso podría poner en riesgo la vida. Este tipo de complicación ocurre como resultado de las limitaciones torácicas y respiratorias ocasionadas por la FOP. Un estudio reciente también demostró que la gripe es un potente desencadenante de brotes de FOP. De hecho, 60% de los individuos con influenza que participaron en el estudio también presentaron brotes durante el transcurso de la enfermedad, mientras que sólo 11% de los individuos que no tenían gripe tuvieron brotes durante la temporada gripal.

Todavía se desconoce por qué la gripe desencadenaría brotes de FOP. Pero como parece

existir una conexión, es posible que al menos un desencadenante de los brotes de FOP esté relacionado con el sistema inmunológico. Esta explicación sería razonable, ya que la hinchazón y la inflamación son reacciones del sistema inmunológico.

No obstante, en la actualidad, todavía no se conoce demasiado acerca de las características inmunológicas de la FOP.

La prevención es la mejor medicina

La mejor manera de protegerse de la gripe es vacunándose cada año. La inyección contra la gripe contiene una vacuna inactivada que brinda protección contra tipos y cepas de virus que los científicos determinan que circularán durante la temporada gripal. La inyección se aplica generalmente en el brazo, a través de una aguja. *Es fundamentalmente importante que la persona con FOP solicite una aplicación subcutánea (por debajo de la piel) con una aguja muy pequeña y no en el músculo. (¡Recuerde que las inyecciones musculares son peligrosas para las personas con FOP!) Además, se debe aplicar un pack de hielo en el sitio de la inyección y se deberá continuar con el hielo de manera intermitente durante las próximas 12 a 24 horas para reducir la inflamación que cause la inyección.* Las reacciones adversas de la vacuna antigripal son malestar, inflamación o hinchazón en el lugar de la aplicación, febrícula o dolor leve. Si estos problemas ocurren, por lo general comienzan poco después de la inyección y duran de uno a dos días.

Si es alérgico a los huevos de gallina (que se utilizan para fabricar la vacuna) o si ha tenido reacciones alérgicas severas a la vacuna antigripal anteriormente, no debería vacunarse. *Tampoco debería vacunarse durante un brote en curso.*

Para quienes viven en el hemisferio norte (Estados Unidos, Canadá, Europa, etc.), la mejor época para vacunarse es entre octubre y noviembre, no obstante vacunarse más tarde también podría seguir siendo beneficioso. La temporada gripal comienza a inicios de octubre y puede prolongarse hasta mayo. Si vive en el hemisferio sur (Latinoamérica, Australia, etc.), las épocas son diferentes, por lo tanto la temporada gripal abarca de mayo a septiembre. Entonces, mayo y junio son los mejores meses para vacunarse. Por si no sabía, ahora está aprendiendo algo de geografía, ¿lo notó?

Dos semanas después de vacunarse, su cuerpo habrá desarrollado proteínas y sustancias llamadas anticuerpos que lo protegerán de la gripe.

En particular, si no le gustan las inyecciones, quizás prefiera considerar una vacuna antigripal en aerosol nasal. No obstante, la vacuna en aerosol nasal posee un virus gripal “vivo” (a diferencia de la inyección de la vacuna inactivada) que *podría* implicar mayores riesgos para las personas con FOP. Un niño pequeño que recibió una vacuna antigripal nasal tuvo un brote de FOP severa dos días después de haber recibido la vacuna. Esto podría haber sido una coincidencia o podría haberse debido a la vacuna. Es imposible

afirmarlo. Muchos otros niños recibieron la vacuna en aerosol nasal y no presentaron reacciones adversas. Debería conversar con su doctor acerca de todas las opciones posibles y tomar la decisión que considere más conveniente. Además de vacunarse, el Centro para el Control y Prevención de las Enfermedades brinda las siguientes precauciones para protegerse de la gripe y otras enfermedades:

- Pídale a sus familiares y personas en contacto con usted que se vacunen periódicamente.
- Lave sus manos con jabón y agua a menudo. Si no tiene agua a disposición, puede utilizar un desinfectante/gel antibacterial para manos a base de alcohol.
- Evite tocarse los ojos, nariz o boca. Los gérmenes se esparcen de esta manera.
- Cubra su nariz y boca con un pañuelo cuando tosa o estornude.
- Si se engripa, quédese en casa y no vaya a trabajar ni a la escuela y evite las reuniones sociales para que los demás no se contagien.
- Evite el contacto cercano con las personas enfermas. (Y si usted está enfermo, mantenga distancia de los demás.)

Si se enferma

Debido a que muchas enfermedades presentan síntomas similares, puede ser difícil diferenciar entre la gripe y otras infecciones. Si usted presenta síntomas gripales, comuníquese con su doctor lo antes posible. Particularmente debido al alto riesgo de las complicaciones que presenta la gripe con respecto a la FOP, su doctor podría recomendarle que tome diversos medicamentos antivirales (amantadina, rimantadina, oseltamivir y zanamivir). Estos medicamentos deben ser recetados por un doctor y se deben tomar dentro de los dos días de la enfermedad. Sirven para minimizar los síntomas y acelerar la recuperación. También debe descansar suficientemente y tomar abundante cantidad de líquido.

Si alguien más en la familia se enferma, que otros miembros de la familia tomen medicamentos antivirales podría ayudar a prevenir la propagación del virus de la gripe. De esta manera, los medicamentos pueden actuar como prevención. Cuatro estudios enfocados en dos medicamentos antivirales diferentes demostraron ser entre un 75 y 80 por ciento efectivos para prevenir que una persona expuesta a la influenza se contagie la enfermedad.

12.

Cálculos renales

Los individuos con FOP corren más riesgos de desarrollar cálculos renales que aquellos que no padecen FOP. Conozca qué se puede hacer para minimizar este riesgo o para tratar la situación en caso de que ocurra.

¿Qué es un cálculo renal?

Un cálculo renal es una masa sólida que se forma en base a cristales que se acumulan en la superficie del riñón. Normalmente, nuestra orina posee químicos que ayudan a evitar que esto suceda. Pero en ocasiones surgen problemas. El tipo más común de cálculo renal contiene calcio junto con oxalato o fosfato. Estos químicos son parte de la dieta normal de una persona y ayudan a formar partes importantes del organismo como por ejemplo, los huesos y los músculos. En muchos casos, los cálculos renales son pequeños y pueden ser eliminados del organismo solos. Pero cuando no es así, surgen dolores severos y podría requerirse tratamiento.

Los cálculos renales son uno de los trastornos más comunes de las vías urinarias. Según los Institutos de Salud Nacionales, aproximadamente 5.2% de las personas en Estados Unidos ha desarrollado cálculos renales en el periodo desde fines de los años 1980 hasta inicios de los años 1990, que es el periodo con estadísticas más recientes. Los cálculos renales afectan a ambos sexos, pero los hombres son más frecuentemente diagnosticados con problemas de cálculos renales. Para los hombres, la prevalencia de los cálculos renales aumenta dramáticamente a partir de los 40 años y continúa en aumento. Para las mujeres, el pico parece estar en los 50 años. Si una persona desarrolla más de un cálculo, entonces es probable que continúe desarrollando más. Los síntomas de los cálculos renales incluyen dolor abdominal, dolor lateral, dolor pélvico localizado en una lado del cuerpo, una sensación de ardor al orinar o sangre en la orina.

Personas con FOP y los cálculos renales

En la Escuela de Medicina de la Universidad de Pennsylvania, los doctores comenzaron a notar que los pacientes con FOP consultaban por cálculos renales de manera más frecuente que lo esperado, en base a una prevalencia estimada de cálculos renales en la población general.

Se evaluaron los datos de un estudio de 2007 sobre 207 personas de 31 países, representando casi la mitad de los casos conocidos de FOP al momento del estudio para determinar si las personas con FOP corrían más riesgo de desarrollar cálculos renales. No obstante, todavía resulta difícil determinar con precisión el riesgo específico de los cálculos

renales en la población con FOP debido a la variación geográfica y al hecho de que las estadísticas internacionales sobre la prevalencia de los cálculos renales no están disponibles en todos los países. (El término “variación geográfica” significa que la prevalencia de cálculos renales en personas con FOP en ocasiones varió de manera significativa, en diferentes países.) Los resultados indican que las personas con FOP son aproximadamente dos veces más propensas a desarrollar cálculos renales que la población general de los Estados Unidos.

La inmovilidad que causa la FOP junto con una tasa elevada de formación ósea (la tasa por la cual nuestro organismo produce huesos nuevos y resorbe los existentes para que nuestro esqueleto pueda restaurarse; algo que podría verse afectado por la reducción crónica de la movilidad) podría influir en estos resultados. Las infecciones de las vías urinarias también están relacionadas con la formación de cálculos renales en todos los individuos al igual que en las personas con FOP. Asimismo, los antecedentes familiares también guardan relación con la formación de cálculos renales, particularmente en los hombres.

Diagnóstico y tratamiento

El diagnóstico de cálculos renales se obtiene a través de rayos X/ultrasonido, generalmente después de que la persona presenta sangre en la orina o dolor repentino. Los análisis de sangre y orina pueden ayudar a determinar qué sustancias se encuentran presentes en el/los cálculo(s). El doctor quizás determine realizar un estudio especial llamado TC (TC es la abreviatura de tomografía computada) o un PIV (pielograma intravenoso). Los resultados de estos estudios ayudarán a determinar el mejor tratamiento.

En ocasiones no se requiere un tratamiento especial y los cálculos son eliminados por el organismo si se toma grandes cantidades de agua. El doctor podrá recetar medicamentos para que la persona se sienta mejor. Un urólogo determinará la necesidad del tratamiento. Todos los tratamientos disponibles, a excepción de la nefrostomía percutánea, han dado resultados positivos para las personas con FOP.

Si se requiere anestesia y/o cirugía, recuerde seguir las pautas indicadas en este libro. Consulte el Capítulo 2: “Qué se debe evitar y alternativas” y el Capítulo 7: “Emergencias”, para más información.

Recomendaciones

El cambio en el estilo de vida más importante que una persona puede hacer para prevenir los cálculos renales es tomar abundantes cantidades de agua. Lo ideal es que beba la suficiente cantidad de agua como para eliminar 2.5 litros de orina por día. Beba tanta agua como pueda, preferentemente alrededor de 3 litros por día.

La prevención es especialmente importante para aquellos que han tenido cálculos renales

anteriormente, ya que existe la posibilidad de que continúen formándose. También se recomienda seguir las siguientes indicaciones, especialmente para aquellas personas que tuvieron cálculos antes:

- No es necesario que restrinja los lácteos, pero tampoco se exceda. A las personas con cálculos renales antes se les indicaba que eviten los productos lácteos, pero estudios recientes demostraron que los alimentos ricos en calcio pueden ayudar a prevenir los cálculos renales. (No obstante, los estudios también han demostrado que ingerir pastillas de calcio puede aumentar el riesgo de desarrollar cálculos renales.)
- Evite antiácidos a base de calcio.
- Si su orina es muy ácida, es probable que le hayan recomendado evitar alimentos con vitamina D agregada. Quizás deba ingerir menos carne, pescado o aves ya que estos alimentos pueden aumentar la cantidad de ácido en la orina.
- Si su orina posee altas concentraciones de oxalato y tiene tendencia a formar cálculos de oxalato cálcico, su doctor podría recomendarle que limite los siguientes alimentos en su dieta: remolacha, chocolate, café, cola, nueces, espinaca, fresas, té y salvado de trigo. No se rinda ni evite ingerir estos alimentos sin consultar a su doctor.
- No consuma altos niveles de vitamina C.
- Ingiera pan de harina integral y cereales de fibra natural.
- Limite la sal en su dieta.
- Tome citrato de magnesio y potasio u otros medicamentos si es necesario. (Su doctor le recomendará esto si es apropiado.)

Converse sobre este tema con su doctor y verifique si debe tomar precauciones especiales para prevenir la formación de cálculos renales.

13.

Temas de salud varios de pies a cabeza

La FOP involucra muchas áreas del cuerpo de maneras que van más allá del crecimiento de huesos extra, causando brotes.

Pérdida de la audición

La pérdida de la audición es un tema significativo en las personas que tienen FOP. En base a las encuestas de pacientes y los registros médicos, se estima que el 50% de los individuos con FOP pueden verse afectados en cierto grado por la pérdida de la audición. Al igual que con muchos de los síntomas de la FOP, hay diferencias. Algunos presentan una pérdida significativa que requiere el uso de audífonos mientras que otros presentan una leve pérdida de la audición. En algunas personas, ambos oídos se ven afectados, mientras que en otras sólo uno. En la mayoría de los casos, la pérdida de la audición es de naturaleza conductiva, lo que significa que el sonido no se conduce adecuadamente a través del conducto auditivo hasta el tímpano y los pequeños huesos que componen el oído medio. En algunos casos la pérdida de la audición está relacionada con los nervios del oído. Hay mucho relacionado con la pérdida de la audición en muchísimas personas con FOP que todavía no se comprende.

A pesar de que no existe una asociación directa entre la pérdida de la audición en personas con FOP y las infecciones auditivas, es importante recordar que todos los niños son muy propensos a desarrollar infecciones auditivas que pueden afectar la audición. Por lo tanto, es importante evaluar y tratar con prontitud los dolores de oído y otros problemas auditivos en niños con FOP, ya que las infecciones auditivas son un problema prevenible en todos los niños. También se recomiendan estudios auditivos de rutina para personas con FOP a fin de identificar posibles problemas (incluso si piensa que su hijo escucha bien).

Perforaciones de orejas, piercing corporal y tatuajes

El piercing corporal y los tatuajes son elecciones muy personales. El libro trata estos asuntos debido a que en ocasiones la gente ha consultado al respecto en el Grupo de discusión por correo electrónico FOPonline, a pesar de que no son temas directamente relacionados con la FOP.

Comencemos hablando de los piercing corporales. En general, los piercings no causan problemas en personas con FOP. No obstante, es recomendable evitarlos en la lengua, nariz y ombligo. En especial, se debe evitar en la lengua porque la lengua tiene muchos músculos y también por la alta probabilidad que tiene la gente con FOP de desarrollar fusión de la mandíbula, lo cual dificultaría la higiene y la extracción del piercing. Si desea realizarse un piercing, busque un lugar con buena reputación que cumpla con los procedimientos de higiene para evitar cualquier infección.

Los tatuajes se realizan introduciendo una tinta especial en la piel a través de agujas. Debido a que los tatuajes no dañan los músculos, tampoco empeorarían la FOP. No obstante, deberá analizarse cuidadosamente la decisión de realizarse un tatuaje debido a la permanencia del mismo. Quien piense realizarse un tatuaje deberá elegir hacerlo en un establecimiento con buena reputación que cumpla con los procedimientos de higiene. Un tatuaje mal practicado podría perjudicar su salud y su piel. Para algunas personas, también puede haber riesgo de alergia a la tinta.

Dolores de cabeza

Algunos individuos con FOP manifiestan síntomas de dolores de cabeza crónicos y severos. Desde el punto de vista neuromuscular, esto tendría sentido porque la FOP causa restricciones significativas de los músculos del cuello las cuales pueden contribuir a dolores de cabeza relacionados con la tensión. En caso de que estos dolores de cabeza ocurran, hay medicamentos que pueden ayudarle. Un neurólogo es un doctor que a menudo trata con dolores de cabeza crónicos difíciles de solucionar; el neurólogo está capacitado para brindar recomendaciones específicas acerca del mejor tratamiento para cada individuo en particular.

Al igual que con muchos otros asuntos relacionados con la FOP, existen muchas diferencias y muchas personas no presentan síntomas de dolor de cabeza. Los individuos que pasan mucho tiempo frente a la computadora deben tener cuidado de no permanecer en la misma posición por periodos prolongados. Tome descansos cada tanto y evite la tensión muscular.

La leche es buena

En ocasiones las personas se preguntan si se deben eliminar los productos lácteos de la dieta de una persona con FOP debido a la relación que existe entre el calcio y el crecimiento de los huesos.

El calcio es un elemento importante para el organismo de cada persona, incluso para aquellos con FOP. Si bien se sabe que el calcio en la leche ayuda a desarrollar huesos fuertes, no es el calcio el que hace que crezcan los huesos de la FOP. Los huesos de la FOP crecen debido a una señal genética del organismo. La leche no empeorará la FOP, por

el contrario, mantendrá saludable al resto del organismo. Piénselo de este modo. Tanto el esqueleto regular como el adicional necesitan ser alimentados con calcio. Si una persona con FOP no ingiere calcio, los huesos se debilitarán y se quebrarán con facilidad. Si bien el organismo necesita calcio para que los huesos crezcan y sean saludables, también es vital para otras funciones corporales. El calcio hace que los nervios funcionen correctamente, ayuda a que el corazón lata y contribuye con otras funciones metabólicas importantes. El cuerpo no puede vivir sin calcio. También es especialmente importante que las personas que tienen FOP reciban la cantidad diaria de calcio necesario ya que un esqueleto fuerte ofrece mayor protección contra las lesiones en caso de caídas.

La importancia de la vitamina D

Al igual que el calcio, la vitamina D es sumamente importante para mantener fuertes los huesos y además es esencial para un sistema inmunológico saludable. Además existe cierta evidencia de que los bajos niveles de vitamina D podrían incluir en el dolor crónico. La vitamina D generalmente se produce cuando la luz solar es absorbida por la piel e ingresa al organismo a través de alimentos fortificados (leche, cereales, etc.), a pesar de que los científicos están descubriendo actualmente que muchas personas tienen niveles más bajos que los necesarios para mantener saludable al organismo. Un sencillo análisis de sangre determinará su nivel de vitamina D (25[OH]D); un rango dentro de los 35 y 40 ng/ml por lo general es aceptable. (Las personas que viven o trabajan bajo la luz solar generalmente tienen niveles entre 50-70 nl/ml.)

Si bien tener bajos niveles de vitamina D es perjudicial, los niveles elevados también lo son. Consulte a su médico para una recomendación específica.

Inflamación debajo de la mandíbula

Ocasionalmente puede ocurrir un brote de FOP debajo de la mandíbula y a veces se puede confundir con paperas, inflamación de los nódulos linfáticos o una reacción alérgica. Puede ejercer presión hacia arriba en la base de la lengua, dificultando en ocasiones la capacidad de tragar o respirar. En estos casos, este tipo de brotes puede ocasionar riesgo de muerte potencial. Para aliviar la hinchazón y prevenir complicaciones serias, podría recomendarse un tratamiento breve con corticosteroides (prednisona). Consulte la publicación: “The Medical Management of Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: Current Treatment Considerations,” disponible en www.ifopa.org o comuníquese con el Dr. Frederick Kaplan o su asistente Kay Rai en la Escuela de Medicina de la Universidad de Pennsylvania al 215-349-8726. También puede enviar un correo electrónico a Kamlesh.Rai@uphs.upenn.edu. No debe manipularse el área afectada ya que podría causar más hinchazón. Sería necesario tomar ciertas precauciones tales como elevar la cabecera de la cama o realizar controles. Una vez que disminuye la hinchazón, en ocasiones queda una pequeña protuberancia ósea debajo del mentón.

La hinchazón debajo del mentón no necesariamente implicará mayores riesgos de salud. Muchas personas han notado protuberancias debajo del mentón y pensaron que estaban relacionadas con la FOP, no obstante, no les causaron ningún problema.

FOP y la columna vertebral

Una característica de la FOP recientemente descubierta es que las articulaciones del cuello parece que no se forman adecuadamente en la niñez temprana. Las articulaciones del cuello se forman antes del nacimiento, pero en las personas con FOP, estas articulaciones parecen estar genéticamente programadas para deteriorarse y formar así hueso donde debería haber cartílago. El cartílago es la sustancia que hay entre los huesos y que permite el movimiento suave de las articulaciones. La rigidez del cuello es el resultado de estas articulaciones anormales, y aparece antes de que comience a desarrollarse hueso. De hecho, en ocasiones y como consecuencia de esto, los bebés con FOP no gatean.

Un dato curioso es que los problemas específicos que ocurren en la columna vertebral también se observan en ratones que carecen de un gen llamado *noggin* y acerca del cual los investigadores han estado investigando en los últimos años. El gen *noggin* desempeña una función importante en el desarrollo óseo. Si bien el gen *noggin* no es el gen que causa la FOP, las investigaciones sugieren que las personas con FOP no producen suficiente proteínas *noggin* (el gen *noggin* es el que le indica al organismo que debe producir las proteínas también llamadas *noggin*) que controlan y limitan el crecimiento de los huesos. Los investigadores todavía no están seguros de la importancia de este hallazgo, pero las respuestas a la causa de las deformaciones de la columna vertebral en personas con FOP pueden tener pistas importantes relacionadas con la condición.

Además, en personas con FOP puede ocurrir una curvatura de la columna vertebral (escoliosis) como resultado de la formación ósea dispar (asimétrica) alrededor de la columna vertebral. En otras palabras, si un lado del cuerpo tiene más limitaciones que el otro, el crecimiento desparejo a causa de ello dará lugar a una curvatura anormal de la columna vertebral. En particular si esto ocurre a temprana edad, podría limitar el desarrollo normal del esqueleto mientras que el resto del cuerpo continúa creciendo. No se recomiendan las intervenciones quirúrgicas porque no corrigen satisfactoriamente el problema y a menudo causan complicaciones severas, como ser brotes de FOP en otras áreas.

Hinchazón de las extremidades

La hinchazón es un problema común en las personas con FOP y su origen puede tener diferentes causas. La primera y la más común es que la extremidad puede hincharse debido a un brote de FOP. Como se dijo anteriormente, la hinchazón muy localizada y nodular

suele ser común en las extremidades superiores, particularmente en los brotes durante la niñez. En los adultos y en los músculos más profundos, la hinchazón puede afectar toda la extremidad. Esta hinchazón más diseminada se ve con mayor frecuencia en las extremidades inferiores. Estos son patrones generales, no obstante, ambos tipos de hinchazón pueden ocurrir a cualquier edad.

El movimiento restringido de las personas con FOP puede ocasionar una deficiencia de la acción de bombeo en el músculo causando que la sangre y los fluidos del tejido se acumulen en la extremidad. La sangre permanecerá en el músculo en lugar de ser bombeada y esto puede causar hinchazón. Además, el hueso recientemente formado puede ejercer presión en el sistema linfático, que es el conjunto de canales que transporta la sangre y los fluidos del tejido hacia el corazón. La presión que ejerce el hueso extra en estos canales vasculares puede obstruir el flujo de los fluidos corporales provocando así la hinchazón. Estas dos últimas aclaraciones explicarían por qué las personas con FOP en ocasiones tienen hinchazón crónica.

Finalmente, podría formarse un coágulo de sangre, pero es menos probable. Si bien esto es poco frecuente, los coágulos de sangre son un problema serio. Para prevenir la formación de coágulos de sangre, se recomienda que la persona utilice calcetines de compresión y que se ponga en contacto con un médico para determinar si se recomienda tomar una aspirina o un anticoagulante más potente. Si bien la causa de la hinchazón no es del todo clara, podría ser necesario realizar estudios especiales como gammagrafía ósea, ultrasonido, tomografía computada, o resonancia magnética para determinar la causa de la hinchazón y recetar un tratamiento específico.

Si se determina que la hinchazón no está relacionada con un brote de FOP en curso o un coágulo de sangre, un tratamiento beneficioso podría ser el drenaje linfático. La terapia de drenaje linfático es un tipo de masaje suave realizado por terapeutas especializados en esta área. La terapia linfática trata la hinchazón que ocurre cuando en el sistema linfático hay más fluido de que podría circular naturalmente. El sistema linfático es un sistema complejo que desempeña diversas funciones en el organismo. Principalmente, drena el fluido de los tejidos para que vuelvan al torrente sanguíneo y ayuda a combatir infecciones. En las personas con FOP, este proceso podría no funcionar tan bien como debería causando así hinchazón. En estos casos, el masaje linfático podría ser beneficioso. Si está interesado en este tiempo de terapia, consulte a su médico sobre una derivación a una clínica que trate linfedemas. (Linfedema es el nombre de este tipo de hinchazón.)

Huesos rotos

Una fractura en una persona con FOP debe ser tratada de la misma manera en que se trata un hueso roto de cualquier otra persona.

La meta del tratamiento en todas las personas es lograr que el hueso sane con una posición cómoda y funcional. Las personas con FOP no necesitarían que las fracturas se inmovilicen durante mucho tiempo como ocurre con el resto de la gente, ya que las fracturas por lo general sanan rápidamente. Casi nunca se requiere cirugía para tratar huesos rotos en personas con FOP. Además, una férula sería suficiente cuando en otros casos se requeriría aplicar yeso. El tipo de tratamiento necesario para una fractura en una persona con FOP depende de diversos factores: el tipo de fractura, el hueso fracturado, si la lesión está expuesta o no, la edad del individuo, el grado de deformidad y la condición funcional de la extremidad antes de la fractura. La decisión con respecto al mejor tipo de tratamiento la determinará el médico y será personalizada.

Los huesos extra de una persona con FOP también se pueden romper. Si la articulación en el sitio de la fractura ya está rígida, no se requerirá mayor inmovilización. Podría ser necesario tomar medicamentos como con cualquier otra fractura.

Mantenerse cómodo

En ocasiones el hueso extra formado por la FOP puede afectar la comodidad o la persona podría necesitar almohadones o almohadas extra para apoyarse bien.

Afortunadamente los colchones y las almohadas de hoy vienen de diferentes formas, tipos y tamaños. Hallando la solución adecuada, será mucho más fácil mantenerse cómodo y relajado.

A continuación, algunas opciones disponibles. Como sucede con muchos otros aspectos de FOP, hay diferentes soluciones para cada persona.

- Camas ajustables. Hay disponibles muchos tipos de camas ajustables. Visite una tienda local de colchones.
- Almohadas de alforfón. Rellenas con cáscara de alforfón. Disponibles en internet y en tiendas locales.
- Almohadones rellenos con gel. Disponibles para asientos de sillas de ruedas para brindar comodidad y prevenir úlceras por presión. Comuníquese con las compañías de suministros médicos. Hammacher Schlemmer, un vendedor por catálogo de los Estados Unidos que actualmente vende un “Asiento de gel portátil” (“Portable Gel Seat” - Item 73077). Llame al 800-321-1484 o visite hammacherschlemmer.com para más información.
- Almohadas con relleno microgranulado. Almohadas Mogu. Muy blandas y flexibles. Diferentes formas y tamaños. Disponibles en internet en tiendas como www.amazon.com y www.orangeonions.com. Las almohadas Moosh están

disponibles en internet a través de www.mooshpillow.com. Almohadas Squishy . Disponibles en internet y en tiendas locales.

- Almohadones Roho. Roho es un reconocido fabricante de almohadones para sillas de ruedas desde hace mucho tiempo. Ahora también hacen almohadas y colchones. Visite shapefitting.com o llame al 800-851-851-3449 para conocer acerca de los colchones y almohadas Sleepmatterzzz. Para más información acerca de los almohadones para sillas de ruedas Roho, visite rohoinc.com o llame al 800-851-3449.
- Almohadas y colchones Tempur-pedic. Esta es la marca de un tipo de colchón “viscoelástico inteligente” que se adapta al cuerpo de la persona. También hay otras marcas de material viscoelástico inteligente.
- Fabrique su propia almohada. Un miembro de la IFOPA compró retazos de material viscoelástico inteligente en una tienda de manualidades y fabricó su propia almohada.
- Además, no olvide consultar las soluciones en el *Catálogo de Recursos de FOP* de la IFOPA, disponible en el sitio web de la IFOPA en www.ifopa.org, o los consejos en el Capítulo 25: “Búsqueda de recursos”.

Úlceras por presión

La erosión cutánea y las úlceras por presión son problemas muy comunes y tediosos para las personas con FOP, especialmente en adultos. La erosión cutánea puede ocurrir debido al aumento de la presión sobre un área con hueso o debido a un hueso extra. Las úlceras por presión pueden aparecer rápidamente, progresar rápidamente y ser difíciles de tratar. La mejor manera de actuar es seguir los pasos para evitar las úlceras por presión.

Como dice un artículo de Mayo Clinic (www.mayoclinic.com/health/bedsores/DS00570), “las úlceras por presión son más fáciles de prevenir que tratar, pero eso no significa que el proceso sea sencillo o libre de complicaciones”. Deben seguirse los siguientes pasos para intentar minimizar y, quizás, evitar problemas serios:

- Cambie de posición frecuentemente, si puede. Si está en una silla de ruedas, trate de cambiar de posición cada 15 a 30 minutos, idealmente. Todos deben cambiar de posición al menos una vez cada dos horas. Si necesita asistencia, pídale ayuda a un miembro de la familia o a un cuidador.
- Siga estos consejos sobre el posicionamiento. Evite acostarse directamente sobre el hueso de la cadera. Si se recuesta sobre su espalda, coloque una almohada debajo de las piernas como apoyo desde la mitad de las pantorrillas hasta los tobillos. Evite colocar la almohada directamente detrás de las rodillas, porque podría cortar el flujo sanguíneo. Evite que las rodillas y talones estén en contacto con pequeños almohadones o almohadillas. Trate de no elevar la cabecera de la cama más de 30 grados para evitar deslizarse, lo cual aumenta la fricción entre usted y la cama.

- Utilice un colchón o cama que reduzca la presión. Las opciones pueden ser colchones de espuma, aire, gel o agua.
- Si usa silla de ruedas, considere que sea una con inclinación. La inclinación distribuye la presión. También considere un asiento personalizado si tiene que estar sentado por largos periodos.
- Es importante revisar diariamente la piel.
- Aliméntese con una buena dieta. Comer sano ayuda a tener una piel sana.

Si detecta úlceras por presión en etapa temprana cuando la piel está enrojecida pero sin heridas abiertas, será mucho más fácil tratarlas. Las úlceras por presión con heridas abiertas requieren más cuidado. Consulte a su médico de inmediato si detecta algún área con problemas y siga estas recomendaciones:

- Cambie de posición con frecuencia y utilice almohadones especialmente diseñados para aliviar la presión. Evite almohadas y aros de goma, los cuales pueden causar compresión y fricción, empeorando así el problema.
- Mantenga el área limpia para prevenir cualquier infección. Una herida en estadio uno (piel no abierta) puede ser lavada cuidadosamente con agua y jabón suave. Si se trata de una herida más seria, debería lavarse con una solución salina (de sal), que puede conseguirse en farmacias. Evite usar antisépticos como el peróxido de hidrógeno o yodo, que pueden dañar la piel y retrasar la cicatrización.
- Utilice vendas/apósitos especiales para proteger las heridas y contribuir a la cicatrización. Algunas marcas de estos tipos de vendas son Tegaderm y Duoderm. Estas vendas conservan la herida humectada (para ayudar al desarrollo celular) y mantienen el tejido circundante seco.
- De ser necesario, póngase en contacto con un doctor para remover el tejido dañado. Una herida debe estar libre de todo tejido muerto o infectado para sanar correctamente. Hay diversas maneras de lograrlo y un doctor determinará qué es lo más conveniente en cada caso específico.
- Los hidromasajes pueden ayudar, si tiene la posibilidad de acceder a uno, ya que contribuyen a mantener la piel limpia y remueven de manera natural el tejido muerto.
- Ingiera una dieta saludable. En particular, la vitamina C y el zinc pueden contribuir a la cicatrización de las heridas.
- Si la herida no sana, póngase en contacto con su doctor nuevamente.

Formación ósea debajo de la rodilla - Osteocondromas

Curiosamente, alrededor del 90% de las personas con FOP parecen desarrollar una protuberancia de hueso extra en la parte interna del hueso de la pierna, exactamente debajo de la rodilla. Este hueso casi siempre está presente en las personas con FOP incluso desde la niñez temprana antes de que los brotes comiencen a afectar las rodillas. Este tipo particular de hueso se llama osteocondroma. Por lo general no causa problemas. Al igual que los huesos extra que se forman con los brotes de FOP, no debe ser quirúrgicamente removido.

Ciclos menstruales

Una pregunta que en ocasiones las mujeres les hacen a los doctores es si la FOP afecta de alguna manera el ciclo menstrual o los periodos femeninos. Anecdóticamente, algunas mujeres con FOP manifestaron ciclos menstruales muy leves y en algunos casos, la falta de ciclos menstruales. Además, algunas mujeres creen que existe una relación entre sus brotes y el tiempo próximo a sus ciclos menstruales. Otras mujeres con FOP poseen ciclos menstruales normales sin síntomas imprevistos. Actualmente se desconoce si la FOP afecta de alguna manera el ciclo menstrual femenino. Como en cualquier caso en el que la mujer experimenta un ciclo menstrual anormal, es sumamente importante consultar a un ginecólogo o endocrinólogo para determinar si existe alguna complicación médica a tratar. La persona no debe asumir simplemente que un problema surge como consecuencia de la FOP. Es importante aclarar que una mujer con FOP puede quedar embarazada, a pesar de que es una situación que implica riesgo de muerte potencial tanto para la madre como para el bebé, debido a que los órganos de la mujer ya se encuentran superpuestos a causa de los huesos extra.

¿El clima puede afectar a la FOP?

El clima puede afectar a cualquier persona. Algunas personas no se sienten cómodas cuando hace frío o está húmedo. Otras se sienten incómodas cuando hace calor. Incluso algunas no notan diferencias con los cambios de clima o de estación. Las personas con FOP parecen no tener preferencia por un clima, tiempo o estación en particular.

14.

Genética

La genética es el campo de la ciencia que estudia de qué manera los rasgos se transmiten de una generación a otra. La genética con frecuencia puede volverse complicada; por lo tanto trataremos de explicarla de la manera más sencilla posible.

ADN—Nuestros cimientos

Cada una de las células en el organismo de una persona posee información muy importante llamada ADN. Esta información brinda las instrucciones necesarias para desarrollarse y controlar lo que sucede en nuestro cuerpo. Determina porqué algunas características nuestras son como las de nuestros padres y también explican porqué cada uno de nosotros es único. Quizás usted sea zurdo y ningún familiar directo suyo lo sea; la cuestión es que hay muchos aspectos suyos que son diferentes del resto del mundo. Eso es bueno - ¡qué aburrido sería el mundo si todos fuéramos iguales!

El ADN está agrupado en 23 pares de cromosomas. Un cromosoma de cada par se hereda a través de la madre y el otro proviene del padre. Cada cromosoma contiene a su vez unidades más pequeñas llamadas genes. (¡En total, los científicos creen que el cuerpo humano contiene entre 20000 y 25000 genes!)

Como sabrá, los “genes” es de donde proviene el término "genética". Por lo tanto, la genética es el estudio de los cimientos que forman nuestro ser.

El ABC de la genética

El ADN está compuesto por cuatro unidades químicas que forman el abecedario genético. De hecho, los científicos utilizan las letras del abecedario (A, T, G, C) para representar el código del ADN. Así como el orden de las letras determina el significado de 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 (si sus ojos serán marrones o azules, si será alto o bajo, etc.). Las cuatro letras, formando combinaciones, contienen toda la información necesaria para construir todo el cuerpo. El genoma es un grupo completo de ADN. Imagine que su genoma es como un gran libro de instrucciones.

Si tuviera que escribir el código genético en el genoma humano, completaría un directorio telefónico de más de 500 pies o 700 metros, o de la misma altura que el Monumento a Washington, en Washington, D.C. Si lee en voz alta las letras que componen el genoma humano a una velocidad de una letra por segundo durante ocho horas por día, le tomaría

Aproximadamente un siglo (100 años) terminar de leer. Esto le brinda una idea de cuán complejas son las instrucciones del cuerpo humano.

Cómo contrae FOP una persona

La mayoría de los casos de FOP son nuevos, lo que significa que nadie más en la familia tiene FOP. Esto sucede porque en ocasiones ocurren cambios inesperados (o mutaciones, que es el término científico para referirse a los cambios) debido a que los genes se transmiten por los padres. Muchos de estos cambios, como por ejemplo el que produce FOP, son accidentes de la naturaleza que ocurren sin motivo aparente. Una pequeña cantidad de casos de FOP se heredan de uno de los padres que tiene FOP, a pesar de que esto ocurre rara vez porque generalmente la gente con FOP no tiene hijos.

La FOP es una condición dominante autosomal. Esto significa que la persona que posee una copia defectuosa del gen que causa FOP tendrá FOP. Todos tienen dos copias de cada gen, uno de cada padre. Cada una de estas copias, en términos científicos, se denomina alelo. Toda nuestra información actual nos dice que la FOP es *siempre* un rasgo dominante. Esto nos indica dos cosas. Primero, sabemos que si una persona no presenta ningún signo de los síntomas de FOP, entonces no es portadora del alelo de FOP. En segundo lugar, significa que existe 50% de posibilidades de que el hijo de una persona con FOP también tenga FOP. Analicemos estos aspectos con más detalle.

Hermanos

Los padres que no tiene FOP deben saber que las posibilidades de tener un segundo hijo con FOP son raras. La FOP por lo general es un cambio (mutación) en el código genético. Como tal, para la gran mayoría de las familias, las posibilidades de tener otro hijo con FOP son las mismas que las de haber tenido un primer hijo con FOP, es decir, aproximadamente una en dos millones. Cada evento es totalmente independiente del otro.

No obstante, los investigadores han visto al menos una familia en la cual los padres sin FOP tuvieron dos hijos con FOP. En dicha familia, al menos uno de los padres tuvo varios óvulos o espermatozoides afectados. En ese caso, la posibilidad de tener un segundo hijo con FOP se estima que es de aproximadamente 3% (3 posibilidades en 100). Actualmente no hay forma de prever si este riesgo aumentado está presente en alguna familia específica.

Un hermano u otro miembro de la familia que no tiene FOP no tiene más probabilidades de tener un hijo con FOP que cualquier otra persona de la población en general: es decir, una posibilidad en dos millones. Los hermanos deben saber que tener un hermano o hermana con FOP no significa que sus hijos también tendrán FOP. A la fecha, no se han observado signos de FOP en hijos de los hermanos afectados.

Transmisión hereditaria de FOP

Debido a que una persona posee dos copias de cada gen (uno de cada padre-recuerde que los cromosomas siempre se presentan en pares), la persona con FOP en realidad tiene una copia “normal” del gen además de la copia dañada. Como resultado, los individuos con FOP, tanto masculinos como femeninos, pueden transmitir a su hijo tanto la copia normal del gen como la copia dañada. Si se transmite la copia dañada del gen, entonces el hijo tendrá FOP. En caso de transmitirse el gen normal, entonces el hijo no tendrá FOP. Existen las mismas probabilidades de que ocurra tanto una cosa como la otra, por lo tanto, el riesgo de que una persona con FOP tenga un hijo con FOP es del 50%.

Embarazo y FOP

Si bien es posible que una mujer con FOP conciba y tenga hijos, el embarazo puede ser peligroso e implica riesgo de muerte.

Los huesos extra en el pecho, abdomen y pelvis limitan severamente la capacidad del cuerpo de la madre, cuyos órganos vitales ya se encuentran superpuestos a causa de los huesos extra, para adaptarse al crecimiento del bebé en el útero. El riesgo de problemas graves de salud tanto para el bebé como para la madre es alto.

Los riesgos específicos incluyen, entre otros:

- *Riesgo de brotes de FOP durante el embarazo.* Además, podría ser necesario reducir el uso de medicamentos que ayudan a reducir los síntomas de los brotes.
- *Riesgo de dificultades respiratorias durante la última fase de embarazo.* La FOP limita la expansión de la pared torácica, lo cual limita la respiración. A medida que el bebé crece en el útero, ejerce presión hacia arriba sobre el diafragma, uno de los principales músculos que intervienen en la respiración. Esto limita aún más la capacidad pulmonar de la madre. La respiración podría ser incluso más difícil si la madre ha desarrollado huesos extra que limitan la capacidad del bebé de expandirse hacia afuera del abdomen. De ser así, se generará presión adicional sobre el diafragma.
- *Riesgo de complicación en el parto.* Debido a las limitaciones físicas causadas por la FOP, es necesario practicar una cesárea. Cualquier cirugía es un asunto serio para una persona con FOP.
- *Riesgo de anestesia general en el parto por cesárea.* El parto por cesárea es un procedimiento quirúrgico que requiere anestesia. Debido a la FOP, la anestesia local o regional (la que se usa generalmente en un parto) es peligrosa y no debe utilizarse. Se requiere anestesia general. Esto presenta un gran riesgo para la madre y para el bebé.
- *Riesgos de flebitis y embolia pulmonar.* La flebitis es la inflamación de la vena. Una embolia pulmonar ocurre cuando se obstruye una arteria en los pulmones.

Ambas pueden ocurrir debido a coágulos de sangre, y ambas son con riesgo de muerte. Las posibilidades de estas complicaciones con riesgo de muerte son muy elevadas debido a la inmovilidad que causa la FOP. Además, la FOP causa un embarazo de alto riesgo que requiere mayor reposo en cama y más limitaciones de la movilidad. La hinchazón de las extremidades inferiores ocurre durante el último trimestre del embarazo e incrementa los riesgos de las complicaciones con riesgo de muerte.

Los riesgos específicos para el niño incluyen, entre otros:

- *Riesgo de que el niño tenga FOP.* Si un padre tiene FOP, las posibilidades de que un hijo la tenga es del 50%.
- *Riesgo de prematuridad.* La madre quizá no pueda tener un parto a término debido a las dificultades respiratorias. El nacimiento prematuro puede traer consecuencias durante toda la vida.
- *Riesgo de sufrimiento fetal severo.* Debido a las dificultades respiratorias de la madre u otros problemas no identificados, el bebé podría no recibir el oxígeno suficiente. Debido a esta complicación, hay riesgo de muerte o lesión cerebral severa.
- *Riesgo de parálisis cerebral.* Hay alto riesgo de parálisis cerebral debido a la falta de oxígeno para el bebé, especialmente si el sufrimiento fetal ocurre durante la última etapa del embarazo o durante el parto. La parálisis cerebral es un trastorno neurológico que afecta el movimiento corporal y la coordinación muscular.
- *Riesgo de complicaciones con la anestesia general.* Hay alto riesgo de complicaciones con la anestesia general. La anestesia local o regional, que es preferible, es imposible de administrar a la madre que tiene FOP.

Hay varias preocupaciones más. ¿Quién cuidará de la madre durante las complicaciones y el estrés adicional del embarazo? ¿Quién cuidará del niño si las limitaciones físicas de la madre no le permiten hacerlo? ¿Y cuál será la función del padre, hermanos y abuelos en relación con el cuidado del niño?

Si bien es posible que una mujer con FOP tenga un parto a término, y al menos se han informado cuatro casos en la literatura médica, el embarazo debe considerarse muy cuidadosamente debido a los riesgos importantes que presenta para la madre y el bebé. Puede solicitar consejería genética independiente para conversar sobre el embarazo y la FOP, si lo desea.

En caso de quedar embarazada, es sumamente importante solicitar orientación y atención en un centro para embarazos de alto riesgo. Al menos dos vidas están en juego: la de la

madre y la del niño. Además, las vidas de los demás miembros de la familia se verán afectadas, ya que necesariamente ellos también sufrirán las consecuencias de las circunstancias. El embarazo de una persona con FOP trae consecuencias que alteran el estilo de vida.

15.

El gen de la FOP

Los científicos descubrieron el gen que, al estar dañado, causa la FOP. Conozca las implicaciones del descubrimiento del gen.

El gen de la FOP - ¿Qué hace este gen?

El nombre científico del gen de la FOP es ACVR1, un gen que se encuentra en el cromosoma 2. ACVR1 significa Activin Receptor Tipo 1 A. (Un receptor es una proteína especial en 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, célula muscular, célula sanguínea, etc., y de qué manera la célula interactúa con otras células.)

Recientemente se descubrió que el ACVR1 desempeña una función importante en el desarrollo óseo, como también en el desarrollo cardiaco, articulaciones, columna vertebral y extremidades. El receptor ACVR1 está presente en el músculo esquelético y tejidos conjuntivos, a pesar de que no se conoce actualmente cuál es su función normal en estas células y tejidos.

Lo que sí se sabe con certeza es que una persona no puede vivir sin el ACVR1. Mediante pruebas con ratones para estudiar el ACVR1, se ha comprobado que un embrión de ratón sin copias funcionales del gen ACVR1 no puede desarrollarse para nacer. (Recuerde que los organismos vivientes tienen dos copias de cada gen - uno de cada padre.) En personas con FOP una de las copias del ACVR1 está dañada de manera muy específica lo cual causa que se desarrolle hueso extra en lugares donde no corresponde.

Buscando el cambio genético

Se pudo determinar la ubicación del gen de la FOP mediante una investigación exhaustiva del ADN utilizando una pequeña cantidad de familias multigeneracionales en donde un padre y uno o más hijos tuvieron FOP. Después de haberse descubierto el gen, se realizaron más estudios de ADN en gran cantidad de personas con signos clásicos de FOP (dedos grandes del pie con malformaciones y desarrollo progresivo de huesos extra) cuyas muestras de sangre se conservan en el laboratorio de FOP. Existe exactamente la misma secuencia de mutación de ADN en quienes participaron de estos estudios – en todos ellos con FOP sólo una letra de ADN de los seis mil millones es diferente a la secuencia estándar. (Recuerde que dijimos que nuestro código genético es básicamente una secuencia

de letras, y cada una posee un significado único.) La mutación genética que ocurre en las personas con FOP es la mutación más pequeña y precisa que puede ocurrir en un gen. Como se indicó anteriormente, se reemplaza una letra genética entre seis mil millones y eso modifica el significado de las instrucciones genéticas. Entonces, ¿qué efecto causa esta mutación?

Se cree que los seres humanos tiene alrededor de 20000 genes diferentes. Mientras que todos estos genes se encuentran codificados en todas las células del ADN, únicamente una célula en particular podría activar determinado gen o una combinación de genes. Por ejemplo, las células óseas y las células hepáticas (aunque estén parcialmente superpuestas) utilizarán diferentes grupos de genes. Cuando un gene se activa, el ADN pasa por un proceso que finalmente conduce a la formación de proteínas. Las proteínas llevan a cabo una gran variedad de actividades en una célula.

Las proteínas están compuestas por un grupo de 20 tipos diferentes de moléculas pequeñas llamadas aminoácidos. En las personas con FOP, el “error ortográfico” del ADN en el gen ACVR1 hace que un aminoácido llamado histidina reemplace a otro aminoácido llamado arginina en una ubicación específica de la proteína AVCR1. Para que tenga una idea de la importancia de esta mutación, piense que la aparición de arginina en esta ubicación particular de la proteína AVCR1 se ha mantenido en todos los vertebrados (seres humanos, animales, peces, etc.) por casi 500 millones de años de evolución. Eso significa que la naturaleza no permitió que se produzca esta mutación particular porque la sustitución habría tenido serias consecuencias.

Hasta ahora los investigadores descubrieron la misma mutación genética de ACVR1 en cada persona con FOP clásica. A medida que más personas sean estudiadas, es posible que vayan descubriendo más cambios en el gen ACVR1.

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

El descubrimiento del gen de la FOP confirma los primeros hallazgos de la investigación de FOP que sugería que la regulación anormal de las proteínas morfogenéticas del hueso o las proteínas principales del desarrollo óseo parecían ser la clave de la FOP. El descubrimiento del gen finalmente también nos ayudará a comprender mejor por qué interruptor molecular que produce los huesos parece estar fijo en la posición de "encendido" en las personas con FOP y la manera en que este proceso podría verse afectado por lesiones o desencadenantes del sistema inmunológico.

El descubrimiento del gen también nos ayudará a entender mejor algunos de los síntomas inexplicables de la FOP. Como se dijo anteriormente, el ACVR1 desempeña una función

de importancia en el desarrollo óseo. Es sumamente importante para el desarrollo de las manos y pies, los cuales pueden presentar anomalías congénitas en las personas con FOP. El ACVR1 también es importante para el desarrollo del oído medio. A medida que avancen las investigaciones, los investigadores podrán determinar por qué algunas personas con FOP desarrollan una pérdida de la audición. Los investigadores también descubrieron recientemente anomalías en la columna vertebral en las personas con FOP las cuales se desarrollan aún antes de que se formen los huesos extra. El gen ACVR1 posiblemente también brinde pistas para entender por qué sucede esto.

Lo más importante, conocer la causa genética de la enfermedad ayuda significativamente en los esfuerzos por hallar tratamientos efectivos. El descubrimiento del gen de la FOP brinda la oportunidad de producir ratones modificados genéticamente que tienen FOP realmente, un acontecimiento que abriría la puerta al diseño y la evaluación de nuevas terapias. Si bien los tratamientos efectivos no estarán disponibles de inmediato, no existe otro descubrimiento que haya ampliado nuestro horizonte tan rápidamente o que nos pudiera dar más esperanzas.

La gran pregunta - ¿cuánto tomará desarrollar tratamientos efectivos ahora que el gen ha sido identificado?

Esta es la pregunta más difícil de responder. Realmente, no hay forma de saberlo. No hay duda de que el cambio/la mutación del gen de la FOP es la información más valiosa en el rompecabezas de la FOP, pero es sólo una de las piezas “fundamentales”. Los investigadores todavía necesitan llegar a entender más acerca de cómo funciona el AVCR1 – en todas las personas, al igual que en las personas con FOP – para poder desarrollar tratamientos efectivos.

A fin de desarrollar un tratamiento efectivo para la FOP, el gen deberá ser desactivado, bloqueado, neutralizado o puenteado. Aquellos que trabajan en la investigación de la FOP a menudo dicen que esta investigación es como tratar de descifrar el cableado de una bomba atómica para poder desactivarla antes de que explote. La mutación de la FOP, o activación de esta bomba atómica aún no se conoce. El próximo paso es determinar cuán seguro será desactivarla. Tomará tiempo. El desarrollo de medicamentos para tratar enfermedades “huérfanas” es muy complicado. Se pueden encontrar muchos obstáculos incluyendo asuntos de seguridad, tolerancia a la droga, reacciones adversas, posología (cómo administrar un medicamento, por ejemplo, en pastilla, líquido, vía intravenosa, crema, terapia génica, etc.), y determinar cuán efectivo es un medicamento para tratar el problema. Se deben realizar muchas pruebas e investigaciones. Estas son las noticias que dan qué pensar. Pero las buenas noticias son que ahora tenemos un objetivo muy

específico en relación con el desarrollo de medicamentos que muy pronto concentrará toda la atención médica y científica sobre este gen y sobre la FOP.

FOP y otras condiciones de los huesos

Además de ayudarnos a conocer cómo se puede prevenir el ciclo catastrófico del crecimiento de huesos extra, llegar a entender de qué manera funciona el gen AVCR1 algún día también se aprovechará para lograr la formación de hueso y esqueleto para aquellas personas que lo necesitan con urgencia. Los avances de las investigaciones también pueden ayudar a aquellos que nacen sin huesos suficientes en sus cuerpos, aquellos con pérdida ósea significativa debido a traumas severos o amputaciones y, por supuesto, para quienes sufren patologías más comunes como osteoporosis, la cual afecta a millones. El descubrimiento del gen de la FOP es el descubrimiento más importante en la historia investigación de la FOP, pero también es sumamente importante para toda la biología esquelética.

Estudios genéticos de la mutación de la FOP

Los estudios genéticos de la mutación que causa la FOP actualmente se están realizando en el Laboratorio de Estudios Genéticos de la Escuela de Medicina de la Universidad de Pennsylvania.

En el siguiente sitio web hallará información detallada:

www.med.upenn.edu/genetics/core-facs/gdl/

Diríjase al enlace “Diagnostic Tests” para más información sobre el proceso de los estudios.

Para obtener más información, también puede comunicarse directamente con el laboratorio:

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

16.

Familias que enfrentan los desafíos de la FOP

Les pedimos a diez familias que imaginen estar hablando con padres de un niño recientemente diagnosticado con FOP. ¿Qué les dirían? También les pedimos que se imaginen a ellos mismos durante el proceso del diagnóstico. ¿Qué hubieran deseado que alguien les dijese? A continuación, las respuestas que ellos nos brindaron, con sus propias palabras.

Como madre de una hija de 2 años y medio, quedamos absolutamente devastados por el diagnóstico de FOP. No sólo por lo que la FOP implicaría para su futuro sino también porque además del diagnóstico tuvo que padecer la amputación del cuadrante superior derecho de su pequeño cuerpo.

Si hubiésemos podido adelantar rápidamente cinco años de nuestras vidas desde ese momento, habríamos tenido la suerte de encontrar a la Fundación NORD (Organización Nacional para Trastornos Raros) en internet, la cual nos derivó a Jeannie Peeper, una mujer con FOP que aparentemente estaba luchando sola en Florida con la ayuda de su familia para fundar la IFOPA. Ella fue la luz en nuestro mundo de oscuridad, soledad y profunda desesperación a causa de la FOP. El resto forma parte del pasado.

Volviendo al periodo original del impacto que causó el diagnóstico, lo único que puedo decir es que habría sido más sencillo para todos nosotros si ya hubiera existido la asociación de la FOP para las familias para facilitar el largo trayecto de la FOP. Una vez en contacto con la IFOPA, la vida se tornó “un tanto más normal” nuevamente y fue más fácil volver a conciliar el sueño, al saber que comenzaba a brillar una luz de esperanza en un laboratorio de Philadelphia y que más adelante se buscarían pistas.

Ashley y nuestra familia nos consideramos pioneros en este desafío. Nos reconforta mucho saber que hemos crecido enormemente y que nos hemos convertido en una gran familia, con muchos más por encontrar y para decirles que hay vida después de un diagnóstico de FOP.

—Carol Kurpiel, madre de Ashley, 26 años de edad (nacida en 1981), diagnosticada a los 2 años y medio



Aún siendo relativamente nuevos en este viaje de la FOP, debo decir que lo mejor que hemos hecho fue escuchar el consejo fraternal del Dr. Kaplan de esperar y tomarnos nuestro tiempo antes de comenzar a aprender todo lo que pudiéramos acerca de la FOP. Él nos advirtió, por ejemplo, que los nuevos segmentos de la FOP, si bien son buenos, no son para beneficio de las nuevas familias con FOP, sino para obtener una respuesta emocional y activa del público general al presentarle las más terribles y trágicas formas de FOP. El Dr. Kaplan también nos alentó a no involucrarnos de inmediato en las actividades de recaudación de fondos para la FOP. Fue un gran alivio poder dejar de lado la presión de tener que hacerlo, ya que el diagnóstico de la FOP en sí era una carga bastante difícil de llevar en ese tiempo. Por lo tanto, regresamos a nuestro hogar; oramos; lloramos y hablamos con familiares y amigos acerca del diagnóstico de Justin (Justin y su hermano, de 8 años, su hermana de 9, todavía no conocen todo acerca de los “huesos especiales”). Yo hice algunos contactos rápidamente dentro de la comunidad de FOP. Me uní al foro de FOPonline también, a pesar de que, pensándolo luego, creo que debería haber esperado un poco más para eso, ya que algunos temas me resultaron muy abrumadores al principio. Pero me sentía contenida y, además, bendecida al ver los valiosos consejos, la empatía, el humor, el gozo y la resistencia que las familias con FOP compartían diariamente. Asimismo, también hallé aliento a través del libro de Carol Zapata-Whelan, *Finding Magic Mountain: Life with Five Glorious Kids and a Rogue Gene called FOP*, ya que me aclaró eficazmente que la vida, continúa (¡y de manera maravillosa!), y la manera en que nuestra familia, a nuestro modo, un día representará a Justin y a la comunidad de la FOP, también.

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



Nací en Belgrado, Serbia, en 1979 con malformación de mis dedos grandes del pie. Los doctores decidieron reparar este “defecto de la naturaleza” mediante una operación. Después de un tiempo muy frustrante que pasé en el hospital con mi madre, que tuvo que ver sufrir a su primera y única hija, fui dada de alta con los dedos rígidos y sin mayores explicaciones. No se nos había siquiera cruzado por la mente la idea de una enfermedad incapacitante la cual se convertiría en una pesadilla nueve años más tarde

cuando finalmente fui diagnosticada con FOP, después de dos operaciones más. Además del diagnóstico preciso, lo único que nos dijeron es “no sabemos nada acerca de esta enfermedad”. Mi diagnóstico fue confirmado en Inglaterra, a donde fuimos por decisión propia, pero no obtuvimos más información que la que habíamos recibido en Serbia. Aprendimos acerca de la FOP en base a nuestra propia experiencia. Si tan sólo alguien nos hubiera comentado acerca del Dr. Kaplan y su equipo, a quien pudimos conocer en 1992. Él nos presentó a la IFOPA y finalmente nos encontramos con otras personas con FOP en Orlando en 1994, seis años después de mi diagnóstico. Fue bastante conmovedor para todos. Afortunadamente, estábamos rodeados de una cantidad de personas muy amables y acogedoras y una hora más tarde ya nos sentíamos parte de la gran familia internacional de la FOP.

Desearía que alguien me hubiera dicho el día en que nací a qué se debía la malformación de mis dedos del pie y desearía no haber pasado por tres cirugías. Nos hubiera ahorrado a mí y a mis padres muchas lágrimas, estudios médicos dolorosos y temores. Debido a mis visitas frecuentes a hospitales y todo lo que había experimentado en mi vida, cada vez que veía a alguien usar una bata blanca comenzaba a llorar. Hubiera deseado que mi madre conociera a otras madres de niños con FOP para conversar sobre las frustraciones que provoca esta enfermedad.

Por último, me gustaría poder decir que existe alguna manera de prepararse para la FOP pero, lamentablemente, es algo que simplemente estalla en la vida de uno. Lo que puedo decir es que poder organizar reuniones de FOP y que todas las familias de con FOP puedan asistir para compartir sus pensamientos, temores y experiencias es algo invaluable para todo el que tiene que luchar con la FOP y su cruel e impredecible día a día.

—Jelena Milosevic, 28 años de edad (nacida en 1979), diagnosticada a los 9 años



Simplemente sabía que mi niña nacería saludable. Fue la mujer embarazada más cuidadosa que puede existir. Pero cuando Hannah nació con los dedos del pie raros y los doctores me dijeron que estas cosas a veces suceden y que el mayor problema sería su forma de caminar y los zapatos, me quedé con eso. Soy la hija del medio; mis padres tuvieron ocho hijos, por lo tanto estoy acostumbrada al compromiso. Por dos semanas, estuve loca de contenta.

Luego comencé a sentir curiosidad e hice una búsqueda en internet acerca de deformaciones de dedos del pie. Eso me condujo al sitio web de la FOP entonces, me senté y leí, y me embargó una sensación de pánico. Intenté bloquear el temor y anhelé y oré para que lo de Hanna no fuera FOP. Pasaron los meses. No obstante, cuando cumplió los dieciocho meses, comenzó a desarrollar su primera hinchazón. Lo sabía. Muy dentro de mi corazón, lo sabía. No obstante, seguí los pasos formales, la llevé al pediatra y seguí manteniendo una actitud de negación hasta que alguien mencionó la palabra biopsia. Recordé la información que había leído en el sitio web acerca de los episodios explosivos de desarrollo óseo que producían los procedimientos invasivos. Embargada por mi temor de que Hanna sufriera, le pregunté al doctor si había escuchado hablar de la FOP. Entrecerró sus ojos y frunció el ceño mirándome. Me sentí estúpida, pero me mantuve firme para proteger a esta personita a quien amaba más que a mi misma.

Hannah ahora tiene seis años de edad. Venimos luchando con la FOP desde hace cinco años ya. Parte de mí lloró, se preocupó y clamó a Dios preguntándole por qué mi hija tiene que sufrir durante las noches y por qué es algo imposible para ella realizar la tarea más sencilla. No obstante, otra parte de mí ama a esta pequeñita, aún más que a mi misma, y hoy más que ayer, gracias al mismo Dios que me dio la oportunidad de cuidar de ella y de amarla como lo merece. Hannah tiene un problema de salud, pero es un milagro para mí también. Ella es esa persona especial que ayuda a entender mejor y apreciar la importancia de una sonrisa, de una palabra amable y de un gesto de comprensión.

Ser un padre de un hijo con FOP es un proceso gradual y continuo. Me he ido adaptando paulatinamente, lo he ido aceptando paulatinamente y he ido aprendiendo de a poco. Todavía estoy aprendiendo. Todavía me enfado, me deprimó y me entristezco. Pero mi principal pensamiento es el amor. Como madre de Hanna, trato de hacer que cada día sea más especial y llevadero de lo que hubiera de no haberme involucrado. Dejo de lado el sentimiento egoísta de la lástima para reír y sonreír con mi hija. La retribución de estos pequeños gestos es más valiosa que el oro, y nuestros niños no merecen menos.

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



Su hijo ha sido diagnosticado con FOP. Esto no es el fin del mundo. Notará que esto mantendrá a la familia unida. También es importante que su hijo crezca como un niño normal. Debe informar a sus familiares, amigos, jardín de niños y escuela acerca de la

FOP y brindarles la información necesaria sobre la FOP para ayudarlos a que conozcan más al respecto. Durante los últimos 19 años, la comunidad de la FOP ha crecido mucho. Encontrará información acerca de la FOP en diferentes sitios web, informes, diferentes materiales educativos, y mucho más. Existe un grupo de chat donde puede preguntar lo que desee para conocer más acerca de la FOP. Puede consultar a diferentes personas con FOP acerca de sus experiencias y dónde encontraron material de utilidad para afrontar la pérdida de la movilidad.

En Philadelphia hay un laboratorio dedicado a la investigación de la FOP. Desde abril de 2006, conocemos acerca del gen de la FOP gracias a la gente que trabaja allí y están trabajando arduamente para hallar una cura. ¡La vida es hermosa y juntos hallaremos la cura!

—Rogerzum Felde, 42 años de edad (nacido en 1965), diagnosticado a los 2 años y medio



Cuando mi hija Jasmin fue diagnosticada con FOP, recién nos habíamos mudado de Wisconsin a Connecticut. Me sentía perdida y sola y hubiera deseado tener un amigo o familiar que me abrace o me ayude. Los vecinos trataron de alentarme y me decían que todo saldría bien, pero no sería así. Me sentía como en una pesadilla que no acababa nunca. Después de un tiempo, encontramos al Dr. Kaplan y la IFOPA y paulatinamente comencé a leer la información incluida en el paquete que nos enviaron. Pero definitivamente era demasiado aterradora y era mucho para asimilar. Afortunadamente, un par de años después un doctor de Hole in the Wall Gang Camp, un campamento para niños con enfermedades y discapacidades nos derivó a todo un equipo de especialistas, incluyendo un trabajador social, un neumonólogo y un equipo para tratar el dolor. Esto nos brindó una estructura importante y posibilitó la continuidad del tratamiento. Dejamos de sentirnos excluidos del sistema. En ocasiones, todavía no es fácil tratar con la FOP pero he aprendido algunas cosas a lo largo del camino. Primero, trate de valorar los pequeños momentos que se presentan cada día y de disfrutar del espíritu de su hijo. Viva un día a la vez, tal como se presenta. Intente dejar de lado el temor y ame más. Otra cosa que me ayudó fue vincularme con la IFOPA para brindar apoyo, recaudar fondos, compartir información y concienciar acerca de la FOP. Estas cosas realmente me ayudaron a aliviar mis sentimientos de desesperanza. Pienso que también es importante no rendirse jamás y mantener la esperanza en el corazón.

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



Hay personas que me siguen y creen que no puedo llevar mis bolsas de compras. A menudo se me acercan en la calle y me preguntan si estoy bien. Una vez, una mujer se aproximó y me dijo que lo que estaba haciendo era “inspirador”. Sonriendo, me mordí la lengua para evitar decirle: “¿Qué cosa es inspirador, caminar?”.

Digo todo esto para ilustrar lo tonto (o, para no ser ofensiva, lo ingenuo) que puede ser el mundo. Se cree que porque uno nace con una discapacidad, está sentenciado a una vida de segunda categoría. Esto se debe a los conceptos que tiene la gente, completamente convencida de que sólo existe una única manera de hacer las cosas.

Lo que se ha olvidado es que nosotros, como mamíferos, somos criaturas de sangre caliente. Es decir que tenemos la capacidad de adaptarnos. Debido a esta clase de amnesia selectiva paso mi vida luchando contra personas que me consideran imposibilitada. (Como no estoy “físicamente sana”, ¿cómo logro hacer las cosas?) Afortunadamente, he llegado a entender con claridad este asunto, comprendiendo que como la gente nunca ha vivido en mi cuerpo, no saben qué es lo que puedo hacer. Por eso, esas personas (que a menudo se apresuran para ir a socorrer a la damisela) no pueden creer que yo pueda arreglármelas sin su ayuda.

(Un dato útil: los gatillos de las botellas de líquidos limpiadores son perfectos para alcanzar las latas en las tiendas). Una nota positiva: sus miradas confundidas son bastante divertidas. ¿Lo negativo? Me va a tomar bastante tiempo alcanzar las latas en frente de cada persona que cree que necesito ayuda.

Lo triste es que las personas que sólo tienen una forma de ver las cosas nunca comprenderán la dicha que produce tratar de idear nuevas maneras de hacer las cosas. Mi forma de hacer las cosas quizás no sea como la suya, pero si miramos más allá de lo convencional, descubriremos que podemos hacer más de lo que imaginamos.

-----Marin Wallace, 26 años de edad (nacida en 1981), diagnosticada a los 3 años y medio



El mejor consejo que recibimos (y el cual nos ha guiado desde entonces) vino por

parte de Jeannie Peeper y Val Pinder, dos adultos con FOP que hicieron hincapié en que dejemos que Oliver tenga una vida normal, ya que la FOP avanzaría por más protección que intentaríamos brindar. Como resultado de esto, Oliver disfrutó de una infancia muy normal y casi sin restricciones (además de no practicar deportes de contacto en sentido formal) y creció convirtiéndose en un joven adaptado, seguro y satisfecho a pesar del avance de la FOP en su adolescencia. Val hizo hincapié en la importancia de la educación, ya que la FOP no afectaría su cerebro, por lo tanto ha practicado discurso, teatro y debates, música, etc., lo cual contribuyó a desarrollar su seguridad y su capacidad de hablar en público. Oliver ha podido participar tomando decisiones con respecto a la FOP y sus implicaciones desde temprana edad. En consulta con su doctor o con el personal de enseñanza y sus padres, él decide en qué actividades participar, cuándo tomar más medicamentos para aliviar el dolor, cuándo es necesario realizar adaptaciones en la clase y, anteriormente, de qué manera crear conciencia en la escuela, cuando fue necesario. Siempre se le ha informado acerca de la FOP conforme a su edad y nivel de entendimiento, pero la FOP no ha controlado su vida ni las nuestras – ¡a pesar de que es algo que siempre tengo presente en mi pensamiento, como madre! A través de sus actividades, se ha hecho de amigos maravillosos, y gracias a que ha discutido abiertamente y desmitificado la FOP en la escuela en diversos eventos formalmente organizados, ha podido disfrutar del maravilloso apoyo del personal educativo y de los estudiantes y ha obtenido amistades genuinas. Por lo tanto, mi consejo es que sigan con las recomendaciones dadas porque, como dice un padre de otro niño con FOP cuyo nombre no recuerdo en este momento: “Su hijo no necesita ser un “discapacitado” emocional simplemente porque padece una afección física”.

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



Como alguien con FOP, entiendo la primera reacción de un padre de proteger a su hijo tanto como fuese posible. Pero también es necesario pensar en la vida del hijo y no limitarlo demasiado. Mientras fui creciendo, he sabido que mis padres creían estar haciendo lo mejor, pero lo cierto es que yo me estaba perdiendo de hacer muchas cosas porque ellos tenían miedo y no me dejaban intentar cosas nuevas. Es necesario hallar un buen equilibrio entre la seguridad y permitir que niño hijo sea justamente eso... un niño.

Como padres, simplemente usamos el sentido común... deje que su niño juegue con

amigos... evite que practique deportes de contacto... y pregúntele a su niño qué necesita y qué tiene ganas de hacer. Al ir creciendo, sentía que no tenía control de mi vida y aún más cuando la FOP comenzó a manifestarse porque no había desarrollado mi capacidad de elección. Mis padres fueron sobreprotectores y por eso perdí parte de mi infancia. Le sorprenderá escuchar a su hijo decirle que conoce sus límites, por ejemplo, no hacer algo que no puede o no debe. Simplemente sea comprensivo. Quienes tenemos FOP también somos bastante obstinados. Simplemente vigile a su niño y supervise que no se esté esforzando excesivamente sólo para sentirse normal. Sobre todo, asegúrese de que su hijo sea feliz, que sepa que usted lo ama y que sólo quiere lo mejor para él y su futuro.

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



Es posible que no lo haya notado todavía pero su hijo fue escogido para cambiar la vida de otros, incluso la suya misma. Usted experimentará muchas y diversas emociones como la negación, la ira, la tristeza, la desesperanza y la dicha también. Nadie puede llegar a entender la tristeza que usted siente en este momento, pero reciba las palabras de consuelo que la gente le ofrece. Cuando nuestro hijo Cody fue diagnosticado, creímos que se trataba de una pesadilla. No podíamos imaginar que la FOP era real y por qué tuvo que afectar a nuestro hijo y a nuestra familia. Nos sentíamos solos y no había tarjetas de saludos, comidas ni oraciones que pudieran aliviar nuestro dolor. Nuestros amigos y familiares intentaban entender por lo que estaba atravesando nuestra familia. Se esforzaban desesperadamente por brindar palabras adecuadas pero no sabían cómo hacerlo. En el momento justo, nos dimos cuenta de la *bendición de Dios* y comprendimos que no estábamos solos en nuestro viaje con la FOP, y usted tampoco lo está.

En este mundo hay gente que conoce exactamente lo que está atravesando su familia en este mismo momento. Son madres, padres, abuelos, primos, tíos, tías, doctores, científicos y un grupo de personas especiales iguales que su hijo. Estas personas especiales fueron diagnosticadas con FOP y son las personas más fuertes y mejor adaptadas que jamás haya conocido. La mayoría desea compartir sus experiencias de vida. No habría podido superar ese primer año sin los amigos que conocí a través de IFOPA y FOPonline.

Algunos dicen que esto es más turbulento para los padres que para el niño que es diagnosticado con FOP. Todos tienen obstáculos en la vida que deben superar. Considere que este obstáculo es como un don y no deje que todo gire alrededor de la FOP. Usted tiene un niño con una patología reara pero que también tienen otras fortalezas en las cuales usted deberá concentrarse, especialmente ahora. Es posible que tenga otros hijos. No los deje de lado, no los ignore y preste atención a sus sentimientos. Sus vidas también se verán afectadas. Permítales expresar sus sentimientos y preocupaciones.

Mi consejo es vivir cada día al máximo y vivir un día a la vez. Cuando nació su hijo, usted lo tomó en sus brazos e imaginó su futuro. Seguramente nunca imaginó un futuro tan aterrador como éste; yo tampoco lo hice. Tenga esperanzas y busque consuelo entre sus nuevos amigos de la comunidad de la FOP. Hallará consuelo al saber que no está solo. Tenga fe en que aparecerá una cura para la FOP. Hasta que eso ocurra, sea positivo, por su hijo y por usted mismo. Nunca pierda las esperanzas.

Creo que cada niño con FOP tendrá un lugar especial en el cielo. Todo tiene un por qué. He buscado respuestas para saber por qué mi hijo fue elegido para padecer de FOP. Encontré cierto consuelo en la Biblia. Una de mis citas favoritas se encuentra en Santiago 1:2-3, en el Nuevo Testamento: “Hermanos míos, tened por sumo gozo cuando os halléis en diversas pruebas, sabiendo que la prueba de vuestra fe produce paciencia.” Es verdad – la FOP nos hace más fuertes. En su momento, la gente notará su fortaleza y lo inspirador que es su hijo. Pronto usted comprenderá que su hijo tiene una misión en la vida. Esta misión es mostrarles a los demás cómo vivir la vida al máximo.

“El máximo resplandor se oculta siempre en la más densa oscuridad”.

-----Michael Berg, Blessings and Light,

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



Nota: En este capítulo y en los capítulos siguientes, las edades de las personas son las que tenían cuando se escribió cada sección (en algunos casos, se remontan a enero de 2007). Se tomó la decisión de hacerlo de esta manera para preservar la vida y los sentimientos en aquel momento.

La política sobre religión de la IFOPA

La International FOP Association (IFOPA) es una organización sin denominación y no religiosa y, como tal, no respalda, sirve ni favorece a ninguna organización religiosa, práctica, secta o idea de ningún tipo en particular.

La información a continuación expresa la opinión del autor y se incluye en esta guía como la historia personal de una persona.

17.

En busca de la montaña mágica:

Nuestra vida familiar con FOP

Por Carol Zapata-Whelan

Mi hijo Vincent fue diagnosticado con FOP en 1995, cuando tenía nueve años. Su primer síntoma fue una protuberancia misteriosa la cual, gracias a especialistas cuidadosos e intuitivos, llegaron rápidamente a un diagnóstico sin llevar a cabo estudios invasivos. También por suerte, por magia y de milagro, encontramos al Dr. Kaplan a través de un libro en una librería, antes del contacto telepático de internet. Desde 1995, nuestra familia ha pasado por un sinnúmero de evaluaciones luchando con la FOP y continuamos en la lucha, con esperanzas, orando por una cura. Me siento orgullosa de Vincent, que se las arregla con la FOP para alcanzar sus objetivos. Vincent es sólo un ejemplo más del coraje y la perseverancia que define a la comunidad de la FOP.

El 8 de agosto de 2008, dará un discurso acerca de la vida con FOP en una Ceremonia de la Bata Blanca, ya que ingresará a la Escuela de Medicina en Irvine de la Universidad de California. Vincent tiene la esperanza de poder ayudar algún día –de alguna manera- al Dr. Kaplan para hallar una cura para la FOP.

Durante el complicado viaje de la FOP de mi familia hemos obtenido pequeños y grandes triunfos y milagros y aprendimos lecciones vitales. Descubrí que al afrontar la enfermedad misteriosa de un niño, buscamos información, doctores, tratamientos; hacemos todo lo posible para ayudarlo con la escuela, los amigos y las necesidades especiales. Pero algo que no siempre podemos hacer por nuestros niños es quitarles el sufrimiento. Entonces, creo que el desafío radica en hallar la magia en esa montaña que escalamos juntos. Esta imagen de la montaña es importante para mí porque el libro que escribí sobre nuestro viaje para crear conciencia acerca de la FOP se titula *Finding Magic Mountain: Life with Five Glorious Kids and a Rogue Gene Called FOP* (En busca de la montaña mágica: La vida con cinco niños y un gen bellaco llamado FOP). Una montaña puede representar un gran obstáculo y también un gran punto de vista para descubrir lo oculto. En base a esta biografía comparto los siguientes puntos de vista.

(Casualmente, después de haber publicado el libro, el tema del Simposio de FOP de 2007 fue “Juntos podemos mover montañas” – por lo tanto, ¡ni siquiera una

montaña es inamovible!)

Cuando Vincent tuvo su segundo brote significativo de FOP en 1997, no había nada que yo pudiera hacer para aliviar su sufrimiento, para detener la FOP. En mi desesperación, escribí una carta a una mujer curandera que vivía en el extranjero. Le envié una fotografía de mi hijo con su uniforme de la escuela católica. Poco tiempo después, la curandera me llamó. Me dijo que había visto el rostro de mi hijo en un sueño. Me dijo que había visto un alma pasar por una llama, lo cual representaba el sufrimiento. Me explicó que la FOP era el resultado de una maldición ancestral. Al principio me sentí confundida: la FOP es una enfermedad muy misteriosa. ¿Cómo es posible que alguien pueda explicarla? Y por supuesto, como madre, sentí que la FOP en cierto modo era culpa mía. Un genetista de la Universidad de California en San Francisco ya me había dicho –aunque equivocadamente- que la FOP provenía de mi parte. Desorientada, escuché a la curandera y finalmente le agradecí que haya llamado. Pero después de colgar, me sentí muy segura de algo: la FOP no es una maldición – ninguna enfermedad, ningún desafío en este mundo es una maldición (sin mencionar que no creo en esas cosas). En lugar de ello, es un *camino*, un sendero a seguir para subir la montaña, una que –de manera extraña- puede fortalecernos y conducirnos hacia personas, lugares y sueños increíblemente deslumbrantes. Para darle una idea de este camino, me gustaría citar unas palabras de otras personas de la comunidad de la FOP, amigos de todo el mundo que también compartieron su dolor, su coraje, su sabiduría, su esperanza y su gozo. Esta comunidad es el resultado de la voluntad inquebrantable de una mujer, Jeannie Peeper, una persona con FOP quien – durante la mayor parte de su vida – nunca conoció a nadie más con FOP. Años atrás, Jeannie recibió una carta de otro paciente con FOP e inició una red de apoyo vital que conecta a familias de todo el mundo y recauda cientos de miles de dólares para investigación y asistencia de necesidades especiales. Las palabras que hoy comparto con usted son de amigos a quienes conozco gracias a Jeannie Peeper.

La noche en que hablé con la curandera de Filipinas, estaba preocupada por mi hijo y desconcertada por la FOP. Cuando recibimos un diagnóstico complicado, creo que en primer lugar nos confundimos y nos hacemos preguntas que no tienen respuesta. ¿Por qué sucedió esto? ¿Cómo sucedió esto? ¿Por qué a mi hijo? Estas preguntas son las que se escondían detrás de las palabras de otra madre de FOP en Nueva York, Connie Green, quien escribió esta carta:

Cuando Sophia comenzó con su primer brote, empecé a moverme para contactarme con alguien que supiera de medicina, de FOP... Durante ese tiempo, me mantenía de pie pero estaba como ausente. El estrés nos juega pasadas para las que no estamos preparados prácticamente. Y la FOP es como un estrés inusual, que aísla a la persona o bien mi

mente se había hiperimpulsado para encontrar un poco de la normalidad y la ternura de la vida, para escapar al dolor y hallar una manera de aceptar que Sophia y yo habíamos sido capturados por este enemigo, recibiendo una condena de por vida, sin haber cometido ningún delito.

Pienso que quizás llegamos a aceptar un desafío como el de la FOP en diferentes etapas: un día, sí, lo aceptamos – y al otro día, no, y retrocedemos hasta volver a aceptarlo nuevamente y la mayor parte de la vida se convierte nuevamente en una rutina. Cuando Vincent tenía nueve años de edad, le explicamos lo que creíamos que podría llegar a entender: que un hueso podría crecer en su músculo y que debía tener mucho cuidado si se lastimaba; que podría ser muy peligroso usar la patineta, por ejemplo, o jugar al fútbol. No le explicamos demasiado – sólo lo que creíamos que Vincent podría comprender a esa edad y lo que debía saber para estar seguro sin tener limitaciones imposibles – y siempre le dijimos que hay muchas esperanzas con la investigación del Dr. Kaplan y que Dios se ocuparía de todo.

Creo que nuestros niños comienzan a aceptar las verdades difíciles incluso antes de que se las expliquemos – de maneras que no comprendemos y en sus propios tiempos. Cuando digo esto, recuerdo una conversación que tuve con mi hija, Celine, quien tenía cuatro años de edad cuando estábamos decidiendo si llevar o no a Vincent a su primera reunión de familias de la FOP. Nos preocupaba saber si estaría bien o no que a los diez años se encontrara con otros adultos inmovilizados, con casos avanzados de su misma enfermedad. Lo más interesante fue que la conversación que tuve con mi hija de cuatro años me aclaró la manera en que los niños pueden comenzar a procesar estas verdades complejas y a continuación incluyo el relato de lo que sucedió:

Un día salí a pasear con mi hija de cuatro años de edad, Celine. Ella iba en su bicicleta con rueditas de entrenamiento y yo caminaba a su lado. En el camino, encontré un gato atigrado muerto sobre el carril para bicicletas, con los ojos abiertos y vidriosos. Para evitar que ella lo viera, caminé entre Celine y el animal, distrayéndola contándole historias y haciéndole preguntas. Al regresar, Celine vio el gato muerto antes de que yo pudiera volver a taparlo distrayéndola. Ella dijo: “¡Mira!” y detuvo la bicicleta. “Sí, pobre gato, está muerto” le expliqué. “Pero sus ojos están abiertos”, dijo Celine.

“Pero igual, está muerto”. El animal estaba intacto, probablemente aplastado por un auto.

Celine observó el gato atigrado por un momento. “¿Por qué no podemos tener un gato?”, preguntó finalmente retomando la marcha.

“Soy alérgica a los gatos”.

“¿Y si sólo tuviéramos un gato muerto?” Los ojos azules de Celine se veían tan serios mientras pedaleaba. Su pedido hizo que sonara absolutamente razonable.

“¿Qué haríamos con un gato muerto?”

“Podríamos verlo”, dijo Celine, “y luego podríamos enterrarlo”. “Enterramos el gato de la maestra Blanche en su jardín un día”. La maestra de preescolar de Celine, de ochenta años de edad no había les había ocultado a sus pequeños estudiantes su pérdida.

Comprendí que si bien Celine era muy pequeña como para entender la realidad de la muerte, no era tan pequeña como para comenzar a aceptar que la vida implica pérdidas de diferentes clases. En cierto modo, pensé, conocer la pérdida en la FOP y aceptar la posibilidad de una futura pérdida irreal podría no ser tan diferente. Yo traté de ocultarle a Celine ese gato muerto el cual ella terminó aceptando tan naturalmente, e incluso sugirió que tuviéramos uno. Aún pensando como un niño de cuatro años de edad, Celine parecía poder procesar lo que significa la pérdida.

Después de mi paseo con Celine, simplemente seguimos adelante y le preguntamos a Vincent si tenía ganas de asistir a la próxima reunión para familias de la FOP. Estos encuentros han sido medios valiosos para la unidad y la solidaridad, oportunidades exclusivas de abrazar a viejos amigos que sólo conocíamos por teléfono o correo electrónico. Uno de esos amigos – mi “consejero” más frecuente de FOP – es Sharon Kantanie. Sharon ha contribuido inmensamente con la IFOPA mediante sus talentos para escribir y organizacionales. Al igual que Jeannie Peeper, Sharon ha sido un espléndido ejemplo para nuestra familia; me ha guiado durante los brotes, con los medicamentos y las transiciones escolares. El consejo práctico de Sharon, las palabras de aliento, la sabiduría y el aliento han marcado la diferencia rotundamente. Conocí a Sharon en una de los encuentros de la FOP. Con respecto a asistir a nuestro primer evento de IFOPA, Vincent dijo que quisiera ir con nosotros para ver al Dr. Kaplan, pero que conocería a los demás en otra reunión. Y esa respuesta estuvo perfectamente bien. Enfrentaríamos la situación con un niño a la vez, un evento a la vez, una generación a la vez, de la mejor manera

posible para cada niño. Unos años más tarde, Vincent se sentía muy contento de haber conocido a todos y de que el simposio de la IFOPA lo impulsara e inspirara a decidir ser doctor.

Cuando la FOP llegó a nuestras vidas, uno de los desafíos más difíciles para Vincent era tener que renunciar a actividades que podrían causarle traumas. En ocasiones, los amigos de Vincent jugaban juegos que eran peligrosos para él y no podía participar. Era desgarrador no poder responderle cuando preguntaba: “¿por qué a mí?”. Pero también era vitalmente necesario que nuestro hijo viviera de manera activa. Trabajamos junto con su escuela y maestro de educación física adaptada, un terapeuta ocupacional y un psicólogo para determinar actividades de receso para Vincent – para adaptar deportes a fin de que aún sigan siendo entretenidos y que no arriesgaran excesivamente su movilidad. Estas sustituciones, por supuesto, no eran fáciles de hacer, y Vincent extrañaba andar en su patineta. Pero lo más importante es que descubrimos intereses alternativos maravillosos, en particular, relacionados con la música. En la escuela secundaria, Vincent participaba en la banda de música escolar. En la universidad, tocó en la orquesta universitaria gracias a que aprendió a tocar la trompeta y el piano por intervención de su padre. Cuando Vincent ya no pudo participar más en deportes formales, su padre se encargó de que tuviera otras actividades, siendo la música la principal. En uno de sus ensayos de la universidad escribió: “Amo la música gracias a mi padre”.

La vida llega a una “nueva normalidad”, tal como lo describe acertadamente Marilyn Hair, una madre de FOP que sirve en la IFOPA desde hace mucho tiempo. Y luego esa “nueva normalidad” puede modificarse. Después de que Vincent comenzó con la música y de que nuestro profesor de educación física adaptada nos salvó la vida, me alegré de que nuestros problemas escolares se “solucionaran”.

Pero un día durante la cena, cuando Vincent tenía catorce años, recordó los recreos escolares y de repente se enfadó porque los demás niños lo dejaban de lado en los juegos habituales. Se levantó violentamente de su silla y golpeó la mesa con el respaldo antes de salir pisando fuerte. Nos quedamos sentados en silencio sin terminar nuestra comida y sin saber qué decir. “Es la prednisona”, dije finalmente. La prednisona puede afectar el estado de ánimo, como muchos sabemos. “Cuando deje de tomar la prednisona, la cosas mejorarán”, dije. Inmediatamente después, el hermano menor de Vincent, Lucas, quien siempre compartió la habitación con Vincent, señaló suavemente: “Sí, pero él sigue sintiendo eso.”

La diferencia es que la prednisona le permite expresarlo”. Nuestro hijo de once años, Lucas, entendía lo que yo no hasta ese día: que podemos adaptar y “solucionar” las cosas para nuestro hijo, pero no siempre “solucionar” a las personas que nos rodean y hay ciertos sentimientos que no siempre se pueden

“solucionar” tampoco. En esta oportunidad, recuerdo las palabras de una madre de FOP, Jeri Licht de Nueva York, quien aprendió esta lección antes que yo, cuando escribió:

Cuando estaba embarazada, me asustaban las responsabilidades que vendrían, a pesar de que nunca antes había escuchado hablar de la FOP. Un psicólogo me dijo que los niños no son tan frágiles como yo temía. Me dijo que las frases “no lo sé” y “lo lamento” me acompañarían para alisar en el camino. Creo que ese comentario y esas frases me salvaron. Cuando no puedo pensar en nada positivo o esperanzador para decirle a Daniel, le digo: “no lo sé”. Cuando reacciono de manera abrupta o Daniel se queja de la FOP, le digo: “lo lamento”. Esas palabras ciertamente me son de utilidad.

En nuestra escalada por la montaña con la FOP un rumbo importante a seguir es hallar profesionales de la medicina atentos – y ayudarlos a entender la FOP. A lo largo de este camino he aprendido que ante algo complicado, el sentido del humor puede marcar la diferencia. Con FOP, por ejemplo, generalmente debemos decirles a los doctores o enfermeros qué se puede y qué no se puede hacer, ya que nunca antes han visto un caso de esta enfermedad. He descubierto que es de utilidad definir la FOP, explicar claramente qué es lo que ocurre, hacer hincapié en las advertencias sobre qué se puede y qué no se puede hacer y preparar notas y preguntas. A manera de ejemplo, brindaré el relato de cuando Vincent permitió que unos residentes de medicina trataran de diagnosticarlo en base a la historia clínica. Como es habitual, tuve que advertir a todos que en la FOP el ejercicio pasivo está prohibido:

Dos varones y tres mujeres jóvenes: Se los veía muy inofensivos, y uno de los varones, semejante a un osito, con bigote y anteojos, parecía ser el más amigable. Les *advertí* a todos – de la manera más rápida posible – “no extiendan sus extremidades más allá de su capacidad. Los brazos, el cuello y las piernas de mi hijo no debe ir más allá de su “límite”, ningún ejercicio pasivo; por favor sean cuidadosos.” Sus ojos inteligentes estaban puestos sobre mí. Ellos, Vincent, yo misma, estábamos todos serios. Y para terminar, se me ocurrió decir: “O los mato”.

Incluso el que parecía un osito me miró con cierta aspereza, inseguro... [Pero] Vincent se sonrió... y uno de los más relajados del grupo se empezó a reír. Se rompió el hielo. Durante el resto de la hora, no dejé de repetir cordialmente a cada miembro del equipo

por turnos: “Si intentas extender sus extremidades más allá de su capacidad, te mato”. Una de los enfermeros que acompañaba a uno de los grupos me saludó afectuosamente: “¡Escuché que le está diciendo a la gente que los matará – por eso yo estuve esperando para ver qué no debía hacer!”.

He aprendido muchas lecciones más sobre cómo vivir con FOP a través de otras madres. Una madre en Suecia, Marie Hallbert, a menudo comparte sus historias. Hace unos años, escribió unas palabras que me acompañaron por mucho tiempo y representan la manera en que muchas personas que conozco superan la FOP diariamente en sus vidas, ya sea que se trate de padres o hijos:

Quiero compartir esta breve historia. Hace seis años leí una entrevista que le hicieron a una famosa jovencita sueca llamada Kristin. En ese momento estaba embarazada y le preguntaron: “¿Tienes miedo de que su hijo nazca con alguna enfermedad?”

Kristin respondió: “Cierta vez, una sabia anciana me dijo: ‘si tienes un hijo con una enfermedad, no tendrás problemas porque tienen la fuerza para manejar eso.’”

Y esas palabras permanecieron en mi mente cuando estaba embarazada de Hugo. Y cuando recibimos el diagnóstico hace dos años, sentí que debía ser muy fuerte y especial para tener un hijo con una enfermedad como la FOP. Debe haber un significado detrás de eso. Y siento lo mismo con respecto a Hugo. Incluso cuando la vida parezca una porquería (perdón por la expresión), también.

He visto pequeños y grandes milagros – momentos mágicos – gracias a la determinación y el coraje de las familias de la FOP. Y ahora les presento uno de los pequeños milagros en la escalada de esta montaña. Moira Liljeström, una madre de Argentina, decidió crear conciencia sobre la FOP a través de la prensa. Al igual que Marie, contribuyó a formar una organización de FOP en su país. La motivación de Moira hizo que una niña de Argentina fuera correctamente diagnosticada con FOP. Y de manera milagrosa, Moira ayudó a hallar una familia multigeneracional de FOP en Corea – y sólo hay siete familias así en todo el mundo – lo cual ayuda a avanzar con la investigación de FOP más rápido de lo que se imaginaba. El milagro sucedió gracias a la perseverancia de Moira: Ubicar una de las familias multigeneracionales de FOP en Corea fue una de las últimas piezas del rompecabezas que el Dr. Kaplan y el Dr. Eileen Shore junto con Meiqi Xu y otros miembros de su equipo de investigación necesitaban encontrar para hallar el gen de la FOP hace dos años. Un día, Moira me escribió lo siguiente en una carta:

Una de las tareas que nos habíamos propuesto fue buscar y contactar a familias con FOP en Argentina, ya que la comunicación es la mejor manera de enfrentar la FOP. Y después de leer sobre la búsqueda de familias multigeneracionales de FOP para contribuir con la investigación de ADN, entendimos que se trataba de una tarea que podíamos realizar en nuestro propio país. Hallamos la manera de difundir información en publicaciones populares y médicas. Compartir información es una forma de ayudar a otros el largo y complejo proceso de llegar a un diagnóstico acertado. En 2004, ayudamos al Dr. Kaplan a hallar a una familia multigeneracional en Corea, una niña de quince años de edad en Argentina se autodiagnosticó correctamente al leer el primer artículo que se publicó sobre la FOP en uno de nuestros periódicos nacionales, *El Clarín*.

He descubierto que la solidaridad de la comunidad de la FOP produjo otros milagros también, milagros que son como coincidencias “mágicas” –sin embargo no son coincidencias- yo prefiero decir que son milagros posiblemente logrados por la fe, la oración, la perseverancia y las familias y profesionales de la medicina que trabajan sin cesar. La siguiente, es la historia de Kelly Alexy, una enfermera de la Universidad de California en San Francisco, que ayudó en el diagnóstico de FOP de un niño pequeño luego de haber relacionado ciertos puntos. Primero, su hermana, la maestra de ciencias de Vincent, asistió a una actividad de recaudación de fondos de la FOP y le preguntó a Kelly si había escuchado hablar de esta rara enfermedad. Kelly, más tarde, se enteró de que su superior, el Dr. neonatólogo Joseph Kitterman de UCSF, tenía un nieto con FOP. El Dr. Kitterman también invitó al Dr. Kaplan para dar una charla en la UCSF. A continuación, un fragmento de la carta que Jelly le envió a mi familia un día:

Me encontraba de servicio en la unidad de cuidados intensivos de recién nacidos trabajando como enfermera de neonatología. Iba tres veces al día al departamento de radiología para ver resonancias, radiografías y ultrasonidos de los bebés internados en la unidad. A veces teníamos que esperar mientras otros departamentos observaban los estudios de sus pacientes. Estábamos esperando que el neurorradiólogo terminara con un estudio de un crecimiento en el cuello de quien, hasta donde sabía, era un niño de dos años de edad. El paciente estaba siendo atendido por el departamento de hematología/oncología.

Un grupo de doctores estaban discutiendo y dando sugerencias acerca de infecciones y preguntando si se había realizado una biopsia. El oncólogo, el Dr. Goldsby, dijo que se había realizado una biopsia y que resultó negativa y que ese crecimiento había migrado hacia la columna vertebral y la movilidad del niño se había reducido en la zona de dichos crecimientos. No dije nada al principio, pero le mencioné a un colega que sonaba como la enfermedad que tenía el nieto del Dr. Kitterman...

... Tampoco iba a decir nada en voz alta ante todos los doctores, por eso, cuando el Dr. Goldsby terminó y se marchó de la sala, lo llamé para ver si podría hacerle una pregunta sobre su paciente.

Me dijo: “seguro”, entonces le pregunté si los dedos de los pies del niño eran normales. Con un leve signo de sorpresa me dijo que no, que de hecho, esta misma mañana habían notado que los dedos grandes de los pies del niño eran cortos.

Entonces me dijo ansiosamente porqué preguntaba eso. Le dije que conocía acerca de una enfermedad rara en la cual los niños sufren hinchazones que luego se osifican y que es muy difícil de diagnosticar. Estos niños son derivados a oncólogos y se les realizan biopsias e incluso son sometidos a quimioterapia. Me preguntó el nombre de la enfermedad.

Dijo que tenía ganas de investigar porque la condición de este niño era desconcertante. Le dije que se llamaba FOP. Le pregunté a mi colega si recordaba el nombre del doctor de Philadelphia que vino a la UCSF para dar una conferencia sobre la enfermedad. Ella me dio el nombre del Dr. Kaplan y entonces llamé al Dr. Goldsby para darle la información.

Gracias a Dios que todo sucedió de esta manera. Fui una gran coincidencia. Creo que tengo más probabilidades de ganarme la lotería que de escuchar una conversación entre doctores discutiendo sobre un niño con FOP que aún no tenía un diagnóstico. Me alegra de que este niño no haya tenido que pasar por más estudios innecesarios. Esto te hace pensar que en ocasiones uno está en determinado lugar par un propósito en particular. A veces me pregunto si en mi vida habrá habido personas completamente desconocidas cuyas acciones hayan influenciado mi manera de vivir la vida.

El Dr. Kaplan respondió a la historia de Kelly con una nota propia: “Las malas noticias son que (este pequeño) tiene FOP. Las buenas noticias son que tienen un ángel guardián - Kelly Alexy.” También es importante mencionar otro milagro en la escalada de esta montaña de la FOP.

El Dr. Joseph Kitterman, quien me ayudó a diagnosticar al niño, fundó el segundo Centro de FOP del mundo en la Universidad de California en San Francisco en 2005. San Francisco Chronicle publicó esta noticia en su portada en marzo de 2005. La relación de Vincent con la creación de este centro también era importante ya que fue su primer paciente de FOP.

Nuestros seres queridos que padecen una enfermedad como la FOP hacen que nuestras vidas sean más desafiantes, pero los desafíos como la FOP también pueden lograr lo mejor del mundo y de nuestras familias. El tiempo en que Vincent comenzó sus estudios fuera de su hogar, en la universidad, fue difícil para sus padres estando a la distancia, y él contaba con su hermano Brian para todo lo que necesitaba, viajes a la farmacia, ayuda con el scooter médico, mover muebles e incluso lo ayudó con un instructor graduado que acusó a Vincent de haber perdido su empleo. Cuando le pregunté a Brian cómo fue que un instructor graduado reconoció haber perdido su empleo por causa de Vincent, respondió: “le dije que yo era mayor que él”. Por lo tanto, hemos enfrentado la FOP todos, desde el mayor hasta el menor de nuestra familia, escalando juntos esta montaña. Cuando nuestra hija menor, Isabel, tenía ocho años de edad, encontró un club llamado The Best Friends Forever FOP Club, en donde el Dr. Kaplan es un orgulloso miembro fundador (él envió las cuotas del club).

Las normas del club de Isabel se encuentran colgadas en el corredor de la Escuela de Medicina de la Universidad de Pennsylvania. Dicen lo siguiente:

I.

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

II.

1. Presta atención.
2. Respeta las ideas de los demás.
3. Haz preguntas o compare ideas.
4. Escucha las preguntas de los demás.
5. Se creativo.
6. Espera tu turno.

(Estas normas fueron creadas mediante prueba y error por cinco niños estupendos.)

Finalmente, quisiera citar las hermosas palabras de gozo y gratitud de Norbert Seidl, un joven alemán con FOP que le dijo al Dr. Kaplan lo agradecido que le estaba a su madre por haberle dado la vida. Estas palabras expresan el gozo de la vida que demuestra que un desafío como la FOP no resta, sino que fortalece a quienes escalan la montaña con amor, fe, esperanza y solidaridad:

Hemos vivido con FOP toda nuestra vida. Sabemos que nuestra FOP puede empeorar, pero nuestro gozo en la vida no se ve afectado por eso... A medida que crecemos, nuestras necesidades aumentan... Todo el tiempo, nuestra madre ha estado allí para nosotros, para ayudarnos y para mejorar nuestras vidas. Un día, le dije a mi hermana Christine: "Nuestra madre merece una medalla por todo lo que hace cada día. Es importante, al menos una vez, agradecerle en público. Hay millones de personas en Alemania, pero nuestra familia es única. Somos la única familia multigeneracional con FOP en toda Alemania... Por eso le escribí al Presidente para contarle nuestra historia... Le dije que nuestra madre merecía una medalla por todo lo que hizo por nosotros cada día... y le expliqué cómo cuidó de nuestro padre, quien también tenía FOP. El Presidente, convencido, decidió galardonar a nuestra madre con esta medalla histórica. Un día llegó una carta de Berlín, y yo, como cartero, le di las noticias a nuestra madre. La carta decía que ella había sido galardonada con el máximo de los honores civiles del gobierno de Alemania... Todos asistimos a una hermosa ceremonia en un castillo en Bavaria, donde el Secretario de Estado... le entregó la medalla a nuestra madre.

Todos los que conocí en la comunidad de la FOP, familias, niños, padres, profesionales de la medicina, comparten la preciosa medalla Norbert Seidl obtenida para su amada madre.

Hace unos años cuando hablaba con una curandera, sintiéndome culpable de algún modo por el sufrimiento de mi hijo, me dijo que se trataba de una maldición, que se debía a un pecado de algún antepasado. Por supuesto, esos antepasados, esos ancestros en cuestión sólo pudieron haber sido Adán y Eva, los padres de la condición humana. Mientras nuestra familia continúa el viaje en subida tras el camino de la FOP, voy aprendiendo que la vida es una montaña mágica que se levanta sobre los campos de los sueños y llega tan lejos donde nuestros ojos pueden ver.

El artículo anterior es una versión de los discursos que mi hijo Vincent y yo dimos en Cheng Kung University Hospital en Taiwán, Taiwán. Visitamos este hospital en mayo de 2008 junto con el Dr. Fred Kaplan quien dio una conferencia motivadora,

respondiendo a una invitación y debido a la generosidad de la Fundación de Trastorno Raros de Taiwán. En Taiwán nos hicimos inmediatamente amigos con familias con FOP y con el personal médico tan amable. En el hospital también conocimos a una estrella de cine asiática, Jessie Chang, que nos contó que recién terminaba de hacer una película acerca de la FOP y ella y un pequeño que a menudo hizo el papel de su hijo deseaban conocer a alguien con FOP. Nos sorprendió saber que en Taiwán se presentaría la primera película sobre la FOP y desde el Estrecho de Taiwán llegaría a China. Nos sorprendió aún más saber que la idea de la película surgió debido a que un director taiwanés leyó Finding Magic Mountain en mandarín. Los milagros suceden. Oramos por que el próximo sea el milagro de la cura de la FOP.

Acerca de la autora

Carol Zapata-Whelan, criada en Argentina y en los Estados Unidos, tiene un doctorado en literatura comparada de la UCLA. Enseña en la Universidad del Estado de California, en Fresno, y es madre de cinco hijos. Sus escritos para crear conciencia sobre la FOP fueron publicados en Newsweek, Hispanic Link News Service-Los Angeles Times News Syndicate), Chicken Soup for the Latino Soul, El Andar, The Rotarian y otros. Su libro (para generar interés sobre la investigación de la FOP y las necesidades de los pacientes) Finding Magic Mountain: Life with Five Glorious Kids and a Rogue Gene Called FOP fue traducido al mandarín y al coreano.

La política sobre religión de la IFOPA

La International FOP Association (IFOPA) es una organización no denominacional y no religiosa y, como tal, no respalda, sirve ni favorece a ninguna organización religiosa, práctica, secta o idea de ningún tipo en particular.

La información a continuación expresa la opinión del autor y se incluye en esta guía como la historia personal de una persona.

18.

Mis hijos

por Dorothy Kadala

Cuando Sharon Kantanie me pidió que escribiera acerca de los hermanos y la FOP no sabía si tendría algo bueno que decir. Además de eso, ya todos son adultos y mi memoria no funciona como antes. Por lo tanto... comenzaré por el principio. Susan tenía dos, casi tres años de edad cuando nos enteramos de que algo no estaba bien. En ese entonces teníamos a Gerich, de siete años y Ann que tenía 7 meses de edad. Vivíamos en Holanda, lejos de la familia. Teníamos la suerte de contar con buenos amigos, tanto americanos como holandeses, quienes eran muy comprensivos. No obstante, desde el principio, Gerich comenzó a desempeñar tareas propias de un adulto. Era muy útil en el hogar y era indispensable para hacer los mandados por nuestro pequeño pueblo. Solía ir a la panadería, la carnicería, la tienda y a otros lugares por nosotros. Aún era un niño activo que amaba la escuela y jugar con sus amigos americanos y holandeses.

Neil llegó 18 meses después. Poco después de nacer se mudó a una nueva área de Holanda, lejos de su familia y sus amigos. No pasó mucho tiempo para que los niños tuvieran un nuevo círculo de amigos. Tratamos de enviar a Gerich a la escuela internacional más cercana, pero el viaje en autobús de dos horas era demasiado. Lo inscribimos entonces en la escuela local, a minutos de nuestro hogar, ya que Gerich hablaba y leía el holandés. Eso permitió que los niños del vecindario se relacionaran con nosotros. Susan tenía aproximadamente 45 minutos hasta la escuela para incapacitados. Gerich seguía siendo de mucha ayuda como hermano mayor. Trate de que la vida fuera lo más normal posible, pero él y Ann estaban acostumbrados a que Phil o yo tuviéramos que ir al hospital por días en ocasiones. Por lo general, los bebés vienen conmigo cuando llevo a Susan al Hospital (primero Ann y luego Neil). Me encontraba en el periodo de amamantar y el personal del hospital facilitaba bastante las cosas.

Después de dos años de esfuerzo que resultó ser un mal diagnóstico, regresamos a los Estados Unidos, específicamente a Wilmington, NC (con un desvío de nueve meses ya que mi madre esperaba el traslado de Phil). Los doctores del Medical University Children's Hospital in Charleston, SC diagnosticaron correctamente a Susan con FOP cuando tenía seis años de edad. En ese entonces, Gerich tenía 12, Susan 7, Ann 5 y Neil 3. Pasamos los siguientes 17 años en nuestra casa de Bayshore Drive. Los niños asistieron a las escuelas locales y después de un año regresé a mi empleo como bibliotecaria. Parecerá extraño, pero nuestras vidas parecían normales. Nuestros niños iban a la escuela, a la iglesia, a las actividades de niños exploradores, etc. Tomaban lecciones de piano y practicaban fútbol y

otros deportes. Susan no podría participar en todas esas actividades, pero en la medida de lo posible permitíamos que haga cosas. Ella tenía una bicicleta de tres ruedas reclinable llamada “banana peel” y corría por todo el vecindario en ella. Tenía muchos amigos del vecindario, de la iglesia y de la escuela. Tratábamos que no se sintiera diferente. Tenía que hacer sus tareas y tenía obligaciones al igual que sus hermanos. Había cosas que podía hacer. En ocasiones se quejaban de que era injusto, y preguntaban: “¿por qué Susan no tiene que hacer tal cosa...” En oportunidades tuvimos reuniones familiares para recordarle a Gerich, Ann y Neil que Susan no podía hacer todas las cosas que querría. Siempre les dije que éramos un equipo. Cada miembro del equipo tenía responsabilidades. Todas las tareas son importantes y nuestra familia no podría tener éxito si cada uno no hace su trabajo. Estaban tan acostumbrados a la forma de ser de Susan que en ocasiones había que llamarles la atención. Gerich era el mayor y participaba en actividades de la escuela media y luego, de la escuela secundaria además de las actividades sociales. Era un estupendo cuidador (en ocasiones, de mala gana, pero en general disfrutaba de los réditos). A veces teníamos ayuda con las tareas del hogar, pero a medida que los niños fueron creciendo se encargaron de la mayoría de las tareas domésticas. Cuando Gerich comenzó la escuela secundaria, Ann se convirtió en la mayor ayuda para mí y para Susan. Esto se hacía evidente principalmente en el autobús y en la escuela. Como hermana, Ann era y es de ayuda para Susan con respecto al baño, la vestimenta y el aseo, cosas que un hermano no podría hacer. Hasta que Susan obtuvo su licencia de conducir, Gerich y Ann la llevaban a todas partes. Susan ya no puede conducir, por lo tanto, nuevamente sus hermanos la trasladan cuando están en casa. Ann invita a Susan a visitarla en Chapel Hill los fines de semana para que tanto ella como nosotros tengamos un descanso.

No limitamos las actividades de los otros niños debido a que Susan no podía hacer ciertas cosas. Gerich y Ann participaban en el equipo de natación. Ann y Neil jugaban fútbol. Les fomentamos que desarrollaran sus intereses y objetivos. Cuando los niños tenían cerca de diez años, comencé a hacer que cada uno saliera a comer, de compras y demás aproximadamente una vez al mes. Por un breve lapso, cada uno tendría toda mi atención.

Temía que se sintieran desatendidos por el hecho de que yo pasaba mucho tiempo con Susan cuando eran pequeños y cuando más me necesitaban. Creo que, mayormente, lo entendieron y lo entienden. Disfrutaron algunos de los pocos beneficios que implica tener una hermana con FOP: Un círculo internacional de amigos de la FOP, varios viajes a Disneylandia y Philadelphia. Es difícil saber qué pensaban cuando eran pequeños. Pensándolo ahora, no creo que se hayan enfadado o hayan guardado rencor con Susan o con nosotros. Se pelearon, se amigaron y jugaron como todos los hermanos. Fijamos una regla estricta, que la violencia física estaba prohibida (incluyendo a Susan). Pero les permití discutir entre ellos, incluso gritarse, siempre que no llegaran a la agresión física. Gerich y Ann tuvieron la carga principal de ayudar a cuidar a Susan. Neil, siendo el menor, no participó tanto. Ann continúa siendo de gran ayuda, a pesar de que vive en otra ciudad. No obstante, todos crecieron y llegaron a ser personas muy independientes y seguras. Quizás sea una consecuencia de haber tenido más responsabilidades siendo niños

– no lo sé. Espero que sí. Hicimos todo lo posible dentro de nuestras complicadas circunstancias, y sobrevivimos. Gerich ahora tiene 30 años, Susan 25, Ann 23 y Neil 21. Afortunadamente mis niños permanecen cerca. Gerich, Ann, y Neil viven en el área de Raleigh/Chapel Hill, a dos horas de aquí. Hablamos, nos enviamos correos electrónicos y nos visitamos a menudo.

Si tuviera que dar un consejo a padres con FOP, les diría que pasen un tiempo de calidad con cada uno de sus niños y que traten de disfrutar y fomentar las cualidades especiales de cada uno.

Acerca de la autora

Dorothy Kadala tiene 58 años de edad y está casada hace 37 años con su esposo Phil. Nació y se crió en Anderson, SC. Es la cuarta de cinco hijos y tiene cuatro niños, por lo tanto, ¡sabe mucho de hermanos! Su familia vivió en Wilmington, NC durante los últimos 18 años pero vivieron en Holanda por 10 años. También vivieron en Louisiana, Florida, Georgia y South Carolina por breves periodos. Dorothy se graduó en la Universidad de Georgia, con una especialización en ciencias de la educación y bibliotecarias. Tiene un título de maestría de la Universidad de North Carolina en Wilmignton, en Lengua y Literatura. Se desempeñó como bibliotecaria de escuela primaria de manera intermitente aproximadamente 33 años. Debido a que estuvo varios años desvinculada, atendiendo y criando cuatro niños, todavía le faltan siete años para jubilarse. Le encanta leer, armar rompecabezas y caminar por la playa, preferentemente. Su lugar favorito es la cabaña familiar en Colington Island en las afueras de la ribera de North Carolina. “Es el santuario de Phil y mío”, dice.

19.

Mi hermana y yo

por Annie Kadala

Mientras decidía qué decir acerca de ser una hermana de alguien con FOP me sentí un tanto confundida pensando qué podría decir que fuera de ayuda para otras personas. Mi principal preocupación es que las experiencias son tan específicas en cuanto a mi familia y mi relación con mi hermana con FOP que no creo que puedan ser de utilidad para muchas personas. Mi otra preocupación era tratar de separar lo que yo siento de la FOP y lo que siento por mi hermana. Creo que no sé dónde terminan los asuntos normales entre hermanos y dónde comienzan los asuntos de la FOP. Por último, mi hermana y yo somos adultos ahora y nuestra relación ha cambiado mucho desde la infancia. ¿Cómo explicar las diferentes etapas que hemos atravesado y la manera en que la FOP influyó en esas etapas? Comprendí que no podría separar por completo a Susan de la FOP, mis experiencias tampoco serán universales para todos los casos y no podré relatar todo lo que Susan y yo hemos experimentado. Por lo tanto, sólo quiero que el lector entienda que las experiencias de cada uno son diferentes y espero que lo que voy a contar al menos sea de ayuda para alguna persona relacionada con la FOP, ya sea como hermano o padre.

En mi familia somos cuatro hermanos. Yo soy la más cercana a Susan en edad, ella tiene FOP. Además de ella, soy la única mujer en la familia. En mi experiencia personal, y por lo que he visto, creo que el hermano más cercano en edad y del mismo sexo que la persona con FOP ayuda más que el resto de los hermanos en los asuntos relacionados con la FOP. Por ejemplo, yo puedo llevar a mi hermana al baño y ayudarla en la ducha, pero mis hermanos no. Simplemente son de menos ayuda porque no pueden hacer esas cosas. Además, como soy la más cercana en edad a Susan pasábamos cerca mucho tiempo en la escuela, tomábamos el autobús y almorzábamos juntas. Pude ayudar en esas situaciones porque estaba cerca pero mis hermanos no, porque simplemente no estaban allí. Pensaba que mi situación en la familia era injusta, pero creo que lo que me ayudó es que mis padres nunca me obligaron a cuidar de mi hermana. No era una tarea obligatoria. Mi ayuda era apreciada y bien recibida pero no era una obligación que se esperaba de mí. Las expectativas de nuestra familia era que trabajáramos en equipo. Todos teníamos que tirar del carro y si no queríamos ayudar en el cuidado de Susan entonces tendríamos que hacer alguna otra tarea en la casa para que mamá pudiera cuidar de Susan. Todos deben entender que hay responsabilidades extra en una familia con FOP y es suficiente que cada uno contribuya ayudando en el hogar de cualquier manera.

Como dije antes, ayudaba mucho a mi hermana diariamente cuando era más joven. Peinaba su cabello en la mañana antes de ir a la escuela (porque le gustaba cómo

lo hacía, más que cualquiera), tomaba el autobús especial para sillas de ruedas junto con ella, la ayudaba en el almuerzo e incluso la ayudaba con los demás estudiantes en la clase de Necesidades Especiales. Ahora, cuando voy de visita a casa, la ayudo en el baño, la ayudo al ducharse, al vestirse, la llevo a diferentes lugares, le preparo la comida y la ayudo a sentirse cómoda. Hemos crecido y la FOP ha avanzado, Susan necesita más ayuda durante la vida cotidiana. Es una transición difícil para todos llegar a entender que una persona ya no puede seguir realizando actividades por sí misma como solía hacerlo. Lo que uno puede hacer, ya sea un padre o un hermano, es aprovechar al máximo cada nueva situación, ser creativo y hallar una solución. Por ejemplo, Susan recientemente fue a cortarse y a teñirse el cabello. Estando sentada en su silla de ruedas, le cortaron y le tiñeron el cabello, pero el desafío era reclinarsse para que le lavaran el cabello. Para resolver el problema inclinamos la silla de ruedas hacia el lavabo, mamá y papá levantaron a Susan y la reclinaron sobre el lavabo mientras la peluquera lavaba su cabello. Todos nos reíamos de lo ridículo que nos veíamos y mi madre tomó fotos para que cuando se lo contáramos a otros pudieran ver lo divertido que fue. Mi foto favorita es una que tomé desde arriba cuando Susan esbozaba una amplia sonrisa y todos está riendo. Al final, si bien la FOP hace que la vida sea más difícil, nuestra creatividad para tratar con ella también nos da una oportunidad de reírnos de la FOP.

Acerca de la autora

Annie Kadala tiene 23 años y vive en Chapel Hill, NC. Se encuentra estudiando el segundo año de una Maestría en Ciencias Bibliotecarias. Tiene una licenciatura en Inglés del College of Charleston de South Caroline y desea trabajar en la biblioteca de una escuela primaria o intermedia. Explica: “Tengo experiencia como hermana de Susan y también como cuidadora de una persona con FOP. Fue interesante haber ayudado a una familia nueva en este asunto de la FOP porque, desde que tengo uso de conciencia, sé lo que es la FOP.”

20.

Vivir con FOP:

Cuando querer no es suficiente

por Sharon Kantanie

Mara la mayoría de las personas es difícil imaginar la vida con fibrodysplasia osificante progresiva, una enfermedad genética sumamente rara en la cual los músculos y los tejidos conjuntivos se convierten en hueso, haciendo que las articulaciones del cuerpo prácticamente se congelen en su posición.

En esencia, el cuerpo crea un esqueleto extra. Después de haber vivido con FOP la mayoría de mis treinta y ocho años, me sería difícil imaginar la vida sin ella. La FOP me causó mucho dolor, muchas lágrimas y a veces la sensación de estar aislada de un mundo que busca la perfección. La FOP también me enseñó algunas lecciones importantes sobre mí y el mundo donde vivo. Admito que en ocasiones mis sentimientos con respecto a la FOP dependen mucho de cómo ésta se manifieste, como un enemigo silencioso dentro de mi propio cuerpo. Sin embargo, no puedo dejar de pensar que las peores partes de mi vida están íntimamente ligadas a las mejores partes de mi vida - que mis esfuerzos han producido cosas buenas en mi vida y eso es lo que más vale.

La FOP puede manifestarse como resultado de un trauma tan simple como un golpe o una caída. La FOP también se manifiesta sin motivo aparente. En ocasiones también sucede que, a pesar de un trauma evidente, no se desencadena ninguna reacción de FOP. En otras palabras, nunca se sabe cuándo se va a manifestar la FOP. ¿Será por algo que hice, o algo que podría haber evitado? Mis padres quizá siempre se preocuparán por esas cuestiones en un esfuerzo por proteger a la hija que crearon, pero no puedo culparlos por eso. Si tuviera la oportunidad de volver a desarrollar mi vida nuevamente, creo que tomaría las mismas decisiones, por más que pudieran doler de algún modo. No quiero tener miedo de lastimarme a punto tal de olvidar disfrutar de la vida.

Puede parecer extraño, pero cuando era pequeña nunca me consideré diferente, a pesar de que había ciertas actividades físicas que sabía que no podía hacer, debido a mi impedimento para levantar los brazos. Recuerdo incidente particular que cambió todo eso. Un día, cuando tenía diez años de edad, mi maestro me encontró sentada en la acera durante el recreo mientras que los demás niños jugaban un juego llamado dos cuadros. Para jugarlo, dos niños hacían botar una pelota de un lado a otro en una cuadrícula hasta que la perdiera. Mi maestro me convenció para que lo intentara y le dijo a los demás estudiantes que “tuvieran cuidado” conmigo. Esta instrucción especial pronto quedó sin fundamentos ya que rápidamente me convertí en una hábil jugadora e incluso jugando con cuatro

participantes, lo que implicaba un mayor desafío. Fue la primera vez que hice algo físicamente desafiante en mi vida y se sintió genial.

Mis padres me alentaron y pintaron una cancha en el garaje y los niños del vecindario venían a jugar después de la escuela. Más tarde, el último día de clases, me caí y me lastimé la rodilla. No le di demasiada importancia ya que en ese tiempo pensaba que una lesión mucho más traumática podría desencadenar un brote de FOP. Pronto entendí que estaba equivocada. Ese incidente fue el comienzo de un ciclo de cuatro años de dolor en el cual perdí la movilidad izquierda de la cadera y rodilla. Tuve que usar muletas para caminar desde los doce años. También perdí el trofeo de mi inocencia: el crearme invencible. Aprendí que las cosas pueden cambiar muy fácilmente. Pero aún así, si tuviera que volver atrás volvería a elegir vivir la experiencia a pesar del dolor, tanto físico como emocional. Creo que el tiempo tiene más significado para mí gracias a las experiencias que tuve. Y en medio del llanto y del dolor, conocí a la persona que sigue siendo mi amiga casi treinta años después. Nuestra amistad es una de las pocas relaciones en mi vida en la cual nunca me sentí culpable de tener necesidades, de ser dependiente y demandante porque ella eligió ser mi amiga debido a, y a pesar de, mi discapacidad. Y no la necesité sólo yo, tanto como ambas nos necesitamos mutuamente.

La FOP afecta a cada persona de manera diferente. Si bien hay muchas similitudes entre las personas con FOP, también hay muchas diferencias. Es imposible prever quién se verá levemente afectado y quién se verá más grave y rápidamente afectado. Una cosa sí es segura con la FOP: es progresiva. También tiene la costumbre de acechar a la persona cuando menos se espera, cuando la complacencia de la vida diaria se hace habitual - justo en el momento en que las limitaciones dejan de parecer lo peor que uno podría imaginar.

Así comienza una etapa la cual denomino: “Cuando querer no es suficiente” porque desear que termine el dolor y que la vida retome el curso que tenía no es suficiente para detener el sufrimiento o evitar que la vida se altere. En definitiva, “Cuando querer no es suficiente” no tiene que ver con resignarse y aceptar que uno no tiene control de su propio cuerpo. Tiene que ver con reconocer que las cosas no siempre resultan como uno las planea. Tiene que ver con esforzarse para cambiar lo que se pueda y aceptar las cosas que no se pueden cambiar para poder continuar con la vida. No se trata de una experiencia exclusiva de las personas con FOP y otras enfermedades incapacitantes, pero sí de algo que las personas con FOP deben tratar desde temprana edad y de manera cada vez más regular.

¿Qué es lo más difícil de tener FOP? En ocasiones, el dolor. Otras veces, que sólo uno en dos millones de personas puede entender por lo que estás atravesando. En oportunidades, saber que a menudo debes depender de alguien más para las cosas más sencillas que otros dan por hecho. Las pequeñas victorias, como por ejemplo sorprender a mamá el Día de la Madre habiéndome vestido sola por primera vez a los doce años, a veces valen mucho. En general, sin embargo, creo que la FOP es probablemente más difícil para los padres y otros miembros de la familia que para la persona que la padece.

No recuerdo cómo era la vida antes de la FOP. Si bien, ha habido momentos en mi vida en los que deseé que mi enfermedad desapareciera, realmente no me imagino la vida de otra manera. Para mí, creo que lo más difícil siempre ha sido no saber cuál será el resultado final de un brote y cuánta movilidad perderé a causa de ello. Es difícil realizar los cambios necesarios en la vida de uno hasta que se conocen los resultados. Ese periodo de transición es como andar a tientas en la oscuridad y esforzarse por afrontar la realidad.

La FOP controla mi cuerpo pero no controla mi vida. Sé que soy una persona fuerte debido a que tengo FOP. Esto me ha permitido conocerme y forjar firmes convicciones, algo que algunas personas nunca logran. Todos tenemos fortalezas y debilidades y problemas que debemos superar en nuestras vidas. Desafortunadamente para mí, mis debilidades son visibles. Son lo primero que la gente ve y en ocasiones, lo único que la gente ve. Afortunadamente, la gente que conozco, mi familia y mis maestros sólo esperan lo mejor de mí y, en consecuencia, yo también sólo espero lo mejor de mí.

En lugar de poner obstáculos para lo que puedo hacer en mi vida, que en definitiva sería una ironía, en ocasiones creo que he logrado más en mi vida gracias a la FOP. O al menos, creo que mi vida tiene más sentido gracias al camino que he escogido, un camino influenciado por mis propias experiencias de vida, buenas y malas. Hay dos logros que me enorgullecen. Uno es mi carrera como maestra e instructora, esto no implica que no haya tenido dudas respecto de si lo lograría. Creo que si puedo afrontar la FOP, puedo afrontar lo que sea. El otro logro es mi participación en la International FOP Association.

A veces, mi decisión de querer ser maestra me sorprende. Durante la universidad y hasta que me inscribí en la escuela de posgrado, siempre estuve decidida a ser maestra. Los adolescentes, a menudo limitados por su propio entorno, pueden ser crueles inconcientemente con una persona discapacitada. Al menos esa fue mi experiencia. Para colmo, yo era (y en cierto aspecto sigo siendo) muy tímida y tengo dificultad para acercarme a otras personas por temor a ser rechazada o empeñada en no ser una carga para los demás. Mis años de escuela secundaria por momentos eran llevaderos y por momentos eran insostenibles. Tomé la decisión de distanciarme de ese tiempo. También sabía que los maestros trabajan en exceso, son mal remunerados y a veces no son valorados. Ante esta fría y cruda realidad, he entendido que yo no elegí la enseñanza sino que la enseñanza me eligió a mí.

Como maestra, me sorprendí gratamente del carácter abierto de muchos de los estudiantes que tuve. Si tenían la oportunidad de hacerlo, no dudaban en preguntarme cosas como: “¿por qué no puede sentarse? ¿La FOP duele? ¿Cuántas personas tienen FOP?” Con toda seriedad, una vez un estudiante me preguntó si tenía que dormir de pie (ya que no puedo sentarme). Respondí sin dificultad preguntas personales, preguntas que hubiera querido que mis compañeros de clase me preguntaran años atrás.

Descubrí que esas preguntas me sirvieron para dejar atrás mi discapacidad. Sin dudas, la pregunta más difícil que me hizo un estudiante una oportunidad en que volví a mi antigua escuela secundaria para enseñar fue: “¿Te gustaba ser estudiante aquí?”

Aplico mis experiencias anteriores para ser mejor maestra e instructora. Trato de

ser compasiva y de tener paciencia, algo que a veces mis colegas no tienen. Primeramente busco las fortalezas de los estudiantes antes de identificar las debilidades. Intento enseñarles que pueden llegar a ser todo lo que ellos crean si realmente lo desean. Les doy lo mejor de mí sin esperar nada a cambio.

Otra cosa de la cual estoy orgullosa es la función que desempeñé en la IFOPA. Todo comenzó desfavorablemente. En 1989, no conocía a nadie más con FOP. Ahora conozco a cientos de personas, muchas de las cuales he conocido personalmente en los encuentros familiares de la IFOPA. Cuando fue diagnosticada con FOP, mi familia recibió muy poca información al respecto. En consecuencia, una de las primeras cosas que quise hacer cuando encontré la IFOPA fue consultar sobre la posibilidad de crear un centro de recursos para familias. No tenía idea en ese entonces que más adelante esto me llevaría a escribir y editar guías y boletines informativos, publicar y administrar un sitio web, coordinar un grupo de discusión por correo electrónico, responder correspondencia de todo el mundo y coordinar reuniones internacionales.

Discutir sobre el impacto que la FOP causó en mi vida no sería suficiente sin mencionar el impacto que tuvo en toda mi familia: mis padres, mi hermana menor, su esposo y sus dos hijos maravillosos. Sé que ha sido difícil para ellos verme sufrir y no poder hacer nada al respecto. En ocasiones, todos hicieron sacrificios por mí. Hubo veces en que mi hermana no recibía la atención que merecía debido a mis necesidades más acuciantes. En oportunidades, mis padres relegaban sus propias necesidades por las mías. Mis padres a menudo fueron mis brazos y mis piernas; hacían por mí las cosas que yo no podía hacer. Estando la universidad y en la escuela de posgrado, mis padres me llevaron a clases infinidad de veces y mi madre pasó horas en la biblioteca buscando los libros que necesitaba. Gracias a ellos hoy estoy donde me encuentro. En ocasiones me siento sumamente culpable por haber tomado tanto de su tiempo. Otras veces, debato egoístamente entre sus necesidades y las mías. Cuando me diagnosticaron FOP hace poco más de 33 años, ninguno de nosotros sabía lo que nos esperaba. Afortunadamente, vivimos un día a la vez. No creo que haya otro modo de aceptar esto. Pienso que todos hemos aprendido mucho en esos años acerca de lo que podíamos hacer. Juntos, nos hemos esforzado para poder ver un mundo lleno de desafíos en lugar de un mundo lleno de problemas, un mundo de posibilidades en lugar de un mundo de limitaciones.

Acerca de la autora

Sharon Kantanie vive en Brentwood, Tennessee con sus padres y es con la dicha de tener a la familia de su hermana cerca. Tiene 38 años de edad y fue diagnosticada con FOP a los seis años. Tiene una Maestría en Educación de la Universidad Vanderbilt.

21.

Fomentar la autonomía:

Criar hijos con FOP

por Sharon Kantanie

Como persona adulta con FOP, a menudo les digo a los padres que en ocasiones creo que es más difícil ser padre que tener FOP. El ser padres ya es difícil aún sin el obstáculo que presenta la FOP.

Mientras pensaba detenidamente qué escribir que pudiera facilitar de algún modo la crianza de un hijo con FOP, descubrí que hay una lección importante en la película de Disney-Pixar, *Buscando a Nemo*. En la película, una feliz pareja de peces se embarcan en la aventura de la paternidad hasta que la tragedia asedia, dejando viudo a Marlin, el padre de Nemo, quien nació con una aleta deforme (o como dice Marlin, la “aleta de la suerte”). Esto hace que el padre de Nemo sea sobreprotector y hace todo lo posible para evitar que Nemo corra peligro. Es entendible. Sin embargo, esto produce un efecto contrario ya que Nemo quiere hacer valer su independencia rebelándose contra su padre y es entonces cuando lo pesca un buceador y termina en un acuario. A partir de aquí la historia de *Buscando a Nemo* se bifurca. Por un lado, tenemos la aventura de Nemo, quien tendrá que utilizar sus habilidades para encontrar la manera de volver a casa. Por otro lado, tenemos la historia del viaje del padre en busca de su hijo, que en cierto aspecto es muy similar al proceso de echarse a volar ya que se trata de dos peces tratando de encontrarse. Dory, un pez amigo, es quien mejor explica la lección. Cuando el padre le dice a Dory: “Le prometí que nunca dejaría que nada le pasara”, Dory responde diciendo: “Es una forma extraña de prometer. No puedes dejar que *nada* le pase – porque entonces no le pasaría *nada*. Y Nemo no tendría nada de diversión.” El desafío de criar un hijo, y particularmente un hijo con una discapacidad, parece radicar en saber cuándo estar allí para el niño, cuándo darle libertad, cómo transmitirle las habilidades necesarias para que cree su lugar en el mundo y cómo divertirse un poco durante el proceso.

Una de las primeras cosas que notan los padres de FOP es lo importante que es crear un entorno donde sus hijos puedan hacer tanto como sea posible. Como dice RoJeanneDoege-Floyd, madre de Jasmin, de 13 años de edad: “Trato de incentivar a Jasmin para que haga todo lo que pueda hacer por sí sola. Las encimeras de nuestra cocina son bajas para que Jasmin pueda alcanzar sus bocadillos y alimentos. También hay una bandeja giratoria... Hemos puesto sus alimentos favoritos en estantes a su alcance en el refrigerador.” Algunas familias también han modificado su estilo de vida, como por

ejemplo, mudándose a casas de un solo piso, instalando interruptores de luz que se controlan con el movimiento y verificando que el piso esté despejado de obstáculos. Las barras de agarre y varas para ayudar a vestirse también pueden simplificar las tareas. (Consulte el Capítulo 25: “Búsqueda de recursos”, para obtener más información e ideas). Las tareas domésticas también son una buena manera de fomentar la independencia.

Por momentos puede ser difícil fomentar la autonomía y garantizar al mismo tiempo la seguridad. Como explica Carol Zapata-Whelan, madre de Vincent, de 19 años de edad: “Se trata de un acto de malabarismo muy complicado que implica poder controlar con antelación las variables al alcance de uno para garantizar la seguridad, informando a los demás acerca de la FOP, tomando las medidas de precaución necesarias, evaluando los riesgos frente a los méritos de ciertas actividades – y además, permitiendo que nuestro hijo se divierta”. Como añade Lori Danzer, mamá de Erin, de 9 años de edad: “Puedo decir que el pánico nunca desaparecerá, pero sí será más llevadero. Llegará un momento en que la única opción será dar libertad. Créanme, es difícil, pero esto fortalecerá la confianza que nos hará saber que todo estará bien”. Lori relata cuando le permitió a Erin ir a las barras de ejercicio para los niños en la escuela. “Ella estaba enfadada porque no podía ir con sus amigos. Finalmente hablé a la escuela, lo trabajamos en equipo y confié en que Erin sería cuidadosa. Esa decisión le dio autonomía a Erin, lo cual fue muy importante para ella.” Debbie Hazlett, madre de Tim, de 11 años de edad, expresa sentimientos similares con respecto a dejar que su hijo haga lo que pueda hacer. Como dice Debbie: “Quiero que experimente cosas mientras pueda. Por ejemplo, si su inmovilidad aumentara no podrá jugar en la nieve... por eso le permito que haga esas cosas con sus hermanos a pesar de mi temor a que se caiga”. Cada familia deberá evaluar las opciones y decidir qué actividades merecen correr el riesgo.

Irene Snijder plantea una cuestión muy interesante. Cuando se presentan sus limitaciones físicas, es igual de importante fomentar la autonomía mental. La hija de Irene, Tess, tiene 16 años y disfruta estudiar y prepararse para la universidad. El hijo de Carol Zapata-Whelan, Vincent, está en la universidad y tiene previsto ir a la escuela de medicina.

Inevitablemente hay oportunidades en que la FOP limita ciertas actividades. En momentos así, los padres saben cuando sus hijos expresan su frustración y les ayudan a encontrar otras oportunidades. Como dice Debbie Hazlett:

Le dije que posiblemente no podrá hacer ciertas cosas, pero hay otras oportunidades que otros niños no tienen y él sí, como por ejemplo, conocer a un niño de Suecia (en la reunión de familias de la FOP). Tim también participó de los Niños Exploradores, algo que sus hermanos no pudieron hacer por participar en otros deportes.

Cada vez que el hijo de Carol, Vincent, se desanima, ella trata de estar a su lado para comprenderlo y alentarlo. "Le digo: 'yo tampoco estoy feliz con eso, pero hay muchas otras cosas que puedes hacer. Pensemos o planifiquemos algo'". Vincent participaba en la banda de la escuela secundaria y sigue tocando en la sinfónica de su universidad. Es el experto en computadoras de la familia – algo que parece tener en común con otros que padecen FOP – y ha participado en diversos clubes y proyectos escolares.

Algo que se suele escuchar a través de los padres es que sus hijos con FOP por lo general tienen mucha determinación y un buen sentido de sus limitaciones. RoJeanne dice: "Cuando Jasmin se siente segura y confía en su entorno o en las personas que la rodean, ella sabe que puede dar un paso más allá. En muchas oportunidades se ha sentido orgullosa de sí misma por lograr algo que quizás no creía poder hacer". Eso incluye haber ido a un retiro de dos noches con su clase de confirmación como también acompañar a estudiantes nuevos a la escuela secundaria para conocer más acerca de las experiencias que les esperarían allí. Irene Snijder notó que su hija ha ido adquiriendo más confianza en sí misma y comenzó a aceptar la FOP con el tiempo. Por un tiempo Tess tuvo un novio y ella dudaba en comentarle acerca de la FOP. Cuando lo hizo, todo salió bien, a pesar de que Tess luego terminó la relación "porque quería tener más libertad".

El claro mensaje que uno recibe al conversar con padres que tienen hijos con FOP es que de algún modo encuentran la manera de vencer los temores de la FOP para concentrarse en los aspectos más positivos de la vida y de ser padres. Lori Danzer, la madre de Erin, dice lo siguiente:

Cuando Erin era pequeña, yo constantemente pasaba mi mano por su cabeza y su espalda, como buscando algo. Cuando tenía aproximadamente cuatro años, me dijo: "Mami, estoy bien". Comprendí que le estaba trasladando mi temor. Así no se puede vivir. Ahora espero a que ella me diga si le pasa algo. Es lo mejor para mí y para ella. Trato de buscar lo positivo en cada situación con Erin. Creo que eso contribuye a fortalecer la independencia y la felicidad de cualquier niño. . . los niños tienen que ser niños. Tienen que vivir la vida y vivir con temor les quita la vida. Me sorprende la forma en que los niños pueden descubrirlo.

Hay una historia acerca de la crianza de un niño con una discapacidad, se llama "Bienvenido a Holanda", por Emily Perl Kingsley. Ella compara la experiencia de estar sumamente entusiasmado planificando un viaje a Italia cuando de repente los planes de vuelo cambian y uno termina aterrizando en Holanda. Al principio, la frustración es tremenda al ver que nada será como se esperaba. Pero luego, con un poco de suerte, uno comienza a ver cómo es Holanda. . .

simplemente un lugar diferente. Más tranquilo que Italia, menos deslumbrante que Italia. Pero después de estar allí por un tiempo y distenderse, uno comienza a explorar los alrededores . . . y empieza a descubrir que Holanda tiene molinos de viento . . . y Holanda tiene tulipanes. Incluso Holanda tiene a Rembrandt.

Es difícil llegar al punto de poder percibir la belleza de algo no planificado ni deseado, como sucede con la FOP. Es algo que toma tiempo y más tiempo, y ninguno de nosotros podrá alcanzar la perfección en ese sentido. Verdaderamente admiro a las madres y padres que se esfuerzan por crear un futuro brillante para sus hijos. También me agrada pensar que, como ocurre en *Buscando a Nemo*, los padres educan a los hijos y en ocasiones, los hijos educan a los padres. Como dice Carol Zapata-Whelan:

Creo que es importante vivir plenamente cada día, un día a la vez, y no agobiarse por lo que pueda o no pueda pasar. A menudo, nuestros temores sobre los hijos con FOP son infundados. Creo que ellos desarrollan una fortaleza interior y aceptación de la vida tal cual es, la voluntad de superarse y la capacidad de adaptarse a lo inesperado lo cual los hace únicos y maravillosos. Nosotros sólo debemos ofrecer una presencia firme y alentadora, tomar medidas de precaución sabias y confiar en que ellos harán su camino.

Acerca de la autora

Sharon Kantanie vive en Brentwood, Tennessee con sus padres y es con la dicha de tener a la familia de su hermana cerca. Tiene 38 años de edad y fue diagnosticada con FOP a los seis años. Tiene una Maestría en Educación de la Universidad Vanderbilt.

22.

Redefinir la autonomía

Adultos con FOP

Por Myra Bellin

Las rodillas, los hombros y las caderas están compuestas por huesos, ligamentos, músculos y cartílagos, todos ajustados para permitir el movimiento. Pero con la FOP, el crecimiento de huesos extra entorpece el movimiento y, la enfermedad progresiva, las articulaciones dejan de funcionar adecuadamente dificultando la capacidad de sentarse, caminar, inclinarse o estirarse. Estas dificultades afectan muchos otros aspectos de la vida. Actividades tales como ducharse, comer o vestirse pueden verse afectadas, lo que significa que esta enfermedad está relacionada con los asuntos que tienen que ver con la independencia. ¿La gente con FOP puede vivir sola? ¿Quiénes tiene FOP deben depender de su familia o contratar a alguien para que los ayuden? ¿Dónde hallar cuidadores? ¿Es posible ayudar a que los miembros de la familia de la FOP conserven su independencia? ¿De qué manera?

Los adultos con FOP desarrollan diversos estilos de vida. Steve Eichner tiene 37 años, está casado, tiene un título de doctorado y actualmente trabaja como coordinador de Programas de Tecnologías de la Información en Texas. Sharon Kantanie, de 38 años, pasó un semestre lejos de su hogar en la universidad pero regresó después de que un brote inmovilizó sus caderas, obtuvo un título de maestría en educación y trabajó como maestra e instructora particular. Roger zum Felde es alemán, de cuarenta años y vive en un apartamento cerca de sus padres. Trabajó en la industria química por quince años y luego continuó desempeñando tareas de contabilidad en una oficina en su hogar por cinco años. Haber aparecido como invitado en un talk show de televisión acerca de la FOP introdujo al Sr. zum Felde en el mundo del periodismo y ahora colabora escribiendo y produciendo documentales sobre la FOP. Tonya Barnes, de 38 años de edad, primeramente vivió con su novio y luego sola durante varios años pero regresó al hogar para ayudar a su madre tras la muerte de su padre.

Debido a las limitaciones físicas de la FOP, la enfermedad a menudo requiere de la asistencia física de otras personas. Obviamente, el grado de ayuda que se necesite dependerá del nivel de discapacidad. A Steve Eichner le resulta difícil alcanzar los artículos cuando va al supermercado y dice que la mayoría de la gente siempre se presta a ayudar si él lo pide. Steve no necesita mayor asistencia en su vida diaria, pero Sharon, Tonya y Roger han contratado cuidadores. Cada uno se las ha arreglado para contratar un

ayudante que supla sus necesidades y se adapte a sus horarios. Roger se ha contactado con diferentes personas para ayudarlo a hacer distintas cosas, como ser vestirse, preparar la comida o hacerle masajes. Estos cuidadores contratados le ayudan a mantener su propio apartamento dentro de una residencia para personas mayores.

Sharon y Tonya también contrataron cuidadores ya sea diariamente o por horas para que les ayuden. Tonya entiende que es realmente positivo contratar a una persona porque “te ayuda a mantenerte independiente de tu familia. Tomar tus propias decisiones”. Las desventajas, cree, que radican en la falta de confidencialidad – gente ajena se entera de los detalles de su vida. Tonya enfatiza que es importante aclarar y explicar firmemente a los cuidadores cuáles son sus necesidades, instruirlos sobre la manera de brindar ayuda para que no provoque lesiones inadvertidamente.

La confianza es un tema importante en relación con los cuidadores, y ella dice que es importante seguir los instintos propios de cada uno acerca de las personas y hablar sobre los temas que sean de preocupación. Tonya dice que entrevistar y contratar cuidadores, si bien es un proceso difícil, le ha ayudado a tomar control de su vida. A Sharon también le agrada tener cuidadores porque no sólo la ayudan sino que les da más libertad a sus padres además de la tranquilidad de saber que está cuidada. Derivaciones de doctores de familia, responder o publicar anuncios de periódicos, conversar - son todos métodos que sirven para encontrar cuidadores.

Para quienes tienen FOP, la palabra adaptación es importante; de un modo u otro, aquellos con FOP modifican el entorno donde viven para poder desenvolverse de la manera más independiente y efectiva posible. Tonya Barnes brinda algunos ejemplos sobre cómo adaptó su entorno.

Instalé una rampa cuando ya no pude seguir subiendo escaleras. Es increíble como se limita la vida cuando ya no puedes subir las escaleras. Instalé una ducha a nivel del piso, compre una cama eléctrica de hospital, un sillón reclinable que ayuda a pararse y mi silla de ruedas de bipedestación. Cuando ya no pude entrar o salir de la cama, incrementé las horas del cuidador.

Cuando Sharon Kantanie se marchó a la universidad, durante los meses que vivió sola se verificó que el entorno estuviera adaptado a sus necesidades.

Hallamos herramientas de adaptación para que pudiera cepillarme y lavarme el cabello, vestirme sola, etc. Aprendí a conducir. Buscamos una universidad lo suficientemente cerca de casa pero lo suficientemente lejos como para sentirme “independiente”. Hicimos arreglos especiales en la universidad.

Uno de los motivos por los que Steve Eichner está feliz con su reciente mudanza a Texas es que la casa tiene sólo un piso y es más accesible y asequible que su anterior lugar de residencia cerca de Washington D.C. Y Roger zum Felde piensa y revisa constantemente su entorno para mantener su independencia – por ejemplo, ahora tiene una cama donde puede entrar parado y luego se reclina electrónicamente.

Los adultos con FOP requieren cierto grado de asistencia física pero, como dice Tonya Barnes, “nuestros cuerpos estarán limitados, pero nuestras mentes funcionan de maravillas”. Mantener y alentar el sentido de independencia separadamente de las necesidades físicas es una prioridad y el apoyo familiar es fundamental para esto, en particular, durante los primeros años. Steve Eichner lo ve de esta manera:

Si bien la FOP presenta determinados desafíos, no puedes permitir que impida que tú y tu hijo disfruten de la vida. Debes crear y fomentar la independencia desde temprano. Aunque hay una cantidad de soluciones tecnológicas (como dispositivos para alcanzar las cosas, herramientas especiales, etc.), infunde la creatividad y la capacidad de resolver problemas. Es increíble lo que puedes llegar a hacer con un perchero y un poco de determinación.

Tonya Barnes expresa sentimientos similares y advierte a los padres que no conserven a su hijo con FOP dentro de una “burbuja” –sino que lo incentiven para disfrutar de la vida.

Es muy importante dejar que su niño sea eso, ¡un niño! Permítale explorar los límites y confíe en que tomará buenas decisiones. Agradezco que mis padres no me hayan limitado. Aprecio los recuerdos de mi infancia y todo lo que pude hacer. Pasear en bicicleta, jugar fútbol, jugar a las escondidas y conducir un automóvil durante dos años.

Mantener una actitud activa ante la FOP ayuda a quienes padecen la enfermedad en todas las áreas relacionadas con la independencia. Steve Eichner todavía puede sentarse gracias a un procedimiento médico que le realizaron en la adolescencia. Al reconocer que su cadera izquierda se fusionaría impidiéndole sentarse, sus doctores intentaron evitar el proceso colocándole un yeso corporal cuando tenía trece años -la idea era controlar la ubicación de la fusión. Debido a este soporte del yeso corporal, Steve ahora puede sentarse y utilizar una silla de ruedas eléctrica, lo cual hace a menudo para darle un descanso a los demás. “Una silla de ruedas no va en contra de las normas de las personas”, dice. Y cree que los demás se sienten más cómodos cuando lo ven en silla de ruedas que cuando lo ven incorporado y desplazándose a su modo de andar, lo cual les parece extraño.

Roger zum Felde piensa y analiza constantemente su situación ante la inmovilidad que causa la intrusión de la FOP. Cuando ya no le fue posible utilizar la mano izquierda para escribir, se esforzó para trabajar con la mano derecha. Para Roger siempre fue importante ganar su propio dinero y tuvo un empleo durante muchos años. Cuando sus limitaciones físicas comenzaron a dificultarle su desplazamiento para ir regularmente a trabajar, tuvo una oficina en su hogar por cinco años y cuando eso también se tornó muy complicado, Roger enfocó su energía para trabajar en artículos periodísticos sobre la FOP.

Sharon Kantanie cree que es importante para ella enfocarse en las cosas que puede hacer. “Todos tienen fortalezas y debilidades. Las mías son físicas y eso me hace depender de otras personas para hacer ciertas cosas. Todavía sigue dando clases particulares y pasa mucho tiempo en la computadora coordinando y editando proyectos de escritura, manejando la correspondencia y editando películas hogareñas. Tonya Barnes no prestó atención al consejero vocacional de la escuela secundaria y estudió contabilidad. No se lamenta. Pudo trabajar como contadora al graduarse de la escuela secundaria, vivió con un novio durante varios años y luego vivió sola. A pesar de que ya no tiene trabajo, Tonya se siente feliz de haber podido dominar sus conocimientos comerciales. Le encanta hacer acolchados y en ocasiones recibe ayuda para poder practicar su hobby debido a que sólo puede levantar un brazo.

Con respecto a los consejos para quienes tienen FOP y sus familias, Roger zum Felde enfatiza que es importante ser fuerte. Su familia le ayudó no diciéndole nunca que no podía hacer algo, por el contrario, se esforzaron para ayudarlo a lograr lo que quería, ya sea ir a la escuela con su mejor amigo cuando era pequeño, ayudar a remodelar el baño o luchar por los beneficios económicos que le correspondían mediante diversas regulaciones de gobierno y programas.

Sharon Kantanie reconoce que “no es fácil, incluso habiendo luchado con esto toda la vida. Pero creo que, por sobre todo, es mejor concentrarse en lo positivo que en lo negativo, en las cosas que puedes hacer y no en las cosas que no puedes hacer.” Y Steve Eichner brinda el siguiente consejo para las familias:

¡Sólo háganlo! No permitas que el temor a lo que podría suceder con la FOP te inmovilice – si lo haces, la enfermedad habrá “ganado”. Al analizar las carreras (siempre una incertidumbre), intenta desarrollarte en un ámbito que no requiera demasiados traslados ni produzca un impacto físico o planifica, a través de la educación, un camino de migración donde se aproveche tu capacidad física en caso de que tengas más limitaciones de movimiento posteriormente.

La planificación cuidadosa ayuda, y un poco de suerte también.

Acerca de la autora

Myra Bellin es una escritora independiente que vive y trabaja en Philadelphia, PA. Su interés en la FOP comenzó después de una visita a Mutter Museum cuando comenzó a preguntarse acerca de la vida que cierta vez animó a Harry Eastlack, una pregunta que la llevó a conocer a miembros de la comunidad de la FOP. Publicó artículos en The Rambler, The PhiladelphiaInquirer, y CeramicsMonthly.

23.

FOP y la escuela

Panorama general y discusión

por Susan Duberstein

“Es el primer día de clases”.

Esas palabras evocan imágenes y emociones para todos prácticamente. Los niños quizás piensen en el olor de las gomas de borrar nuevas, la emoción de tomar el autobús escolar por primera vez, la timidez que causa conocer al maestro y a los compañeros nuevos. Los maestros conocen con antelación lo que traerá un nuevo año y una nueva clase, como también la alegría de ver a los estudiantes del año anterior, que ahora se encuentran en un grado más avanzado, saludar a su antiguo maestro por el corredor. O –los padres– la emoción de ver a sus hijos embarcarse en esa grandiosa aventura, con orgullo por el logro y un poco de vacilación al darles alas y dejarlos ir. (¡Y quizás la emoción de unas tan ansiadas horas libres!)

Volví a experimentar esa emoción en agosto de 2001, cuando volví a la escuela en la etapa anterior a la escuela de medicina. Como estudiante “no convencional” que estuvo lejos de las aulas por más de once años, estaba emocionada, entusiasmada y muerta de miedo.

Cada experiencia nueva presentaba desafíos y cada nuevo desafío, sus potenciales dificultades. Para los padres de niños con FOP o con una condición médica crónica, estas preocupaciones son más concretas. Todos los padres se preocupan por la seguridad de sus niños, por que sean aceptados por sus compañeros y comprendidos por los maestros y el personal escolar; estos asuntos son aún más específicos para los padres de la FOP.

Las publicaciones que se mencionan en el *Catálogo de Recursos de FOP*, disponible en el sitio web de la IFOPA en www.ifopa.org, y en particular el artículo “FOP y la escuela” son excelentes para definir la clase de preguntas a realizar, los recursos a explorar y las posibles soluciones a las dificultades técnicas o físicas en el aula. Además, los boletines informativos de la FOP y el grupo de discusión por correo electrónico FOPonline son de utilidad para transmitir las buenas ideas de los demás y los métodos que otras personas han ideado para tratar con éxito dificultades inusuales e individuales que podrían presentarse cuando los niños con FOP ingresan a la escuela.

Este artículo no vuelve a inventar la rueda, pero brinda un punto de vista más personal sobre consejos de padres y educadores que tuvieron experiencia con niños con FOP. También he conversado con diversos pediatras con experiencia en el tratamiento de niños con necesidades médicas especiales.

Soy una futura especialista pediátrica y una de las frases de nuestra profesión es “orientación preventiva”. Nos enseñan que nuestra tarea no es sólo examinar al niño y tratar los problemas que entran al consultorio sino pensar con anticipación y plantear los asuntos que aún no se habrían presentado y obtener las respuestas que un padre ni siquiera habría pensado o considerado. Podría decir que esta es exactamente la misma visión global que debería tener el padre de un niño con FOP – estar preparado no sólo para las preguntas que se le hagan sino también tener las respuestas que podrían requerirse de ambas partes del asunto. Durante mi investigación, parecía ser que cuando más preguntas hacía, más pensaba en preguntar, y quizá ese sea el mensaje principal que quiero dejarles: mantengan abiertas las líneas de comunicación en todo momento porque nunca se sabe cuándo alguien surgirá con algo que usted desearía haber pensado antes.

Los estudiantes, padres y educadores que aportaron sus pensamientos no serán identificados con nombre, por cuestiones de confidencialidad y porque no quiero que la discusión esté específicamente relacionada con un lugar o situación. Algunos asuntos son exclusivamente técnicos, algunos son un tanto personales y otros son aplicables a cualquier niño del mundo con o sin FOP. En general, es evidente que existe una cantidad de preocupaciones que son constantes.

Seguridad

Claramente, la seguridad fue en gran medida el asunto principal para casi todos aquellos con quienes conversé.

Tanto en relación con la posibilidad real de consecuencias permanentes como con los incidentes físicos menores, la seguridad es primordial. Lo más probable es que nadie de los que trabajan en la escuela haya escuchado acerca de la FOP antes, por lo tanto, la familia también debe educar y esta puede ser una tarea desalentadora.

Lo que me pareció alentador fue que la gran mayoría de las historias de educadores y padres eran sumamente positivas. Lo primero que me dijo una maestra fue: “era extremadamente importante que [la clase] fuera un lugar físicamente cómodo para estar”. Luego agregó: “nuestro administrador tuvo una reunión especial con el médico [del estudiante] para instruir a todo el personal sobre la importancia de tomar medidas de prevención”, y añadió, “es una gran idea”. Reunir las diversas personas que participan en el cuidado de un estudiante es una manera estupenda de asegurar que todos cuenten con la información necesaria. (Creo que es importante agregar que los asuntos de

confidencialidad a menudo son un tema de gran preocupación para los padres –como especialista pediátrica, considero que es un voto de confianza muy especial. Las leyes de confidencialidad médica son rigurosas por un muy buen motivo; nadie que no esté directamente involucrado en el tratamiento debe tener acceso a los registros médicos de su hijo. Sin embargo, la educación sobre la FOP en sí no está relacionada con ningún niño específicamente y la educación es fundamental para disipar dudas y temores relacionados con el cuidado de un niño con FOP. No es necesario que el personal no médico conozca detalles del tratamiento del niño, pero es esencial entender los motivos que hay detrás de la necesidad de tomar medidas de seguridad y protección.)

En diversas oportunidades se presentó el hecho de llevar a cabo la rutina diaria junto con el maestro como un buen ejemplo de asegurar que no surjan dificultades imprevistas; esto en general se realiza durante el proceso de preparación de un IEP (Programa de Educación Individualizada) u otros documentos. Revise cada parte del día y pida ver el cronograma en papel. “A veces crees haber revisado cada posible problema que podría surgir en el aula y luego descubres que hay dos escalones para acceder a la cafetería”, mencionó con tristeza una madre. “¡Entonces me sugirieron que [el niño] almuerce en el aula!”

Es una lamentable realidad el hecho de que la responsabilidad a menudo sea un motivo para limitar la actividad del niño en lugar de un motivo para hallar una solución que sea inclusiva. Es posible que los administradores estén demasiado preocupados con los posibles peligros y que los maestros o auxiliares tengan temor de no poder brindar los cuidados adecuados para el niño con necesidades especiales. Al menos un padre mencionó contratar a un abogado para argumentar en contra del temor de responsabilidad civil de una escuela, y esto es lamentable. Pero la conclusión es que la escuela debe adaptarse para el estudiante y no al revés. “Tiene que trabajar para que las cosas sean seguras... así es como debería ser”, afirmó sin rodeos otro padre. “Porque no aceptaremos se excluidos”. Muchas de estos inconvenientes se pueden solucionar contando con la suficiente información y trabajando en equipo para crear un plan claro tanto en relación con los asuntos diarios como con los pasos a tomar ante una posible emergencia.

Por supuesto, usted es el principal responsable de la seguridad de su hijo, pero los administradores, el personal educativo y los demás estudiantes también deben comprender la necesidad de tomar medidas de precaución. “No es algo personal pero no confío en nadie” es la frase de una de las madres y todos deben estar involucrados en este asunto. Además, se debe apoyar y alentar al niño para que sea proactivo en relación con su propio cuidado, conforme a su edad. Después de todo, ¡es la persona que estará presente en toda posible situación que se presente!

Comprensión

Algo grandioso de la pediatría es que los niños, sin importar cuál sea el problema, siguen siendo niños. Esto constituye gran parte de lo que amo acerca de mi futura profesión.

“Quería sentirme como un niño normal tanto como fuera posible, sin muchas cosas que me diferenciaron del resto”, dijo un adulto con FOP. Esto mismo se repitió muchas veces a medida que padres, ex alumnos y educadores relataban historias acerca de cómo se adaptaron, participaron y disfrutaron de su experiencia educativa junto con sus compañeros.

Las relaciones con los semejantes son fundamentales en esta experiencia. Posiblemente los demás niños no necesiten conocer de la FOP tanto como los adultos, pero también se les debe enseñar. ¡Un niño especialmente interesado en el asunto organizó una reunión para todo su grado en diversos niveles a lo largo de su formación académica para enseñarles a sus compañeros acerca de la FOP! Este grado de participación e independencia es extraordinario; posiblemente algunos niños prefieran trabajar sobre el tema en grupos más pequeños de amigos, pero contar con el apoyo de los semejantes es indispensable.

Los compañeros pueden ayudar a un estudiante de maneras que un adulto no podría – ellos son quienes comparten las horas de clase, quines juegan los mismos juegos, se ríen con las mismas bromas y se burlan de las mismas tonterías que dicen los adultos. Los ayudantes del estudiante pueden asistir en las tareas tan simples como llevar los libros o las bandejas del almuerzo y “atar los cordones de los zapatos”, mencionó sarcásticamente una madre.

Más de un padre me comentó acerca de las habilidades de la vida diaria que no se enseñan en el aula: resolución, delegación de responsabilidades, independencia, socialización. “[En el patio de juegos] es donde todos los niños desarrollan las ‘verdaderas’ habilidades que necesitan para la vida después de la escuela”, escribió un padre. Se debe fomentar la participación en una amplia variedad de actividades de la manera más normal posible; contar con el apoyo de los amigos en el aula puede ayudar a superar otras dificultades menores. “También lo alentamos para que sepa dar y recibir, para ayudar a otros estudiantes”, continuó diciendo un padre. La reciprocidad forma parte de toda buena relación – si otro estudiante carga los libros por ti, quizá tu puedas ayudarlo con su tarea de matemática.

Los “amigos” más grandes de los grados superiores también pueden ser de gran ayuda como “ángeles guardianes”, describe una madre. Durante mi capacitación, a menudo noté lo extraordinariamente maduros que suelen ser muchos niños con problemas médicos, y contar con un “hermano o hermana mayor” con quien hablar puede ser muy positivo. Por supuesto, tener sus propios hermanos mayores también forma parte de la socialización –

pero podría no ser tan “buena onda” como un amigo mayor de octavo año cuando tú recién tienes diez.

Equilibrio

El mensaje que quiero dejar es: no hay nada más importante que el hecho de que el niño reciba una buena educación y se sienta cómodo, aceptado y participe activamente en la escuela.

Después del tema de la seguridad, quizá el concepto más repetido fue el siguiente. Las realidades de la necesidad de proteger físicamente a los niños a veces causa conflictos con el deseo que su experiencia escolar sea lo más normal posible, y ésta podría ser una de las cuestiones más difíciles de la FOP tanto para los padres como para los niños.

Sí, es ineludible el hecho de que los niños con FOP son “diferentes”, pero no en todos los sentidos. La FOP puede ser un factor que complica las cosas, pero las complicaciones pueden superarse. Afortunadamente, y como bien claro está, la creatividad es casi ilimitada en lo que respecta a la búsqueda de soluciones. Se pueden adaptar actividades, se puede brindar ayuda adicional, se pueden reforzar aquellas cosas en las que el niño no tenga limitaciones.

Una madre que tenía dificultades con respecto a la inclusión en la escuela de su hijo fue muy elocuente acerca de su frustración: “Creo firmemente que con [la escuela] las cosas siempre tienden a limitar las experiencias y siempre lucho con eso”, me dijo. “Tengo motivos para decir esto y todavía me siento como en la cuerda floja diciéndoles por qué deben ser cuidadosos y no lo son”.

Posiblemente otra complicación inevitable: a medida que los niños maduran, sus deseos de independencia entran en conflicto con las decisiones “razonables”. Durante mi rotación de medicina adolescente, una joven con la que conversé sobre su condición crónica –no FOP– me dijo firmemente que quería ser “como era cualquier otra persona” en medio de una gran crisis de rebeldía adolescente que la condujo a desafiar muchos tratamientos y precauciones médicas. “Siempre sentí como que me decían qué es lo que no podía hacer”, me dijo. “Y yo como que siempre busco una manera de hacerlo, de todos modos. Por lo tanto, le pido que trabaje junto a mí y no contra mí, ¿me entiende?” Sí, lo entiendo.

La declaración más simple y sincera que escuché sobre este tema provino de una maestra: “Basándome en mi experiencia, el consejo que daría es... interactúe con el niño con FOP de la misma manera en que lo haría con los demás niños. Respételos, ámelos y mantenga altas sus expectativas.

Bien dicho.

Recursos

Los artículos previamente citados se pueden visitar en el sitio web de la FOP y con un mayor alcance que este artículo ya que incluyen toda clase de soluciones de alta y baja tecnología para las dificultades comunes, por ese motivo no las incluiré aquí.

Además, los recursos disponibles respecto de las adaptaciones para estudiantes varían considerablemente según el área y la jurisdicción de manera que sería imposible generalizar, pero principalmente debe recordar que para conocer todo lo que puede estar disponible, tiene que preguntar. Por lo tanto, ¡pregunte!

Bajo este título trataré el tema de auxiliares personales. Este tema es un asunto un tanto sensible y no hay una respuesta específica para cada niño. Para algunas familias los auxiliares son un recurso indispensable para sus hijos y establecen vínculos muy estrechos con las personas especiales que trabajan junto al niño por años. Para algunos, los auxiliares son como complementos útiles en determinadas situaciones en que se requiere mayor asistencia y para otros cuyos niños prefieren más independencia, son innecesarios o incluso intrusivos. La mayoría de los sistemas escolares tienen disposiciones vigentes con respecto a los auxiliares personales; algunos pueden ser individuales para un niño o pueden atender a más de un niño con necesidades especiales. En todo caso, usted puede consultar cuál es la disponibilidad.

Algunos niños se desempeñan muy bien con una mínima ayuda diaria brindada por sus compañeros mientras que otros pueden necesitar más atención individualizada y por supuesto, el tema siempre puede ser nuevamente analizado a medida que se modifiquen las necesidades físicas del estudiante como también su nivel de independencia y sofisticación. Por supuesto, es importante considerar el nivel de asistencia que se espera recibir. Los amigos de la escuela pueden ayudar a cargar los libros o compartir apuntes pero no podrían ayudar con necesidades más personales. Una ventaja de un auxiliar profesional es que además brinda asistencia permanente mientras que un maestro podría distraerse o un compañero ayudante podría no estar presente.

Para decidir si un auxiliar sería o no adecuado para su hijo, consulte qué disponibilidad hay, recuerde que a menudo es más fácil restringir que decidir en medio del proceso si se requiere más ayuda, y esté preparado para realizar adaptaciones a medida que cambien las necesidades de su hijo.

Además de los auxiliares escolares y los ayudantes escolares, los recursos también incluyen tecnología asistencial. Esta abarca desde accesibilidad para sillas de ruedas hasta cosas tan sencillas como un escritorio inclinado para facilitar la toma de apuntes o un banderín para aquellos niños que no pueden levantar la mano. Los asuntos de movilidad al

cambiar de aula se pueden resolver simplemente saliendo del aula un par de minutos antes; muchas personas mencionaron la posibilidad de contar con juegos de libros adicionales en el hogar o en diferentes aulas para que no tengan que ser cargados durante el día o el uso de atriles o una ubicación especial en el aula para que la participación sea más sencilla. Son cosas simples que se pueden ubicar en cualquier aula o escuela. Los expertos en tecnología asistencial profesional existen, a pesar de que quizás tenga que averiguar sobre ellos, y estos especialistas pueden ser recursos increíbles en sí mismos.

Con respecto a hallar financiación o servicios, diversas personas señalaron que no es suficiente basarse en lo que una organización sugiere. La escuela puede tener una lista, pero su pediatra también, al igual que la iglesia u otros centros religiosos, agencias de gobierno y grupos de la comunidad. Un padre señaló: “Cuanto a más gente consultaba, más personas tenían la posibilidad de ayudar”. El éxito de muchos de los eventos para recaudar fondos para la FOP son un ejemplo de esto - las personas desean colaborar pero quizás no saben qué se necesita o qué ayuda es necesaria.

El tema de escuela privada o pública surge a menudo. Algunos padres y ex alumnos hablaron acerca de clases más pequeñas y atención más individualizada como factores positivos al elegir escuelas privadas mientras que otros mencionaron su deseo de que los niños asistan a la misma escuela que sus hermanos o amigos del vecindario como un factor importante en la elección de permanecer en el sistema de escuelas públicas.

Todo niño con una condición médica crónica requerirá de adaptaciones. Algunos padres consideran que las escuelas privadas están más abiertas a las adaptaciones necesarias para sus hijos o que el acceso a terapia ocupacional u otras eran más factibles en el sistema público. También se hizo alusión a la presencia o ausencia de un enfermero escolar como determinante para la decisión. Otro punto positivo fue que en la mayoría de las áreas, la inscripción de un niño en una escuela privada no implicaba que no tendría derecho a recursos públicos.

Apoyo

Esta es una categoría que también surgió en repetidas oportunidades y el consejo fue claro e inequívoco: obtener apoyo temprano y a menudo. Nunca es demasiado temprano para comenzar una conversación y es importante llevar un registro de las personas con las que se conversó, qué temas se trataron y qué expectativas hay para el futuro.

¡Esté preparado! “Vaya siempre con una lista de preguntas e inquietudes acerca de la manera en que brindarán ayuda para que su hijo esté en un ambiente donde pueda aprender todo lo necesario”, fue el consejo de una madre sabia. No se puede dejar de enfatizar que es necesario tomar nota de las cosas. Con frecuencia, a medida que surgen temas y las

discusiones cambian de rumbo, se tiende a olvidar los puntos importantes. En las reuniones formales, especialmente si participarán muchas personas, puede ser de utilidad enviar con antelación una copia por correo electrónico o fax sobre los temas a tratar.

Una agenda no sólo les permite a todos asegurarse de que se traten todos los temas sino que también, en caso de haber información para investigar con anticipación, les permitirá a los directivos, maestros u otros poder prepararla. No hay nada más frustrante que, una vez todos los cuidadores reunidos en la sala, sólo se escuche una y otra vez: “Ésa es una buena idea - averiguaré al respecto y luego les informaré”. Aproveche el tiempo que pase con los cuidadores de su hijo siendo organizado con anticipación.

Algunas familias cuentan con trabajadores sociales u otros representantes profesionales cuya función es agilizar el proceso. En ocasiones la asistencia de los expertos es invaluable -¡no tiene sentido pasar horas leyendo instrucciones cuando hay gente cuya tarea es completar formularios! Ya sea que usted tenga o no con esa posibilidad, contar con un amigo o familiar que funcionen como un “segundo par de oídos” también puede ser de gran ayuda. “Ayudará a que la escuela funcione de manera honesta”, me dijo un adulto con FOP. “Y elimina toda posibilidad de ‘él dijo/ella dijo’ tal cosa”. Un gran consejo.

Usted es el primer y principal representante de su hijo, sin duda. Puede sonar trillado, pero es la verdad. Nadie más va a estar tan estrechamente informado de las necesidades de su hijo -excepto su hijo mismo. Nuevamente, cabe repetir que, conforme a la edad, es importante que su hijo comience a involucrarse en las planificaciones y las necesidades en su escuela. Los niños con FOP pasan por las mismas etapas de desarrollo normal que los demás niños y cuando una madre me dijo “[Mi hijo] es su mejor representante”, esa frase resonó en mí firmemente como una afirmación de que se trataba de un niño preparado para enfrentar el mundo. ¿Qué más se puede pedir?

Fue un placer y un privilegio que me hayan pedido contribuir con esta nueva Guía. La parte de mi futura carrera que más ansío es tener la oportunidad de involucrarme en el trabajo con niños y padres a lo largo de sus vidas y ha sido siempre una alegría que me honren confiando y creyendo en mí. Gracias a todos los que respondieron y gracias por estas historias y sugerencias motivadoras.

Acerca de la autora

Susan Duberstein es una estudiante de medicina de cuarto año en SUNY Downstate Medical Center en Brooklyn, New York. Comenzó a participar en la IFOPA al asistir a un concierto para recaudar fondos en el año 2000 y trabajó en una pasantía en el laboratorio de la FOP en el verano de 2004. Hará su residencia en neurología infantil en la Universidad de Medicina Albert Einstein a partir de julio de 2010.

24.

FOP y la escuela

Ideas y recursos

(Adaptado del artículo titulado “FOP y la escuela”, del Catálogo de Recursos de FOP de la IFOPA, disponible en el sitio web de la IFOPA en www.ifopa.org).

La FOP por lo general no afecta la inteligencia o las habilidades cognitivas de la persona. Sin embargo, afecta negativamente la capacidad del niño de acceder con seguridad a las instalaciones escolares, utilizar y manipular los útiles escolares y desempeñarse académicamente de manera típica. Las necesidades de un niño con FOP en un entorno escolar están relacionadas con un manejo cuidadoso, evitando caídas o golpes y ubicando al niño de manera que pueda ver, escuchar y tener acceso a lugares (escritorio, piso) y útiles escolares con el menor esfuerzo posible.

Hay diversos asuntos que surgen durante la etapa escolar, tratables conforme la edad: preescolar y jardín de niños, escuela primaria (de 1° a 5° grado), escuela intermedia o secundaria (de 6° a 12° grado) y transición, educación post-secundaria y empleo. A medida que el niño pase de un nivel a otro, muchas adaptaciones seguirán siendo las mismas, algunas serán el fundamento para nuevas adaptaciones y otras dejarán de ser necesarias. Nota: Este artículo hace referencia sólo a las leyes de los Estados Unidos (consulte el final de esta sección donde hallará una descripción de estas leyes), pero las recomendaciones de adaptación que presenta son universales.

Preescolar, jardín de niños y escuela primaria

Durante los primeros años, los niños con FOP son generalmente semejantes a sus compañeros. Posiblemente algunos presenten cierta rigidez en la parte superior de su cuerpo y problemas de equilibrio, pero en general sus funciones corporales son como las de sus amigos. Esto significa que el asunto principal en este periodo es la necesidad de evitar los traumas que podrían desencadenar un brote. Durante la preparación para el preescolar o jardín de niños, la mayoría de los padres del niño con FOP consideran que la mejor manera de que todos entiendan las cuestiones de la FOP es manteniendo una reunión personal en la cual se exponga claramente lo más conveniente para el niño. En dicha reunión deberán participar todos aquellos que estén relacionados con la educación del niño, incluyendo maestros nuevos, maestros anteriores, auxiliares (si los hay), enfermeros escolares y

proveedores de servicios, como ser terapeutas ocupacionales (OT), terapeutas físicos (PT), especialistas del habla y del lenguaje, etc.

Las decisiones que se tomen en esta reunión deberán asentarse por escrito para facilitar que otros participantes se pongan al día y para alentar su cumplimiento. Se puede hacer informalmente o bien el plan puede formar parte de un “Plan de Educación Individualizada (IEP)” de conformidad con la Ley de Educación para Personas con Discapacidades (IDEA) o un “Plan 504” (de conformidad con la Ley de Rehabilitación de 1973). Consulte más detalles abajo. Esta reunión debe realizarse antes del inicio escolar para asegurar que la inclusión del niño sea transparente y natural. En general, todo lo que pueda hacer antes del inicio escolar será mejor para el niño.

A continuación se enuncian los inconvenientes que podrían surgir en el preescolar, jardín de niños y escuela primaria: *Auxiliar personal*: Los padres deben decidir si solicitarán un auxiliar persona para el niño con FOP. El auxiliar del preescolar y el jardín de niños pondrá principalmente su atención en evitar que el niño sufra traumas, prestando atención a todos los peligros como ser superficies resbalosas, obstáculos de tropiezo, peligros en el patio de juegos y otros niños (a menudo con escaso control de sus impulsos). A medida que el niño crezca, el auxiliar no sólo atenderá los peligros sino que lo ayudará en la cafetería y en baño (de ser necesario), cargará los libros, pondrá materiales frente al niño (de ser necesario), copiará las tareas, transcribirá otros trabajos cuando fuera apropiado para evitar la fatiga del brazo y se asegurará de que esté seguro durante las transiciones escolares. Según el tamaño de la clase, las instalaciones y el diseño de la escuela, además del grado de rigidez del niño con FOP, se determinará si un auxiliar es la mejor manera de mantenerlo seguro.

Mesas y escritorios: Las mesas y los escritorios deben tener la altura correcta para minimizar la tensión del cuello y de la espalda del niño al escribir, dibujar y jugar. Para facilitar las habilidades tempranas de escritura de un niño con movimiento limitado del cuello puede ser de utilidad un escritorio o pizarra inclinados (que se puede lograr pegando dos carpetas), aliviando así la tensión. Los escritorios con altura o ángulos ajustables se adaptarán a los diferentes grados de flexibilidad y movimiento del brazo de un niño con FOP durante el curso de un año o varios años. Un diseño especial de silla de ruedas (en inglés, cut out; la cual permite que la silla esté muy cerca del escritorio) le brinda al niño con FOP y movimiento limitado de los brazos un mayor espacio de acceso. Colocar dos escritorios en forma de L también aumentará la cantidad de espacio accesible para el niño con FOP.

Soportes para papeles y libros: Un soporte para papeles puede ser de suma utilidad para ayudar con la lectura o al copiar. El soporte para libros es esencial para aquellos niños que no pueden inclinar la cabeza para leer sobre el escritorio.

Asiento: La silla de un niño con FOP debe ser muy estable, posiblemente acolchada y con la altura correcta para que los pies del niño siempre estén firmemente apoyados en el piso para una correcta alineación de la espalda. Según la posición de los codos del niño, la silla podría no precisar brazos. Asimismo, podría ser una silla giratoria.

Sentarse en el suelo: Sentarse en círculos en el suelo o sobre la alfombra sin apoyo podría ser difícil para el niño. Un asiento de seguridad para niños, una silla bañera, un almohadón grande o un puff podrían ayudar para que el niño esté al mismo nivel que sus compañeros.

Reposapiés: Un reposapiés ayudará a que el niño mantenga la posición correcta de las piernas y cadera reduciendo así la tensión en su espalda y columna vertebral al estar sentado.

Asiento de prioridad: Debido a que los estudiantes con FOP no pueden girar la cabeza debido a la rigidez del cuello, deben sentarse donde puedan ver al maestro con facilidad y sin tensión. Además, sentar al estudiante al frente de la clase también servirá para la pérdida moderada de la audición a menudo relacionada con la FOP.

Agarres de velcro para los útiles: Los materiales escolares, como ser lapiceras, papeles, etc. pueden mantenerse al alcance del niño con FOP mediante agarres de velcro.

Mochilas: Para evitar la tensión en la espalda del niño, puede ser gran utilidad una mochila con ruedas, además también se puede contar con un juego extra de libros de texto en el hogar o un auxiliar para que lleve las cosas.

“Vara para levantar la mano” Para evitar tener que levantar la mano, muchos padres crean una "vara para levantar la mano", con algún objeto en el extremo de la vara para llamar la atención del maestro.

Modificaciones en las evaluaciones y tareas: El niño con FOP podría requerir más tiempo para las evaluaciones y actividades que requieren mucha escritura.

Casilleros: Para fomentar la independencia, los ganchos del perchero de un niño con FOP pueden colocarse más bajos a una altura adecuada para el niño. Para evitar peligros de amontonamiento de niños, el casillero debería encontrarse en un área menos transitada por el resto de los niños que van a sus casilleros todos al mismo tiempo.

Evaluaciones de OT y PT: Pueden ser de gran utilidad las evaluaciones de terapia

ocupacional (OT) y terapia física (PT) de resistencia de la mano y el brazo, habilidades motoras finas, equilibrio, capacidad de transición del suelo a los pies y capacidad de independencia en el uso del baño. Los terapeutas trabajarán sobre estas habilidades, según sea necesario, para mantener la resistencia muscular actual y la flexibilidad y compensar el aumento de la rigidez teniendo en cuenta al mismo tiempo cómo hacer todo eso sin causar tensión en el cuerpo del niño.

Evaluación de Tecnología Asistencial (AT): Evaluación de Tecnología Asistencial (AT): La tecnología asistencial es todo artículo que ayuda a la persona a realizar una tarea. Incluye artículos de baja tecnología, como ser agarres para lápices, y artículos de alta tecnología como teclados especiales de computadora.

El momento adecuado para una evaluación de AT lo determinas las limitaciones físicas y las dificultades educativas del niño además de las recomendaciones de sus maestros, padres y terapeutas. Un buen evaluador de AT sabrá recomendar los dispositivos electrónicos que ahorren tiempo y energía y el software que ayude a que el niño con FOP pueda ir al ritmo de sus compañeros y mantener la energía y la resistencia del brazo. Algunos ejemplos de AT son las computadoras con software y hardware de accesibilidad (mouse con trackball, teclados en pantalla, software de texto predictivo, Sticky Keys que son teclas de pulsación prolongada para usar mayúsculas con un solo toque, software de reconocimiento de voz y computadoras portátiles como la Palm Pilot o iPAQ.

Independencia: La escuela puede ayudar a crear actividades que permitan que el niño con FOP desarrolle su sentido de independencia y seguridad, especialmente en la escuela. Esto puede incluir transmitir mensajes a otros maestros en momentos en que los corredores están despejados, ayudar a niños pequeños durante el almuerzo, vigilar un área, etc.

Inspección: Los padres pueden solicitar inspeccionar el aula en busca de peligros de seguridad, como por ejemplo corredores angostos o con obstáculos, libros en el suelo, alfombras (las cuales podrían requerir ser pegadas), etc. tanto al inicio del año escolar como durante el año.

Educación Física: Durante este periodo, las actividades de educación física deberán variar desde actividades simples y seguras, como ser juegos y ejercicios, hasta otras más activas y/o riesgosas, como ser gimnasia y fútbol. Estas actividades podrían modificarse según la necesidad del niño con FOP. Los estudiantes podrían tener permiso para no hacer educación física y asistir a clases de educación física adaptada (un programa específicamente creado para el niño), o una sesión de terapia física. Un distrito escolar estableció que un niño con FOP recibiera créditos de educación física asistiendo a una clase de natación especial que contribuyó a su desarrollo físico de muchas maneras.

Receso y patio de juegos: Para un niño con FOP, la seguridad es el mayor problema. En caso de haber un auxiliar personal, deberá mantenerse cerca del niño con FOP y revisar que no haya peligros en el área cercana al niño, como obstáculos de tropiezo, niños corriendo, etc. Es importante tratar de hallar maneras de que el niño con FOP forme parte de las actividades grupales a pesar de la presencia de un adulto. Esto se hace más difícil a medida que el niño crece ya que desea hacer sus propios juegos y la mayoría de ellos implica correr, escalar, perseguir, luchar y otras cosas que los niños con FOP no pueden hacer con seguridad. Para que otros niños participen en la actividad con el niño con FOP, el padre o el maestro puede traer materiales especiales o equipos que todos utilicen durante el recreo, como por ejemplo arena y juguetes, palas con manijas largas para los areneros, tizas grandes para colorear o jugar al Tres en Raya (o Tatetí) sobre una pared o el piso, pelotas blandas para patear, atrapar, etc. La idea es crear juegos entretenidos, seguros y participativos.

Actividades para después de la escuela: El niño con FOP debería asistir a las actividades para después de la escuela que también se ofrezcan para otros estudiantes. Es posible que el distrito escolar tenga que pagar a un auxiliar para que también asista a estas actividades. Esto dependerá de la clasificación educativa del niño y del nivel de apoyo del padre.

Transporte: Si el niño con FOP toma el autobús, el auxiliar del autobús deberá ser instruido acerca de la FOP, comprender las necesidades de seguridad y colocar el cinturón de seguridad y además deberá hacer preguntas al respecto. Algunos niños con FOP son recogidos en la puerta del hogar en lugar de tener que ir a una parada de autobús, con los riesgos que implica caminar y esperar.

Normas de seguridad: Es importante que los demás niños de la clase conozcan acerca de las normas de seguridad relacionadas con la FOP. El maestro o el padre pueden hablar con los niños utilizando un lenguaje apropiado para la edad, informarles un poco acerca de la FOP y recordarles que siempre mantengan las sillas cerca de los escritorios, que cuelguen los abrigos para que nadie tropiece con ellos, que no se empujen al salir, etc. Los padres también pueden conversar con la escuela sobre el cuidado del niño con FOP durante simulacros de incendio, incendios reales y otras emergencias, como atragantamientos.

Reuniones de personal: Para difundir información correcta sobre la FOP y las necesidades del niño, los padres pueden reunirse no sólo con el maestro y los terapeutas del niño sino con el personal escolar secundario como ser trabajadores de la cafetería, mantenimiento y otros maestros.

“Reunión de sensibilidad”: Educar a todos sobre la FOP –estudiantes, padres, todos– puede ayudar a reducir las burlas y las riñas más adelante. Una reunión de sensibilidad

puede ser tan simple como una reunión con los compañeros de clase y el personal, una asamblea general o algo intermedio. Puede ser una oportunidad para educar a la escuela acerca de la FOP y los asuntos de vivir con una enfermedad crónica.

Comunicación: Algunos padres escriben cartas a los padres de todos los niños del grado explicándoles desde el lugar del niño lo que es la FOP y cómo lo afecta. Esta es una manera segura de que otros padres reciban información directa y precisa sobre la enfermedad sin tener que enterarse a través de los niños. Abrir la comunicación a través de una carta puede ayudar mucho a otros padres a comunicarse con usted para hablar sobre su niño y la FOP.

Información de emergencia: Las tarjetas de emergencia de FOP de la IFOPA deben estar en el aula junto con la demás información de contactos a quienes llamar en caso de una emergencia, como ser la madre, el padre, el pediatra, etc.

Escuela secundaria (6° a 12° grados) y transiciones

Leer, escribir, investigar, pensar junto con las actividades extra curriculares entran dentro de lo mismo. Para que el estudiante con FOP se desempeñe exitosamente, se deberá volver a evaluar las adaptaciones mencionadas y verificar si son las mejores y más actualizadas opciones disponibles. Puede haber otras cuestiones que se deben considerar, como la transición hacia la vida post-secundaria de la universidad y/o el empleo.

Auxiliar personal: Para un estudiante en esta edad, las tareas del auxiliar se amplían. Posiblemente tenga que ayudarlo con el almuerzo y el uso del baño (de ser necesario), llevar los libros de una aula a otra, preparar los materiales (tubos de ensayo en el laboratorio de ciencias, etc.), tomar apuntes y copiar tareas, transcribir otros trabajos cuando corresponda y ayudar al estudiante a desplazarse en la escuela por cuestiones de seguridad y puntualidad. Es posible que el niño y el auxiliar deban salir del aula cinco minutos más temprano para evitar la multitud de estudiantes en los corredores.

Evaluación de Tecnología Asistencial: Al mismo tiempo en que las tareas escolares aumentan considerablemente, la FOP también podría ir limitando la movilidad del estudiante. La tecnología asistencial (AT) ahora podría incluir equipos como silla de ruedas, scooter y bastón y más tecnología electrónica, como computadoras portátiles, software y hardware de accesibilidad, un mouse con trackball para la mano en lugar de aquel que se desplaza sobre el escritorio, teclados en pantalla, software de texto predictivo, Sticky Keys que son teclas de pulsación prolongada para usar mayúsculas con un solo toque y software de reconocimiento de voz. Las computadoras portátiles como la Palm Pilot o iPAQ también

son útiles para aquellos estudiantes con amplitud limitada de movimiento. En los últimos años, se deberá realizar otra evaluación de AT exhaustiva para ver si la AT requiere ser nuevamente actualizada. Por ejemplo, una computadora de escritorio puede adaptarse a las necesidades actuales del estudiante a través de un mini teclado inalámbrico, mouse con trackball, software Kurzweil que permite que el estudiante escanee un libro, lo lea y extraiga notas en una pantalla, una impresora/escáner para el hogar.

Modificaciones en las evaluaciones y tareas: Ahora posiblemente el estudiante requiera más modificaciones en las evaluaciones y actividades, como por ejemplo, exámenes orales, horas extra, menos tareas en el hogar, presentación de trabajos escritos en la Palm Pilot (lo que implica que tendrá que llevársela al hogar, descargar, imprimir y presentar en la escuela).

Adaptaciones SAT: El Examen de Aptitudes Escolares (SAT) ofrecido por Collegeboard.com es una evaluación estandarizada que toman los estudiantes de segundo y último año de escuela secundaria. La calificación se envía a las universidades para comparar a los estudiantes próximos a graduarse en todo el país. El Examen Preliminar de Aptitudes Escolares (PSAT) es una “práctica” del SAT que se realiza al finalizar el segundo año. Las calificaciones del PSAT se utilizan para el reconocimiento de Mérito al Estudiante Nacional.

Se pueden realizar adaptaciones a los exámenes PSAT y SAT para estudiantes con discapacidades. College Board brinda tales adaptaciones. El consejero de la escuela secundaria es quien tramitará en College Board las adaptaciones que usted necesite.

Tenemos conocimiento de que se proporcionan las siguientes adaptaciones para los estudiantes con FOP: extensión tiempo, como “un tiempo y medio”, que representa un 50% más del tiempo permitido para el examen de los estudiantes (por ejemplo, 90 minutos para un examen de 60 minutos); una persona para registrar/transcribir las respuestas; posibilidad de moverse durante el examen cuando sea necesario para aliviar la rigidez física; ubicaciones de evaluación alternativas para facilitar el acceso o evaluaciones especiales, tales como tomar el examen en la oficina del consejero; evaluación dividida, para el estudiante que no puede tomar el examen SAT en una única sesión de 4 ½ horas, que es el tiempo estándar y una adaptación para un examen de 3 horas, de modo que pueda tomar el examen dividido en dos sesiones de 2 ¼ horas cada una, preferentemente en dos días consecutivos.

Transición: Las escuelas públicas deben tratar el tema de la transición hacia la vida post-escolar para aquellos estudiantes que posean un Plan de Educación Individual (IEP

o IPE). Los servicios de transición comienzan cuando el estudiante tiene 14 años de edad. El estudiante y su familia deciden las metas para el futuro del estudiante. La el personal de la escuela y de la comunidad trabajarán con el estudiante y los padres durante los últimos años de la escuela pública para preparar al estudiante para la vida después de la graduación. La Rehabilitación Vocacional se relaciona con los servicios de transición durante el último año de escuela secundaria. Los servicios de transición que requiere un Plan 504 no se describen.

Educación post-secundaria y empleo

La educación post-secundaria es la educación posterior a la escuela secundaria, como por ejemplo la formación universitaria, de colegio comunitario, técnica o vocacional. A continuación, algunos recursos disponibles:

DO-IT: DO-IT es la abreviatura en inglés de Discapacidades, Oportunidades, trabajo en Internet y Tecnología. En www.washington.edu/doit/ se encuentra un gran recurso para estudiantes con discapacidades llamado DO-IT (Discapacidades, Oportunidades, trabajo en Internet y Tecnología). El sitio web de DO-IT brinda información sobre los siguientes temas y otras cosas más: preparación para la universidad, estrategias para recaudar fondos (incluyendo información sobre becas), habilidades de supervivencia en la universidad, obtención de adaptaciones de educación, uso de tecnología para maximizar el éxito en la universidad y en las carreras, una lista de programas de DO-IT, etc.

“Sarah Goes to College:” “Sarah Goes to College” es un artículo informativo y motivador sobre una joven con FOP y la manera en que resuelve las adaptaciones y el apoyo financiero necesarios para asistir a la universidad y vivir en el campus. La historia muestra cómo la determinación, la perseverancia y una larga lista de cosas por hacer pueden contribuir para alcanzar el objetivo. Fue publicado en los boletines informativos de 2004 de la IFOPA. Para leerlo, visite la siguiente dirección de internet: <http://depts.washington.edu/healthtr/notebook/transitionstories.pdf>

Oficina de Servicios para Estudiantes con Discapacidades o DSS: Todo colegio o universidad que recibe dólares federales (es decir, casi todas las escuelas) cuentan con una oficina que trabaja para asegurar que los estudiantes con discapacidades documentadas reciban las adaptaciones que necesitan. Éstas pueden incluir lo siguientes: Persona para tomar apuntes, asistente de laboratorio, tareas grupales de laboratorio, traslado de aulas a una ubicación accesible, tiempo extra para exámenes, servicios de escáner, computadora con tecnología asistencial especial (como teclado en pantalla, reconocimiento de voz, mouse trackball, etc.) y libros de texto en CD.

La siguiente es una lista de recursos disponibles en los Estados Unidos. Otros

países podrían contar con recursos similares.

Departamento de rehabilitación vocacional o DVR o VR: Rehabilitación Vocacional es un programa del gobierno de los Estados Unidos. Es administrado por cada estado. La misión de VR es posibilitar que las personas con discapacidades obtengan y mantengan un empleo. Si la persona califica, en base a su nivel de discapacidad y necesidad financiera, VR puede pagar la matrícula y libros, tecnología asistencial (como ser el hardware y software de computadora más actual y completo), dispositivos de movilidad, transporte, audífonos, horas de asistente y otras cosas más para ayudar a que la persona reciba la capacitación para el tipo de trabajo que busca. Obtenga información de contacto a través del directorio telefónico, bajo el título “Estado” o busque “Rehabilitación Vocacional + (su estado) en Internet.

Derechos Legales: Según la Sección 504 de la Ley de Rehabilitación de 1973 y la Ley de Estadounidenses con Discapacidades de 1990, “ninguna persona calificada que tenga una discapacidad podrá ser, debido a su discapacidad, excluida de participar en un programa o actividad en una entidad pública, ni se le negarán beneficios ni será discriminada en dicho programa o actividad”. Estos son derechos para toda persona con una discapacidad en cualquier nivel de la sociedad.

Ticket to Hire: Ticket to Hire es un servicio nacional de derivación para ayudar a los empleadores a contratar trabajadores motivados que tengan discapacidades a través del Programa Ticket to Hire de la Administración del Seguro Social. Ticket to Hire es un recurso para empleadores que se ocupa de reclutar y vincula a los empleadores con las Redes de Empleo de su comunidad que cuentan con candidatos preparados para trabajar. Debe recibir servicios a través de una Red de Empleo o Agencia Estatal de Rehabilitación Vocacional para ser derivado a un empleo de Ticket to Hire. Empleadores, Redes de Empleo y Agencias Estatales de Rehabilitación Vocacional pueden conocer más acerca de TICKET TO HIRE llamando a 866-TTW-HIRE, u 866-889-4473 (V/TTY) o por correo electrónico a tickettohire@earnworks.com. Visite también www.earnworks.com.

Ingreso de Seguro Suplemental (SSI): SSI es un programa basado en las necesidades, el cual brinda un ingreso mensual a personas con discapacidades. El ingreso familiar y los bienes son factores para determinar si un niño califica para recibir SSI. A los 18 años, una persona puede tener hasta \$2000 en bienes y seguir siendo elegible para SSI.

Las personas que reciben beneficios de SSI califican para el Seguro de Salud de Medicaid y cuidados de asistente. El Seguro Social cuenta con otros programas para los cuales usted podría ser elegible, incluyendo Beneficios para Sobrevivientes del Seguro Social y Beneficios por Discapacidad del Seguro Social. Para más información, consulte www.ssa.gov o llame al 800-772-1213.

Cómo hallar cosas útiles

Para obtener más información sobre la FOP y la escuela e ideas sobre posibles adaptaciones, consulte lo siguiente:

Capítulo 25: “Búsqueda de Recursos”, incluye una lista de artículos que pueden ser útiles para la escuela y para la vida.

El *Catálogo de Recursos de FOP* de la IFOPA, disponible en el sitio web de la IFOPA en www.ifopa.org. Consulte la sección “Electrónica” para artículos relacionados con computadoras, "Recursos informativos" para información sobre niños y jóvenes y "Educación y Recreación".

Leyes de los Estados Unidos que rigen la educación de estudiantes con discapacidades

En los Estados Unidos, hay diversas leyes que apoyan las disposiciones de servicios especiales para niños con discapacidades y tienen vigencia durante todo el ciclo escolar, desde el jardín de niños hasta la graduación. La ley más citada es la Ley de Educación para Personas con Discapacidades (IDEA), esta ley federal exige que las escuelas públicas brinden educación pública apropiada y gratuita a todos los niños con discapacidades elegibles en un entorno apropiado y lo menos restrictivo posible para suplir sus necesidades individuales. Si se determina que los niños requieren servicios de educación especial conforme esta ley, deberán recibir un Plan de Educación Individualizado o IEP.

La otra ley que apoya la inclusión de niños con necesidades especiales es la Sección 504 de la Ley de Rehabilitación de 1973, una ley federal que prohíbe la discriminación en instituciones que reciben fondos federales, como por ejemplo, las escuelas. Esta ley exige “condiciones de igualdad” para todos los estudiantes, incluso para aquellos con discapacidades. Los niños que reciben servicios conforme esta ley reciben por escrito el “Plan 504”. Para más información sobre estas leyes y otros asuntos más relacionados con la educación de niños con necesidades especiales, consulte www.wrightslaw.com, un valioso sitio web que brinda información de manera sencilla y comprensible para los padres acerca de

educación, educación especial, representación y administración efectiva de trámites burocráticos sobre educación.

Qué ley es la más adecuada para la situación de un niño con FOP dependerá de diversos factores, como ser los síntomas físicos, el rendimiento académico y las normas del estado donde reside el niño. El distrito escolar puede determinar que un estudiante con FOP requiere asistencia para Educación Especial según la ley IDEA ya que la FOP causa “impedimentos educativos” que sólo una compleja variedad de servicios puede satisfacer, como ser contar con un auxiliar a tiempo completo, terapia física y ocupacional, servicios de tecnología asistencial y/o transporte de puerta a puerta. Por otra parte, algunos distritos escolares se rehúsan a clasificar de esta manera a un niño con FOP a menos que el niño tenga un nivel de rendimiento por debajo del nivel del grado, es decir, que presente un impedimento "académico".

Para garantizar las adaptaciones necesarias de la manera más eficiente posible, es muy importante que los padres conozcan a las personas relacionadas en el campo de la educación especial y la discapacidad dentro de su distrito escolar. Los padres pueden buscar asesoría a través de maestros, el director, el representante de Educación Especial de la PTA (Asociación de Padres y Maestros) de la escuela (en caso de que exista), el enlace de educación especial en la escuela (como ser el maestro del aula de apoyo) y los padres de otros niños con discapacidades. Por supuesto, es útil conocer las leyes estatales y federales que respaldan la solicitud de servicios y las adaptaciones. El sitio web Wrightslaw previamente mencionado (www.wrightslaw.com) cuenta con “páginas amarillas” por estado con recursos locales que podrían brindarle asesoría. Exceptional Parent Magazine, otro importante recurso para padres de niños con necesidades especiales y/o enfermedades crónicas en edad escolar, también posee una excelente guía de recursos por estado. Visite www.EParent.com para más información. No importa cuánto sepa el padre sobre educación especial, teniendo criterio, respeto mutuo y un deseo de instruir acerca de la FOP logrará obtener todo lo que el niño necesite para poder desempeñarse satisfactoriamente en la escuela.

25.

Búsqueda de recursos

Por Sharon Kantanie

Los recursos para personas con discapacidades afortunadamente son mucho más fáciles de encontrar que en la época anterior a los catálogos e internet. Sin embargo, con las necesidades especializadas de la FOP, encontrar el dispositivo o la herramienta adecuada no siempre es sencillo. A continuación, algunas recomendaciones para facilitar un poco más la búsqueda. Hoy, uno de los primeros recursos a los que muchas familias recurren es otras familias que viven con FOP. A pesar de que las familias están geográficamente alejadas entre sí, la ayuda se encuentra a un llamado o correo electrónico de distancia. Una forma de alcanzar a muchas familias de una sola vez es a través de FOPonline, un grupo de discusión por correo electrónico. Es mucho más fácil enterarse si alguien se ha encontrado con el mismo desafío antes que tratar de volver a inventar la rueda y empezar de cero. Puede conocer inventos exclusivos como por ejemplo una herramienta para tomar helado, un dispositivo para dar vuelta una página, un tenedor hecho con un palo de golf o conocer de qué manera afrontan diversos asuntos como la educación o las perforaciones de las orejas. Para más información acerca de FOPonline, comuníquese con la IFOPA al 407-365-4194 o correo electrónico together@ifopa.org.

Otro recurso de utilidad es el Catálogo de Recursos de FOP de la IFOPA, disponible en el sitio web de la IFOPA en www.ifopa.org. Es una base de datos de herramientas y dispositivos, que incluye artículos usados de los miembros de la IFOPA además de artículos cuidadosamente seleccionados de catálogos, sitios web, etc. Si no tiene acceso a internet, comuníquese con la IFOPA, están dispuestos a ayudarle.

¿Qué hacer si todavía no encuentra lo que busca? En ese caso, es útil ser imaginativo. Si tiene acceso a internet, visite su motor de búsqueda favorito (por ejemplo, Google). Piense en palabras que describen lo que está buscando. A menudo, escribir una buena descripción de búsqueda es importante para encontrar información rápidamente. Si su búsqueda es poco precisa, obtendrá demasiados resultados y los enlaces más útiles posiblemente no aparezcan en las primeras páginas. Si no encuentra lo que necesita, intente modificar las palabras de búsqueda. A veces puede encontrar un enlace que no es exactamente lo que necesita en el momento pero podría ser interesante o útil más adelante. ¡Una persona verdaderamente imaginativa también guarda esa información!

Otro enfoque de utilidad es hacer preguntas sobre personas cuyo trabajo esté relacionado con sus necesidades. Los terapeutas ocupacionales pueden ayudar a personas

con FOP porque tienen acceso a información sobre artículos especiales que ayudan a la persona a ser más independiente. Un doctor podría ayudarle con un asunto de salud o a encontrar un cuidador si lo que usted busca es ayuda.

Un auxiliar del maestro, además de brindar asistencia, podría conocer algunas herramientas para contribuir a la independencia.

Las revistas relacionadas con discapacidades también son un buen recurso. Conserve las ediciones anteriores – debido a la naturaleza progresiva de la FOP, quizás algo que leyó meses atrás podría ser útil más adelante. También considere suscribirse a la lista de correos de alguna compañía que fabrique o venda productos para ayudar a personas con discapacidades. Al final de este artículo encontrará una lista de recursos.

Además, no desestime su materia gris. Piense cómo podría resolver un problema por su cuenta, por ejemplo, diseñando una herramienta que aún no existe. El resultado no tiene que ser algo sofisticado, basta que supla la necesidad. Si tiene una idea, pero no la capacidad para construir algo por su cuenta, consulte a un ingeniero o un artesano. Una persona con FOP lo hizo y creó una cama que puede levantarse para que la persona quede de pie. Una madre hizo fabricar una bicicleta especial para su hija, adaptando conceptos que vio en otras bicicletas para niños con necesidades especiales.

La FOP a menudo requiere pensar de manera “no convencional” y ser creativo. Cada persona tiene diferentes necesidades y hay distintos productos y servicios disponibles en diferentes países. Esperamos que este artículo le haya brindado un punto de partida para comenzar a buscar lo que necesita. Continúe leyendo para tener más ideas sobre dónde acudir por ayuda. Los recursos a continuación incluyen información de los miembros de la IFOPA alrededor del mundo, además de información del *Catálogo de Recursos de FOP* de la IFOPA, disponible en su sitio web www.ifopa.org. (Conéctese a internet para ver imágenes y obtener más información).

Dormitorio y baño

Artículo	Descripción	Dónde encontrarlo
Elevadores Mangar, “Mangar Booster” y “Elevador de almohada”	Elevadores de traslado	Tel: 01544 267674 en Reino Unido
Correas para la cama	Correas que ayudan a la persona a moverse en la cama	Disponibles en tiendas de suministros médicos
Almohadones y colchones	Muchas opciones disponibles.	Consulte “Mantenerse cómodo” en la sección “Temas de salud varios de pies a cabeza”, capítulo 12. Consulte también el <i>Catálogo de FOP</i> de la IFOPA, en www.ifopa.org .
Para levantarse de la cama – opción 1	Cama que puede elevarse hasta la posición de parado.	www.auforum.com o international@auforum.com ; disponible en Europa
Para levantarse de la cama – opción 2	Cama especialmente adaptada para levantar a una persona hasta la posición vertical	www.ottobockus.com o 800-328-4058 (compañía internacional, cama adaptada por una compañía de Alemania)
Para levantarse de la cama – opción 3	Cama especialmente adaptada para levantar a una persona hasta la posición vertical	Comuníquese con la IFOPA para más información, incluso para solicitar el artículo del boletín informativo sobre esta cama
Intercomunicadores	Útiles para comunicarse durante la noche (o en cualquier momento).	Puede comprar intercomunicadores comerciales o instalar un sistema de intercomunicadores profesional. Una alternativa es usar un sistema telefónico PBX Panasonic como los de oficina. Es una opción muy flexible que puede brindar comunicación de habitación a habitación o localizadores en toda la casa, aunque es más costoso y requeriría de instalación profesional.

Dispositivo para llaves de agua	Permite que la persona con alcance limitado use las llaves de agua	De fabricación casera con bisagras, clavija y poliestireno (Consulte el <i>Catálogo de Recursos de FOP</i> de la IFOPA, en www.ifopa.org)
Modificación del lavabo	Permite que la persona con alcance limitado use las llaves de agua	Instalación de llave cuello de ganso con controles separados montados en el frente del gabinete. (Consultar el <i>Catálogo de Recursos de FOP</i> de la IFOPA, en www.ifopa.org .)
“Llaves Touchless” de Kohler y llave “e-Flow” de Delta	Llaves que reconocen cuando la persona está cerca y se encienden/apagan automáticamente	www.kohler.com o www.deltafaucet.com Comuníquese con un distribuidor Kohler o Delta en su área
Retrete montado en la pared de Vitra	Se puede montar a la altura más conveniente para la persona	www.vitra.com Comuníquese con un distribuidor Vitra en su área
Asientos de retrete elevados	Se enganchan al retrete para elevar la altura del asiento	Comuníquese con una compañía de suministros médicos en su área
Retrete con ducha	El asiento del retrete tiene un bidet (ducha) integrado	www.washlet.com o comuníquese con distribuidores Toto
“Advanced Toilet Seat” de Clessence	Asiento de bidet para la mayoría de los retretes, brinda limpieza posterior y femenina	www.ncmedical.com o 800-821-9319
Toilevator - elevador de retrete	Se instala debajo de un retrete estándar, eleva su altura 3 ½ pulgadas	www.ncmedical.com o 800-821-9319
Barras de agarre para el baño	Para seguridad en el baño	www.ottobockus.com o 800-328-4058 (compañía internacional)
Duchas con acceso abierto	Sin umbral para fácil acceso	www.barrierfree.org , 877-717-7027, www.clarkmedical.com o 800-889-5295, Silcraft al 800-348-4848. Se pueden personalizar (se recomiendan azulejos de una pulgada sin recubrimiento para evitar resbalones)
Oximed	Adaptadores para camas, camas especiales, colchones, etc.	www.oximed.com.br

Artículos de informática

Artículo	Descripción	Dónde encontrarlo
Presentador Multimedia Inalámbrico Targus	Trackball inalámbrico con funciones de presentación adicionales	www.targus.com
Trackballs	Disponibles con y sin cable, una manera opcional de operar computadoras en lugar de usar un mouse	Kensington (www.kensington.com) y Logitech (www.logitech.com) ambos fabrican trackballs
Rollermouse Pro	Diseñado como alternativa ergonómica del mouse	www.rollermousepro.com Demostración y video disponible en internet
Teclados en pantalla	Teclados en pantalla, se escribe moviendo el mouse, texto predictivo	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 para una sola mano	www.infogrip.com o 800-397-0921 (Consulte el <i>Catálogo de Recursos de FOP</i> de la IFOPA, en www.ifopa.org).
Teclados ergonómicos	Muchas compañías fabrican teclados ergonómicos	www.ergonomicsmadeeasy.com
Programas de reconocimiento del habla	Se utiliza la computadora hablando por un micrófono	Naturally Speaking (PC) and Via Voice (PC y Mac) en www.nuance.com , iListen (Mac) en www.macspeech.com
Controles del hogar	Sistemas de computadora de activación por voz que controlan casi todo en su ambiente	www.multimediasigns.com o 888-353-3996
Montaje para computadora Ergomart	Elevan, bajan e inclinan el monitor de la computadora. Se pueden montar en la pared o escritorio	www.ergomart.com

Bandeja para teclado ajustable	Permite que el usuario ajuste la altura e inclinación del teclado	Fabricados por varias compañías: www.humanscale.com, www.neutralposture.com, www.ideaatwork.com
Base de datos Abledata	Base de datos de equipos	www.abledata.com o 800-227-0216
RESNA (Sociedad de Norte América de Ingeniería de Rehabilitación y Tecnología Asistencial)	Proyecto de asistencia técnica	www.resna.org o 703-524-6686
Consejo Nacional de Vida Independiente	Evalúa sus necesidades y le ayuda a buscar financiación	www.ncil.org o 877-525-3400

Cocina y alimentación

Artículo	Descripción	Dónde encontrarlo
Licuadoras personales	Útiles para personas con mandíbulas fusionadas	Consulte tiendas locales de suministros para cocina
Procesadoras/picadoras de alimentos portátiles	Útiles para personas con mandíbulas fusionadas	Consulte tiendas locales de suministros para cocina
Sure Fit Food Guard	Guarda que se ajusta al plato para ayudar a tomar los alimentos con cuchara	www.ncmedical.com o 800-821-9319
Stir Chef	Revuelve las ollas automáticamente	www.chefscatalog.com
Tenedor Comfort Grip Fork	Tenedor en ángulo, con una extensión	www.ncmedical.com o 800-821-9319; el artículo se encuentra en el catálogo "Functional Solutions" y se debe pedir llamado directamente al distribuidor
Tenedor hecho con palo de golf	Tenedor con una extensión	De fabricación casera, cortando un palo de golf en la medida necesaria y fijando con epoxi
Tenedor cuchara	Tenedor y cuchara en un solo utensilio	De fabricación casera – soldar un tenedor con una cuchara
Cuchillos Rocker	Se pueden utilizar con una mano	www.ncmedical.com o 800-821-9319
Utensilios giratorios	Cuentan con una pieza giratoria que mantiene la comida en el utensilio	www.sammonspreston.com o 800-323-5547
Utensilios flexibles	Con agarre flexible de hasta 14 pulgadas de largo	www.sammonspreston.com o 800-323-5547
Pajillas largas	Más largas que las pajillas regulares	Whistle Sippers de Abilitations 800-850-8602 o "clear flexible plastic straws" en www.ncmedical.com o 800-821-9319, www.sammonspreston.com o 800-323-5547

Tazas antiderrame	Se pueden usar estando acostado	www.sammonspreston.com o 800-323-5547
Drink-Aide	Botella de agua térmica con función antiderrame	www.drink-aide.com o 800-336-7022
Artículos para alimentación	Adaptación de tenedores, cucharas, etc.	www.expansao.com

Vestimenta y aseo

Artículo	Descripción	Dónde encontrarlo
Cepillo con mango largo	De fabricación casera para adaptarse a las necesidades personales del usuario	De fabricación casera con un caño y un cepillo. Adaptar el cepillo para que calce en el caño. Consultar el <i>Catálogo de Recursos de FOP</i> de la IFOPA, en www.ifopa.org para ver una imagen.
Cepillos y peines de mango largo – opción 2	Mangos de hasta 14 pulgadas y media con un cepillo especial para lavarse el cabello	www.ncmedical.com o 800-821-9319
Varas para ayudar a vestirse	Varas largas con diferentes ganchos en cada extremo. Se pueden utilizar creativamente para diferentes propósitos.	La mayoría de las tiendas de suministros médicos tienen este artículo. Disponible también en catálogos e internet. Varas plegables/portátiles para ayudar a vestirse disponibles en www.ncmedical.com o 800-821-9319
Calzador con mango largo y flexible	Se puede utilizar parado o sentado	Make Life Easier, www.make-life-easier.com o 800-522-0227
Dispositivo para colocarse los calcetines	Útil para personas con limitaciones para estirarse. Los modelos más sólidos tienden a resultar más útiles que los flexibles	www.ncmedical.com o 800-821-9319
Cordones elásticos para zapatos	Cordones elásticos para zapatos que se estiran sin necesidad de atar o desatar	www.ncmedical.com o 800-821-9319
Pie para secador de cabello	De altura ajustable con cuello de ganso	www.homefocuscatalog.com o 800-634-9585
Agarre para cepillo de dientes	Extensión de fabricación casera	De fabricación casera, utilizar una clavija, cinta adhesiva impermeable y si es necesario un objeto para separar el cepillo de la clavija de manera que el cepillo calce fácilmente en el cargador.

Indumentaria para personas con discapacidades	Varias compañías diseñan ropa para personas con discapacidades que tienen necesidades especiales en cuanto a la vestimenta	www.ableapparel.com www.adaptationsbyadrian.com www.rolli-moden.com www.makoa.org/clothing.htm www.supportplus.com www.special-clothes.com www.speciallyforyou.net www.wheelchairjeans.com
Modificaciones de abrigos	Modificaciones hechas por sastres	Colocar una cremallera en la parte posterior de un abrigo (no es recomendable para capuchas), hacer que el sastre corte una porción de las mangas, reemplazar la costura bajo el brazo con Velcro-extender el Velcro por debajo del brazo, un forro sedoso, especialmente en los brazos, facilita colocarse el abrigo
Opciones de abrigos	Abrigos y capas comprados en tiendas	Busque abrigos con hombros anchos y holgados en las axilas (Lands End brinda detalles sobre sus abrigos), los abrigos impermeables son abrigados y no muy pesados, las chaquetas para la nieve tienen cremalleras/ventilación debajo de los brazos (el catálogo de CAMPMOR tiene estas clases de abrigos), a veces puede conseguir capas en tiendas locales –también disponibles en cascobaywoolworks.com o www.ebay.com
Artículos para afeitarse, cepillarse el cabello, etc.	La compañía también vende artículos para la alimentación y sillas de ruedas	www.expansao.com

Modificaciones del hogar

Artículo	Descripción	Dónde encontrarlo
Mecanismo para abrir puertas Open Sesame	Abre y cierra puertas	www.opensamedoor.com o 800-673-6911
Offset Door Hinge	Bisagras especiales que agregan 2 pulgadas al ancho del umbral, facilitando el acceso de sillas de ruedas	www.dynamic-living.com 888-940-0605
Pomo de puerta Magic Motion	Permite abrir la puerta sin girar el pomo (¡las manijas también pueden ser útiles!)	www.dynamic-living.com o 888-940-940-0605
Control de activación de luz por movimiento (detector de ocupación)	Interruptor que activa la luz con el movimiento	Home Depot o www.leviton.com
Extensión para interruptor de pared	Manija larga que se agrega al interruptor de luz para mayor facilidad de las personas con dificultad para extenderse	www.dynamic-living.com o 888-940-940-0605
Interruptor para niños	Extensión para interruptor que brilla en la oscuridad	www.leapsandbounds.com 800-477-2189
“Anywhere Switch”	Control remoto para luces y electrodomésticos	Home Depot o www.leviton.com
Automatización del hogar	La automatización del hogar incluye luces automáticas, distribución de video en todo el hogar (sin necesidad de insertar manualmente DVD, CD, etc.) y casi todo lo que pueda imaginarse	Comuníquese con una compañía especializada en automatización del hogar.
“Home Manager” de QRO Systems	Controla por control remoto puertas, TV, video, teléfono, electrodomésticos, etc.	01 473 212218 en Reino Unido
Elevador hogareño Wheelovator	El elevador facilita el ingreso al hogar	www.wheelovator.com o 800-968-5438

Elevadores hogareños	Disponibles en varios tamaños. Si necesita instalar uno, piense en hacerlo amplio para facilitar el acceso de sillas de ruedas eléctricas.	Comuníquese con una compañía que instale ascensores y elevadores en su área.
Barral de closet movable	El barral del closet puede bajarse para mejor acceso	www.organizeit.com o 800-210-7712
Lavabos, gabinetes, estufa de altura regulable	Pueden subirse o bajarse presionando un botón	www.ad-as.com o 800-957-2720
Centro de Ideas	Colección de productos de compañías enfocadas al diseño y la accesibilidad universales	www.ap.buffalo.edu/idea/Brightideas/
Wheelchair.net Community Living Links	Colección de productos enfocadas al diseño y la accesibilidad universales	www.wheelchairnet.org/WCN_Living/homemod.html
INFINITEC (Potencial Infinito a través de Tecnología Asistencial)	Colección de productos enfocadas al diseño y la accesibilidad universales	www.infinitec.org/live/homemodifcations/basics.htm
Recursos para personas con discapacidades	Colección de sitios web útiles para construir o adaptar un hogar	www.disabilityresources.org/ARCHITECTURE.html
Directorio Nacional de Recursos para la Modificación del Hogar	Brinda una lista de recursos para la modificación del hogar en Estados Unidos	www.usc.edu/dept/gero/nrcshhm/directory

Oficina y escuela

Artículo	Descripción	Dónde encontrarlo
Mesas inclinadas	La inclinación permite que la persona trabaje en cualquier ángulo.	Consulte diferentes opciones en www.tifaq.org/accessories/slantboards.html . Healthbydesign.com fabrica un modelo que permite pararse estando sentado. Las mesas inclinadas o mesas de lectura se encuentran en varios catálogos de productos para personas con discapacidades.
Chalkworks marcadores de tiza	Fabricados por Cadaco, de 11 pulgadas, también disponibles en 18 pulgadas	Bed, Bath and Beyond
Intellitools	Mathpad brinda una manera para que los niños con dificultad para escribir resuelvan problemas matemáticos en la pantalla	www.intellitools.com o 800-547-6747
Estaciones de trabajo Ergoquest	Escritorios de computadora con una mesa que se puede usar reclinado o en la cama	www.ergoquest.com o 888-298-2898
Estaciones de trabajo de altura regulable	Se ajusta la altura usando una manivela o electrónicamente, algunas cuentan con un segundo nivel a otra altura para un monitor o teclado	www.ergonomicconnection.com
Silla con postura regulable	La silla se puede ajustar en diferentes posiciones, incluso una posición de pie reclinada	www.healthpostures.com o 800-277-1841
Silla para mantenerse parado	Permite que la persona trabaje de pie con cierto apoyo	www.posturite.co.uk
Mochilas para silla de ruedas	Diversas opciones. Con correas (deslizables) que se pueden utilizar en scooters y sillas de ruedas eléctricas	www.advantagebag.com o 800-556-6307
Superficie de trabajo ajustable	Superficie de trabajo que con inclinación/altura ajustables	www.easethepainllc.com

Family Village	Recurso en internet, la sección escolar contiene muchos enlaces a recursos educativos	www.familyvillage.wisc.edu
Kid Source	Información para padres de niños con discapacidades relacionadas con temas de educación	www.kidsource.com
Whizz Kidz	Organización que ayuda a niños con discapacidades en el hogar y en la escuela, con sede en Reino Unido	www.whizz-kidz.org.uk

Artículos para alcanzar cosas

Artículo	Descripción	Dónde encontrarlo
Mano para rascar/Rascador de espalda plegable	La mano para rascar es útil para acomodarse los anteojos, rascarse en caso de comezón, alcanzar objetos, etc.	www.shophometrends.com o 888-815-0814
Objetos de alcance	Diversas opciones disponibles, tanto en longitud como estilo	Pueden estar disponibles en tiendas de suministros médicos o en www.ncmedical.com o 800-821-9319
Varas para ayudar a vestirse	De utilidad para un mayor alcance y para otros propósitos.	Pueden estar disponibles en tiendas de suministros médicos o en www.ncmedical.com o 800-821-9319

Recreación

Artículo	Descripción	Dónde encontrarlo
Soportes para cartas y mezcladores automáticos	Facilita jugar a las cartas	www.thehouseofcards.com/card_accessories.html
Soportes para helado	Uno es para helados de paleta y otro para conos	
Compagnie dispositivo para dar vuelta la página	Da vuelta las páginas del libro electrónicamente	www.handisurf.net/tourne-pages-compagnie/index.htm
Soportes para libros	Para reducir la tensión de sostener un libro o de leer en una posición incómoda	Varios catálogos de productos para personas con discapacidades tienen soportes para libros. También puede conseguirlos localmente
Bicicletas especiales	Bicicletas adaptadas para personas con diversas necesidades especiales, la mayoría requiere modificaciones del manubrio para que una persona con FOP pueda utilizarla	www.rocknrollcycles.com www.freedomconcepts.com www.haverich.com , www.trailmate.com
Bicicleta plegable	La bicicleta es modificada por un experto según las necesidades personales	Si en su país no hay bicicletas especiales, muéstrole a un experto la bicicleta que desea para que diseñe algo similar
Adaptaciones de bicicletas	Modificación de manubrios y colocación de ruedas de entrenamiento	Comuníquese con una tienda de bicicletas local para más ideas sobre la modificación del manubrio y colocación de ruedas de entrenamiento para un mejor equilibrio
Soporte para bordar	Haga bordados sin tener que sostener la tela	Comuníquese con una tienda de bordado y costura local, www.levencrafts.co.uk www.stitchers-paradise.com

Otros recursos - Internacional

Artículo	Descripción	Dónde encontrarlo
Association Française contre les Myopathies (AFM)	Asociación francesa para enfermedades neuromusculares, brinda apoyo a pacientes (Francia)	www.afm-france.org o +33.1.69.47.28.28
Identités	Catálogo de productos (Francia)	www.identites.tm.fr
Associaton des Paralysés de France	Asociación francesa para personas con discapacidades (Francia)	www.apf.asso.fr
Handisurf.net	Sitio web para personas con discapacidades (Francia)	www.handisurf.net
Fondation Garches	Sitio web para personas con discapacidades, con muchos recursos y una lista de productos y servicios (Francia)	www.handicap.org
T.A.C.Maides Techniques	Catálogo de productos (Francia)	+33.2.47.05.73.29
Recursos franceses	Conozca acerca de pensiones para discapacitados, cuidadores y financiación para equipos	CCAS en ayuntamientos locales o Maison du Handicap
Handicat	Información (Francia)	www.handicat.com
Herramienta de búsqueda de artículos	Búsqueda de artículos disponibles para asistir a personas con discapacidades	www.aides-techniques-cnsa.fr
CIZ	Recursos para los Países Bajos	www.ciz.nl
Ableize	Lista de recursos sobre la discapacidad (Reino Unido)	www.ableize.com
Disability UK	Lista de recursos sobre la discapacidad (Reino Unido)	www.disabilityuk.com

Persons with Disabilities	Guía para personas con discapacidades (Canadá)	www.pwd-online.ca
Enablelink	Guía para personas con discapacidades (Canadá), también publica la revista Abilities.	www.enablelink.org

Otros recursos - Estados Unidos

Artículo	Descripción	Dónde encontrarlo
Disability Resources	Sitio web con información sobre diversos temas relacionados con la discapacidad	www.disabilityresources.org
Bandaides and blackboards	Sitio con información para niños, adolescentes y adultos	www.lehman.cuny.edu/faculty/jfleita/s/bandaides
Defensor para Padres con Necesidades Especiales (SNAP)	Representación, planificación estatal, etc. Publica un boletín informativo con noticias sobre diversos temas	www.snapinfo.org
Sammons Preston	Catálogo/sitio web con temas relacionados con la discapacidad	www.sammonspreston.com o 800-323-5547
Dynamic Living	Catálogo/sitio web con temas relacionados con la discapacidad	www.dynamic-living.com o 888-940-940-0605
Functional Solutions	Catálogo/sitio web con temas relacionados con la discapacidad	www.ncmedical.com o 800-821-9319
Recursos en Estados Unidos	Centros para Vida Independiente, Rehabilitación Vocacional, Servicios médicos, Ingreso Suplemental del Seguro	Los recursos varían según el estado
Recursos para medicamentos	Recursos para ayudar con el costo de los medicamentos	www.freemedicine.com www.rxoutreach.com
Exceptional Parent	Revista mensual para padres de niños con necesidades especiales	www.eparent.com o 800-372-7368
New Mobility	Revista sobre asuntos relacionados con la discapacidad	www.newmobility.com
National Family Caregivers Association	Asociación sin fines de lucro para cuidadores	www.thefamilycaregiver.org
Council for Disability Rights	Organización fundada por una madre de un niño con FOP, el sitio web brinda recursos e información sobre educación, modificaciones del hogar y más	www.disabilityrights.org

Para obtener más información, consulte el Capítulo 4: “FOP y la movilidad”, Capítulo 13: “Temas de salud varios de pies a cabeza” y el Capítulo 24: “FOP y la escuela: Ideas y recursos”.

26.

Servicios de IFOPA

La IFOPA ayuda a las familias a superar los desafíos de la vida con FOP.

Introducción

La International FOP Association, o IFOPA, es una organización benéfica sin fines de lucro 501(c)(3) que apoya a familias a afrontar la rara enfermedad genética conocida como fibrodiasplasia osificante progresiva (FOP).

La IFOPA fue fundada por Jeannie Peeper, una mujer con FOP, en 1998 como un medio para erradicar el aislamiento que provoca la FOP. La misión de la IFOPA es infundir esperanza a través de la investigación, la educación y el apoyo y buscar al mismo tiempo una cura para la FOP.

Las metas de la FOP no se podrían alcanzar sin la colaboración de diversos y destacados grupos de personas: nuestros maravillosos voluntarios, quienes gentilmente brindan de su tiempo y talentos; las familias de la FOP, quienes recaudan fondos activamente; nuestros amables y generosos contribuyentes; nuestro extraordinariamente dedicado equipo de investigación; nuestra gentil Junta de Directores, que lidera la organización en sus metas a largo y corto plazo y el pequeño grupo de personal de la IFOPA, que trabaja arduamente y se preocupa en sobremanera. Juntos, conformamos un equipo increíble. Esperamos que usted se una a nuestra misión para hallar un tratamiento y una cura para la FOP.

Hasta la fecha, la IFOPA ha donado más de \$5 millones de dólares para apoyar el tratamiento y la cura al equipo de investigación de FOP de la Escuela de Medicina de la Universidad de Pennsylvania. Actualmente, la IFOPA contribuye aproximadamente con \$500.000 dólares por año para suplir las necesidades del Laboratorio de FOP con la esperanza de hallar un tratamiento y cura.

La IFOPA se dedica a ayudar a que las familias superen los desafíos de la vida con FOP, brindándoles los siguientes servicios.

Sitio web

La IFOPA tiene un sitio web en www.ifopa.org, el cual brinda información precisa sobre la FOP, familias afectadas y avances en la investigación médica para los miembros de la IFOPA y el público en general.

Boletines informativos de la IFOPA

FOP Connection es el boletín informativo trimestral de la IFOPA. Brinda artículos e imágenes de personas con FOP, eventos de recaudación de fondos, avances de la investigación y sugerencias y recursos para la vida con FOP. *Milestones* es un boletín informativo semestral para donantes el cual se enfoca en los avances de la investigación.

Centro de Recursos Betty Anne Laue/IFOPA

El Centro de Recursos Betty Anne Laue/IFOPA lleva ese nombre en memoria de una querida amiga de la comunidad de la FOP, Ex Miembro de la Junta y abuela del miembro Ian Cali, con FOP. El Centro de Recursos es una oficina central de información sobre la FOP. Brinda artículos científicos y médicos, carpetas médicas para recopilar la información médica personal, tarjetas de emergencia con información básica sobre cómo tratar emergencias y a quién contactar (consulte el capítulo 5 para más información sobre las carpetas médicas y las tarjetas de emergencia), historias interesantes sobre los miembros de la FOP y actividades de recaudación de fondos, videos y otras cosas más. La mayoría de los materiales que proporciona son gratuitos no obstante se cobra un cargo simbólico por los videos. Para obtener una lista de todos los recursos disponibles, incluso copias impresas de “¿Qué es FOP? Guía para familias y ¿Qué es FOP? Guía para niños, comuníquese con el centro de recursos:

Versiones digitales de ambas guías disponibles en el sitio web de la IFOPA, en www.ifopa.org, en la sección “Living with FOP” (“Vivir con FOP”).

IFOPA

P.O. Box 196217

Winter Springs, FL 32719-6217

Teléfono: 407-365-4194

Fax: 407-365-3213

Sitio web: www.ifopa.org

Correo electrónico: together@ifopa.org

Grupo de discusión por correo electrónico FOPonline

La IFOPA alienta a sus miembros a unirse al grupo de discusión por correo electrónico FOPonline. Le brindará la oportunidad de compartir sus pensamientos, dudas y preguntas. Es importante que la comunidad de la FOP mantenga sus líneas de comunicación abiertas ya que sólo aprenderemos de los demás si compartimos nuestros hallazgos y nos expresamos abiertamente. La lista de discusión por correo electrónico es una manera de acortar las distancias físicas que en general nos separan.

A continuación encontrará algunas de las preguntas frecuentes acerca de las listas de correo electrónico. Si tiene otras preguntas o si desea suscribirse a la lista, comuníquese con la IFOPA al 407-365-4194 o a través de www.ifopa.org.

¿Qué es una lista de correo electrónico?

Una lista de correo electrónico es un método automático de envío de mensajes a todas las personas suscritas al grupo de discusión sobre un tema determinado. Cuando usted publica un mensaje, éste es inmediatamente enviado a todos los participantes de la lista. Las listas de correo electrónico es una de las maneras más efectivas de utilizar los grupos de discusión por internet.

¿Qué tipo de información encontraré en FOPonline?

El objetivo principal de FOPonline es crear una comunidad en línea donde las personas puedan publicar sus preguntas y recibir consejos y apoyo de otras familias y personas interesadas en la FOP.

¿Quién se puede suscribir a FOPonline?

La suscripción a FOPonline está abierta para todas las personas con FOP, miembros de la familia, profesionales médicos o personas relacionadas de otra manera con alguien con FOP. Al suscribirse, indique su nombre, número de teléfono y relación con la comunidad de la FOP.

¿Qué sucede con la confidencialidad?

La confidencialidad es un asunto importante. La lista de correo electrónico de FOP está configurada de tal manera que los miembros no aparezcan a la vista de los participantes. Si usted no publica mensajes, solamente los administradores de la lista tendrán acceso a su nombre y dirección de correo electrónico. No obstante, cuando usted publique un mensaje, los participantes podrán ver su dirección de correo electrónico.

Si habla español o portugués, puede suscribirse a FOPlatinoamerica (en español) o FOPbrasil (en portugués). Para más información, comuníquese con info@fundacionfop.org.ar y conozca más acerca de FOPlatinoamerica o sosfop@uol.com.br para conocer más acerca de FOPbrasil.

Las reglas del grupo de discusión FOPonline están publicadas en el sitio web de la IFOPA en www.ifopa.org en la sección "Member Center".

También queremos comentarle acerca de Pray for FOP Healing, un grupo en línea que brinda a los miembros de la IFOPA la oportunidad de compartir pedidos de oración,

citas inspiradoras, poemas y para conversar sobre el apoyo que les brinda la fe. Para información o para suscribirse, comuníquese con Theresa Caruso a hamsancity@aol.com. Si bien este grupo forma parte de los servicios de la IFOPA, la International FOP Association (IFOPA) es una organización sin denominación y no religiosa y, como tal, no respalda, sirve ni favorece a ninguna organización religiosa, práctica, secta o idea de ningún tipo en particular.

Premio a la Calidad de VIDA - LIFE

El programa de la IFOPA que brinda información acerca de las leyes sobre derechos para personas con discapacidades, educación, equipo de adaptación, tecnología asistencial, derechos de gobierno, representación y otras cosas más se llama LIFE. LIFE, del inglés, son las siglas de "vida independiente con igualdad total".

Además de brindar consejos e información, a través de financiación especial la IFOPA ofrece el Premio a la Calidad de VIDA - LIFE. El Premio a la Calidad de VIDA -LIFE fue creado para ayudar a que los miembros de la IFOPA vivan sus vidas de manera más independiente.

A continuación, más información sobre la manera en que funciona el Premio a la Calidad de VIDA – LIFE:

- Los Premios LIFE son para los miembros de la IFOPA que pagaron sus cuotas anuales o que solicitaron ser patrocinados y presentaron certificación médica verificable del diagnóstico de FOP a la IFOPA.
- No se garantiza la aceptación de la solicitud. La decisión la toma un comité y los premios se otorgan según el orden de recepción de la solicitud hasta que los fondos del programa se agoten.
- La IFOPA cuenta con un Fondo de Premios LIFE para solventar este programa de asignaciones. El dinero de este fondo proviene de donantes y recaudación de fondos familiar quienes destinan donaciones al programa LIFE. Se alienta a los donantes y a los recaudadores de fondos a contribuir con el Fondo de Premios LIFE para que pueda continuar sustentando a miembros de la IFOPA.

Para ser tenido en cuenta para recibir un Premio LIFE, comuníquese con la IFOPA y pida una solicitud o descárguela desde el sitio web de la IFOPA en www.ifopa.org en la sección “Member Center”.

Para más información sobre el programa LIFE o el Premio a la Calidad de VIDA - LIFE, comuníquese con la IFOPA al 407-365-4194 o together@ifopa.org.

Reuniones familiares

La IFOPA cree en la importancia de reunir a las familias con FOP como una manera de compartir información y apoyarse mutuamente. Por este motivo, la IFOPA intenta brindar una extraordinaria oportunidad para que familias de todo el mundo se encuentren en un lugar, además de tener citas con el Dr. Fred Kaplan, Dr. Eileen Shore, dentistas, ortodoncistas y otros profesionales médicos para poder discutir sus preocupaciones médicas sobre la FOP. Hemos tenido la suerte de obtener fondos para nuestras reuniones de familias, las cuales se realizaron en 1991, 1993, 1994 y 2004 respectivamente.

Simposio internacional de FOP

Con el propósito de crear conciencia y brindar apoyo a nivel mundial, el simposio internacional de la IFOPA permite que familias, científicos y especialistas médicos se reúnan para compartir conocimientos e intercambiar ideas y experiencias. A diferencia de las reuniones de familia de la organización, el simposio es un evento de mayores proporciones y alcance y a menudo cuenta con un gran número de asistentes de todo el mundo. La IFOPA ha realizado cuatro simposios internacionales sobre la FOP en 1991, 1995, 2000 y 2007, respectivamente.

Lograr hacerlo

Cada día, los investigadores de la FOP avanzan en la búsqueda de una manera de detener el desarrollo del hueso que produce la FOP. Para poder acelerar la investigación y desarrollar posibles tratamientos, la IFOPA se ha comprometido a asegurar un flujo de fondos constante para el Laboratorio de Investigación de FOP de la Escuela de Medicina de la Universidad de Pennsylvania.

Además, la IFOPA continúa ayudando de otras maneras a quienes padecen FOP. Apoya conferencias para miembros, instruye a la comunidad médica y a la comunidad en general, vincula a los miembros a través de boletines informativos y su sitio web, ayuda en actividades de recaudación de fondos y atiende necesidades de pacientes. Sin la dedicación y el compromiso de patrocinadores compasivos, la IFOPA no podría cumplir con su misión.

Recaudación de fondos familiar

Considere participar en las actividades de recaudación de fondos. Puede ser sumamente entretenido y es la mejor manera de asegurar un futuro prometedor para aquella persona con FOP que forma parte de su vida. Gracias a la mentalidad básica de la organización,

todas las ideas sobre recaudación de fondos son bienvenidas, desde eventos a gran escala hasta pequeñas cenas íntimas en el hogar. Recuerde: cada evento de recaudación de fondos es importante, ya sea grande, mediano o pequeño.

Además, la IFOPA puede brindarle ayuda con su actividad para recaudar fondos, proporcionándole material informativo necesario como por ejemplo el boletín informativo *Milestones*, hojas informativas "Facts in Brief" de la FOP/IFOPA, videos, folletos, sobres para donativos, material para crear conciencia y asistencia en la planificación. Para más información, incluso para recibir un esquema por escrito para determinados eventos y una lista de ideas posibles para recaudar fondos, o si tiene preguntas al respecto, comuníquese con la IFOPA al 407-365-4194 o together@ifopa.org.

Logros de la IFOPA

Si desea revisar los diversos logros de la IFOPA a través de los años, visite el sitio web de la organización en www.ifopa.org.

27.

Recursos de FOP alrededor del mundo

Para más información acerca de la FOP, puede comunicarse con las siguientes organizaciones, visitar diversos sitios web o suscribirse a un grupo de discusión por correo electrónico.

International FOP Association o IFOPA

P.O. Box 196217

Winter Springs, FL 32719-6217

Teléfono: 407-365-4194

Fax: 407-365-3213

Sitio web: www.ifopa.org

Correo electrónico: 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 o 54-11-4771-7927

Fax: 54-11-4771-7927

Sitio web: www.fundacionfop.org.ar

Correo electrónico: info@fundacionfop.org.ar

FOP Brasil (Brasil/Brazil)

Rua Pedro de Toledo 129 cj 121 Vila Clementino

Cep – 04039-030

São Paulo – SP

Brazil

Teléfono: 55-11-5539-5817

Fax: 55-11-5539-5817

Sitio web: www.fopbrasil.com.br

Correo electrónico: sosfop@uol.com.br

Canadian FOP Families and Friends Network (Canadá)

101 Brixham Circle

London, ON N6K 1K9, Canada

Teléfono: 519-641-5742

Sitio web: www.cfopn.org

Correo electrónico: CanadianFOPNetwork@live.com

FOP-e.V. (Alemania)

FischenerStr. 6

87448 Waltenhofen, Germany

Teléfono: +49 8303 / 92 10 62

Fax: +49 8303 / 92 10 63

Sitio web: www.fop-ev.de

Correo electrónico: info@fop-ev.de

FOP Italia (Italia)

Via Massa, 16 - 38063 Sabbionara d'Avio (TN)

Italy

Teléfono: 0464685091

Sitio web: www.fopitalia.it

Correo electrónico: info@fopitalia.it

J-FOP (Japón)

4-5-45 Takahara,

Okinawa-shi

Okinawa, 904-2171, Japan

Teléfono: +81-(0)80.6352.5786

Sitio web: www.17.ocn.ne.jp/~j-fop

Correo electrónico: j-fop@bridge.ocn.ne.jp

FOP Stichting Nederland (Países Bajos)

Valkhof52

1082 VK Amsterdam

The Netherlands

34213309

Teléfono: +31 (0)20-4042929 o +31 (0)6-19080879 (móvil)

Sitio web: www.fopstichting.nl

Correo electrónico: info@fopstichting.nl

Asociación María Claudia FOP (Perú) Unidad

Vecinal Mirones Block 44 Dpto. 208 Lima 1 Perú

Teléfono: 511-425-3753

Móvil: 511-99274229 ó 511-99440217

Sitio web: en construcción

Correo electrónico: tejadval@ec-red.com o reynaldotejada2000@gmail.com

Svenska/Skandinaviska FOP-föreningen (Suecia)

Address S.Knoopgatan 2

Sweden

Teléfono: +46 16131279 o +46 708362662 (móvil)

Sitio web: www.fopsverige.se

Correo electrónico: 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

Correo electrónico: aefop-es@hotmail.com

Sitios web sobre FOP

Los siguientes sitios web fueron creados por personas individuales y familias para contribuir a difundir información sobre la FOP:

Colombia

Sitio web: www.geocities.com/alaafop/principal.htm

Correo electrónico: iag1979@hotmail.com

India

Sitio web: www.fopinfo.blogspot.com

Correo electrónico: 2005.lakshmi@gmail.com

Japón

Sitio web de FOP Step Jump: www17.ocn.ne.jp/~j-fop

Correo electrónico: kyozenm3@mbn.nifty.com

Polonia

Sitio web: www.fop.prv.pl

Correo electrónico: tomasz@przybysz.info

Ayuda por correo electrónico

Además del grupo de discusión por correo electrónico FOPonline de la IFOPA (consulte el Capítulo 26: “Servicios de IFOPA” para más detalles), posiblemente las familias deseen consultar los siguientes recursos.

FOPbrasil

FOPbrasil, con sede en Brasil, es un grupo de discusión por correo electrónico para miembros de la FOP de habla portuguesa. Para más información o para suscribirse, comuníquese con sosfop@uol.com.br.

FOPlatinoamerica

FOPlatinoamerica, con sede en Argentina, es un grupo de discusión por correo electrónico para miembros de la FOP de habla española. Para más información o para suscribirse, comuníquese con info@fundacionfop.org.ar.

Pray for FOP Healing

Pray for FOP Healing es un grupo en línea que brinda a los miembros de la IFOPA la oportunidad de compartir pedidos de oración, citas inspiradoras, poemas y para conversar sobre el apoyo que les brinda la fe. Para más información o para suscribirse, comuníquese con Theresa Caruso a msancity@aol.com. *Si bien este grupo forma parte de los servicios de la IFOPA, la International FOP Association (IFOPA) es una organización sin denominación y no religiosa y, como tal, no respalda, sirve ni favorece a ninguna organización religiosa, práctica, secta o idea de ningún tipo en particular.*

28.

Médicos especialistas alrededor del mundo

Benjamin Alman, M.D., FRCSC
Head, Division of Orthopaedic Surgery
The Hospital for Sick Children
555 University Avenue
Toronto, Ontario
Canada M5G 1X8
Tel: 416- 813-7980
Fax: 416-813-6414
Correo electrónico: benjamin.alman@sickkids.ca

Darko Anticevic, M.D.
Professor
Department of Orthopaedics
University of Zagreb School of Medicine
Salata 6
10000 Zagreb
Croatia
Tel: 011-385-1-4819911
Correo electrónico: 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
Tel: 702-732-1493
Fax: 702-732-1080
Correo electrónico: jonbern1@aol.com

Cindy Blifeld, M.D.
Lompoc Valley Pediatric Care Center, Inc.
1111 East Ocean Avenue#6
Lompoc, CA 93436
Tel: (805) 736-4970
Fax: (805) 736-7592
Correo electrónico: CindyBlifeldMD@lvpsc.com

Tae-Joon Cho, M.D.
Associate Professor
Department of Orthopaedic Surgery
Seoul National University Children's Hospital
28 Yongon-dong Jongno-gu
Seoul 110-744
Republic of Korea
Tel: 011-82-2-760-3640
Fax: 011-82-2-745-3367
Correo electrónico: tjcho@snu.ac.kr

In Ho Choi, M.D.
Professor
Department of Orthopaedic Surgery
Room 6314
Seoul National University Children's Hospital
28 Yongon-dong Jongno-gu
Seoul 110-744
Republic of Korea
Tel: 011-82-2-2072-2878
Fax: 011-82-2-2745-3367
Correo electrónico: inhoc@snu.ac.kr

J. Michael Connor, M.D.
Professor and Chief
Institute of Medical Genetics
University of Glasgow Medical School
Glasgow G3 8SJ
Scotland
United Kingdom
Tel: 011+44 141 201 0363/2114/0365
Fax: 011-44-141-357-0364
Correo electrónico: J.M.Connor@clinmed.gla.ac.uk

Carmen L. De Cunto, M.D.
Professor and Chief
FOP Clinical Advisor, Argentina
Pediatric Rheumatology Section
Department of Pediatrics
Hospital Italiano de Buenos Aires
Gascón 450, 1181
Ciudad Autónoma de Buenos Aires
Argentina
Tel: 5411-4959-0578
Fax: 5411-4959-0577
Correo electrónico: carm.decunto@hospitalitaliano.org.ar

Patricia L. R. Delai, M.D.
Orthopaedic Department of Santa Casa de Misericórdia de
São Paulo School of Medicine
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
Brazil
Tel: 55-11- 5539-5817 (oficina) o 55-11- 9658-8816 (cel.)
Correo electrónico: patriciadelai@uol.com.br

Martin Delatycki
Associate Professor
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
Correo electrónico: martin.delatycki@ghsv.org.au

Maja DiRocco, M.D.
Unit of Rare Diseases, Department of Pediatrics
Gaslini Institute
Largo Gaslini 3
16147 Genoa
Italy
Tel: +39-010-563-6794
Fax: +39-010-563-6211
Correo electrónico: majadirocco@ospedale-gaslini.ge.it

Gabriele Gillessen-Kasebach, M.D.
Professor and Chair of Genetics Institut
für Humangenetik Lübeck
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein
Ratzeburgeralle 160
D-23538 Lübeck
Germany
Tel: +494515002620
Fax: +494515004187
Correo electrónico: g.gillessen@uk-sh.de

David L. Glaser, M.D.
Assistant Professor
Department of Orthopaedic Surgery University
of Pennsylvania Health System
Presbyterian Hospital/1 Cupp
39th and Market Street
Philadelphia, PA 19104
Tel: 215-349-8735 o Cel: 215-510-3261
Fax: 215-349-5928
Correo electrónico: david.glaser@uphs.upenn.edu

Robert Goldsby, M.D.
Associate Professor
Department of Pediatrics, Division of Pediatric Hematology/Oncology
Box 0106
University of California San Francisco
San Francisco, CA 94143-0734
Tel: 415-476-3831
Fax: 415-502-4372
Correo electrónico: goldsbyr@peds.ucsf.edu

Jay Groppe, Ph.D.
Associate Professor
Department of Biomedical Sciences
Baylor College of Dentistry
Texas A & M University Health Science Center
3302 Gaston Avenue
Dallas, Texas 75246
Tel: 214-370-7203 (oficina) o 214-370-7212 (laboratorio) Fax:
214-828-8951
Correo electrónico: jgroppe@bcd.tamhsc.edu

Nobuhiko Haga, M.D.
Professor
Department of Rehabilitation Medicine
Graduate School of Medicine
The University of Tokyo
7-3-1 Hongo, Bunkyo-ku
Tokyo 113-8655
Japan
Tel: 011+81-3-5800-8795
Fax: 011+81-3-5684-2094
Correo electrónico: hagan-reh@h.u-tokyo.ac.jp

Charles C. Hong, M.D., Ph.D.
Assistant Professor
Department of Medicine
Vanderbilt University School of Medicine
2220 Pierce Avenue
383 Preston Research Building
Nashville, TN 37232
Celular: 615-332-1402
Teléfono: 615-936-7032
Correo electrónico: 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
Tel: 410:955-3071 ó 410-502-4868
Fax: 410-502-2375
Correo electrónico: 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, USA

Tel: (Oficina) 215-349-8726/8727 o (Particular) 215-545-0758

Fax: 215-349-5928

Correo electrónico: 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

Japan

Tel: 011-81-42-984-0443

Fax: 011-81-42-984-4651

Correo electrónico: 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

Tel: 1-215-349-8691

Fax: 1-215-349-5928

Correo electrónico: mary.keenan@uphs.upenn.edu

Joseph A. Kitterman, M.D.
Department of Pediatrics and Cardiovascular Research Institute
U-503, Box 0734
University of California San Francisco
San Francisco, CA 94143-0734
Tel: 415-383-3471
Fax: 415-476-9976
Correo electrónico: 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
Taiwan
Tel: 1-886-6-2353535 X 2002 ó 5286
Fax: 1-886-6-2097950 ó 886-6-2380519
Correo electrónico: 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
France
Tel: 011 33-44 49 51 57
Correo electrónico: 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
Correo electrónico: 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
Tel: 616-391-2086
Fax: 616-391-8873
Correo electrónico: deanna.mitchell@devoschildrens.org

Rolf Morhart, M.D. Medical
Director Department of
Pediatrics
Klinikum Garmisch-Partenkirchen GmbH
Auenstraße 6
D-82467 Garmisch-Partenkirchen
Germany
Tel. +49-(0)8821 / 77-1350
Fax. +49-(0)8821 / 77-1351
Correo electrónico: 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, Germany
Correo electrónico: 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
The Netherlands
Tel: 011 31 20 444 0530
Correo electrónico: 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
Taiwan
Tel: 1-886-2-66115889
Fax: 1-886-2-28767181
Correo electrónico: 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
Tel: 215-662-2746
Fax: 215-349-5648
Correo electrónico: 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
Italy
Tel: 011-39-010-5636370; 011-39-010-563-6400
Fax: 011-39-010-377-9797
Correo electrónico: 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
Tel: 530-752-6999
Correo electrónico: dmrocke@ucdavis.edu

John G. Rogers, M.D.
Senior Medical Geneticist, Emeritus
10 Albany Road
Toorak 3142
Victoria, Australia
Tel: +613 9822 2943 o +61 412 777 123 (cel.)
Correo electrónico: rogfam@bigpond.net.au

Eric Ronge, M.D.
Consultant Pediatrician
Pediatric Department
Central Hospital
SE-54185
Skönde, Sweden
Tel: +46-500-431-000 o +46-500-432-295
Fax: +46-500-432-029
Correo electrónico: eric.ronge@vgregion.se

Astrid Schulze, M.D.
Consultant Pediatrician/Pediatric Neurologist
Child Neuro/Disability Service Sofievägen 2
University Hospital
SE-222-41
Lund, Sweden
Tel: +46-46-770-761 o +46-46-770-709
Fax: +46-46-770-710
Correo electrónico: Astrid.Schulze@skane.se

Petra Seemann, Ph.D.
Senior Investigator
Max Planck Institute for Molecular Genetics
Development and Disease
Innestr. 73
14195 Berlin
Germany
Tel: 011-49 30 8413 1449
Fax: 011-49 30 8413 1385
Correo electrónico: 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
Tel: 215-898-2330/2331
Fax: 215-573-2133
Correo electrónico: 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 and
Department of Genetic Medicine
Westmead Hospital (adults)
Westmead NSW 2145
Tel: 61-2-9845-0000
Fax: 61-2-9845-3489
Correo electrónico: davids@chw.edu.au

Roger Smith, M.D.
Honorary Consultant Physician
Nuffield Orthopaedic Centre
Windmill Road
Headington
Oxford OX3 7LD
England
United Kingdom
Tel: 011-44-186-579-0800
Correo electrónico: 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,
United Kingdom
Tel: 011-44-1865-227660
Fax: 011-44-1865-227673
Correo electrónico: James.Triffitt@ndos.ox.ac.uk

Pernille Tryli, M.D. Attending
Pediatric Physician Tryli Atna
Hedark N-2476
Norway
Tel: 0047-97188496
Correo electrónico: pern.tryli@sykehuset-innlandet.no

Heinz Unterbörsch, M.D. Attending
Orthopaedic Surgeon Orthopädische
Praxis
Friedrich-Offermann-Strasse 5
51429 Bergisch Gladbach
Bensberg
Germany
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
France
Tel: 33 (0)5 59 48 26 86
Correo electrónico: andoni.urtizberea@hnd.aphp.fr

Anders Wallin, M.D. Chief
of Pediatrics
Mälarsjukhuset
Barn-och ungdomskliniken
631 88 Eskilstuna
Sweden
Tel: (hospital)+4616103000
Tel: (cel.)+46708776640
Correo electrónico: ande.wallin@dll.se

Guosheng Wang, M.D. Associate
Professor Department of
Rheumatology Anhui Provincial
Hospital
17# Lujiang Road
Hefei, 230001
Anhui Province
P.R. China
Tel: 011-86-551-2283475
Fax: 011-86-551-2283475
Correo electrónico: gswang@mail.hf.ah.cn

Anders Westermark, M.D.
Professor
Karolinska University Hospital
Department of Maxillofacial Surgery
Stockholm, SE 17176
Sweden
Tel: 00 46 851776172
Correo electrónico: Anders.Westermark@karolinska.se

Mordechai Weiss, M.D. Chief,
Endocrine Institute Assaf Harofeh
Medical Center Zerifin 70300
Israel
Tel: +972-8-977-9270
Correo electrónico: 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
Tel: 314-872-8305
Fax: 314-872-7844
Correo electrónico: MWhyte@shrinenet.org

Paul Nelson, M.D.
Nuffield Department of Orthopaedic Surgery
Nuffield Orthopaedic Centre
Windmill Road
Headington, Oxford OX3 7LD
United Kingdom
Tel: -011-1865 -737545
Fax: -011-1865-737640
Correo electrónico: 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
Tel: 614-722-3553
Fax: 614-722-3699
Correo electrónico: 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
and
Professor, Departments of Surgery and Pediatrics
Director, Surgical Immunology
Georgetown University
Med/Dent NW 210
Washington, DC 20007
Tel: 202-687-5707 (oficina) o 610-617-3488 (particular) o 484-433-7807 (cel.)
Fax: 202-687-0992
Correo electrónico: maz5@georgetown.edu

Por preguntas sobre atención odontológica para pacientes de FOP, comuníquese con:

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
Tel: 856-424-5955
Fax: 856-482-7825
Correo electrónico: 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
Tel: 415-720-4609 (celular) o 888-241-3694 (localizador de
emergencia) Correo electrónico: awong@pacific.edu

Por preguntas sobre anestesia general para pacientes con 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
Tel: 215-955-6161
Fax: 215-923-5507
Correo electrónico: zvi.grunwald@jefferson.edu

Por 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
Tel: 614 293-3847
Fax: 614 293-6400
Correo electrónico: 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
Tel: 352-374-6065
Fax: 352-374-6116
Correo electrónico: charles.levy@va.gov