

# IX JORNADAS REGIONALES DE ATENCIÓN TEMPRANA



## Síndromes minoritarios y Atención Temprana

*Cieza, 5 y 6 de noviembre de 2004  
La Casa de las Artes "Marín - Barnuevo"*

### Organizadores y Colaboradores



Ayuntamiento de Cieza

Consejería de Trabajo y Política Social



## **CONFERENCIAS: RESÚMENES**

### **CONCEPTO Y DEFINICIÓN DE SÍNDROME MINORITARIO**

*Esther Geán. Adjunto Sección de Genética. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona*

#### **Resumen.**

Síndrome minoritario: enfermedad cuya prevalencia general en la población no supera la tasa de 5 personas afectadas por cada 10.000 habitantes. Son debidas a causas genéticas. En este momento se cree que existen unas 5.000 (OMS).

Estas patologías presentan unas características especiales:

- Diagnósticos que pueden ser largos y difíciles.
- Enfermedades crónicas.
- Tratamientos paliativos, no curativos.
- Falta de bases de datos fiables en cuanto a su incidencia en población general.
- Dispersión territorial.
- Pacientes que, muy a menudo, son atendidos en distintos centros.
- Implicación de diversas especialidades médicas.
- Poca disponibilidad de recursos humanos y económicos.

Muchas veces comportan consecuencias discapacitantes físicas y psíquicas que afectan a todos: los pacientes, la familia y la sociedad.

El diagnóstico clínico es muy importante; sin embargo el estudio genético que confirme o descarte la sospecha clínica, de momento, no es siempre posible.

La Sanidad trabaja en dos aspectos fundamentales: (1) mejorar los técnicas de laboratorio para poder ofrecer a todos los pacientes los estudios oportunos y (2) conseguir la mejor calidad de vida posible para cada paciente.

Estos objetivos implican tener una mayor y mejor atención por parte de las Instituciones y facilitar los tramites burocráticos. No debemos olvidar el especial cuidado en el momento del diagnóstico, así como la ayuda psicológica, educacional y ocupacional para el afectado y su familia. También se necesitan inversiones en la investigación para trabajar en la etiología de las distintas patologías y en la obtención de fármacos apropiados (medicamentos huérfanos).

## **SÍNDROMES MALFORMATIVOS CONGÉNITOS: TIPOS, CAUSAS Y ATENCIÓN TEMPRANA**

*Maria Luisa Martínez-Frías*

Directora del Centro de Investigación de Anomalías Congénitas (CIAC), del Instituto de Salud Carlos III.

Profesora de la Facultad de Medicina de la Universidad Complutense de Madrid.

### **Resumen**

Basándonos en las etapas más importantes del desarrollo embrionario y fetal, se describen y muestran los distintos tipos de alteraciones del mismo, así como los momentos y mecanismos por los que se producen esas alteraciones. De esta forma, nos adentramos en el conocimiento de los conceptos más generales de dismorfología, así como en la clasificación de los distintos tipos de niños malformados.

Una vez explicados esos aspectos, mostramos la problemática para la atención temprana que muestran estos síndromes malformativos separados en dos grandes grupos. 1) Los que muestran graves malformaciones en el momento del nacimiento, y 2) los que sólo presentan al nacer defectos muy leves que suelen pasar desapercibidos por un pediatra no entrenado en estos aspectos. Se muestran ejemplos de los primeros para comentar las posibilidades de intervención temprana que, en la mayoría de las ocasiones, va a ser diferente de los incluidos en el otro grupo. En estos otros niños, lo más frecuente es que sean dados de alta como sanos, o bien con el diagnóstico de alteraciones leves o defectos aislados. Sin embargo, una muy importante proporción de ellos, va a mostrar una evolución mórbida, con retraso del crecimiento y/o de las adquisiciones; por lo que en muchas ocasiones cuando se identifica el problema se ha perdido un tiempo muy importante para la atención temprana y la estimulación. Muchos de estos niños, que suelen quedar sin un diagnóstico, van a acumularse en las consultas de neuropediatría y psicología infantil, sin que sean identificados como síndromes malformativos.

Por último, mostramos dos tipos de causas de estos síndromes de difícil diagnóstico precoz, por la importancia que tienen para la detección y la estimulación precoz, ofreciendo unas guías diagnósticas y preventivas.

## **COMUNICACIONES LIBRES: RESÚMENES**

### **CARACTERÍSTICAS DE LA POBLACIÓN ATENDIDA EN EL CENTRO DE ATENCIÓN TEMPRANA DE CIEZA**

*Equipo de profesionales del Centro de Atención Temprana de Cieza*

#### **Resumen**

El Centro Municipal de Atención Temprana de Cieza inicia su andadura en el año 1987, es un centro genérico que acoge a todo tipo de patologías o alteraciones. Es de ámbito local y público, siendo gratuitos todos los servicios para el usuario.

Tomando como referencia la clasificación de trastornos y alteraciones del desarrollo recogido por el Libro Blanco de la Atención Temprana, realizamos un estudio cuantitativo de la población atendida en este Centro desde enero de 1988 hasta diciembre de 2003, teniendo como eje fundamental de la exposición las dificultades de diagnóstico médico (con filiación)

El objetivo de esta comunicación es ofrecer un análisis de la situación y evolución de la población atendida en los 16 años de trabajo atendiendo a patologías, diagnóstico, edad de llegada al Centro, en definitiva, conocer las características generales de la población infantil con respecto a las manifestaciones clínicas que presentaban.

Realizamos un análisis comparativo de aquellos niños que al acabar su estancia en el Centro obtuvieron un diagnóstico médico en relación a los que aun presentando manifestaciones clínicas no fue filiada su patología. Apreciando cual es el grupo de alteraciones con los que los profesionales que atienden a la población infantil (pediatras, EEII, colegios, hospital,...) tienen más dificultades para establecer su diagnóstico y más dudas para derivarlo a tratamiento.

Finalizamos nuestro estudio con una serie de conclusiones derivadas del mismo que nos posibilitan e indican el camino a seguir en cuanto a coordinación de tratamientos, actuaciones con la familia, intervenciones individuales, así como planteamientos de actuaciones futuras.

## **ESTUDIO SOBRE LA PREVALENCIA DE LOS CASOS ATENDIDOS EN EL CENTRO DE ATENCION TEMPRANA DE LORCA.**

*Equipo de profesionales del Centro de Atención Temprana de Lorca\*  
Grupo de Investigación en Atención Temprana de la Universidad de Murcia\*\**

*Casbas-Gómez, I.\*; López-Conejero, J.M.\*; Fernández-Rego, F.J.\*; Murcia-Guilabert, L.\*;  
Navarro-López, J.\*; Méndez-García, M.J.\*; Segura-Martínez, M.L.\*; Cara-Fernández, F.\*;  
Moreno-García, M.D.\*; Pérez-López, J. \*\*, Brito de la Nuez, A.G. \*\*, Martínez-Fuentes,  
M.T.. \*\* y Díaz-Herrero, A. \*\**

### **Resumen**

Lorca es una ciudad de la Comunidad Autónoma de la Región Murcia fronteriza con la Comunidad de Andalucía que en los últimos años ha recibido a un gran número de inmigrantes.

El Centro de Atención Temprana se inauguró en 1984 con tres profesionales para atender a 24 niños, y desde 1999 hasta la actualidad consta de 9 profesionales y atiende a 219 niños y sus familias.

El propósito del presente trabajo consiste en analizar y presentar la prevalencia de los casos asistidos, desde el curso 1999/2000 hasta el 2003/2004, haciendo especial hincapié en los síndromes raros. Se efectuará una descripción pormenorizada por curso, para poder realizar posteriormente un análisis comparativo entre ellos.

Se han categorizado los casos asistidos en nueve tipologías y se han realizado tablas de contingencia y porcentajes de todos los casos atendidos en estos años.

Estos resultados nos permitirán comprobar los cambios que se han producido en la población asistida y reflexionar sobre las nuevas necesidades de los niños y sus familias que requieren asistencia e intervención en atención temprana.

## **LOS BENEFICIOS DE LA TERAPIA ACUÁTICA: UN PROGRAMA APLICADO**

*Salar, C., Ruiz, M.J., Santos, M. y Orgilés, M.*  
FUNDACIÓN SALUD INFANTIL. Elche (Alicante)

### **RESUMEN**

La terapia acuática potencia el desarrollo de los niños a nivel psicomotor, cognitivo y socio-afectivo, fomentando el aspecto lúdico del agua la colaboración de los niños en el tratamiento.

El objetivo de nuestro trabajo es presentar un programa de terapia acuática que se está desarrollando en el Centro de Atención Temprana de la Fundación Salud Infantil de Elche (Alicante) como complemento al tratamiento de fisioterapia y estimulación que los niños reciben en el centro. El programa está dirigido a niños con edades comprendidas entre 4 meses y 6 años con patologías diversas y se desarrolla en grupos reducidos de 4 ó 5 niños. Los participantes asisten semanalmente a 2 sesiones en el agua de 45 minutos de duración con una fisioterapeuta y una psicóloga. En cada sesión se trabaja la coordinación, el equilibrio, la movilidad y la fuerza, estimulando asimismo al niño y fomentando el apego con la madre.

En el programa de terapia acuática participan 25 niños de una edad media de aproximadamente 2 años, con un porcentaje de 67,7% de varones y un 32,3% de mujeres. Las patologías más frecuentes entre los participantes son encefalopatías, parálisis cerebral y hemiparesias. Los resultados preliminares indican una mejora en el niño en todos los aspectos trabajados.

Como conclusiones del estudio destacar los beneficios de la terapia acuática, lo que la hace recomendable como tratamiento complementario a la fisioterapia y estimulación para niños hasta 6 años.

## **PROGRAMA DE INTERVENCIÓN EN UNA NIÑA CON DELECIÓN TERMINAL DEL BRAZO CORTO DEL CROMOSOMA 1**

*Isidoro Candel Gil.* Equipo de Atención Temprana. Murcia.

*Encarna Guillén Navarro.* Unidad de Genética Médica. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario “Virgen de la Arrixaca”. Murcia

### **Resumen**

Se describen las características físicas y el desarrollo evolutivo de una niña con una delección terminal de novo del brazo corto del cromosoma 1: 46XX del(1)(p36.3), ish (tel 1p-), que siguió un programa de atención temprana desde los 2 meses de edad. Dicho programa se ha basado en el propio hogar, con un seguimiento mensual en el que se alternan las visitas a la sede del Equipo de Atención Temprana, y la intervención en el domicilio de la niña. A los 10 meses de edad presenta peso y perímetro cefálico en el percentil 25, talla en el percentil 90, dismorfia craneofacial (baja implantación del pelo, occipucio plano, fontanela anterior amplia, hipoplasia medifacial, megalocórnea izquierda, micrognatia, boca en v invertida y pabellones auriculares bajos y displásicos), soplo sistólico secundario a CIV muscular, hipotonía y asimetría de extremidades inferiores. Crisis epilépticas desde los 7 meses, en tratamiento con Valproato sódico. Al cumplir el año de edad, la niña presenta unos niveles madurativos bajos, con una edad de desarrollo estimada en torno a los 3-4 meses en el área cognitiva y socio-comunicativa, y de 4-5 meses en el área motora (Escala Bayley y Escala de Uzgiris y Hunt). Aunque la niña está conectada con su medio físico y social, uno de los rasgos más llamativos es la escasa capacidad de respuesta hacia los estímulos, con una actitud pasiva e indiferente que dificulta las adquisiciones sensomotoras; sus reacciones afectivas son ajustadas, aunque poco intensas y esporádicas. Persiste la hipotonía generalizada.

**PROGRAMA DE INTERVENCIÓN EN UN NIÑO CON DELECIÓN INTERSTICIAL  
DEL BRAZO LARGO DEL CROMOSOMA 13**

*Isidoro Candel Gil.* Equipo de Atención Temprana. Murcia.

*Encarna Guillén Navarro.* Unidad de Genética Médica. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario “Virgen de la Arrixaca”. Murcia

**Resumen**

Se describen las características físicas y el desarrollo evolutivo de un niño con una delección intersticial “de novo” del brazo largo del cromosoma 13: 46XY del(13)(q13.2-q22), que siguió un programa de atención temprana desde los 3 meses de edad. Dicho programa está basado en el propio hogar, con un seguimiento mensual en el Centro de Atención Temprana, proporcionándose orientaciones a los padres. A los 6 meses el niño presenta un importante retraso de crecimiento (peso y talla muy por debajo del percentil 3), perímetro cefálico en el percentil 25, dismorfia facial (hipertelorismo, pliegues epicánticos, filtrum largo, retrognatia y desviación de la comisura bucal a la izquierda), hipotonía axial, limitación a la extensión de codos y pliegue simiesco bilateral. Tiene reflujo gastroesofágico y pielectasia renal bilateral grado I (sin reflujo vésicoureteral). Otoemisiones acústicas negativas (pendiente realización de potenciales evocados auditivos). Evaluación cardiológica y oftalmológica normales. El niño está bien conectado con su medio social, con reacciones adaptadas a los estímulos familiares; tiene más dificultades para responder al medio físico, prestando poca atención a los objetos. A los 8 meses, tiene una edad de desarrollo estimada de 3-4 meses en el área cognitiva y socio-comunicativa, y de 4 meses en el área motora (Escala Bayley y Escala de Uzgiris y Hunt). Manifiesta un bajo nivel de actividad, con conductas poco intensas.



**RESUMEN DE UNA ENTREVISTA EFECTUADA A MARIA A. SUBIRA NADAL, presidenta de la ASOCIACIÓN SYNDROM, y publicada por la revista UTOPIA.**

**1. En el caso de SYNDROM es obvio que la unión hace la fuerza, ¿Qué ventajas ofrece el asociacionismo?**

La creación de asociaciones es siempre algo positivo, pues permite que las familias se conozcan y que conjuntamente se promuevan iniciativas en beneficio de la calidad de vida de los asociados. Ahora bien, en el caso de los síndromes poco frecuentes, la primera dificultad con la que nos encontramos, es que las familias lleguen a conocerse. No hay que olvidar, que los propios médicos, no pueden dar las direcciones de pacientes a otros pacientes, también estos enfermos debido a la dispersión territorial son difíciles de localizar. Es importante pues, darse a conocer a través de los medios audiovisuales y la prensa. Este método ha permitido a la Asociación Syndrom, reunir a grupos de padres, y cuando este número ha sido suficiente para formar una asociación viable y operativa, los ha asesorado y apoyado en su creación.

**2. ¿Existen datos o estadísticas fiables sobre la población afectada por este tipo de síndromes?**

Este es otro escollo muy importante. Teniendo en cuenta, que bastantes enfermos son atendidos por médicos o empresas sanitarias privadas( comodidad, cercanía al domicilio del enfermo y otras causas) es muy difícil obtener datos fiables. Los hospitales pueden tener un registro en su Dpto. de Genética, de las personas que hayan sido diagnosticadas allí, pero también les llegan enfermos derivados de otros centros, sólo para seguimiento o para atención médica esporádica. Si a ello le añadimos, que un enfermo puede haber sido atendido a lo largo de su vida en varios centros sanitarios, podemos encontrarnos con el hecho que se contabilizara dos o más veces, al sumarse los datos registrados, que siempre son anónimos. En ese campo hay una gran tarea hasta llegar a la meta deseada.

**3. ¿A qué problemas debe enfrentarse una familia con un hijo/a con uno de estos síndromes genéticos?**

El primer problema es encontrarse ante un hecho no deseado ni esperado. Y la reacción de los padres y su incidencia en la vida futura, va a ser distinta según el

Síndrome, la gravedad de la afectación y en qué momento tienen conocimiento del diagnóstico.

Un síndrome de Down, no es un síndrome genético minoritario, es muy conocido, los vemos en las actividades diarias, y podemos hacernos a la idea de cómo podría ser nuestro hijo el día de mañana, respetando todas las diferencias.

Un síndrome con malformaciones importantes, a pesar de lo traumático que ello sea, su evidencia nos dará seguramente la idea de lo que **“ no podrá ser o hacer”** el día de mañana.

Pero hay síndromes que exteriormente no presentan signos evidentes al nacer, y que en muchos casos puede tardarse tiempo en establecer un diagnóstico certero. Teniendo en cuenta que muchos síntomas son comunes a distintos síndromes y que en algunos casos no existe una prueba genética que los confirme, hay que ir siguiendo la evolución en los primeros meses de vida para que la evidencia clínica nos lleve a decantarnos por un síndrome determinado. Los padres sólo saben que su hijo no está bien, y la frase **“ vuelva dentro de tres meses”**, les desespera, pues consideran que se

*IX JORNADAS REGIONALES DE ATENCIÓN TEMPRANA  
“SINDROMES MINORITARIOS Y ATENCIÓN TEMPRANA”*

está perdiendo un tiempo precioso... pero en algunos casos este es el único camino: el de observar la evolución, antes de dar un diagnóstico poco seguro.

Y por fin, están los síndromes de aparición tardía, cuya evolución se inicia cuando el niño tiene algunos años de edad. Estos padres, que han disfrutado de un niño que creían “normal” y que de repente empieza a perder habilidades, o bien se presentan una serie de signos alarmantes. Es difícil después de tener un caramelo, aceptar que esto no sea así, y muchas familias achacan a la impericia de los médicos al no diagnosticarlo antes, lo que en realidad es una característica especial del síndrome.

**4. La falta de información en estos casos afecta a todos los implicados médicos, educadores, familiares... ¿Cómo se suple esta carencia?**

Este hecho ha variado en poco tiempo. La llegada de Internet ha sido un evento muy importante, pero también **un arma de dos filos**.

Anteriormente, los médicos conocían los avances y descubrimientos de síndromes, asistiendo a Congreso y Symposiums y a través de las revistas médicas. Ahora con Internet, se dispone de la inmediatez de la comunicación de cualquier evento que ocurra en cualquier parte del mundo. ¿Todos los médicos son capaces o tienen tiempo para absorber tanta información? Evidentemente, es muy difícil después de una jornada dura de trabajo, dedicar varias horas al tema de los síndromes genéticos minoritarios, principalmente si no llevan ningún caso y quizá en su vida profesional no tengan oportunidad de ello. Hoy en día los padres jóvenes avezados a técnicas de informática y con un niño con un síndrome, sí que pasan muchas horas buscando por la red información sobre lo que les afecta a su hijo... Es su hijo, no un paciente. A veces cuando en algún Symposium o conferencia, algunos padres se quejan del desconocimiento por parte de la clase médica de algún síndrome con la consabida frase” **si yo que no soy médico he averiguado tanto... mi médico debería saberlo**” Esto no favorece el clima médico- paciente, que debería ser de cooperación y no de enfrentamiento. Siempre procuro hacerles ver también las dificultades y lo complejo que es el tema aún para los médicos. Y a los padres he de advertirles en cuanto a la interpretación de los datos que figuran en algunas webs. Actualmente los Colegios de Médicos insisten en que los contenidos de las webs médicas sean avaladas por especialistas en medicina y obtengan el sello de web acreditada, ya que en la red circulan datos publicados por no profesionales y que pueden inducir a confusión a las familias. Recomiendo a los padres que sean prudentes, ya que muchas de las complicaciones sobre un síndrome determinado y que se describen en la web, no necesariamente la van a sufrir todos los afectados. Es el pediatra que lleva a su hijo, el que a la vista de la evolución del niño, puede descartar algunas patologías. Muchas familias al leer la información exhaustiva que ofrecen algunas páginas, se hunden psicológicamente y necesitan que el especialista les oriente.

**5. Entre los objetivos de Syndrom, se encuentra la creación de Centros de Referencia, ¿qué función cumplirían estos?, ¿existe ya alguno?**

Hace tiempo que el Hospital de San Juan de Dios, de Barcelona, y a raíz del convenio establecido con la Asociación Syndrom, se solicitó que actuara como Centro de Referencia de pacientes con síndromes minoritarios., nos gustaría que ese día llegara pronto Actualmente cualquier profesional de la medicina, que precise datos técnicos u orientativos puede obtenerlos dirigiéndose al Departamento de Genética y la responsable del proyecto Dra. Esther Geanles atenderá. Estamos muy contentos con los resultados obtenidos y de la colaboración de los profesionales de este Hospital.

6. **Fuera de nuestras fronteras, ¿cuál es la situación de las personas y familias afectadas por síndromes genéticos minoritarios?**

Ciertamente no podemos obviar, que en otros países, los recursos que se dedican a la investigación son muy superiores a los que se dedican en España. Y cuando hablamos de recursos no nos referimos únicamente a la investigación en determinación genética, sino que se efectúan estudios muy completos y con bases amplias, sobre la evolución clínica de determinados síndromes. Por ej. El síndrome de Prader Willi en EEUU. En Europa también están avanzando en esta dirección. Es una lástima, que nuestros profesionales, que son muy valorados en el extranjero, muchas veces tengan que optar, por ir a otro país, no sólo por razones económicas sino por desarrollo profesional.

7. **Falta de información, de atención, de ayudas... las necesidades de su colectivo son muchas, pero ¿cree que hay una prioridad fundamental?**

Las Administraciones competentes, generalmente establecen las prioridades en virtud de número de personas afectadas, por lo que en nuestro caso estamos siempre a la cola, ya que no consideran rentables inversiones que solo benefician a pocos enfermos. Sinceramente creemos que antes los avances en la Genética, gracias al Proyecto Genoma, toda investigación es importante. No sería la primera vez que una medicación destinada en principio a una enfermedad, beneficiara a otras patologías más extendidas.

Para nosotros está muy claro, que nuestra prioridad es la del conocimiento de las enfermedades, del esfuerzo en la investigación, de la aplicación de una mejor y más amplia formación de los profesionales, ya desde la Universidad, y la práctica en los Hospitales. Ello nos conducirá a un diagnóstico que nos permita **la atención precoz** de los afectados, a la evitación de posibles complicaciones, a una mejor calidad de vida de estos enfermos, a una seguridad de los padres de que están atendidos adecuadamente y que se está haciendo todo lo “posible” para sus hijos. Hasta los “milagros” no podemos llegar... pero sí queremos evitarles discapacidades dentro de lo posible y una buena calidad de vida de los niños y sus familias. Mi lema para los padres es siempre el mismo

**Hay que esperar lo mejor** (*sin esperanza, no se buscarían soluciones, cuidados..etc.*)

**Hay que conocer lo peor.** (*sin conocer las posibles complicaciones, pasaríamos por alto detalles importantes que podrían evitarnos males mayores.*)

**Y finalmente asumir nuestra realidad.** (*Vivir el día a día, destacando lo más positivo, que nos pasaría desapercibido sin este análisis*)

**Seguramente al final veremos, que quizá no habremos logrado todas nuestras esperanzas, seguramente no se habrán producido tantas complicaciones... pero lo que es cierto es que habremos hecho por nuestro hijo, todo lo que la ciencia y nuestro cariño podía hacer.**

Muchas gracias por su atención

María A. Subirá Nadal.  
ASOCIACIÓN SYNDROM

## **MESA REDONDA: RESÚMENES**

*Maria A. Subira Nadal*  
PRESIDENTA ASOCIACIÓN SYNDROM

Buenos días.

Ante todo quiero agradecer al Comité Organizador, por invitarme a participar en estas Jornadas.

Mi experiencia personal es la que me hizo pensar en las dificultades que tenían, tanto padres como médicos, ante unos síndromes poco conocidos, ya que soy la madre de un niño de SPW que falleció a la edad de 30 años.

Durante todos estos años he tenido que acudir a muchos profesionales de la salud. He sido una madre afortunada. Ya que, he tenido problemas, si, pero sólo se han presentado en contadas ocasiones.

He de confesar que en 30 años, mis criterios han variado mucho: he comprendido que los síndrome minoritarios son un campo muy difícil y me he dado cuenta que los padres, a veces, pedimos imposibles.

Cuando cualquier padre visita al pediatra con un niño recién nacido sano, nunca se le va a ocurrir preguntar si va a andar bien, si va a poder cursar bien los estudios, si va a tener un comportamiento agresivo o si podrá defenderse en la vida, porque ya se sobreentiende que todo irá bien y tendrá un desarrollo normal.

Los padres, cuando nos encontramos que nuestro hijo tiene un síndrome poco conocido, lo primero que hacemos es exigir **un milagro**.

El milagro consiste en que tiene que haber en algún sitio alguna cosa, algún tratamiento ó algún médico que pueda curar a nuestro hijo para siempre; y en esta esperanza pasamos años y años yendo de médico en médico, primero a la seguridad social después a médicos privados o de mutuas, luego a un famoso catedrático que nos ha recomendado la vecina.

Es un vía crucis desesperante y sangrante económicamente en la mayoría de los casos. Se repiten pruebas, radiografías, se ensayan tratamientos, y a veces no se llega a conseguir ningún tipo de mejora.

Soy consciente de que somos muy pocos los afectados y muy dispersos territorialmente. Difícilmente podemos conseguir localizarnos y ponernos en contacto. A todo esto debemos añadir que es posible que nuestro pediatra no conozca ningún otro caso con el mismo síndrome que nuestro hijo y por tanto no tenga experiencia personal sobre la evolución esperada.

En resumen, que los padres nos esforzamos mucho y los médicos también. Esta situación me ha hecho ver, a través de todos estos años, que había algo que fallaba: **la coordinación**

*IX JORNADAS REGIONALES DE ATENCIÓN TEMPRANA  
“SINDROMES MINORITARIOS Y ATENCION TEMPRANA”*

Esta idea ha sido la base para que estudiara la forma en cómo hacer un proyecto que aunara en estas dos vertientes: las necesidades de que los padres (comunicación, intercambiar experiencias, dudas, preocupaciones y esperanzas) y las necesidades de los profesionales (bibliografía, comunicación con especialistas y tener centros de referencia donde poder solicitar información sobre un determinado síndrome)

De esta idea inicial ha nacido el Proyecto Syndrom.

Syndrom ha firmado un convenio de con el Hospital de Sant Joan de Déu de Barcelona y tiene relaciones de colaboración con la Consellería de Sanitat en Catalunya en un programa de obtención de base de datos y otros programas.

Siempre que hablo con los padres, trato de mentalizarlos en que lo que se puede exigir a un profesional es que no tenga negligencias, que tome máximo interés por nuestro hijo y que esté bien informado. La confianza entre médico y paciente es primordial.

Es por ello que los padres les pedimos que no olviden a nuestros hijos con síndromes minoritarios y que tengan una paciencia especial con nosotros. Ya sé que las malas noticias nunca son buenas de dar, ni todos los padres están preparados para aceptarlas, algunos ni siquiera quieren conocerlas.

Por eso pienso que la relación médico-paciente debe ser una relación de unión y no de enfrentamiento y que debe estar basada en la confianza mutua. Lo ideal es llegar a una relación de complicidad y de participación.

Quiero desde aquí dar las gracias a todos los profesionales: pediatras, endocrinos, ortopedas, neurólogos, psicólogos, sin olvidar enfermería, por el interés con el que atendieron a mi hijo y por su cariño y esmero. Me gustaría que muchos padres pudieran decir lo mismo.

Muchas gracias por escucharme en nombre de todos los padres,

MARIA A. SUBIRA NADAL

**ASOCIACIÓN SYNDROM**

Dedicada a los síndromes genéticos minoritarios  
Pl. Catalunya, 6 5º 4º. y Gerona 10 Tel.933705445  
08820 EL PRAT DE LLOBREGAT(Barcelona)  
[www.syndrom.org](http://www.syndrom.org) email: [syndrom@comb.es](mailto:syndrom@comb.es)