

ASOCIACIÓN DEL SÍNDROME X FRÁGIL DE ARAGÓN

RICARDO ESCRIBANO

HISTORIA

La Asociación del Síndrome X Frágil de Aragón (ASXFAR) surge como una necesidad y viene a cubrir un vacío que existía en la Comunidad Autónoma de Aragón.

La trayectoria de la Asociación es todavía corta, apenas han transcurrido seis años desde su creación, pero nuestro entusiasmo y ganas de trabajar son inmensos, conscientes de que acabamos de empezar y todavía queda mucho camino por recorrer.

Las familias que tras años de peregrinaje y de haberse sometido a innumerables pruebas, por fin conseguían un diagnóstico correcto: “Síndrome X Frágil”, se encontraban sin saber dónde dirigirse, sin apenas material acerca del tema, al menos en castellano, y con la circunstancia de que nadie les proporcionaba datos concretos.

Teniendo en cuenta la incidencia, seguramente habría otras familias con la misma problemática, por lo que intentamos contactar con ellas, tanto en la misma Comunidad Autónoma como en otras donde hubiera asociaciones del Síndrome X Frágil funcionando, y con una trayectoria más larga. En definitiva, sentimos la necesidad de asociarnos.

En ese momento, unas cuantas familias, junto a algún profesional, tomamos la decisión de crear esta asociación, con el propósito de representar a sus miembros ante la Administración, las Instituciones públicas y privadas y la sociedad en general, haciéndonos eco de sus inquietudes y preocupaciones. Pretendíamos impulsar y encauzar en cierta medida, todas las iniciativas que de forma individual veníamos poniendo en marcha cada uno de nosotros.

FINES DE LA ASOCIACIÓN

Nuestra asociación se plantea como fin primordial orientar y asesorar a las familias, proporcionándoles el apoyo que necesiten, siempre desde la comprensión y el respeto a la intimidad, a la que toda persona tiene derecho.

También encontramos necesario emprender una labor de divulgación. A pesar de ser la primera causa de deficiencia mental hereditaria, el Síndrome X Frágil es un gran desconocido, tanto para la población en general como para los profesionales, que conocen datos parciales e incompletos del síndrome.

Asimismo, es fundamental conseguir el diagnóstico y la prevención. En la actualidad se cuenta con los medios necesarios para realizar con fiabilidad este diagnóstico, tanto a nivel prenatal como postnatal, pudiendo utilizar técnicas que nos permiten detectar de forma precisa, tanto la premutación como la mutación, evitando nuevos casos de personas afectadas por el síndrome.

Otro ámbito de actuación, puesto que en la actualidad el síndrome no tiene cura, es la atención a los afectados. Se debe intervenir lo antes posible mediante tratamientos paliativos de sus síntomas, y esto tanto a nivel médico como educativo.

En nuestra asociación apostamos por ellos, y pretendemos el desarrollo armónico e integral de su persona, favoreciendo su integración en la sociedad y mejo-

rando su calidad de vida.

Esto implica favorecer e impulsar la investigación y el conocimiento en los ámbitos educativo, científico y socio sanitario, y apoyar a los profesionales e instituciones que trabajen con los afectados.

Por último, un fin importante de nuestra asociación es servir como lugar de encuentro donde reunirnos, aunque sea a tomar un café, y poder hablar con toda naturalidad sabiendo que todos nos entendemos, nos escuchamos, nos apoyamos y sinceramente desahogamos nuestros buenos y malos momentos, los de desesperación, pero también los de felicidad.

OTRAS ASOCIACIONES DEL SÍNDROME X FRÁGIL

La primera asociación del Síndrome X Frágil de España nace en Cataluña en el año 1995. Es por tanto pionera en nuestro país y ha servido un poco de referencia al resto de las asociaciones que han ido apareciendo después.

En la actualidad se han creado catorce asociaciones del Síndrome X Frágil: en Andalucía, Aragón, Baleares, Canarias, Castilla-León, Cataluña, Extremadura, Galicia, La Rioja, Madrid, Murcia, País Vasco, del Sureste y Valencia. Además en el año 1999 se constituyó la Federación Española del Síndrome X Frágil.

En ellas se presta apoyo a las familias, se realiza una labor de divulgación y difusión de las características del síndrome y se ofrece orientación y asesoramiento a los profesionales que trabajan con las personas afectadas en los diferentes ámbitos de su desarrollo.

La mayor parte de estas asociaciones pertenecemos además al movimiento FEAPS. Lo que pretendemos con ello es trabajar junto a entidades afines, compartiendo recursos con ellas, ya que en muchas ocasiones son escasos, y siendo conscientes de que nuestros intereses y necesidades son comunes. Pretendemos no duplicar servicios y optimizar su utilización.

NECESIDADES DE LAS FAMILIAS

En primer lugar las familias exigen un diagnóstico precoz y la prevención del

síndrome, así como el consejo genético a las familias con miembros afectados, con el objetivo de detectar los portadores que tienen el riesgo de transmitir el síndrome a sus descendientes.

Las familias piden que se les garantice, de forma rápida y totalmente gratuita, la posibilidad de acceder a un diagnóstico preimplatacional a partir de embriones obtenidos por fertilización “in vitro”, y que les permitiría tener descendencia no afectada por el Síndrome X Frágil. Por lo que será necesario contar con equipos de diagnóstico eficaces que garanticen: fiabilidad en la detección prenatal y postnatal, unidades de diagnóstico preimplatacional, información y consejo genético correcto, y asistencia psicológica.

Es necesario que se disponga de una atención integrada y especializada a distintos niveles como pueden ser: la estimulación precoz, la escolarización en centros adecuados, terapia ocupacional, aspectos diversos como la logopedia, la pedagogía y la psicoterapia.

También sienten la necesidad de contar con servicios de apoyo y respiro familiar, que permitan a los padres o familiares disponer de un tiempo necesario para ellos. Y en un futuro, cuando falten o no estén en condiciones de hacerse cargo de sus hijos o parientes, residencias y pisos tutelados, donde las personas afectadas por el Síndrome X Frágil puedan ser felices y llevar una vida digna.

Debido a que todavía es muy desconocido el síndrome, las familias piden a la Administración mayor apoyo en la difusión del síndrome a todos los niveles: profesionales de la medicina, profesores, psicólogos, pedagogos, logopedas, terapeutas y demás especialistas; instituciones públicas y privadas; y a toda la población en general.

RELATO DE UNA MADRE

Dos de los momentos que más me han emocionado en mi vida, han sido sin duda, el nacimiento de mis hijos. La alegría de estos acontecimientos no puede compararse con nada, sobre todo, cuando después de nueve meses de embarazo, al fin tienes en tus brazos ese hijo tan deseado.

En nuestro caso, nada vino a enturbiar la ilusión de ese momento, sobre todo, cuando ginecólogo y pediatra ratificaron que no había ningún problema. Ellos se fijaron en que la puntuación en el Test de Apgar era correcta, los reflejos venían bien y su crecimiento seguía unas pautas adecuadas. Entonces, no había nada de qué preocuparse.

Y es que a pesar de que mis dos hijos padecen el Síndrome X Frágil, nadie lo sospechó en un principio, y el diagnóstico tardó 14 años en llegar. Ni siquiera el hecho de que yo tuviera un hermano con una discapacidad psíquica, y que con mis hijos fueran tres los miembros de mi familia afectados, alertó a nadie acerca de la posibilidad de que hubiera una causa de tipo hereditario.

A pesar de su frecuencia, todavía existe un notable desconocimiento acerca de esta alteración, sus características y su tratamiento. Puede que ésta sea la razón por la que en nuestro caso el diagnóstico fuera tan tardío.

Afortunadamente esta circunstancia no nos impidió percibir que algo no iba bien, y gracias a esta intuición, decidimos no engendrar nuevos hijos y nos volcamos en los que ya teníamos, para que recibieran una atención especializada a pesar de no tener un diagnóstico correcto.

Lo lamentable de estos hechos es que una persona tenga que esperar cuarenta años para saber el origen de su discapacidad, y más todavía que por este desconocimiento, dentro de una misma familia, aumente el número de casos y su grado de afectación sea mayor, siento que esto se podría haber evitado.

En diversas ocasiones nos habíamos sometido a múltiples pruebas con la espe-

ranza de obtener un diagnóstico definitivo, pero todos los intentos fueron fallidos. Lógicamente estas pruebas no eran las adecuadas y se estaban dando palos de ciego.

No nos dimos por vencidos y finalmente llegó el diagnóstico correcto, y a instancias nuestras, el resto de la familia pudo aclarar si estaban en situación de riesgo o no.

Ahora venía la segunda parte, porque si bien en nuestro caso la situación era evidente, el resto de la familia tenía que asumir una circunstancia con la que no contaban y empezar a vivir una realidad totalmente diferente.

El hecho de que el Síndrome X Frágil sea hereditario es un factor que resulta muy difícil de asimilar. Cada persona tiene su propio estilo de afrontar las dificultades. Unas no quieren saber nada porque piensan que desconociendo una realidad esta va a desaparecer, y se niegan a hacerse las pruebas. Otras las identifican, pero deciden esconderlas. Finalmente, los hay que cogen al toro por los cuernos, intentando superar con decisión aquello que les ha tocado vivir.

Cuando en ocasiones mi marido y yo miramos hacia atrás haciendo un repaso de todo el tiempo transcurrido, el esfuerzo realizado y las experiencias vividas, no podemos evitar experimentar un cierto vértigo, y pensar que no podríamos volver a pasar por todo otra vez, que no lo resistiríamos. Y sin embargo, si mucho es el camino andado todavía es más el que nos queda por recorrer.

Mi vida ha transcurrido siempre unida a este síndrome, no sólo por el hecho de ser portadora del mismo, sino porque desde mi nacimiento siempre he convivido con alguna persona afectada por él.

Primero mi hermano, un poco mayor que yo, con el que he crecido, jugado y compartido todo, siempre a su lado, apoyándole junto a mis hermanos, pues somos cinco, al lado de mis padres y del resto de la familia.

Todavía en la actualidad me siento en parte responsable de él, aunque estén mis padres y mis hermanos, y él sea bastante autónomo, pero no puedo evitar en determinados momentos estar pendiente de él.

A lo largo de todos estos años, pero sobre todo en mi infancia, me resultaba muy difícil de conciliar ese amor profundo hacia él con la falta de comprensión de algunas personas del entorno. Hace cuarenta años la sociedad no estaba prepara-

da para acoger y aceptar a estas personas como ciudadanos de pleno derecho. Resultaba complicado encajar en determinados momentos las características propias de su síndrome, fundamentalmente en relación con su comportamiento, sus dificultades de comunicación y su forma de relacionarse con los demás.

En aquella época no se disponía de centros educativos para ellos, ni había profesionales formados para trabajar con estas personas, se iban especializando poco a poco y en el trabajo diario con ellos. Las familias los tenían en casa y recibían como mucho una atención asistencial. Con mucho empeño, esas familias consiguieron para ellos colegios de educación especial donde recibieran una educación adecuada y centros donde con posterioridad pudieran aprender y realizar tareas de tipo laboral, siempre de acuerdo con su capacidad, sus intereses e inquietudes.

Tengo que agradecer enormemente a mis padres, haber vivido estas circunstancias con la mayor naturalidad del mundo. Mi hermano siempre ha sido uno más dentro de la familia, y quizás sea ésta la razón por la que he aceptado con un talante positivo la realidad que me ha tocado vivir. Ya que si todo lo anterior puede parecer difícil de afrontar, no tiene ni punto de comparación con la responsabilidad, el esfuerzo y la lucha continua que ha requerido criar a mis hijos. Porque siendo hermana puedes implicarte hasta un cierto punto, compartiendo la responsabilidad con otros miembros de la familia y realizando apoyos puntuales, teniendo siempre la posibilidad de distanciarte en ocasiones determinadas. Pero siendo madre, la responsabilidad es directa y total desde el primer momento y durante las veinticuatro horas del día. La dificultad no estriba en aceptar y querer a los hijos, sino en afrontar el día a día, un año tras otro, a lo largo de cada etapa de su desarrollo, haciendo frente a las diferentes crisis y problemas de conducta, y por añadidura, por duplicado. Porque dos suponen más del doble, “cuando no está torcido el uno, está el otro, y cuando no, los dos”. Y los pilares donde se asienta toda la estructura familiar, lógicamente son el padre y la madre.

Nuestra mayor inquietud es hasta dónde seremos capaces de resistir, y quién tomará nuestro relevo.

A lo largo del tiempo hemos superado muchas dificultades. Primero continuos desplazamientos para que recibieran una atención especializada, para finalmente vernos obligados a cambiar de residencia a otra ciudad, y comenzar de nuevo en otro lugar.

Después su escolarización, cada uno en una modalidad diferente, integración y

