

EL SÍNDROME DE USHER 1

¡**Bienvenidos a esta entrevista especial!** En Asociación **Adago**, tenemos el honor de hablar con una mamá extraordinaria que ha enfrentado desafíos únicos y ha demostrado una valentía y resiliencias inquebrantables. Nos acompaña una madre cuya hija ha sido diagnosticada con el ***síndrome de Usher 1C***.

El síndrome de Usher es una condición genética rara que se caracteriza por la pérdida de audición y visión, y el tipo 1C es particularmente impactante.

A lo largo de esta entrevista, exploraremos la experiencia personal de nuestra invitada, los obstáculos que ha ido encontrando y la manera en la que adaptarse a esta **enfermedad** y a la crianza de su **hija**. También hablaremos de los recursos y el apoyo que ha logrado tener y descubriremos consejos que puede ofrecer a otras mamás y papás que se enfrentan a situaciones similares.

Estamos emocionados por la **oportunidad** de aprender de su historia, y esperamos que esta conversación ayude a generar una mayor conciencia y comprensión sobre el ***síndrome de Usher***, así como apoyo e inspiración para otras familias.

Sin más preámbulos, damos la bienvenida a nuestra invitada, y comenzamos esta fascinante entrevista sobre la maternidad y el ***síndrome de Usher***.

Hola Amparo, bienvenida. ¿Podrías contarnos un poco sobre el SÍNDROME USHER 1C y cómo afecta a tu hija?

Se trata de una enfermedad rara, hereditaria (todos tenemos dos copias de cada gen, una del padre y otra de la madre. En el síndrome de Usher las dos están mutadas), que afecta primero a la audición y posteriormente a la visión, lo que se denomina **retinosis pigmentaria**. Concretamente el tipo 1 es el más grave, por lo que mi hija nació con sordera profunda y su pérdida de visión irá comenzando en la infancia. El equilibrio también se ve alterado.

Es una patología que hoy por hoy no tiene cura y es muy compleja genéticamente hablando (el subtipo 1C indica el gen mutado, en el caso de Julia es el USH1C). Además es bastante desconocida incluso por muchos profesionales médicos, con lo que te encuentras bastante perdido y **desamparado**.

La “**suerte**” que tuvimos es que mi hija fue operada a los 17 meses, para colocarle implantes cocleares bilaterales. La cirugía fue estupendamente y el trabajo logopédico, también. Gracias a eso, su audición es bastante aceptable y le ha permitido insertarse en el mundo oyente casi con toda normalidad. Sin olvidar que es una “audición artificial”, digamos, por lo que tiene sus limitaciones. Además, cuando se quita los implantes, por la noche o para bañarse, su sordera es total. Es decir, la discapacidad sigue estando ahí.

A nivel auditivo la inquietud se ha mitigado un poco, pero ahora lo que nos preocupa profundamente es la pérdida de visión que vaya experimentando.

El equilibrio también lo notamos mucho. A Julia le cuesta más andar equilibrada, hacer ciertos ejercicios, montar en bicicleta... Esto lo lleva tratando de mejorar desde que es un bebé, en las sesiones de atención temprana.

**** ¿Cuáles fueron tus primeras reacciones y emociones cuando te enteraste del diagnóstico de tu hija?**

El embarazo fue muy bien, era la primera hija, tienes muchísima ilusión y no te esperas algo así. Se te viene el mundo encima.

Lo primero fue ponerle audífonos para no perder resto auditivo. Luego, enseguida fue candidata a implantes **cocleares**. Al ir viendo soluciones, ya integras esta sordera en el día a día y continuas adelante. Aunque el ánimo decae a menudo. Muchos médicos, atención temprana, mucho trabajo y ver que tu hija es diferente a los demás niños y no sabes cómo va a ser en un futuro...

Cuando ya llegó el diagnóstico de **Síndrome de Usher**, fue lo realmente demoledor. Asumir que tu niña además de la sordera va a ir perdiendo visión, pudiendo llegar a la ceguera, es realmente duro. Hay muchos altibajos y el ánimo falla.

¿Cómo has abordado y adaptado las necesidades educativas de tu hija en relación con su síndrome?

A nivel escolar siempre hemos recibido mucho cariño y atención personalizada, lo que es estupendo para ir disipando miedos que tienes. La implicación de los profesores es esencial para que todo vaya bien. Tienen que colocar a **Julia** en un lugar adecuado dentro del aula para que pueda escuchar lo mejor posible, mirarla para que pueda leer los labios cuando no entiende algo o volvérselo a repetir o explicárselo específicamente a ella.

Desde el principio estuvimos bien asesorados y guiados por los equipos auditivos que van a los colegios a orientar a familias con esta discapacidad.

Además, cuando entró en infantil, la profesora empezó a ponerse un equipo que permite

que Julia oiga directamente sus palabras, sin ruido ambiente. Esto lo ha seguido utilizando hasta hoy en día.

Respecto a la visión, aún no han empezado a manifestarse los síntomas. Pero luego supongo que tendremos que pasar por un proceso similar al de la audición.

¿Cómo ha cambiado el síndrome de Usher la vida diaria de tu familia?

Pues desde que se le descubre la sordera (y más todavía desde que se diagnostica el síndrome), como te comentaba, es un periplo de médicos por un lado y de diferentes terapias, por otro. Una atención constante y una angustia casi constante también. Miedo al futuro.

El día a día se va adaptando a sus necesidades y a la búsqueda de información y de apoyos. Cuando ya asumes un poco la situación y lo que te ha tocado vivir, te pones a informarte sobre cómo puedes ayudarla.

Al principio, el mayor desafío fue la operación, de 5 horas, para ponerle los dos implantes **cocleares** y el ir cada semana al logopeda, ajustándolos para ir consiguiendo la mejor audición posible. En casa también trabajábamos mucho con ejercicios auditivos. Hoy por hoy doy gracias a que todo fuera tan bien.

¿Cómo te mantienes informada sobre los avances en la investigación y los tratamientos relacionados con el síndrome de Usher 1C?

Pues moviéndome mucho. A raíz de formar parte de asociaciones, suscribirme a newsletters, irme poniendo en contacto con médicos y otras personas metidas en este “mundillo” ya voy recibiendo noticias de los avances que se van produciendo. Pero es muy complicado, al ser una enfermedad rara. Al principio estaba muy perdida, sobre todo porque esta información normalmente proviene de fuentes extranjeras, está inglés y te parece todo muy lejano e inaccesible. Además, la variante de Julia, la 1C, es más **rara** aún. De hecho, me puse en contacto con una familia americana (creadores de la Fundación Usher 2020), porque sus hijos, gemelos, tienen Usher 1C.

También tuve la suerte de encontrarme con Miguel Ruíz, presidente de la asociación de

pacientes CRB1, que es una persona muy bien informada y que está luchando mucho por conseguir una cura para las distrofias hereditarias de retina (que él también padece). De su mano he ido aprendiendo sobre “genética” y me ido poniendo al día de lo realmente relevante. Y precisamente su esfuerzo personal está dando sus frutos y parece ser que pronto se pondrá en marcha una terapia génica pionera que podrá aplicarse también a mi hija.

¿Has encontrado algún recurso o apoyo en la comunidad que haya sido especialmente útil para ti y tu familia?

Desde casi el principio nos afiliamos a una asociación de discapacidad auditiva que nos iba informando de muchas cosas y, sobre todo, nos daba mucho apoyo emocional, que es súper necesario. Posteriormente también nos afiliamos a otra de retinosis pigmentaria que también hace esas funciones.

Respecto a Usher concretamente, en España no ha habido una asociación como tal hasta hace muy poco; junio de este mismo año. Pero por WhatsApp se ha formado un grupo de varias familias de diferentes tipos de síndrome de Usher (sobre todo de Usher 1B) que hablamos mucho e intercambiamos información e inquietudes. Y lo que es más importante, nos organizamos para intentar recaudar fondos que impulsen investigaciones, en este caso para curar la retinosis pigmentaria. Es una labor importante porque en los casos de este tipo de enfermedades raras o minoritarias, habitualmente cuesta mucho que reciban financiación.

Son asociaciones y comunidades de pacientes que viven con la enfermedad igual que tú y esto ayuda mucho. Aunque también te enfrenta con realidades que a veces no habías contemplado o que no quieres ver.

También en mi búsqueda de otros casos de Usher 1C, que es una variante más rara aún en España, he encontrado a familias en México e Italia, por ejemplo, y estamos en contacto.

Por último me gustaría destacar que nos hemos topado con personal médico muy poco profesional y **empático**, que desconocía por completo el síndrome, pero también con ciertos especialistas cariñosos y muy competentes, que nos han ayudado mucho.

¿Cómo manejas las emociones y el estrés asociados con el cuidado de tu hija?

Este punto es quizás lo que más cuesta como madre, porque lo que es la enfermedad ella la lleva bien. Tiene asumida su sordera, ya que nació con ella; aunque a veces hace comentarios del tipo “mamá, a que yo de mayor ya no llevaré aparatos (que es como llama a los implantes)” y eso te machaca. Respecto a la retinosis pigmentaria, ella sabe que tiene los “ojos malitos” pero tiene alcance sobre cómo será la pérdida de visión.

A pesar de que intentas disfrutar de tu niña, de su infancia que pasa muy rápido y no va a volver; y que intentas tener siempre una sonrisa delante de ella, hay muchas lágrimas. Es inevitable vivir con **angustia y miedo**, y siempre estresada porque tenga los mejores cuidados, las mismas oportunidades que los demás y no se vea rechazada o discriminada. En general, y supongo que porque aún es pequeña, ha tenido un entorno que la ha arropado y tratado de igual a igual. Pero tiene que pasar por muchas etapas aún y ese miedo por mi parte nunca me abandona

Además, saber que no hay una cura para la pérdida de visión, es un lastre. Siempre pensando en cómo será cuando empiece a no ver bien por la noche, a perder visión lateral...

Es duro, muy duro.

¿Qué consejo le darías a otras mamás o padres que están criando a un niño con síndrome de Usher?

Cuando vives algo así, cada uno tiene que pasar por su propio proceso de aceptación. Es fácil dar consejos desde fuera, pero hay que sufrirlo. En ese sentido, es verdad que **aconsejo** que se disfrute mucho del niño cada día, sin pensar en lo que vendrá (aunque a mí misma a veces me cuesta aplicármelo). Y que intentemos que él sea lo más feliz posible pero también lo más autónomo posible. También me gustaría decirle a otras familias que no se **rindan** ni caigan en el conformismo; que se informen, que estén en contacto con otros afectados y que ayuden en lo que puedan a impulsar la investigación. Es fundamental. Mucha gente durante este periplo me ha reconocido el papel tan importante que tenemos los afectados para dar visibilidad a la enfermedad y luchar para que se busque una cura. Yo me siento un poquito mejor si me esfuerzo por intentar que llegue una solución cuanto antes y hacer lo que esté en mi mano.

¿Hay alguna historia o experiencia en particular que te gustaría compartir sobre tu viaje como mamá de una niña con el síndrome de Usher 1C?

Pues sí, me gustaría destacar que desde que llegamos a Fuenlabrada (nos mudamos aquí hace poco más de un año) encontramos sin esperarlo un ángel de la guarda que nos ha ayudado muchísimo y que a mí particularmente me ha dado fuerzas para dar pasos adelante con los que yo creí que no iba a poder. Se llama Vanesa, es la directora de la escuela de baile a la que va mi hija [ALDAVA](#) y ha organizado diversos eventos para recaudar fondos que van directamente destinados a la investigación de una terapia innovadora, que es la que nosotros apoyamos. Junto a ella he vivido momentos muy emocionantes. He tenido que explicar la enfermedad de mi hija delante de cientos de personas, sin poder contener la emoción, y he recibido muchísimo cariño y apoyo de gente que hasta ahora no conocíamos y se ha volcado con nosotros. Es increíble la solidaridad de las personas ante casos como el nuestro. A **Vanesa** le estaremos **eternamente agradecidas** y ya tiene un lugar de privilegio en nuestro corazón.

Y con esto llegamos al final de esta inspiradora entrevista. Queremos agradecer sinceramente a nuestra invitada por compartir su historia y su valioso conocimiento con nosotros. Su determinación y amor incondicional hacia su hija son verdaderamente inspiradores.

Esperamos que esta entrevista haya ayudado a crear conciencia sobre el ***síndrome de Usher*** y haya brindado una perspectiva única sobre las experiencias de las familias que enfrentan este desafío. Además, esperamos que las palabras y consejos de nuestra invitada hayan resonado con aquellos que están en situaciones similares, y que encuentren aliento y apoyo en su testimonio.

Y con esto llegamos al final de esta inspiradora entrevista.

Queremos **agradecer sinceramente** a nuestra invitada por compartir su historia y su valioso conocimiento con nosotros. Su determinación y amor incondicional hacia su hija son verdaderamente inspiradores.

Esperamos que esta entrevista haya ayudado a crear conciencia sobre el ***síndrome de Usher*** y haya brindado una perspectiva única sobre las experiencias de las familias que enfrentan este desafío. Además, esperamos que las palabras y consejos de nuestra invitada hayan resonado con aquellos que están en situaciones similares, y que encuentren aliento y apoyo en su testimonio.