

ACONDROPLASIA. UN TABÚ EN LA HISTORIA DE LA MEDICINA.

NATALIA M^a RODRÍGUEZ ESCOBAR

1. Qué es Acondroplasia?

La acondroplasia es una displasia ósea provocada por un trastorno genético y la principal causa del enanismo. Este diagnóstico se da por un examen físico y se concreta por estudios radiológicos.

Representa aproximadamente el 3% de las causas de talla baja patológica, y afecta a 2-4 individuos por 10.000 habitantes.

Es una alteración ósea de origen cromosómico, es un trastorno autosómico dominante causado por una mutación generalmente “de novo” en el gen codificador del factor de crecimiento fibroblástico (FGFR3), en más del 95% de los casos ocurre a nivel del G380R y en el 80%-90% corresponde a mutaciones frescas.

En la infancia el riesgo de muerte es elevado, a causa del crecimiento de la médula espinal, y el poco espacio de las vías respiratorias. Y más en los niños homocigóticos es letal en el periodo neonatal.

2. Aspectos y rasgos clínicos.

Criterios clínicos

- Baja talla con miembros cortos.
- Macrocefalia
- Dientes mal alineados o superpuestos
- Puente nasal deprimido
- Cifosis lumbar e hiperlordosis a partir del año de vida
- Dedos cortos y manos en tridente
- Hipotonía e hiperlaxitud articular

Criterios radiológicos

- Hueso frontal prominente
- Base de cráneo pequeña
- Huesos ilíacos redondeados
- Espina sacrociática pequeña y descendida
- Huesos tubulares acortados
- Ensanchamiento metafisario

Criterios clínicos mayores para el diagnóstico

- Baja talla desproporcionada con acortamiento de miembros
- Facies característica con cabeza prominente y puente nasal chato
- Manos anchas y cortas, dedos en tridente
- Tronco normal, lordosis lumbar

Aspectos clínicos asociados

- Retraso en la adquisición de pautas madurativas debido a la hiperlaxitud, macrocefalia e hipotonía de los primeros años
- Retraso motor y del lenguaje
- Hipoplasia de la base del cráneo, con disfunción tubaria, hipoventilación, otopatía serosa, otitis media aguda a repetición e hipoacusia conductiva
- Necesidad de cirugías de derivación para descomprimir la estrechez cervicomedular, en caso de hidrocefalia obstructiva y crecimiento desmedido del perímetro cefálico
- Hipoplasia del macizo facial con mayor incidencia de patología respiratoria. Ronquidos y probables apneas
- Inteligencia normal

3. ¿Se pasa de padres a hijos?

No, no tiene por qué salir un niño/a con acondroplasia si los padres son acondroplásicos.

- Uno de los padres acondroplásicos, el otro padre sin esta enfermedad, hay una probabilidad del 50%.
- Si los dos padres tienen acondroplasia, hay una probabilidad del 75%, (en este caso hay un 2,5 de acondroplasia homocigótica que suele ser letal).
- También existe la probabilidad de que los dos padres sean acondroplásicos, pero en cada embarazo hay una probabilidad de que el niño/a la sufra del 50% y una probabilidad del 25% de que no tenga acondroplasia y alcance una estatura media, y otra probabilidad del 25% de que herede un gen anormal de cada padre.

4. ¿Esta enfermedad tiene que estar controlada?

Esta enfermedad tiene que tener revisiones por el médico a lo largo de la vida. Se tiene que llevar un control desde que está en la barriga de la madre, para no tener problemas a la hora de nacer, cuando estos niños/as nacen hay que mantenerle un seguimiento para que los huesos no se atrofién. La edad más difícil de llevar es desde la niñez hasta la adolescencia que es cuando más problemas pueden salir. Cuando estas personas ya son adultas hay que seguir con tratamientos y con visitas al médico para asegurar la salud de estas.

HISTORIA

En 1963 el arqueólogo Paolo Graziosi, descubrió unos cuerpos en una cueva en Italia que había un cuerpo alto abrazando a uno muy bajito, tras estudios descubrieron que era una persona con acondroplasia. Esto da a conocer que desde la antigüedad cuidaban a los discapacitados. En muchas civilizaciones se daban las leyes genocidas eufemísticamente llamadas eutanásicas que buscaban el exterminio; la “buena muerte” de aquel que era una imitación burda, imperfecta de la corporeidad y de la inteligencia humana.

- **Egipto**

Los antiguos faraones egipcios y los antiguos egipcios adoraban a los dioses que presentaban esta enfermedad como son: Bes y Ptah. Bes era el protector de los niños, las mujeres, la sexualidad y el alumbramiento; Ptah era asociado con el rejuvenecimiento y la regeneración. Ptah era también el creador del trabajo y protector de los trabajadores, orfebres y todos los artesanos.

Los egipcios se referían a ellos como “dng” o “nmu”.



No te burles de un ciego ni te rías de un enano, ni dificultes la condición de un lisiado; no te mofes de un hombre que está en manos de Dios, ni frunzas el ceño si se equivoca.

Este poema está escrito por un faraón.

En esta época muchos documentos muestran que esta enfermedad era muy respetada y no se consideraba un motivo de burla ni de minusvalía, si no que tenían trabajos en los que eran apoyados y bien tratados como ayudar a los faraones.

Los egipcios se referían a ellos como “dng” o “nmu”.

En las inscripciones de vasos, epígrafes... se muestra que los egipcios tenían un código ético que ayudaba a las personas enanas, lisiadas y ciegas. Y las personas enanas eran ayudantes de los faraones, incluso si llegaban a tenerle un gran cariño, eran enterrados junto la familia real.

 Significa enano en egipcio.

*“No te rías de un ciego, no te mofes de un enano.
No dañes a un idiota y no te burles de un hombre*

que está en la mano de Dios y no te irrites con él cuando caiga” (Amenemope)

Amenemope: faraón de la dinastía XXI del antiguo Egipto.

El príncipe de la Elefantina Herjuf dirigió una expedición al país del Yam durante el reinado del faraón-niño de la dinastía VI, Pepi II quien ilusionado por el extraordinario encuentro y captura de un enano, le escribe a su subordinado:

(...) Dices en esta tu carta que has traído todo tipo de productos grandes y buenos, que Hathor, señora de Imau, ha dado para el Ka de Neferkaré que vive para siempre. Has dicho que (también) en esta tu carta que has traído un pigmeo para las danzas del dios del país de los Habitantes del Horizonte, igual al pigmeo que el canciller del dios Baurdjed trajo (del país) de Punt en tiempos del (rey) Isesi...



El faraón Semejert en la puerta de su cementerio hay representados dos enanos acondroplásicos que se entiende que son los dioses Bes y Ptah representados en la siguiente imagen:



Sin embargo en las tumbas de Guiza y Saqqara muchas tumbas son las que destacan por representar enanos distraídos con diferentes tareas como el cuidado de los animales, fabricando joyas o haciendo labores de sastrería (tumbas de Mereruka, de Mereri)

- **América prehispanica**

En América prehispánica se dan un sin número de fuentes gráficas.



Cultura Olmeca

En esta sociedad, las deformaciones formaron parte de la belleza ideal. Los acondroplásicos eran ayudantes de la casa del mandatario, no solo para el ocio sino también para realizar tareas como la higiene de los señores, escultura y arte, se encargaban del bienestar de la familia del mandatario y realizan las comidas.



Cultura Maya

Para los Mayas sin embargo junto a jorobados y poseedores de malformaciones eran seres sobrenaturales, mensajeros de los dioses, y pensaban que pertenecían al inframundo. Cuatro enanos según esta mitología eran encargados de sostener la bóveda celeste (cielo). Cómo en las otras sociedades también ejercían trabajos domésticos, representados en la siguiente imagen. Podemos ver en esta cerámica como comprobaban el estado de la comida o sujetaban y colocaban cosas como el espejo de la derecha.



- ANTIGÜEDAD CLÁSICA

En Grecia queda patente el poco interés que tenían hacia las capacidades físicas, en esta civilización se daba el culto a la belleza y a la salud por lo que, no es de extrañar que se practique el infanticidio. Aristóteles e Hipócrates en sus teorías se ve su punto de vista hacia este tipo de personas, ya que Aristóteles en Partes de animales y en Historia de los animales, considera prácticamente como tales a las personas con enanismo; y en Problemata, donde presenta una visión más moderna y realista, distinguiendo el tipo proporcionado y el desproporcionado.



Este es el emperador Caracalla, quien fue representado como una persona con acondroplasia.

En Roma, los esclavos enanos o con deformidades llamaban mucho la intención por lo que llegó a haber incluso un “mercado de monstruos” en el que se vendían a un precio muy elevado. Hubo casos en los que a los niños les deformaron sus extremidades introduciéndolos en una caja llamada “gloottokoma o glottokomae” para crear enanos artificiales y pudieran ser vendidos a los nobles. La mujer de Séneca tenía uno a modo de mascota (la mayoría los utilizaban como esclavos sexuales). Como de todo, los primeros en rodearse de enanos fueron los emperadores. Domiciano los hacía vestir de gladiadores para que se enfrentaran entre ellos, incluso llegó a organizar en el anfiteatro una batalla de enanos que representaba a *Iliada*.

Cicerón puede ser incluido en las voces de la moderación , Séneca, el filósofo, muestra aversión natural hacia los deficientes. A muchos de los emperadores les dio la vena filantrópica, Augusto, Vespasiano, Nerva, Adriano y Claudio que era considerado un discapacitado.



Augusto

Nerva

Claudio

En el mundo romano, los esclavos con enanismo que ejercían de mimos y bufones, se convirtieron en una mercancía de lujo y estas personas se llamaban moriones. Sísifo, fue propiedad del Triunviro Marco Antonio. Los emperadores contaban con estas personas entre sus posesiones más valiosas y queridas.

- **EDAD MEDIA Y RENACIMIENTO**

Mahoma, en el mundo árabe, prohíbe el infanticidio y recomienda ayuda y trato humanitario a los débiles, aunque también existen las prácticas de mutilaciones. La tradición de Hipócrates y Galeno es conservada y continuada por los árabes entrando en Europa por medio de España. Destacando médicos como Avenzoar, Averroes, Maimónides y Avicena.

En Europa occidental medieval, la Iglesia se volvió una fuerte potencia por lo que también mandaba en sociedad y medicina. A las personas con discapacidades se les consideraban hijos del pecado y del demonio y se instaura la Inquisición.

Tras las constantes guerras y las enfermedades que había en esta época había muchas personas discapacitadas, la iglesia se encargaba de ellas.

El Renacimiento trajo nuevos métodos médicos que ayudaban a estudiar esta enfermedad.

Lutero y Calvino denuncian esta enfermedad como hijos de satanás. En el campo se les ordena tareas o se les pone el nombre de "tonto del pueblo", y en la ciudad era la mendicidad, la reclusión o trabajos como el de bufón.

- **LA EDAD MODERNA (presencia en las Cortes)**

En esta época algunas de las personas con acondroplasia gozaban de popularidad e incluso de ternura, pero no todos eran así también seguían siendo motivo de burla para la mayoría de la sociedad.

Estas dos obras de Velázquez son de las más importantes y donde más se representa esta enfermedad en esa época:

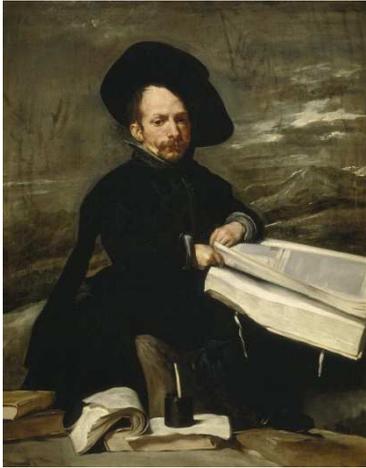


Estas personas nunca fueron totalmente libres en esta época, y si en algún momento llegaban a ser libres siempre eran sometidos a algún tipo de esclavitud.

En España, en la corte benevolente de la dinastía Habsburgo con Carlos V al reinado, el inteligente Francesillo Zúñiga, pudo ser asesinado por su sarcástica crítica de un cortesano en su Crónica Burlesca (De Zúñiga).

La mayoría de estas personas mostraban un carácter divertido y alegre, pero muchos de ellos se mostraban tristes en la privacidad.

En España se puede analizar la vida de estas personas por medio de la literatura cortesana, los inventarios reales y las fuentes gráficas. Las personas enanas se dan al principio en las Cortes de Navarra, en los Reyes Católicos, pero fueron más populares en el reinado de Felipe IV. Muchas de las familias reales de estas edades les parecía imprescindible el tipo de persona que poseía esta enfermedad pues era un contraste entre fealdad y belleza y los hacían más esbeltos y ricos.



Don Diego de Acedo
(Velázquez)



Nicolasillo Pertuato
(Velázquez)



Retrato de un enano
(Van der Hamer)

- **LA EDAD CONTEMPORÁNEA**

Esta época, como todas las anteriores, también ha sido y es de repulsión y discriminación hacia los discapacitados, afortunadamente la medicina y a sociedad han cambiado y en 1948 la ONU hace pública la Declaración Universal de los Derechos Humanos donde hay varios artículos que protegen y ayudan a los discapacitados como son el 5,22, 23,25,26.

Se hacen varias organizaciones que miran por los derechos de estas personas, como son; Clasificación Internacional de Deficiencias, Discapacidades y Minusvalías, de la Organización Mundial de la Salud. Esto ligado al avance de la tecnología en medicina y el desarrollo de la psicología de la salud, psicología comunitaria, modificación de conducta y medicina conductual.