

SÍNDROME 22Q. ENTREVISTA A M<sup>a</sup> CARMEN CHAVES

# Faltan protocolos sanitarios

**M<sup>a</sup> Carmen Chaves nos cuenta el día a día de su sobrino Alejandro, un niño de 10 años afectado por el Síndrome 22Q, una anomalía genética que afecta a una pequeña porción del cromosoma 22, y nos explica cuáles son las principales reivindicaciones de las familias afectadas, que pasan porque se establezca un protocolo de actuación médico para atender a estos niños y por una mayor difusión de la enfermedad para que profesionales sanitarios y educativos conozcan este síndrome.**



*Alejandro, afectado por el Síndrome 22Q.*

## ¿A qué edad fue diagnosticado tu sobrino?

Con un mes. En su caso fue muy rápido porque a mi hermana, en una ecografía, le detectaron que traía un problema cardíaco (Tetralogía de Fallot) y que uno de sus riñones no funcionaba bien.

Así, nada más nacer, le hicieron una prueba genética.

## ¿A qué capacidades le ha afectado el síndrome?

Este síndrome puede causar hasta 180 patologías diferentes.

En su caso está operado de corazón, tiene un riñón menos, retraso madurativo, retraso en el lenguaje y dificultades de aprendizaje. Sin embargo, los síntomas de la enfermedad no se perciben, por lo que estamos ante un síndrome invisible ya que el aspecto de los afectados no sufre cambios.

## ¿Qué tipo de tratamiento preventivo/rehabilitador tiene?

Tiene que realizar visitas a los especialistas: endocrino (para controlar posible hipocalcemia), cardiólogo, maxilofacial, neurólogo, psicólogo, nefrólogo e infecciosos. Asimismo, también tiene que realizar terapias rehabilitadoras.

Además, va a natación para vigilar su espalda dos veces en semana y tiene una profesora de refuerzo para solventar sus dificultades en el cole.

## ¿Cómo es su día a día con la enfermedad?

En su caso, de momento con vigilancia médica y visitas a sus diferentes especialistas.

A nivel escolar, el día a día es muy complicado porque le cuesta mucho y muchas tardes las tiene que pasar haciendo deberes y tareas que en el cole no le ha dado tiempo a terminar; aunque mi hermana intenta organizar la tarde de logopedia y profesora para que también pueda jugar, que es lo que más le gusta, como niño que es.

## ¿Cómo cambió la vida de la familia el diagnóstico?

Ha cambiado mucho. Mi hermana dejó su trabajo, ya que, al principio, tenía que ir continuamente al médico.

Ahora, las tardes las dedica por completo a llevarlo a terapia y a los deberes del cole.

Sé que, a veces, resulta agotador para el niño y los padres, pero toda la familia estamos muy unidos porque él es muy especial; se hace

querer porque es muy cariñoso y se gana a los adultos.

## ¿Con qué herramientas/apoyo institucional contáis para garantizar su calidad de vida?

En su caso, por la cardiopatía le han dado la discapacidad y la Ley de Dependencia. Pero este síndrome no reconoce a estos enfermos grado de discapacidad en todos los casos.

## Colaboras en una asociación, ¿en cuál?

Sí, todos colaboramos, desde los abuelos hasta sus primos, en la Asociación Síndrome 22Q de Andalucía ([www.22qandalucia.es](http://www.22qandalucia.es)).

## ¿Qué actividades realizáis en la asociación para visibilizar el síndrome 22Q? ¿Qué objetivos tenéis?

La asociación trabaja a nivel de toda Andalucía y la han creado familiares y padres de niños afectados.

Realizan un encuentro anual donde intentan reunir a padres y profesionales que conozcan el síndrome para intercambiar información.

También intentan organizar, con los pocos medios de los que disponen, eventos musicales, campamentos de inclusión, exposiciones, conciertos o actividades deportivas para dar visibilidad a la enfermedad, ya que se sabe que uno de

cada 2.500 nacidos lo hacen con este síndrome, pero hay muchos sin diagnosticar.

El objetivo principal es que los profesionales médicos y educadores conozcan el Síndrome 22Q.

## ¿Cuáles son vuestras reivindicaciones a la Administración?

A nivel médico no existe en España un protocolo de actuación para estos niños, por lo que en la mayoría de los casos son los padres los que dirigen las visitas a los médicos.

Estos niños tiene una probabilidad más alta que el resto de la población de sufrir depresión, esquizofrenia, estrés, u otros problemas de salud mental. Sin embargo, no se les reconoce el grado de discapacidad del 33% por tener el síndrome 22Q.

A nivel educativo, cuesta mucho que reconozcan sus dificultades. No se les puede tratar ni como a disléxicos, ni como a afectados de TDH, ni de dislalia, por lo que a los profesores les cuesta entender su comportamiento.

En cuanto a las ayudas, no recibimos ninguna para poder contratar a un trabajador social o persona ajena a la familia, por lo que la mayoría de las actuaciones que se realizan surgen del esfuerzo de padres y algunos profesionales que dedican su tiempo libre a organizar actividades.