

Rostros con mucho que contar

El Síndrome de Treacher Collins es una enfermedad rara cuyo aspecto más visible son unos rasgos faciales característicos. Fundación ONCE ofrece la exposición fotográfica 'Quiero cinco sentidos', protagonizada por personas que conviven con él, para acercar a la sociedad este trastorno genético poco conocido.

Laura Vallejo Fotos: Ana Cruz

Nacemos sin pómulos; muchas veces sin orejas, o con los conductos auditivos muy pequeños, con la faringe muy estrecha e incluso con el paladar abierto y la mandíbula no nos crece,” así describe la periodista Vicky Bendito –socia activa de la Asociación Nacional Síndrome de Treacher Collins desde su creación y afectada por esta enfermedad rara– sus principales características. Todo ello es resultado de una mutación genética del cromosoma 5 que afecta al desarrollo facial. Para acercar a la sociedad esta enfermedad rara tan poco conocida, esta entidad ha organizado la exposición fotográfica ‘Quiero cinco sentidos/Give me five’, que se inauguró el pasado 2 de diciembre, víspera del Día Internacional de la Discapacidad, en la sala Cambio de Sentido, en la sede de Fundación ONCE (C/ Sebastián Herrera, 15,

Madrid) donde puede verse hasta el próximo 12 de febrero.

“El título fue idea de la autora de las fotografías, Ana Cruz, quien cuando le contamos en qué consistía el síndrome, se dio cuenta de que afecta a cuatro de los cinco sentidos”, recuerda la periodista. Por ese trabajo, esta fotografía –galardonada con el ‘Pre-

DEBERÍA HABER UN CRITERIO UNIFORME PARA LOS ENFERMOS DE TREACHER COLLINS EN TODA ESPAÑA

mio Lux de Fotografía’ 2010 y 2013, en las categorías de retrato y fotografía documental infantil– no cobró nada. Del mismo modo desinteresado, Luminosos Arga imprimió las fotos y gracias al apoyo de El Corte Inglés y de Suministros Hospitalarios, la muestra se ha exhibido ya en Pamplona, León, Murcia y Valencia.

El objetivo principal de la exposición es “dar visibilidad” a este trastorno ya que “si no se conoce, es muy difícil lograr apoyo o explicarles a las administraciones el problema de que ciertos tratamientos no se cubren en determinadas comunidades autónomas, o que en unas se reconoce como discapacidad y en otras no, porque se considera que con los audífonos somos autónomos”, agrega Vicky.

Por un criterio uniforme

En su opinión, “tendría que haber un criterio uniforme, porque el que es enfermo de Treacher Collins, como de otra enfermedad rara, lo es en toda España”, subraya.

Para lograr que los tratamientos y apoyos que reciben los afectados sean iguales en todas las comunidades autónomas, divulgar información sobre esta enfermedad rara y apoyar a los pacientes, surgió hace tres años la Asociación Nacional Síndrome de Treacher Collins. “Hemos pasado de ser tres familias a una veintena. Nos conocimos a través de un grupo de Facebook, de ahí pasamos al teléfono y cuando nos quisimos dar cuenta ya teníamos la asociación”, comenta Vicky. Se creó en Pamplona, opera a nivel nacional y tiene sede en el propio domicilio de Marisa Gil, su presidenta, “porque no tenemos fondos para disponer de un local”, explica esta pamplonesa, madre de Zaida, una niña afectada, a pesar de que ni ella ni su marido tienen el síndrome, ni antecedentes familiares del mismo. “Nuestro objetivo es tranquilizar a los padres, lo primero, que sepan que hay más niños así, y luego informarles, ya que nadie sabe mucho sobre este trastorno, y orientarles sobre dónde tienen que ir, qué tienen que hacer y qué papeles necesitan”, señala. Asimismo,



Ana Romance.

Cirujana Maxilofacial. Hospital 12 de Octubre

“Somos un servicio muy entrenado en el Síndrome de Treacher Collins”

“Hemos atendido a muchos niños con malformaciones craneo faciales por el síndrome de Treacher Collins, por eso somos un servicio muy entrenado para ello”, explica Ana Romance, cirujana maxilofacial del Hospital 12 de Octubre, de Madrid, “aunque no somos un centro de referencia como tal en este trastorno”, agrega.

“Los pacientes nos conocen gracias a la información que les ofrecen las asociaciones de pacientes y otros enfermos”, señala, si le solicitan a su médico de la Seguridad Social que les atiendan en el hospital madrileño, un completo equipo de especialistas con amplia experiencia se hace cargo del caso, aunque “hay comunidades autónomas que no derivan a personas con este problema”, reconoce Romance. Además de maxilofaciales, en el Hospital 12 de Octubre hay una unidad de la vía aérea –que hace un seguimiento de los problemas respiratorios propios de estos enfermos–, ortodoncistas, otorrinos, especialistas en

audición, foniatras y neurocirujanos”, señala la doctora. “Entre todos se encargan de ‘arreglar’ las malformaciones de paladar, párpados y faciales, y atender los problemas auditivos y del habla que, entre otros, puede tener un paciente con Treacher Collins”, señala la doctora.

Diagnóstico genético

El Síndrome de Treacher Collins es una enfermedad congénita autosómica dominante, es decir, que los padres que la presentan tienen el 50 por ciento de posibilidades de transmitirla a sus hijos, aunque en general aparece en progenitores sanos, según explica la cirujana maxilofacial. “No hay un factor claro que desencadene este cambio genético”, que afecta al cromosoma 5 señala. La única forma de prevenirlo sería el diagnóstico preimplantacional, pero sólo se realiza a quienes tienen el síndrome diagnosticado, o los que ya han tenido un hijo con la mutación genética, agrega la especialista. El problema

es que “hay pacientes asintomáticos, que desconocen que tienen el síndrome, ya que solamente presentan algunos de sus rasgos faciales muy atenuados, y solo lo descubren cuando tienen un hijo afectado”, explica.

Apoyo Social

La doctora Romance también resalta la importancia de que estos pacientes “se sientan suficientemente apoyados desde el punto de vista social”, que exista “una reducción de jornada para el cuidado de los hijos afectados por el síndrome”, así como “apoyo escolar” para las necesidades especiales de estos alumnos u otros problemas. En el 12 de Octubre, “tenemos una neuróloga especializada en trastornos del desarrollo del aprendizaje para diagnosticar si son de origen neurológico o psicológico. En casos de acoso escolar, por ejemplo, hace un informe para que nuestros asistentes sociales interactúen con los del paciente y se pueda solucionar el problema”, concluye.

la asociación trabaja para “conseguir que se haga un estudio genético de la enfermedad, más allá de lo que ya se sabe, para que si el día de mañana los niños que actualmente tienen el síndrome quieren tener hijos, les faciliten el proceso de diagnóstico preimplantacional”, explica. Que “todos los que tienen Treacher Collins reciban el mismo tratamiento sanitario, en toda España” es una de las principales reivindicaciones de la asociación creada por Marisa.

Vicky creció y vive en Madrid, donde la sanidad pública le ha cubierto todas las intervenciones que necesitó al nacer y la ortodoncia, sin embargo, esta última no queda cubierta en todos los casos, porque en ocasiones se considera que es un tratamiento estético, “pero en nuestro caso no lo es, ya

LOS BEBÉS CON ESTE SÍNDROME PUEDEN FALLECER POR DESNUTRICIÓN Y PROBLEMAS RESPIRATORIOS

que lo necesitamos para ampliar el espacio en la boca”, aclara la periodista. Las personas con Treacher Collins también precisan logopedas desde la infancia, ya que “al tener una boca más pequeña, la faringe estrecha y problemas de respiración nos cuesta vocalizar bien”.

También provoca problemas oculares y auditivos a quien la tiene, “sobre todo cuando crecemos, ya que al no tener pómulos se nos clavan las pestañas. En muchos casos, tampoco oímos bien”, añade Vicky. Cuando los bebés con este síndrome nacen con el paladar abierto, tienen una deglución muy complicada, la comida se escapa por la nariz, y hace falta una tetina especial, según explica, por eso “si el niño no recibe una atención adecuada puede llegar a fallecer de desnutrición o no poder respirar, a pesar de los esfuerzos de médicos”



Susana Lázaro, miembro de la asociación ANSTC junto a su hijo, en una de las fotografías de la muestra.



► y familias, sobre todo si los padres no han tenido la información adecuada”.

Las dificultades de ser diferente

“Mi infancia fue muy buena, muy feliz”, recuerda esta periodista, pero su adolescencia fue una etapa difícil, como para muchas otras personas con el síndrome de Treacher Collins, explica. “Me aislé porque me hacía sentir que era fea”, rememora. En ese momento, su padre fue clave. Le dijo, “mira hija la autocompasión no es buena. Tienes toda la vida por delante. Has nacido con este síndrome, sí, pero eso no significa que la vida no te vaya a dar cosas buenas. Sal y aprovéchalas”. Siguió su consejo y “hasta el día de hoy”, asegura Vicky.

“Sólo tenemos un rostro diferente, nada más, por lo demás podemos hacer lo que nos propon-



La periodista Vicky Bendito retratada para la exposición ‘Dame cinco sentidos’.

gamos”, eso es lo que le diría hoy por hoy la periodista a un niño con su trastorno. “Siempre habrá alguien que les mire o se meta con ellos, pero normalmente cuando la gente se mete con otro por su aspecto es porque la ignorancia a veces es enorme y el miedo aún mayor”. En ocasiones esa imagen diferente acarrea a estos niños problemas de acoso escolar, como le sucedió a Zaida, la hija de Marisa. “Mi niña iba a un colegio concertado en Pamplona y durante siete años los profesores se quejaban de su mal comportamiento. Llegó un momento en que esto empezó a no cuadrarnos. Entonces descubrimos cosas como que los profesores no le permitían jugar en el patio y la dejaban aislada, como si su síndrome se contagiara, y que sus propias compañeras se reían de ella”, lamenta. Final-

mente la cambiaron a un centro público, donde Zaida ahora estudia 1º de la ESO, “pero la han asignado a un aula especial, aunque en su caso la única discapacidad que tiene es auditiva. En el colegio donde estaba antes le habían puesto siempre apoyos para

“A MI HIJA LA DEJABAN AÍSLADA, COMO SI SU SÍNDROME SE CONTAGIARA”, MARISA GIL, PRESIDENTA DE ANSTC

compensar el retraso que ha experimentado, al tener que faltar mucho a clase debido a las 12 operaciones que lleva, pero ella es una niña con una inteligencia normal”, cuenta Marisa, como la gran mayoría de las personas que tienen esta enfermedad rara. Por eso, con la exposición ‘Quiero cinco sentidos/Give me five’, “queremos concienciar a la gente de que son personas normales” y para que ese mensaje llegue a toda España, tras su parada en Madrid, la asociación liderada por esta madre pamplonesa tiene previsto que prosiga su viaje. Dos localidades de León, la acogerán en breve y estamos trabajando para que llegue también a Cataluña y Galicia”, concluye Marisa. ■

<http://www.treachercollins.es/>