

"COLAGENOPATÍAS TIPO II"

Información para padres, familiares y pacientes.

Adaptado por:



¿Qué son las Colagenopatías Tipo II?

Las Colagenopatías Tipo II son un grupo de condiciones genéticas causadas por mutaciones en el gen COL2A1. Afectan principalmente el colágeno tipo II, una proteína importante que se encuentra en el cartílago, los ojos, el oído interno y las vértebras.

Estas condiciones pueden variar desde alteraciones óseas leves hasta displasias esqueléticas graves.

¿Cómo explicarlo a otras personas?

Cuando las personas te pregunten sobre la condición, puedes decir algo sencillo como:

"Las Colagenopatías Tipo II son condiciones genéticas que afectan principalmente los huesos, las articulaciones, la vista y la audición. Aunque las personas con esta condición pueden ser más bajas y tener algunas complicaciones médicas, pueden vivir una vida plena y productiva con el cuidado adecuado."

Es importante usar palabras simples y resaltar que las capacidades intelectuales no están afectadas.

¿Cómo se diagnostican?

El diagnóstico suele hacerse mediante:

- **Radiografías** para detectar anomalías esqueléticas.
- **Pruebas genéticas** si hay dudas sobre el diagnóstico.
- **Exámenes clínicos** enfocados en la vista, el oído y las articulaciones.

Signos comunes

- Estatura baja desproporcionada.
- Anomalías en la columna (escoliosis, cifosis).
- Problemas visuales (miopía).
- Pérdida auditiva.
- Fisura palatina o mandíbula pequeña.

¿Cómo afectará a mi hijo/a?

Cada niño es diferente, pero algunas complicaciones pueden incluir:

1. Problemas visuales:

- Miopía severa.
- Desprendimiento de retina.
- Cataratas

2. Problemas auditivos:

- Pérdida de audición neurosensorial o conductiva.
- Exámenes regulares de audición son esenciales.

¿Cómo afectará a mi hijo/a?

3. Alteraciones en boca y cara:

- Fisura palatina.
- Mandíbula pequeña (puede afectar la respiración y alimentación).

4. Complicaciones osteoarticulares:

- Luxación de cadera.
- Artritis temprana.
- Escoliosis o cifosis (curvaturas anormales de la columna).

5. Dificultades respiratorias:

- Apnea.
- Tórax pequeño.

Desarrollo e hitos de aprendizaje (0-5 años)

En cuanto al desarrollo de un bebé con colagenopatía tipo 2, los hitos de aprendizaje y desarrollo en los primeros 5 años pueden ser similares a los de otros niños, pero podrían verse influenciados por los desafíos físicos y médicos específicos de la condición.

A continuación se indican algunos de los hitos típicos del desarrollo en estos primeros años, con consideraciones para niños con colagenopatías tipo 2:

0-12 meses (primer año)

Motor grueso: Los bebés con colagenopatías tipo 2 pueden presentar retrasos en el desarrollo motor grueso, como el gateo o la capacidad de mantenerse de pie. Es posible que se necesiten terapias físicas para fortalecer los músculos y promover el desarrollo motor.

Desarrollo e hitos de aprendizaje (0-5 años)

Motor fino: Pueden alcanzar hitos como agarrar objetos, pero con una coordinación motora que podría verse afectada.

Lenguaje: El bebé comenzará a balbucear y a imitar sonidos. Aunque su desarrollo verbal podría estar en línea con el de otros niños, algunos niños con colagenopatías pueden presentar retrasos en la comunicación.

12-24 meses (1-2 años)

Caminar: Algunos niños con colagenopatías tipo 2 pueden necesitar más tiempo para aprender a caminar debido a problemas articulares o de movilidad.

Desarrollo e hitos de aprendizaje (0-5 años)

Lenguaje: A los 2 años, muchos niños comienzan a decir palabras simples. En algunos casos, puede haber retrasos en el lenguaje y la comunicación, por lo que el seguimiento con un terapeuta del lenguaje puede ser beneficioso.

Interacción social: En esta etapa, los niños comienzan a desarrollar habilidades sociales y afectivas, pero los niños con colagenopatías pueden enfrentar desafíos relacionados con la movilidad o el dolor.

2-3 años

Habilidades motoras: Los niños deberían estar caminando o al menos caminando con ayuda o utilizando un andador. Se puede notar que tienen menos resistencia para moverse o caminar por periodos largos.

Desarrollo e hitos de aprendizaje (0-5 años)

Lenguaje: Los niños de esta edad generalmente comienzan a formar frases cortas. Si hay retrasos, la intervención temprana con un logopeda es crucial.

Independencia: Los niños empiezan a ser más independientes en actividades diarias, como comer y vestirse, aunque los desafíos físicos pueden requerir ayuda.

3-4 años

Juego simbólico: En esta etapa, los niños comienzan a participar en juegos simbólicos y de imitación. Sin embargo, la fatiga o el dolor pueden afectar la capacidad para involucrarse en juegos más activos.

Habilidades motoras: Los niños pueden continuar desarrollando habilidades como correr, saltar y trepar, pero con limitaciones debido a la falta de fuerza o movilidad.

Desarrollo e hitos de aprendizaje (0-5 años)

Interacción social: A medida que crecen, los niños desarrollan amistades y se hacen más interactivos en entornos sociales.

4-5 años

Motricidad gruesa: Es posible que los niños continúen enfrentando limitaciones para realizar actividades físicas complejas debido a su condición, pero aún pueden aprender a montar una bicicleta con ruedas de entrenamiento o a realizar tareas físicas simples.

Cognición y habilidades sociales: Los niños en esta etapa continúan desarrollando su lenguaje, habilidades cognitivas y sociales. Es probable que disfruten de actividades creativas y de juego grupal, pero podrían necesitar ajustes en actividades físicas debido a su movilidad limitada.

Autonomía: Aunque continúan necesitando apoyo en algunas actividades físicas, los niños pueden ser más autónomos en otras áreas, como vestirse, comer y expresarse.

Preguntas para las primeras citas médicas

Para aprovechar al máximo las primeras citas, aquí tienes algunas preguntas clave que puedes hacer a los médicos:

- ¿Cuál es el estado actual de la condición de mi hijo/a?
- ¿Qué especialistas debemos visitar y con qué frecuencia?
- ¿Cómo puedo monitorear los posibles problemas de visión, audición y columna en casa?
- ¿Existen tratamientos específicos para las complicaciones que podría desarrollar?

Preguntas para las primeras citas médicas

- ¿Qué señales de alerta debo tener en cuenta para buscar atención médica inmediata?
- ¿Cómo puedo ayudar a mi hijo/a a participar en actividades cotidianas y escolares de forma segura?
- ¿Qué recursos o grupos de apoyo me recomienda para conectarme con otras familias?

Recomendaciones de seguimiento médico

Oftalmología:

- Una miopía alta es común, con riesgo moderado a marcado de desprendimiento de retina.
- Evaluación oftalmológica dentro de los primeros 6 meses de vida y luego cada 6 a 12 meses.

Genética:

- Evaluación al diagnóstico (periodo neonatal).
- Evaluaciones anuales o según precise.
- Tratamiento precoz y asesoramiento genético continuo.

Recomendaciones de seguimiento médico

Audición:

- Exámenes de emisiones otoacústicas y potenciales hasta el desarrollo del lenguaje.
- Audiometrías a los 12, 18 y 24 meses, luego una vez al año.

Osteoarticular:

- Unión cráneo-cervical: para controlar subluxación congénita cervical (si existe aplanamiento de vértebras).
- Radiografías de columna cervical lateral en los primeros 6 meses de vida y cada 6 meses.
- Evaluación neurológica cada 6-12 meses (o cada 3 meses si hay inestabilidad).

Recomendaciones de seguimiento médico

Macrocefalia:

- Algunos niños pueden tener un crecimiento acelerado del perímetro cefálico en los primeros 2 años.
- Si ocurre, se recomienda neuroimágenes.

Orofacial:

- Problemas frecuentes como el Síndrome de Pierre Robin o fisura palatina (más comunes en Síndrome de Stickler y Kniest).
- Mayor riesgo de infecciones del oído medio y pérdida auditiva.
- Reparación del paladar según criterios normales de edad y peso.

Recomendaciones de seguimiento médico

Columna y caderas:

- Monitorización de caderas y columna.
- Evaluación clínica de cifoescoliosis cada 6 meses.
- Radiografías antero-posteriores y laterales si hay indicios clínicos.
- Fisioterapia para fortalecer músculos abdominales y estabilizar la pelvis.
- Evitar deportes de contacto y controlar el peso.

Respiratorio:

- Patologías como laringotraqueobroncomalacia y constricción torácica.
- Riesgo de apnea del sueño y complicaciones respiratorias.
- Evaluación de gas en sangre en las primeras semanas de vida.
- Polisomnografía en los primeros 6 meses.
- Tratamiento agresivo de infecciones respiratorias: oxígeno, CPAP, BiPAP, traqueostomía o ventilación según lo indique el médico.

Adaptaciones escolares y apoyo educativo

Los estudiantes con Colagenopatías Tipo II pueden requerir:

- **Tiempo adicional** para llegar a clases y completar evaluaciones.
- **Flexibilidad curricular** debido a controles médicos frecuentes.
- **Adaptaciones arquitectónicas:** taburetes en baños, escritorios ajustables.
- **Apoyo emocional** para prevenir y manejar posibles episodios de acoso escolar.
- **Participación en el Programa de Integración Escolar (PIE)** si hay necesidades educativas especiales.
- **Actividades físicas adaptadas** para evitar lesiones, fomentando ejercicios seguros.
- **Comunicación abierta** entre profesores y cuidadores para monitorear avances académicos y médicos.

Tratamientos médicos

El tratamiento depende de las complicaciones específicas:

- **Cirugía ortopédica:** para corregir deformidades en la columna o caderas.
- **Fisioterapia:** para mejorar la movilidad.
- **Cirugía ocular:** para cataratas o desprendimiento de retina.
- **Aparatos auditivos:** si hay pérdida de audición.
- **Cirugía maxilofacial:** para corregir fisuras palatinas.

Cuidados diarios y prevención

- **Evitar deportes de contacto** para proteger las articulaciones.
- **Controlar el peso** para evitar sobrecargar las caderas y rodillas.
- **Revisiones médicas periódicas con un equipo multidisciplinario:** pediatra, ortopedista, oftalmólogo, otorrino y genetista.

Emergencias médicas

- **Precaución con la anestesia:** los niños con Colagenopatías Tipo II pueden tener vías respiratorias complicadas.
- **Evaluación respiratoria** previa a cualquier cirugía.
- **Uso de equipos especializados para la intubación** (como Glidescope o broncoscopios de fibra óptica).

Deportes recomendados

La actividad física es esencial para mantener las articulaciones móviles y fortalecer los músculos. Para las personas con Colagenopatías Tipo II, se recomienda:

- **Natación:** fortalece músculos sin impacto en las articulaciones.
- **Yoga o pilates:** mejora flexibilidad, postura y equilibrio.
- **Caminatas:** de bajo impacto, adaptadas a las capacidades individuales.
- **Ejercicios de resistencia suaves:** con supervisión profesional, para fortalecer músculos sin sobrecargar las articulaciones.
- Evitar deportes de contacto o aquellos que impliquen impactos fuertes, como fútbol, básquetbol o levantamiento de pesas sin control médico.

Transición a la adolescencia y cuidados necesarios

La adolescencia es una etapa clave para las personas con Colagenopatías Tipo II, ya que emergen nuevas necesidades médicas y emocionales.

Algunos puntos importantes a considerar incluyen:

- **Crecimiento y desarrollo:** monitorear cambios físicos, especialmente en la columna (escoliosis) y las caderas.
- **Salud hormonal:** Se recomienda la primera visita al ginecólogo entre los 11 y 13 años o al inicio de la pubertad, para hablar sobre el desarrollo, ciclos menstruales y cualquier posible complicación relacionada con la condición. para las adolescentes, supervisión del desarrollo sexual y reproductivo.
- **Salud mental:** reforzar el apoyo psicológico para gestionar posibles inseguridades y fortalecer la autoestima.
- **Independencia:** fomentar la toma de decisiones sobre su salud, preparándolos para las transiciones a la adultez.

Transición a la adultez y cuidados necesarios

A medida que las personas con Colagenopatías Tipo II avanzan hacia la adultez, es fundamental mantener un seguimiento médico adecuado y adaptado a las nuevas necesidades.

Algunos aspectos clave incluyen:

- **Cuidado osteoarticular:** seguir con controles regulares para monitorear la progresión de escoliosis, cifosis y artritis temprana.
- **Salud visual y auditiva:** continuar las evaluaciones periódicas para tratar posibles desprendimientos de retina o pérdida de audición progresiva.
- **Salud mental:** fomentar el bienestar emocional, especialmente considerando que la transición a la adultez puede traer nuevos desafíos sociales y laborales.
- **Independencia y adaptación:** adecuar el entorno laboral y doméstico, asegurándose de que existan adaptaciones que promuevan la autonomía.

Transición a la adultez y cuidados necesarios

- **Planificación familiar:** es importante conversar con un ginecólogo y un genetista para comprender las implicancias genéticas de las Colagenopatías Tipo II.
- Se recomienda recibir asesoramiento sobre anticoncepción segura y las posibles complicaciones durante el embarazo, ya que algunos problemas osteoarticulares y respiratorios podrían requerir un seguimiento más cercano.

Un mensaje para las familias

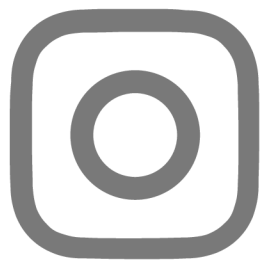
Es importante recordar que, aunque los niños con estas condiciones puedan enfrentar desafíos físicos, tienen un rango de inteligencia normal y pueden llevar vidas plenas y productivas.

La clave está en el seguimiento médico, el apoyo familiar y la adaptación de sus entornos.

Esta guía busca ser una herramienta simple y accesible para padres y afectados por Colagenopatías Tipo II. No sustituye la consulta médica, pero ofrece información clara para acompañar las primeras etapas del diagnóstico y tratamiento.

¡Juntos podemos avanzar!

Redes Sociales



@fundacionfucolch



Fundación Colagenopatías tipo II Chile



fundacionfucolch.webnode.cl