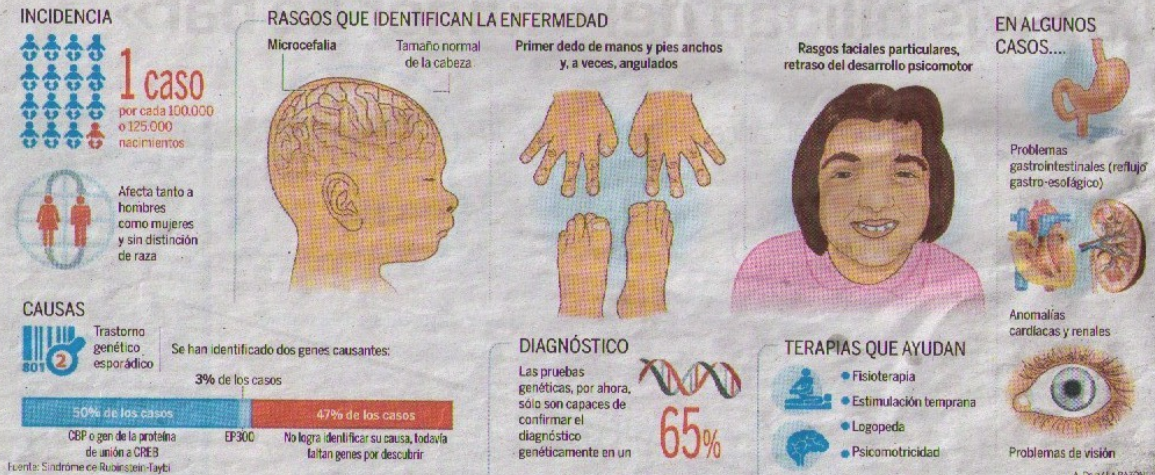


VENTANA DEL PACIENTE

Síndrome de Rubinstein-Taybi



Estimulación temprana, clave en los niños de los «pulgares anchos»

Talla baja, cabeza pequeña, rasgos faciales particulares y primer dedo de manos y pies anchos, son algunos de los síntomas que comparten los afectados por el Síndrome de Rubinstein-Taybi. Un trastorno genético en el que el tratamiento con fisioterapia, logopedia y desarrollo psicomotriz es determinante para que los pacientes hagan una vida lo más normal posible

B. M. • MADRID

Las fiestas de Daganzo (Madrid) fueron el escenario para que Luisa pusiera nombre y apellidos a la enfermedad que, desde hacía un año, padecía su hija Lidia. Una niña que representa ese caso por cada 100.000 o 125.000 nacimientos que sufren el Síndrome de Rubinstein-Taybi. Este

trastorno genético se produce, sin distinción de sexo, por cambios o mutaciones en distintos genes que juegan un papel importante en el desarrollo de diferentes órganos y sistemas. Aunque no todos los afectados comparten los mismos síntomas, primer dedo de manos y pies anchos, talla baja, cabeza pequeña, rasgos faciales particulares, y grado variable de retraso del desarrollo psicomotor son los más comunes.

«En la plaza del pueblo, una niña señaló a la mía y le dijo a su madre "mira mamá, es como mi amiga Sandra". Al mirarla visualicé a mi hija con diez años más. Su madre me preguntó si mi niña también padecía el Síndrome de Rubinstein-Taybi como su hija», cuenta Luisa. Después de varias pruebas, mucho miedo por la incertidumbre de no tener un diagnóstico claro, el hecho de que Luisa conociera a María José «me abrió muchas puertas, porque estaba muy perdida. Pude conocer a un grupo de personas que también tenían niños con el mismo problema de mi hija». Lidia nació, según relata su madre, «con mucho vello en la espalda y en la cara y con los pulgares más gorditos.

A las 24 horas de nacer, la ingresaron en la UCI porque no hacía bien la deglución con la respiración. Después de muchas pruebas, y sin que nadie nos dijera qué podía ser, ni siquiera si iba a hablar, nos asustaron mucho».

Ese encuentro inesperado con María José le dio la idea de que «teníamos que hacer algo porque, si a mí me había ayudado el ver a una niña igual que la mía, pero con diez años más que hablaba, caminaba y bailaba, podíamos ayudar a otras personas que estuvieran en las mismas circunstancias». A partir de ahí, se puso en marcha la página web y se creó un grupo en Facebook que rápidamente se llenó de seguidores. Además, este martes se cele-

«A las 24 horas de nacer, la ingresaron en la UCI porque no coordinaba bien la deglución con la respiración», cuenta Luisa

bra por primera vez en España y en el resto del mundo el Día Internacional del Síndrome de Rubinstein-Taybi.

DEMASIADO TIEMPO

Aunque la mayoría de los afectados tardan mucho tiempo en ponerle nombre a la enfermedad, la hija de María José, Lucía, «fue diagnosticada nada más nacer gracias a que la neonatóloga que la atendió en el parto sospechó que podía tener la enfermedad y, como su marido era el jefe de Genética del Hospital La Paz de Madrid y pudo ir a verla nos confirmó el diagnóstico».

Gracias a ello, «a los 20 días de nacer, Lucía estaba en un centro de atención temprana de la Comunidad de Madrid y, durante sus primeros años de vida -ahora tiene 11- ha recibido fisioterapia, psicomotricidad, logopedia... Todo lo que necesitan cuando son pequeños y que, gracias a la plasticidad cerebral, pueden aprovecharse de esa estimulación», cuenta María José.

Pese a que las expectativas con respecto a la calidad de vida de sus hijas fueron, en el momento del diagnóstico, un tanto devastadoras, María José y Luisa lu-

chan cada día para que sus hijas hagan una vida normal. «Aunque como en cualquier alteración genética hay grados, me considero afortunada porque Lucía hace una vida más o menos normal. Sabe leer y escribir y, a nivel motor, lleva a cabo muchas actividades, cuando antes nos parecía impensable», dice María José.

Pese a que, como cuenta Elisa, «ellos, instintivamente no saben, una vez que les enseñan hacen cosas. Hay que darles el empujón y Lidia es una niña feliz, y su alegría nos la contagia a todos». Dado que muchos médicos desconocen la enfermedad, María José está convencida de que los profesionales que realmente saben hasta dónde puede llegar Lucía y cómo avanza «son los que los dirigen y trabajan a diario con ellos y van viendo su evolución como fisioterapeutas, logopedas y el propio colegio».

De interés
PARA LOS AFECTADOS:
Síndrome de Rubinstein-Taybi
Curso electrónico:
info@rubinsteintaybi.es
Teléfono: 915 905 872
Web: www.rubinsteintaybi.es