

PUNTO FINAL Oroz



Ayer se celebró por primera vez el Día Internacional del Síndrome de Rubinstein-Taybi. Afecta a uno de cada 100.000 nacidos y Adrián Ardanaz es uno de los contados casos que hay en Navarra.

Adrián, un niño con un corazón especial



Adrián Ardanaz López, el único caso en Navarra del SRT. J.C. CORDOVILLA

M. CARMEN GARDE
Pamplona

MUCHOS padres dicen que sus hijos son especiales, pero es que los de Adrián Ardanaz López lo afirman con razón. Cuentan que es un niño cariñoso, sociable, risueño y tan especial que es uno de los contados casos diagnosticados en Navarra del Síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT). Se trata de un trastorno genético, que afecta a un niño cada 100.000 nacidos y, como Adrián, hay unos tres casos en Navarra, según el departamento de Salud. Es una de las llamadas enfermedades raras. Ayer, 3 de julio, se celebró por primera vez en España y en todo el mundo el Día Internacional del citado síndrome.

“Lo que queremos es que se conozca más esta enfermedad entre los profesionales de la medicina. Cuanto más se conozca más rápido se diagnosticarán los casos y mejor labor de prevención se podrá realizar en su desarrollo”, cuenta la madre, Mari López. “En mi caso, no tengo ni una sola queja de la atención que he recibido en todo momento. Al revés, pero sí quiero pedir que no se toquen los recursos para la atención de niños discapacitados”.

Corazón situado a la derecha Adrián nació el 11 de septiembre de 2008 a las 42 semanas de gestación. El test de Apgar, que se realiza a los recién nacidos, dio “muy bajo” y entonces se le detectó una criptorquidia (testículo oculto). “Su lloro era continuo hasta que se comprobó que sufría una intolerancia a una proteína de la leche de vaca”.

Luego, llegaron las bronquitis. Una tras otra hasta que después de una visita a Neumología se detectó en una placa que tenía el corazón situado a la derecha. Adrián tenía seis meses e inició una peregrinación médica. “En Genética enseguida sospecharon que podía ser este síndrome, pero no nos lo confirmaron hasta el pasado marzo, dos años después”, apunta la madre. Justo un mes antes, Adrián fue visto por uno de los mayores especialistas del mundo, el doctor Hennekam, en Madrid durante unas

jornadas. “En Virgen del Camino estamos esperando que nos manden el resultado de unas pruebas desde Holanda para saber qué gen es el que Adrián tiene alterado”.

Y es que el origen del SRT es una mutación en distintos genes. “Se producen de forma espontánea y no se ha encontrado ninguna relación directa entre el síndrome y posibles problemas en el embarazo, o cualquier otra razón que haga pensar que los padres hicieron algo mal”, afirman desde la asociación nacional (www.rubinstein-taybi.es). De momento, sólo se han identificado dos genes causantes. Uno, el CBP o gen de la proteína de unión a CREB (causa el 50% de casos) y el gen EP300 (3%), pero todavía casi en la mitad de los casos (47%) no se logra identificar su causa. “Con las pruebas esperamos saber si el gen modificado de Adrián es de los conocidos”.

Vida lo más normal posible Este síndrome se conocía como el “síndrome de los pulgares anchos” y fue descubierto en 1963 por el pediatra Jack Rubinstein y el radiólogo Hooshang Taybi, ambos norteamericanos. Según datos de la asociación nacional de esta enfermedad, el síndrome se caracteriza por talla baja, microcefalia (cabeza pequeña), rasgos faciales particulares, primer dedo de manos y pies anchos y en ocasiones angulados y grado variable de retraso del desarrollo psicomotor.

Los padres de Adrián van descubriendo día a día la enfermedad y la asumen como una compañera de viaje en sus vidas, mientras procuran hacer feliz a su hijo. Al margen de sus periódicas

visitas a los diferentes especialistas, Adrián lleva una vida totalmente normal dentro de sus limitaciones. Es alumno de un colegio público, donde recibe ayuda y juega con el resto de compañeros. Además, tres veces por semana acude a Anfas y una vez a la semana va a natación con fisioterapeuta. Le gusta ver dibujos, ir al parque y, como muchos otros niños, Adrián está impaciente por acompañar a los Gigantes en los próximos Sanfermines.

laLupa

CONFIDENCIAL

Los franceses se despiden de Álvaro Miranda
El alcalde de Arette y anterior diputado del Parlamento de Navarra en Pau, Pierre Casabonne, junto con el alcalde Isaba, Ángel Luis de Miguel, invitaron al ex consejero Álvaro Miranda a un acto celebrado el domingo en la localidad francesa, con motivo de homenaje a los caídos en las guerras mundiales. Casabonne tuvo unas palabras de reconocimiento para Miranda, por los esfuerzos realizados en la mejora de las comunicaciones transpirenaicas, y especialmente la reforma de la carretera entre Belagua y la Pierre Saint Martin.

LA DIANA

Promesas La ministra de Fomento, Ana Pastor, asegura que la conexión de la Autovía del Camino en el límite entre Navarra y La Rioja es “una prioridad” para su departamento. Lo fue también para sus predecesores Magdalena Álvarez y José Blanco y la ruta acaba hoy en un erial.

LA SUGERENCIA

Toros Oportunidad para ver de cerca los astados de las lidias sanfermineras. Pamplona. Corrales del Gas. De 11 a 13.30 y de 16.30 a 20.30 h.

Club virtual de lectura
www.diariodenavarra.es

El pensamiento es libro

Estamos leyendo...
“El ángel perdido”
de JAVIER SIERRA

Deja tus comentarios en:
www.diariodenavarra.es