



Gema nació el 6 de Mayo de 2005, es la segunda de mis hijos, tiene un hermano de 8 años. Cuando nació todo parecía ir bien, no se parecía a su hermano pero no me extrañó, no tuvo problemas de salud, sus revisiones las pasó con normalidad, pero cuando tenía 8 meses, su pediatra me dijo que observaba ciertos rasgos peculiares en su físico, y nos derivó a Neurología, a los pocos minutos de entrar a la consulta, la médico me dijo sin rodeos “creo que tu hija tiene Síndrome de Rubinstein-Taybi, me quede helada, me explicó en que consistía, su probable evolución y en ese momento comenzó el dolor y las preguntas ¿porqué a mí? ¿Cómo no me he dado cuenta?, porque yo sólo había observado que su desarrollo motor era un poco más lento, pero hacía las mismas cosas que otros bebés.

Por casualidades de la vida, yo trabajo en un centro de Atención Temprana, me dedico a la Estimulación pero nunca había conocido niños con este síndrome. En esos momentos no trabajaba, porque al igual que hice con mi otro hijo pedí una excedencia de 1 año, pasé unos meses muy difíciles tratando de asumir que el dolor y la angustia que tantas veces había visto en tantas familias que me confiaban a sus hijos, ahora lo estaba viviendo yo, y es tan grande que a veces crees que no vas a poder soportarlo. Ahora volvía a mi centro de trabajo, pero como madre, Gema recibió Fisioterapia hasta que afianzo la marcha, no asistió a Estimulación por que decidí ser yo misma quien lo hiciera, prorrogué mi excedencia hasta los 2 años para estar con ella y ayudarle lo máximo posible.

Desde que me dieron la noticia, tardé mucho tiempo en decidirme a leer más información, me daba miedo, y cuando lo hice me volví a hundir, afortunadamente reaccioné, y gracias a la experiencia que me daba mi trabajo, sabía que la descripción pura de los síndromes es muy dura, pero que la evolución de los mismos es muy variable, así es que guarde todo, y abrí una puerta a la esperanza y decidí luchar para que mi hija llegase a lo máximo que sus capacidades le permitiesen e intenté normalizar nuestras vidas lo máximo posible.

La evolución de Gema ha sido muy buena, gateó a los 12 meses, anduvo con 18, y estaba muy espabilada, así es que empezó también con Logopedia, comenzó la escuela infantil con 2 años, iba muy a la par que sus compañeros, jugaba como los demás, hacía sus fichas y se desenvolvía con normalidad, le quité el pañal con 26 meses y en pocos días ya controlaba esfínteres. Fue el lenguaje lo que más tardó en progresar, cuando empezó el colegio (va a un colegio ordinario) se le entendían pocas cosas, pero al cabo de los meses comenzó a despegar, su logopeda me dijo que el desarrollo de su lenguaje era correcto pero retardado, por lo que decidimos no utilizar el lenguaje de signos y esperar a que evolucionase de forma natural y con la logopedia.

Ahora tiene 6 años, habla muy bien, ya a corregido las dislalias, se expresa con normalidad y hasta habla y canta en inglés, en su clase es una niña más, está recibiendo apoyo, sobre todo en lectoescritura, porque su ritmo es más lento, pero está aprendiendo a leer.

En cuanto a las pruebas genéticas, le han hecho el cariotipo normal, la técnica Fish, el MLPA, y hace un mes un estudio Citogenómico, que estudia el mapa genético completo, todo ha salido negativo, pero todos sabemos que en este síndrome el diagnóstico suele ser clínico, a Gema su neuróloga la define como Rubinstein-Taybi incompleto.

Sea como sea Gema es una niña adorable, cariñosísima, con un sentido del humor espectacular, nos hace reír todos los días, la familia la adora, es divertidísima y pícara, es muy autónoma, ayuda mucho en casa y tiene locura con su hermano, que creo que también le ha ayudado mucho en su desarrollo. En fin, podría seguir contando cosas bonitas de mi niña, igual que todos vosotros, por que son niños adorables.

Todavía nos queda mucho camino por recorrer juntas, sé que tendré que ayudarle mucho, pero merece la pena luchar por ella, porque no hay ni un solo día que no me dé un abrazo y me diga “te quiero mucho mamá”.