

Relato de M^a Carmen Rivera, madre de Luis, un niño con "síndrome de Kabuki"



Un 22 de febrero de hace 16 años, después de un embarazo totalmente normal, nació mi hijo Luis.



Aparentemente era un bebé sano. No obstante, ya empezaron a surgir las primeras complicaciones, como:

- Luxación congénita de cadera derecha tratada con arnés.
- Se observó vello en su espalda, por lo que los médicos consideraron la posibilidad de que tuviera espina bífida.
- Y, además, tenía problemas auditivos.

Aun así, al tercer día nos fuimos a casa remitiéndonos a posteriores visitas médicas.

Pronto ingresó en el hospital por rechazo de las tomas, vómitos sucesivos y un estancamiento en la curva ponderal.

Tras persistir el rechazo en las tomas, debido a que no succionaba, se decide dar el alimento mediante sonda nasogástrica.



Poco a poco, de manera más seguida y reiterada, comenzó a tener numerosas y diversas infecciones. Esto hizo que los ingresos en el hospital se hicieran cada vez más frecuentes y largos.

A partir de aquí, nuestra vida familiar y laboral dio un giro de 180 grados; tuve que dejar de trabajar, ya que a los sucesivos y largos periodos hospitalarios, se le sumaban terapias diarias de Atención Temprana, rehabilitación y estimulación.



Además, y aún más importante, nuestra hija mayor de tan solo 3 años, pasó totalmente a un segundo plano y a ser atendida por otros familiares.





Nuestra segunda casa empezó a ser el hospital y nuestra segunda familia el personal hospitalario.



Poco a poco, fueron surgiendo miles de incertidumbres, tanto para nosotros como para los médicos, ya que no tenían respuesta a todo lo que le estaba sucediendo a Luis.

Se podía observar en él:

- Limitación funcional en el miembro inferior.
- Cierta retraso mental.
- Disminución de eficiencia visual.
- Hipoacusia media en ambos oídos.
- Fisura palatina.
- Hipotonía muscular generalizada.
- Problemas en la coordinación y el equilibrio.
- Retraso en el lenguaje.
- Dificultades en el aprendizaje.
- Numerosas enfermedades del aparato circulatorio, digestivo y urinario.
- Y anomalías congénitas en el corazón.



El día a día con Luis, se fue haciendo cada vez más difícil; todo eran complicaciones, incertidumbres e inconvenientes y, ...

Llegó la hora de plantearnos el ir al colegio... ¡madre mía!

Con un hijo que acababa de empezar a andar, que prácticamente no hablaba y que era totalmente dependiente de un adulto.



El centro de Estimulación Temprana al que asistía, nos orientó sobre los pasos a seguir para solicitar la minusvalía y para que le realizasen el dictamen de escolarización.

En dicho dictamen se decidió que fuera a un centro ordinario, con los recursos de: pedagogía terapéutica, educador, audición y lenguaje, y fisioterapeuta.

Así empezó su camino de superación entre niños a los que se les llama "normales".





Poco a poco fue haciéndose un hueco entre todos sus compañeros, ya que sus limitaciones físicas y psíquicas se compensaban con la dulzura y cariño que desprendía hacia todos ellos.



Para nosotros como padres, su etapa escolar la hemos vivido con sentimientos encontrados.

Por un lado, nos alegraba ver sus progresos, pero, por otro lado, también veíamos los momentos de frustración en los que Luis no podía hacer lo que el resto de sus compañeros hacían diariamente.

Cada vez se veían más las diferencias entre él y sus compañeros, las cuales se hacían más latentes en el parque, junto a los demás niños y sus madres, las cuales no entendían que no todos los niños son iguales y requerían demasiadas explicaciones, que a mí como madre me hacían sentir incómoda y dolida.

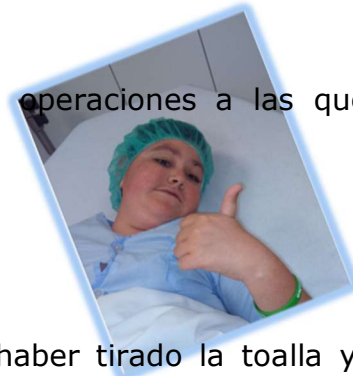
A pesar de que su etapa escolar se veía interrumpida en numerosas ocasiones por sus largos ingresos, ha conseguido avanzar mucho; esto es debido a que como bien dicen sus maestros, Luis es un niño muy trabajador, luchador, con un gran afán de superación y agradecido con todo lo que le proponían para conseguir sus objetivos.

Durante todos estos años, continuó nuestra lucha buscando terapias, contrastando opiniones médicas, buscando actividades que se adaptasen a sus necesidades y con numerosos viajes de un hospital a otro, de un centro a otro ...

Todo esto repercutía tanto a nivel personal como económico, ya que además de dejar de trabajar, surgían numerosos gastos extras en el día a día debido a todas estas actividades y traslados, entre otras cosas.

Junto a todo esto, hay que añadir las numerosas operaciones a las que ha sido sometido, como son:

- Fisura palatina.
- Operación de oídos.
- Operación de un quiste en la espalda.



Con todo esto, al cabo de 11 años y después de haber tirado la toalla ya que los médicos no encontraban el porqué de todo lo que le pasaba... llegó la respuesta:

El equipo de genetistas lo diagnóstico con *Síndrome de Kabuki*, ya que tenía una mutación en el gen MLL2 (KMT2D).

ÉL reúne prácticamente todas las manifestaciones clínicas de dicho síndrome, además de problemas de inmunodeficiencia que aparecieron posteriormente. Otro hándicap añadido a su día a día, ya que debe seguir un tratamiento crónico que delimita diariamente su alimentación.

Con todo esto espero haber podido reflejar las dificultades que conlleva este síndrome, tanto para Luis como para el resto de la familia.

Muchas gracias por vuestra atención.