

## (CasaSALUD)

## ASOCIACIONES-PACIENTES

Las personas afectadas por el síndrome de Williams requieren apoyos continuos en la escolarización y la formación para lograr un desarrollo personal lo más completo posible y una verdadera integración social. Para conseguir estos objetivos y difundir el conocimiento de la enfermedad, nació el pasado mes de marzo la Asociación Síndrome de Williams Cantabria



El joven Óscar, afectado por el síndrome de Williams, junto a su familia: su madre, Paula Yllera (izquierda), su padre, Jesús Recio, y su hermana, Sara. Junto a ellos, la presidenta de la Asociación Síndrome de Williams Cantabria, Carmen Rumayor (segunda por la izquierda). / DELTA-JOSÉ LUIS ECHAVE

Begoña PORRAS

El síndrome de Williams es una de esas enfermedades raras, llamadas así por su baja incidencia: se calcula que este trastorno del desarrollo afecta a uno de cada 20.000 recién nacidos. Pero para la familia de Óscar, un adolescente de 12 años que ya a una edad muy temprana llamaba la atención por su gran sociabilidad, es la más importante de las enfermedades, porque les ha cambiado la vida. Incluso antes de que oyeran por primera vez hablar de él, el síndrome de Williams les obligó a dejar el pueblo burgalés donde residían en busca de un lugar donde Óscar pudiera tener un desarrollo educativo más acorde con sus necesidades. Lo encontraron en Cabezón de la Sal y allí encontrarían también al pediatra que les abriría el camino del diagnóstico de la rara enfermedad de su hijo, cuando el niño contaba 10 años.

«La edad del diagnóstico es muy variable -explica la presidenta de la

## La Asociación Síndrome de Williams reivindica el diagnóstico temprano y la integración social

Asociación Síndrome de Williams Cantabria, Carmen Rumayor, a su vez madre de una niña afectada que fue diagnosticada con 7 años, pero en Cantabria han mejorado mucho las cosas y ahora el diagnóstico se hace incluso a los 6-12 meses de edad», gracias a la implicación del doctor Herranz (ya jubilado) y otros pediatras como Teresa Viadero o Domingo González-Lamuño, de quien Óscar asegura que «es un gran médico», y de la Unidad de Neonatología del Hospital Valdecilla. «Ellos nos animaron a fundar la asociación y están siempre muy pendientes de nosotros y siempre dispuestos a colaborar». El

diagnóstico del síndrome en edades tempranas es uno de los caballos de batalla de la asociación, ya que es imprescindible para que los niños reciban desde los primeros meses de vida una atención adecuada que les permita un mejor desarrollo motriz e intelectual -actualmente hay niños afectados que a los 9 o 10 años no han aprendido aún a leer o escribir-. Sin embargo, «son muy pocos los profesionales» que están familiarizados con la enfermedad, la mayoría la conocen muy poco y muchos «ni siquiera han oído hablar de ella». Y aunque gran parte de los signos físicos del síndrome ya están presentes en el nacimiento, suelen pasar

desapercibidos porque «no se hace una exploración dirigida».

La difusión de la enfermedad y su repercusión es, por tanto, uno de los objetivos con los que nace en marzo pasado la Asociación Síndrome de Williams Cantabria (ASWC), en la que se han integrado siete familias aunque, según Carmen Rumayor, actualmente hay en la comunidad 13 personas diagnosticadas. «Lo que queremos es que ninguna familia tenga que pasar por la angustia de no saber qué le pasa a su hijo».

El síndrome de Williams está producido por la pérdida de material genético en el cromosoma 7. Uno de los genes que faltan es el de la

elastina, una proteína estructural que proporciona elasticidad a los tejidos (arterias, ligamentos, pulmones, piel, aparato digestivo...). Su déficit da lugar a un conjunto de rasgos faciales típicos, niveles de calcio elevados en sangre y estenosis aórtica supra-avalvular, que coexisten con un retraso mental leve o moderado que dificulta la integración del niño en el sistema educativo.

### DIFICULTADES DE INTEGRACIÓN

«Lo más difícil es encontrar un centro escolar que cubra las necesidades especiales de estos niños -asegura Carmen Rumayor-, que los colegios se involucren de verdad en su educación y se impliquen con profesionales especializados, logopedas, fisioterapeutas..., que les puedan ayudar en su desarrollo y su aprendizaje. Existen demasiados centros que no ofrecen ningún apoyo a estos niños y a otros con necesidades similares». Para Jesús Recio, el padre de Óscar, «lograr una buena adaptación a la escolaridad es la batalla más importante y más inmediata que debemos librar y lo único que puede conducir a una verdadera integración social». De ahí que el propósito de la ASWC sea acercar la enfermedad a profesionales de la salud y la educación «y a toda la sociedad».

Pero las perspectivas no acaban aquí. Hay objetivos más ambiciosos que con los que se pretende «aprovechar los potenciales particulares de estos niños», explica Paula Yllera (la madre de Óscar y secretaria de la ASWC), como «el fabuloso oído que tienen», que les confiere la capacidad de aprender a hablar en otros idiomas a pesar de su dificultad para leer y escribir o su extraordinario sentido de la musicalidad aunque no puedan comprender un pentagrama. Entrar en un currículum especial y adaptado al finalizar la enseñanza primaria, un programa de idiomas y una escuela de música con profesores especializados son los retos que las familias que integran la ASWC tienen para sus hijos y que esperan no se queden en un sueño.

## NIÑOS AMIGABLES Y ENTUSIASTAS, CON CARA DE DUENDE Y UN DON PARA LA MÚSICA

Las características faciales de los niños con síndrome de Williams permite el diagnóstico clínico de la enfermedad si el médico tiene cierta experiencia, aunque pueden ser difíciles de reconocer antes de los 2 o 3 años de edad. Tienen la frente estrecha, un exceso del tejido que circunda los ojos, nariz corta y chata, mejillas prominentes y caídas con la región malar poco desarrollada,

mandíbula pequeña, labios gruesos, dientes pequeños y separados y maloclusión dental. Estos rasgos, junto al iris estrellado y el pelo ondulado, les confieren un aspecto de «duende» que coexiste con una personalidad amigable y entusiasta, son niños afectuosos y muy sociables, aunque en la adolescencia comienzan a presentar problemas de relación. En el sistema cardiovascular, la carencia de elastina

da lugar a estenosis supra-avalvular (justo a la salida del corazón) de la aorta, responsable del soplo característico que suele aparecer al nacimiento, y a veces también estenosis de la arteria pulmonar y de la arteria renal, que produce hipertensión arterial. También es frecuente la hipercalcemia durante la infancia y el hipotiroidismo o la celiacía. El sistema musculoesquelético resulta también muy

afectado por el déficit de elastina: hay laxitud articular, alteraciones de la columna vertebral, bajo tono muscular... Como consecuencia de todo ello, desarrollan unos «andares toscos», se caen con facilidad y la motricidad y los movimientos finos son deficientes. Pueden sufrir también estreñimiento crónico, hernias inguinales, enuresis, estrabismo, miopía... Los aspectos cognitivos se

caracterizan por un retraso variable, de ligero a moderado, con un cociente de inteligencia medio en torno a 60. Adquieren un lenguaje con buena expresividad pero algo deficiente en contenidos, tienen capacidad de aprendizaje si cuentan con apoyos educativos, y, aunque su capacidad de concentración es escasa, gozan de buena memoria, sobre todo auditiva. Junto a ciertas áreas deficitarias

(psicomotricidad, integración visual-espacial) coexisten otras casi totalmente preservadas (lenguaje), o incluso más desarrolladas (sentido de musicalidad). Esta asimetría mental convierte a los niños con síndrome de Williams en personas especialmente dotadas para los idiomas y para la música, que para su desarrollo completo requieren apoyos continuados y mejor cuanto más precoces.