



## NEREA MUÑUMER, AFECTADA POR EL SÍNDROME DE STICKLER TIPO 1

# Igualdad y ayudas para los afectados



Nerea Muñumer.

## ¿En qué consiste el Síndrome de Stickler tipo 1? ¿Por qué se produce?

Es una enfermedad agravatoria que consiste en la falta de colágeno en todo el cuerpo, lo que afecta a los oídos, la visión, las articulaciones y el corazón. Suele ser hereditario, aunque hay casos, como el mío, en que aparece por primera vez.

## ¿A qué edad aparece?

Suele hacerlo en el nacimiento, pero cada paciente es diferente; hay que estar atento a las señales: puede estar presente cuando un

niño nace con fisura palatina o el síndrome de Pierre Robin.

## ¿Cómo evoluciona la enfermedad? ¿Cuáles son sus síntomas?

En cada paciente evoluciona de una manera diferente; unas personas desarrollan el síndrome antes que otras.

En mi caso, al ser de tipo 1, me afecta al oído con hipoacusia severa o leve, a las articulaciones con laxitud de las extremidades; también

puede aparecer reuma en niños, taquicardias y, al ser de tipo 1, también afecta a la visión con desprendimientos de retina, cataratas, dioptrías elevadas y estrabismo.

## ¿Cómo se diagnostica?

Se realiza una prueba genética, especialmente si se han visto indicios de la enfermedad como la fisura palatina y el síndrome de Pierre Robin.

## ¿Qué tipo de tratamiento y cuidados precisáis las personas afectadas?

No tenemos tratamiento específico; debemos tener revisiones cada poco tiempo en las especialidades

que precisamos cada uno y dependiendo de cómo se desarrolle la enfermedad, necesitamos más cuidados o menos.

## ¿Cómo afecta la enfermedad al día a día?

En mi caso siento que, por ahora, lo más grave que tengo es la vista: en el trabajo, no puedo estar en servicios en los que haya que cargar mucho peso o tenga que usar más de cuatro horas el ordenador; y en la vida diaria, no puedo hacer movimientos bruscos, ya que pueden ocasionarme otro desprendimiento de retina, además, por la calle, no veo bien los carteles, la información... Mi campo visual es más reducido, lo que hace que por las noches vea peor ya que hay menos luz y con las sombras no veo tan claro ni la profundidad ni la distancia.

También perdemos audición y, en relación a las articulaciones, puedes tener luxaciones en algunas zonas, lo que hace que cueste más subir o bajar escaleras y que podamos coger peso; en los casos más graves, se ponen prótesis.

## ¿Cuándo los afectados estáis hospitalizados,

## ¿qué cuidados precisáis?

No se necesita ningún cuidado específico, solo atender las indicaciones médicas, como las referidas a la postura durante la hospitalización.

Por ejemplo, si tienes un desprendimiento de retina y usan gas, solemos tener que estar boca abajo durante 15 días las 24 horas.

## ¿Están los hospitales y los profesionales sanitarios preparados para realizar una atención adecuada?

Sí, ya que los cuidados no son especiales, y la atención tampoco, aunque debo remarcar que, a veces, desconocen la enfermedad y cómo afecta en el estado del paciente, especialmente anímico.

## ¿Debería la Administración fomentar más actividades formativas para que los profesionales sanitarios conozcan esta patología y sepan actuar ante ella?

Sí, por supuesto, ya que cada vez que vas al médico y comentas la enfermedad la desconocen y, por supuesto, también lo que conlleva.

## ¿Qué herramientas tenéis las personas afectadas para mejorar vuestra calidad de vida? ¿Con qué trabas tropezáis?

Depende de lo desarrollada que esté la enfermedad,

contamos con prótesis, audífonos, lenguaje de signos, Braille.

Las trabas, en cambio, son mayores: las personas que hemos desarrollado la enfermedad, pero aún no se nos ha agravado, no contamos con ninguna ayuda, y nos dejan a la espera de que el síndrome empeore.

En mi caso, la enfermedad se está desarrollando más lentamente que en otras personas, y debo ser yo la que debe pedir las citas para revisiones en todas las especialidades, cuando estas revisiones deberían ser periódicas de manera automática ya que se sabe la enfermedad que padezco y que con el tiempo se va a agravar.

## ¿Cuántas personas afectadas hay en España?

Se estima que hay de 1 a 3 casos por cada 10.000.

## ¿Colaboras con alguna asociación?

Sí, estoy dentro de la asociación Somos Pera, que engloba a personas y familiares con enfermedades raras de Aragón.

## ¿Cuáles son las principales reivindicaciones de las familias y las asociaciones de afectados a las Administraciones?

Sobre todo, mayor igualdad de condiciones para todos a nivel educativo, social y laboral; mayores ayudas para las personas que aún no tienen diagnóstico, y mayor investigación para posibles tratamientos.