28/2/2018 Kiosko y Más - El Norte de Castilla - 28 feb. 2018 - Page #23

La pequeña Juana Manuela, con su padres, Fernando y Ana Milena. :: SANDRA SANTOS

La familia de una niña de León lucha por hacer visible un raro síndrome con solo quince pacientes en el país

«Es muy duro enfrentarte al STXBP1, una enfermedad que no conoces ni nadie investiga», explican los padres de Juana

:: INÉS SANTOS ALONSO

LEÓN. El 20 de mayo de 2015 Ana Milena cogía en brazos a su hija por primera vez. Juana nacía en Colombia sana y con todos los exámenes positivos. «A las 36 horas de nacer veo que la niña hace un movimiento extraño», explica Ana Milena mientras agita los brazos imitando como los movía su hija. De vuelta en España y tras meses de diagnósticos erróneos, pruebas y medicación la familia recibe la noticia. Juana tiene el síndrome STXBP1, una enfermedad que afecta a una persona de cada 10.000. Tan solo quince casos conocidos en España y cerca de 300 en todo el mundo. Esta encefalopatía es una grave dolencia neurológica.

El diagnóstico de Juana Manuela llegó el pasado septiembre tras más de dos años buscando nombre a su enfermedad y sin encontrar explicación a sus crisis. «Yo veía a la niña extraña, sabía que algo no estaba bien», asegura Ana Milena, madre de otra niña de 11 años. Con los primeros temblores los padres llevaron a la pequeña al hospital y ahí llegó uno de los primeros diagnósticos: «nos dijeron que la niña presentaba Reflejo de Moro». La pequeña no mejoraba y llegaron otros: el Síndrome de West. «Es una enfermedad desalentadora, lo pasamos muy mal, pero no nos rendimos porque la niña no mejoraba y mi esposo pidió nuevas pruebas a otro médico», explican los padres. Con el nuevo doctor llegó un nuevo diagnóstico: «una epilepsia focal idiopática». La esperanza de los padres de Juana volvía a crecer.

Sobreponerse al duelo

«A los cuatro meses hay cosas que todos los bebés hacen y Juana no hacía, yo veía que a pesar de todo mi hija no estaba bien». Cuando la pequeña cumplió un año las crisis volvieron y, gracias a una consulta en Asturias, programaron un test genético para su vuelta a Colombia.

Tras las pruebas genéticas en mayo, Ana y Fernando conocieron la verdadera enfermedad de la niña el pasado septiembre: el síndrome STXBP1. Publicaciones en Internet y artículos médicos fueron sus informantes en unas semanas en las que no sabían dónde acudir. «Cuando descubres que tu hijo tiene una enfermedad incurable es como un duelo», explica Ana, quien estuvo meses encerrada en casa con la pequeña. Los padres coinciden en que la incertidumbre fue muy dura, «pero también enfrentarte a una enfermedad que no conoces ni nadie investiga». En la actualidad pertenecen a la asociación y están en contacto con familias que pasan por lo mismo.

«Es importante asociarte y aunque teníamos ese duelo al final decidimos salir del armario. «es importante que las enfermedades raras sean conocidas por la sociedad», explica Fernando a Leonoticias. Lo suyo es una lucha constante para que la ayuda llegue a tiempo. Juana Manuela toma tres fármacos para intentar controlar los ataques de epilepsia, también recibe terapias para luchar contra los problemas de neurodesarrollo y los trastornos del movimiento, sobre todo la ataxia. Pero no falta ni un día a sus clases y el próximo curso comenzará el colegio dentro de la educación ordinaria, aunque con apoyos especiales.

Los padres de Juana luchan cada día por una mayor investigación del síndrome STXBP1 y por más ayudas del Estado, pero sobre todo por dar visibilidad a las enfermedades raras. «No es que sea un gasto es una inversión para una mejor sociedad, más equitativa, más justa y más social», sentencia Fernando mostrando su opinión tras meses de lucha por poder cambiar la silla de la pequeña por una que no pueda causarle problemas de espalda.

Hoy, 28 de febrero, día mundial de las Enfermedades Raras, Juana saldrá a la calle con una marca verde debajo de los ojos y un brazo en alto, los dos gestos que este año pretenden visibilizar la necesidad de investigación para mejorar la vida de las personas que las padecen.

Reivindican apoyos en el Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se celebra hoy, 28 de febrero

El Procurador del Común investiga quejas por castigos a alumnos con hiperactividad

:: S. E.

VALLADOLID. El Procurador del Común, Javier Amoedo, está analizando la atención escolar que reciben los niños con Trastorno de Falta de Atención con Hiperactividad (TDAH) en Castilla y León, ante las quejas que ha recibido por falta de recursos y atención deficiente. Las reclamaciones de los padres de escolares con TDAH relatan «castigos reiterados a los alumnos», algo que «favorece su exclusión». Los progenitores achacan esta respuesta de los docentes al desconocimiento sobre lo que conlleva este tipo de trastorno y las herramientas para afrontarlo.

Fuentes del equipo de Javier Amoedo destacaron ayer que es una queja «que se repite» e incidieron en que esa denuncia sobre «la existencia de castigos reiterados a los alumnos afectados» denotaría que la comunidad educativa «está ignorando el problemas que hace ser a los alumnos impulsivos, disruptivos, desordenados...».

Desde la Procuraduría del Común subrayan que Castilla y León cuenta con un protocolo de coordinación del TDAH para la detección temprana, que contempla apoyos educativos desde la etapa de Infantil al Bachillerato. Esto lleva a Amoedo a reclamar a la Junta «recursos personales suficientes en los servicios de orientación» y que se forme al profesorado para atender a alumnos con déficit de atención con hiperactividad para que «conozcan los síntomas, cómo dar instrucciones a los escolares con este trastorno, cómo explicar contenidos académicos y asignar deberes y tareas, y qué estrategias existen para fomentar el comportamiento adecuado».

Rebajada a dos años de cárcel la condena para el conductor del bus en el que murieron nueve personas en Ávila

:: EL NORTE

ÁVILA. La Audiencia Provincial de Ávila rebajó a dos años de cárcel la condena para el conductor del autobús siniestrado en la N-403, a la altura del término de Tornadizos, accidente registrado en el 8 de julio de 2013 y en el que fallecieron nueve personas y otras veinte resultaron heridas. En el fallo del recurso, los magistrados consideran que se debe aplicar un atenuante por haber sufrido el procedimiento judicial una «dilación extraordinaria e indebida».

De esta forma la Audiencia rebaja en 12 meses la condena de tres años y dos meses de prisión impuesta por el Juzgado de Penal a Ramón G. S., al que sigue considerando autor de nueve delitos de homicidio por imprudencia grave y trece de lesiones por imprudencia graves.

Al mismo tiempo, la sentencia también estima en parte un recurso de la aseguradora Mutua Madrileña Globalis relativo a dos indemnizaciones y rebaja su cuantía, informa Ical.

La Reina Letizia posa con los representantes de Aspaym Castilla y León. :: EL NORTE

RESPALDO REAL A LA LABOR DE ASPAYM

La Reina Letizia destacó la labor que desarrolla Aspaym Castilla y León en el ámbito de las personas con discapacidad y el apoyo a sus familiares, en una audiencia en la que recibió a los responsables de esta asociación con motivo de su 25 aniversario. Aspaym entregó a Doña Letizia una memoria con todas sus actividades conmemorativas que tuvieron lugar en 2017.

pressreader PRINTED AND DISTRIBUTED BY PRESSREADER PressReader.com +1 604 278 4604 COPYRIGHT AND PROTECTED BY APPLICABLE LAW