

El extraordinario
viaje de una
madre y una hija
muy especial

Raquel
Sastre

Risas
al punto
de SAL

Raquel Sastre

Risas
al punto
de SAL

El extraordinario
viaje de una
madre y una hija
muy especial

 Planeta

No se permite la reproducción total o parcial de este libro, ni su incorporación a un sistema informático, ni su transmisión en cualquier forma o por cualquier medio, sea este electrónico, mecánico, por fotocopia, por grabación u otros métodos, sin el permiso previo y por escrito del editor. La infracción de los derechos mencionados puede ser constitutiva de delito contra la propiedad intelectual (art. 270 y siguientes del Código Penal)

Diríjase a Cedro (Centro Español de Derechos Reprográficos) si necesita fotocopiar o escanear algún fragmento de esta obra. Puede contactar con Cedro a través de la web www.conlicencia.com o por teléfono en el 91 702 19 70 / 93 272 04 47

© Raquel Sastre, 2021
© del prólogo, Mago More, 2021
© Editorial Planeta, S. A., 2021
Av. Diagonal, 662-664, 08034 Barcelona
www.editorial.planeta.es
www.planetadelibros.com

Primera edición: marzo de 2021
Depósito legal: B. 2.026-2021
ISBN: 978-84-08-23906-2
Preimpresión: J. A. Diseño Editorial, S. L.
Impresión: Egedsa
Printed in Spain – Impreso en España

© de las imágenes e ilustraciones del interior: © Alamy/ACI y
© Evgheni Lachi / Shutterstock
© del diseño del interior: J. Mauricio Restrepo

El papel utilizado para la impresión de este libro está calificado como **papel ecológico** y procede de bosques gestionados de manera **sostenible**

Índice

Prólogo, por Mago More	9
1. El Día A	13
2. ¿Qué es autismo?	37
3. Phelan & McDermid, agencia de investigación	57
4. ¡Ha dicho «joder»!	77
5. Como en casa en ninguna parte	101
6. Charlatanes de feria	129
7. Los días de carcajadas infinitas	151
8. Maneras de morir	163
9. Haz el humor y no la guerra	173
10. TrapAdvisor: ¿Dónde hay un parque de bolas?	179
11. SuperGlú. Cómo estar más unidos que nunca	191
12. Transformers: de personas independientes a cuidadores a tiempo completo	203
Agradecimientos	213

Capítulo 1



El Día A

«¡Siempre negativo! ¡Nunca positivo...!». Esa rueda de prensa de Van Gaal, que tanto juego dio a los guiñoles, viene a mi memoria nada más empezar a escribir este libro. «¡Siempre positivo!». Como un mal libro de autoayuda, donde te dicen que, si siempre piensas de manera optimista, todo te irá bien. Como si algo positivo siempre fuese bueno. Como si no existiese el contexto. Como si el contexto no dependiese de la persona, del momento, del lugar, de infinidad de variables...

Y, en contraposición, lo negativo. Como si algo negativo siempre fuese malo... Pero ¿qué queréis que os diga? Prefiero que el análisis para ver si un tumor es cancerígeno me salga negativo. ¿La declaración de la renta? Negativa. ¿Y un test de embarazo? ¿Cómo querríamos que saliese un test de embarazo?

Ya no depende solo de la persona, sino del momento en el que está esa persona; no es lo mismo un test de embarazo positivo a los quince años, mientras lloras en el baño del instituto, que a los treinta, junto a tu pareja, ambos llorando de la emoción. Pero ni siquiera en la treintena y con pareja tiene por qué ser algo bueno ese positivo. Imaginad el momento en el que te da positivo un test de embarazo y no sabes cómo

contárselo a tu marido, con el que hace un año que no mantienes relaciones sexuales... Pero ese no era mi caso. Cuando me hice el test de embarazo y me dio positivo, no sentí ni alegría ni tristeza, sino desconcierto; esa prueba me la había hecho por hacérmela, porque tenía unos días de retraso y estaba con náuseas, pero estábamos seguros, al cien por cien, de que iba a salir negativo. ¿Por qué esa seguridad? Porque hacía solo dos semanas que había sufrido un aborto. O eso pensábamos nosotros.

Un mes y pico antes habíamos hablado de tener un bebé y, quince días después de eso, sentí un dolor intenso; al ir al aseo, tuve un sangrado puntual y abundante, con una pequeña masa sanguinolenta. Mi chico, que es neonatólogo, me dijo que probablemente era un aborto y que era normal, debido a mi edad. Yo acababa de cumplir treinta y cinco años. Pensé que lo mejor que había podido pasar era que el embarazo no siguiese adelante, porque si volvía a decirme que estaba mayor ese bebé habría nacido huérfano de padre.

Así que imaginad ese momento, los dos mirando ese test positivo y preguntándonos: «Entonces, ¿qué narices fue aquello de hace quince días?». La implantación. No fue más que una implantación. Emma arraigó tan fuerte ahí dentro que debió dejarme un socavón, y por eso el sangrado. ¿Cómo iba a sospechar que esa no era la primera vez que me haría sangrar...? Pero no adelantemos acontecimientos, que, para ese momento, aún quedan algo más de dos años, una tormenta y los sensuales labios de un chico guapo...

Así que retomemos ese momento en el aseo de casa, con el test positivo en la mano y nuestra cara de desconcierto, mientras en el salón sonaba Rammstein a todo volumen, en un fallido intento de tapar el reguetón, también a todo vo-

lumen, de nuestros vecinos, quienes combinan su mal gusto musical con unos buenos altavoces y un buen ampli. La voz de Lindemann hacía resonar «*du, du hast, du hast* / dame más gasolina», y ahí fue cuando, de pronto, vino a mí como una revelación la frase perfecta: «¿Has visto como no era muy mayor, gilipollas?». Era el 2 de septiembre de 2015. Lo recuerdo no tanto por ser el día del positivo, sino porque era mi santo y, por primera vez en nuestra relación, Joserra me había dado una sorpresa, aunque también lo fuese para él.

Las semanas siguientes transcurrieron como mis dos embarazos anteriores: yendo más veces al baño que los de las hipotecas a plazo fijo. Por muchas veces que me haya emborrachado en mi juventud, o que haya comido algo en mal estado o que haya escuchado a Melendi, nunca he vomitado tanto como cuando estoy embarazada. Los embarazos para mí transcurren de la siguiente manera: los tres primeros meses, me los paso abrazando el W. C.; los tres siguientes, para compensar, abrazando el frigorífico; y los tres últimos, para sobrevivir, abrazando el frigo, pero con la puerta abierta. Siempre se me olvida que debes calcular tu embarazo para no parir entre mayo y octubre, sobre todo si vives en Murcia. No es suficiente el tener creciendo dentro de ti a un pequeño alien (así llamábamos a Emma en su etapa prenatal), sino que además hay que añadirle, al cansancio y al dolor de espalda, la agonía de estar a cuarenta y cinco grados. Si el infierno existe, debe de ser más placentero que un embarazo veraniego en Murcia.

Conforme iban subiendo los grados del termómetro, la impaciencia por desalojar al alien iba creciendo en mí. Tanto que ya desde el quinto mes empecé a tener contracciones, de esas que no son nada, pero que hacen que un neonatólogo,

cuyo trabajo es intentar sacar adelante a los bebés prematuros, se ponga nervioso. Muy nervioso. Tan nervioso que las semanas que quedaban hasta la fecha probable de parto fueron un sinfín de duchas frías, tanto por el calor de Murcia como por otros calores que mi chico no me dejaba aplacar por si se desencadenaba el parto.

Y así estuvimos, de celibato obligado, hasta que llegó la última ecografía y nuestra ginecóloga nos dijo que todo iba bien con la pequeña Emma (malditos médicos, que no se adaptan a los deseos de las madres y no la llamaban *alien*). Tan bien iba la cosa que hasta estaba boca abajo, esperando a que abriesen la compuerta para salir. Pero mi pequeña alien era muy inquieta; al día siguiente, noté como si hubiese intentado salir por la compuerta de atrás y mi barriga cambió de forma, comenzando contracciones cada cinco minutos.

¡Emma quería salir! ¡Y por las malas! Así que nos fuimos al hospital para que comenzase su parto. Al llegar, la matrona nos atendió y comprobó que no había parto ni intención de ello: las contracciones eran, una vez más, de las que no tienen importancia. Estaba en la semana 39. Lo que sí tenía importancia es que el pequeño alien se había cansado de esperar y lo que yo notaba eran sus pies pateando la puerta de salida. Y la trasera, también. Así que vino la ginecóloga y nos recomendó hacer una **versión** al día siguiente. Esta técnica consiste en darle la vuelta al bebé manipulando la barriga desde el exterior hasta colocarlo en la posición idónea; de ese modo se evita que se desencadene el parto en una mala posición y que haya complicaciones o sea necesario hacer cesárea. Nos fuimos tranquilos a casa y, a la mañana siguiente, mientras íbamos al hospital para la versión, la pequeña alien volvió a dar vueltas como si estuviese en ingravidez. Cuando

llegamos, nuestra ginecóloga no salía de su asombro: «Se ha colocado en posición ella sola. Ya podéis volver a casa». Y, en la vuelta a casa, otro paseo espacial de la pequeña alien, que estaba cambiando tanto de posición que no sabía ya si llamarla Emma o Rosa Díez.

Dimos media vuelta para regresar al hospital y estaba, esta vez, de lado. Con su cabeza intentando salir por un costado, sus pies por el otro, mientras, con las manos, intentaba agrandar el agujero de mi ombligo. Ahí fue cuando, casi llorando, les pedí que me la sacaran de una vez. Pero en ese momento ya no se podía realizar la versión, así que nos dijeron esa frase del imaginario común sobre los funcionarios: «Vuelva usted mañana». Al día siguiente, 3 de mayo de 2016, mientras íbamos en el coche, camino de la segunda cita para una versión, la pequeña alien volvió a hacer de las suyas y noté un cabezazo en la entrepierna; me volví a su padre y le dije: «Es tan patosa como tú». Cuando la ginecóloga puso, de nuevo, el ecógrafo en mi barriga, sonrió y nos dijo: «Se ha vuelto a colocar ella sola; pero como estás casi de cuarenta semanas y no para de dar vueltas, te vamos a provocar el parto, no vaya a ser que se vuelva a girar, se inicie el parto y se complique». Tres horas después, la pequeña alien se llamaba Emma y, nada más nacer, se enganchó al pecho con unas ganas que ya hubiese querido verlas yo en su padre.

Por cierto, en el mismo momento en el que Emma llegaba a este mundo, un terremoto de 3,7 en la escala Richter se sentía en la Región de Murcia.¹ La Madre Tierra me esta-

1 <<https://www.laopiniondemurcia.es/municipios/2016/05/03/terremoto-3-grados-sacude-lorca/734017.html>>.

ba avisando de lo que se nos venía encima... Si creyese en supercherías, de aquí podría sacar una charla sobre Nostradamus, la conexión con la naturaleza y cómo predecir acontecimientos basados en chorradas.

En ese momento, yo solo tenía ante mí a una pequeñaja perfecta, con madera de karateca. ¡La cantidad de vueltas y patadas que dio, durante su estancia como alien, dentro de mí! Quién iba a imaginarse que, esa niña, tenía un poco de hipotonía...

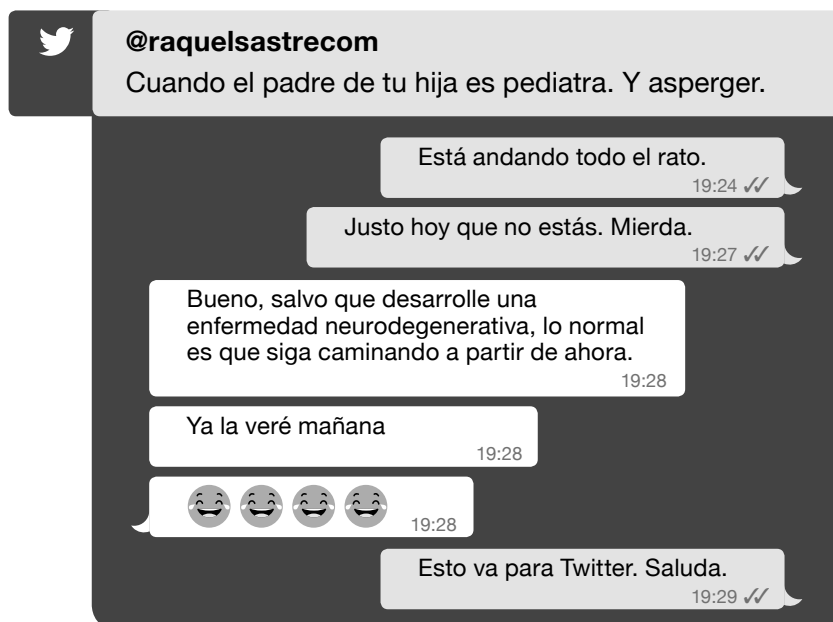
Si os preguntáis qué es la **hipotonía**, es cuando se tiene poco tono muscular, cuando parece que tienes flacidez en los músculos (no confundir con la flacidez de los muslos propia de no hacer ejercicio; si fuera eso, yo también tendría hipotonía). Y a veces pasa que, cuando somos primerizas, no sabemos qué es un movimiento fetal normal, y pasa desapercibido hasta que, en una ecografía, tu ginecóloga se percata de ello. En otras ocasiones, aunque se sea primeriza, la hipotonía es tan grande que te das cuenta de que el bebé apenas se mueve. Y, normalmente, cuando no es tu primer embarazo, notas la diferencia respecto a los anteriores, y ves que las patadas no son tan fuertes y que apenas se notan sus movimientos. Y luego están los casos como Emma, con hipotonía leve, en los que uno no se da cuenta hasta que te das de bruces con ella. Nuestro choque ocurrió el 22 de diciembre de 2018, cuando nos percatamos de que, el año anterior, nos había tocado el Gordo de Navidad y no nos habíamos dado cuenta hasta ese momento.

Pero para preparar esta historia, necesito antes unos ingredientes: una pequeña Emma, un gran Joserra, una Raquel y diecisiete meses de tiempo.

TEA parece...

Emma pasó sus primeros meses con un desarrollo normal, incluso adelantado para su edad. Incluso para ser chica. Normalmente, las niñas aprenden a hacer las cosas un poco antes que los niños: a sentarse, a dar los primeros pasos, sus primeras palabras... Incluso veréis que en general usaré términos femeninos para referirme al personal sanitario, porque, hoy en día, lo raro es ver a un chico en una promoción de enfermería o medicina... Sí, hasta para pedir plaza las mujeres llegamos antes 😊...

Y Emma iba llegando antes a todo; sostuvo la cabeza enseguida, sonrió enseguida, se mantuvo sentada enseguida, balbuceó «pa» y «ma» enseguida, gateó enseguida; a los tres meses y cinco días de edad, la tengo grabada conmigo preguntándole: «¿Está malita la nena?», y ella tosía y reía. No fue casualidad, tengo varios vídeos donde le preguntas y lo hace. Con cinco meses y diez días reptaba para coger el móvil; con siete meses aplaudía y daba palmitas, mientras su padre la miraba con adoración; con siete meses y medio, se mantenía de pie, cogida, durante bastantes segundos; en los vídeos de esos días, también te hacía los cinco lobitos; a los diez meses, trepaba sola las escaleras de casa y le quitaba la mano a su padre, quien se la ponía delante para evitar una brecha en la frente; justo antes del año, bailaba de pie, sin sujetarse, con la música de la tele; a los doce meses recién cumplidos, comenzó a andar, y así lo conté en Twitter:



Joserra
19:30 • 18/5/17

Esto, que puede parecer un chiste, no lo era. Desde nuestra primera cita siempre he pensado que Joserra debía de tener asperger, porque ciertos rasgos me recordaban a mi hermano, quien fue diagnosticado hace veinticinco años de un «autismo atípico», lo que hoy en día conocemos como *asperger*.

Y, de pronto, en torno a los trece meses, Emma ya no tose cuando se lo pides, ya no hace palmitas ni los cinco lobitos, ya no balbucea ninguna palabra, ya no te mira cuando la llamas y en cada vídeo sale teniendo una rabieta, o ausente, o realizando actividades repetitivas, como abrir la puerta de un mueble una y otra vez, una y otra vez, una y otra vez. Fue a partir de ese momento cuando pensé que esta niña también se parecía a mi hermano.

Durante las siguientes semanas le insistí a Joserra sobre la posibilidad de que la niña tuviese un **trastorno del espectro**

autista, lo que se conoce como **TEA**, y siempre me decía que era muy pronto aún, que solo tenía trece meses, que solo tenía catorce meses, que solo tenía quince meses, que solo tenía dieciséis meses..., y entonces fue cuando me planté:

—Joserra, cariño, la niña no tiene un desarrollo normal. Sé que tú eres el pediatra, PERO no tiene un desarrollo normal.

—Raquel, como pediatra me preocupa, sobre todo, que aún no hable, pero puede ser un **trastorno específico del lenguaje**, un **TEL**; son niños que no dicen una palabra y, de pronto, con tres o cuatro años empiezan a hablar de forma normal. Además, mis padres dicen que yo empecé a hablar tarde, y mira.

—Ya, ¿y las rabietas?

—Mis padres dicen que yo también tenía muchas rabietas.

—Así que se parece a ti... RAZÓN DE MÁS PARA QUE LA LLEVEMOS AL NEUROPEDIATRA.

Si os extraña esta conversación, os pondré en el contexto: Joserra es una persona con unas rutinas muy rígidas y que se pone nervioso o se bloquea cuando se las cambias. Sin ir más lejos, lo del pelo largo no fue por elección personal, sino porque su peluquería de «toda la vida» había cerrado y no podía ir a otra. Tardó unos tres años en poder entrar en una distinta. Y pasó esos tres años con el pelo largo, en Murcia, quejándose cada día del calor que hacía y de que así tenía más calor. Y de la peluquera, que había cerrado la peluquería tres años antes y, claro, ya no podía cortarse el pelo. Porque tenía que ser con su peluquera, en su misma peluquería y en la misma silla que ele-

gía siempre. Esa es una de las razones por las que me enamoré de Joserra, porque me da mucha seguridad estar con él: sé que nunca me dejará por otra, porque ya estoy dentro de su rutina. Podría llegar la mismísima Scarlett Johansson y decirle «vente conmigo a Estados Unidos, que te pongo una mansión», que Joserra le diría que no porque ya está acostumbrado a mí. Y porque odia volar y los Estados Unidos.

Así que, al final, por mi insistencia, pedimos cita y llegó el día para acudir a la consulta de neuropediatría, donde nos esperaba Salvador Ibáñez, uno de los mejores neuropediatras que tenemos en la Región de Murcia y que, además, es compañero de Joserra, ambos de la sanidad pública.

Siempre recordaré esa mañana de octubre en la que Jose-rra entró en la consulta de neuropediatría diciéndole a Salva: «Nada..., Raquel, que se ha empeñado en que Emma tiene TEA», y a Salva, un buen rato después, tras observar a la niña, diciéndole a Joserra: «Pues la niña tiene un TEA leve..., como tú, Joserra, que tú tienes un TEA y lo sabes». En ese momento me levanté y exclamé, triunfal, mirando a Joserra: «Mamá, 1; pediatra, 0». Nunca comprenderé cómo me alegró tanto ese diagnóstico, pero creo que hay dos tipos de personas: los que quieren noticias buenas y los que quieren tener la razón. Yo soy de las segundas.

Salva continuó explicándonos que, con la terapia, los niños con diagnóstico de TEA mejoran y que era tan leve que él creía que el día de mañana sería como su padre. Ahí no pude evitar decirle a Salva: «Otra mala noticia». Pero, bueno, intenté aplicar los consejos de los vendehúmos de «piensa positivo» y me dije a mí misma, buscándole el lado bueno: «Lo que me voy a ahorrar en peluquerías». Pero aquello no fue todo; antes de irnos, Salva nos explicó dos cosas muy

importantes: que teníamos que empezar con la **atención temprana (AT)** lo antes posible y que había que hacerle a Emma un **array**, una prueba genética que se realiza a todos los niños con TEA para ver si el síndrome es **idiopático**, es decir, sin causa conocida, o si el TEA es **sindrómico**, es decir, está producido por un síndrome genético. Aproximadamente, un tercio de las personas con TEA en realidad tienen un síndrome genético que les produce el TEA, entre otras cosas. Pero añadió que Emma tenía un TEA leve y que él pensaba que ese array saldría bien, sin nada importante. Era octubre. Pocos días después le sacaron sangre a Emma y la enviaron al laboratorio de genética. Y pasaron las semanas hasta que el 22 de diciembre, día del Gordo de Navidad, teniendo Emma diecinueve meses, Salva llamó a Joserra para decirle que había llegado el resultado y que habíamos sido agraciados (licencia poética) con un **síndrome de Phelan-McDermid**, y esa era la razón de que Emma tuviese TEA..., entre otras cosas.

El Gordo de Navidad

Aquella mañana del 22 de diciembre era especial, y no porque fuese el sorteo de la lotería de Navidad, cosa que nos importa poco, ya que como mucho jugamos un par de décimos, sino porque era la función de Navidad del colegio público Narciso Yepes, donde iba, en ese momento, mi hija mediana, Lucía. En ese colegio estudió también su hermano mayor, José, y es el colegio al que va actualmente Emma. Un colegio que nos encanta por muchas razones: porque tiene un equipo de profesores y demás trabajadores magníficos

y comprometidos; porque tiene una variedad de alumnos de todos los niveles socioeconómicos, étnicos y culturales; porque tiene comedor; porque tiene aula de fisioterapia y todos los apoyos que peques con necesidades especiales pueden necesitar... Pero, sobre todo, lo más importante, lo que cualquier madre o padre valora por encima de todo: tiene *parking* para dejar y recoger a los niños... No es coña, es un plus; que hay colegios en los que hablas más veces con la policía local que con los tutores.

Ese día Lucía actuaba junto con toda su clase y, como ya estaban en quinto de primaria, les tocaba salir los penúltimos, así que Joserra, José y yo hacíamos tiempo en el patio para dejar sitio libre a las familias de los más pequeños, quienes paseaban su desparpajo por el escenario en esos momentos. Si alguien me pregunta qué tiempo hacía, respondo con claridad: mucho sol. Lo recuerdo porque el uso de las gafas fue muy necesario esa mañana; y, aunque no lo recordase, acertaría al 99%, que para eso vivimos en Murcia.

Joserra llevaba toda la mañana con el gesto sombrío, y no solo porque acababa de salir de su guardia y estaba sin dormir, sino porque algo le estaba rondando por la cabeza. Le pregunté y me dijo que esa mañana, antes de irse del hospital, había llamado al laboratorio de genética para pedir los resultados del array de un bebé que tenía en la UCI y que, de paso, les había preguntado por los de Emma. La compañera había ido a buscar los resultados y justo cuando iba a hablar su compañera, Joserra le dijo que Emma era su hija y esta se quedó callada. Tras un breve silencio, le dijo que los resultados del bebé sí los tenía, pero que los del array de Emma, no; le comentó que se los había enviado por correo interno a Salva, el neuropediatra, y que lo llamase a él. Así que Joserra le

había enviado un mensaje a Salva y estaba esperando a que le dijese algo.

—Que lo mismo no es nada —me decía para tranquilizarme, mientras no paraba de mirar el móvil, por si Salva le había llamado.

—Pero ¿es normal que los resultados solo estén en carta? ¿Es normal que no esté guardada la información en un ordenador? ¿Solo en papel? Que es un hospital, por el amor de Dios, no un juzgado —le dije yo, mientras miraba en el móvil si Salva había tuiteado esa mañana.

—Sí, claro, es imposible que no tenga los resultados guardados en el ordenador... Que lo mismo sí es algo, por eso no me lo ha querido decir por teléfono... Pero tú estate tranquila... —continuaba Joserra mientras comprobaba si Salva había leído sus mensajes de WhatsApp.

—¡No me tranquilizas! —le espeté yo mientras oteaba al horizonte por si Salva nos estaba haciendo señales de humo...

Si Salva supiese lo mucho que le *stalkeamos* ese rato, hasta que llamó a Joserra por teléfono... Poco más tarde, Salva llamó y habló con él unos diez minutos. A cada minuto de conversación, Joserra se volvía más blanco. Tan blanco terminó tras aquella llamada, que Iker Jiménez podría montar un especial para localizar al fantasma gigante que deambulaba por el patio de un colegio, asustando a los niños. Bueno, con esos datos, Iker Jiménez o la guardia civil...

Cuando Joserra terminó la llamada, me miró con los ojos enrojecidos y pensé para mí: «O Emma tiene algo o Salva le ha

contado lo de aquella vez que me pilló entrando a un hotel con su mejor amigo» (licencia inventada, para aliviar la tensión).

—En el array sale que Emma tiene **síndrome de Phelan-McDermid**.

—¿Es de los graves?

—Sí. TEA, discapacidad intelectual, ausencia de lenguaje..., hipotonía, malformaciones en riñones, en corazón, quistes en el cerebro, tumores...

En ese momento, una voz nos interrumpió recordándonos que estaba ahí:

—¿Qué le pasa a Emma? ¿No era autismo?

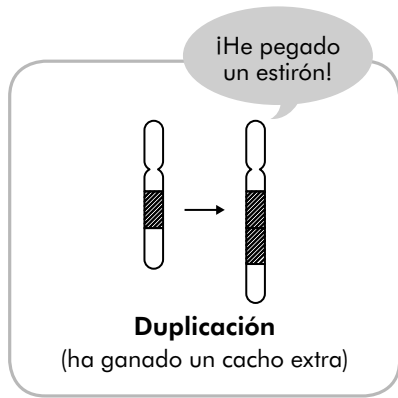
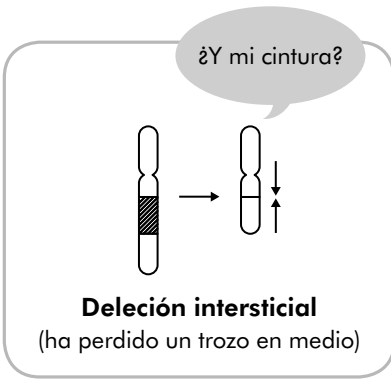
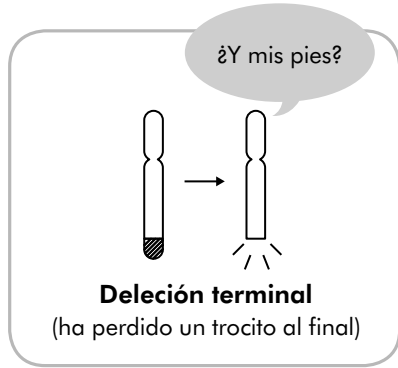
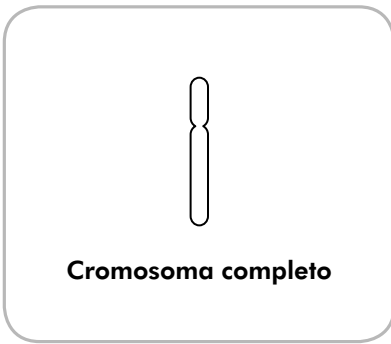
El hermano adolescente nos miraba incrédulo, no tanto porque yo estaba llorando, sino porque Joserra estaba casi llorando. Yo le abracé mientras Joserra nos explicaba que es un síndrome genético que afecta al **cromosoma 22q13**, que normalmente se debe a una **delección**, es decir, a que falta un trocito de ese gen, en esa posición, aunque a veces también puede darse o bien por una **uplicación** o bien por una **mutación** de material genético en esa zona. Y en ese instante me di cuenta de que hasta de un mal momento se puede sacar algo bueno...

—Oye, José.

—Dime, mamá...

—¿Te has dado cuenta de que me estás abrazando en público?

—¡Eh, que corra el aire! —dijo apartándose y mirando para ver si algún excompañero de clase le había visto flaquear...



Durante los siguientes minutos estuvimos en silencio, asimilando, Joserra y yo abrazados, hasta que por fin me salieron las palabras:

—Joserra, mirémoslo por el lado bueno, si no va a hablar y no va a ser muy lista, será la pareja perfecta... Podremos casarla pronto.

Y nos echamos a reír. Y luego Joserra dejó de reír porque cayó en la cuenta de que él es de pocas palabras...

Seguro que mucha gente se pregunta cómo pude hacer esa broma y cómo pudimos reírnos. Solo diré que ese *break* hizo

que nos recompusiéramos justo a tiempo para entrar en el salón de actos para ver actuar a la clase de Lucía. Con nuestras gafas de sol. Seguro que alguna persona comentaría por lo bajo: «Mírala, con gafas de sol, para que no la reconozcan...», pero si no ha salido ni un par de veces en la tele...». Lucía y sus compañeros hicieron una serie de *sketches* de humor y eso hizo que nos recompusiéramos un poco más. Las risas de los asistentes llenaban la sala y nosotros reíamos y aplaudíamos, olvidando, por unos minutos, que recoger ese mediodía a Emma en la guardería iba a ser más duro de lo que habíamos previsto por la mañana, cuando la dejamos allí.

Recoger a Emma en la guardería y hablar con sus profesoras. Decirles que al parecer no era solo TEA, que hay un síndrome genético, y que ya les diríamos más cosas cuando supiésemos más. Porque, en aquel momento, solo conocíamos la descripción general de la enfermedad, pero en la práctica, a cada persona podía afectarle de forma diferente y en diferentes grados. Nos debatimos entre contárselo también a la familia o esperar a saber más, en cuanto viésemos a su neuropediatra, cosa que hicimos.

Salva, como buen neuropediatra, nos había citado pronto para darnos más información, algo que es habitual en la Región de Murcia y que se suele hacer con todas las familias. Cuando entramos en su consulta, ya no se veía el ánimo jocoso festivo que habíamos mantenido en la consulta anterior, cuando había dudas de si sería TEA o solo que tenía un desarrollo madurativo más lento. Ahora sabíamos que había problemas genéticos y que, de momento, eso no tiene cura ni tratamiento farmacológico. Salva nos estuvo comentando qué era exactamente el Phelan-McDermid y por qué era tan importante el cromosoma 22q13.

—El Phelan-McDermid se produce cuando está afectado el **gen SHANK3**, que está localizado en el cromosoma 22q13. Ese gen produce la proteína SHANK3, que es la que hace que haya sinapsis neuronal, es decir, que haya aprendizaje. Si no funciona bien el SHANK3, no producimos la proteína suficiente que necesita nuestro cerebro para aprender. Si estás poco afectado, puede que llegues a aprender a hablar. Si estás muy afectado, puede que no llegues a aprender a sentarte nunca. Sería importante ver si este síndrome es *de novo* o heredado de alguno de los padres. Tendréis que haceros también vosotros las pruebas.

—Es heredado del padre —dije yo.

—...

—No me mires así, Joserra. Tantos años conmigo y aún no te has aprendido cuándo es mi cumpleaños —le dije riéndome, en un nuevo intento por seguir adelante.

Con cada chiste que hacemos, parece que la situación se relaje, se vuelva menos dura; hace que saquemos las fuerzas suficientes para no sucumbir. Porque, creedme: si hay un momento para sucumbir es este.

—Ahí me has pillado —contestó riéndose Joserra—. Se me olvida siempre, soy un desastre.

Salva se sumó a la conversación proponiendo soluciones:

—¿Has probado a poner una alarma en la agenda del móvil?

—¡Pero no le des ideas! Que así se siente culpable y me hace regalos más caros.

Y esa es la razón por la que mis regalos de cumpleaños han caído a la mitad en el precio. Gracias por nada, Salva...

Retomando la historia, y bromas aparte, Salva nos estuvo comentando que había una asociación nacional del síndrome y que contactásemos con ellos; que, de hecho, había unas cinco personas diagnosticadas en Murcia, con diferentes grados de afectación.

¿Cuál sería la realidad de Emma? En ese momento no hablaba ni atendía, no hacía nada que pudiera indicarnos que no tenía discapacidad intelectual. La única esperanza, mientras no hubiese cura ni tratamiento, era la terapia de **atención temprana (AT)**, servicio al que ya habíamos accedido cuando el diagnóstico era de TEA, y que comenzaría(mos)² en breve. Así que, con esa esperanza, y una nueva cita para ver qué decían nuestros arrays, quedamos con Salva para después de Navidad.

Esa Navidad fue triste, mucho. Una Navidad con una niña que no desenvolvía regalos, que no jugaba con ellos. Con el miedo de todo lo que podía depararle su síndrome. Con el miedo de que, en los análisis, saliese que Joserra o yo éramos los portadores, que se lo habíamos pasado. Es un miedo terrible e injusto. Porque, aunque así hubiera sido, ¿qué culpa podemos tener si no lo sabíamos? ¿Conocéis la cantidad de enfermedades raras que hay, que necesitan que ambos padres sean portadores para poder transmitirlos a su descendencia? ¿Qué posibilidades hay de que algo tan raro pase, si no hay consanguinidad? Porque esa es la razón de que, cuando se tiene

2 El método que más evidencia científica tiene no se le realiza al peque, sino a toda su familia y entorno, como veremos más adelante.

descendencia con primos, aunque sean lejanos, pueda haber niños con enfermedades o síndromes: porque hay una alta probabilidad de que compartan ese mismo defecto en sus genes, y se le pasa por partida doble a su prole. Pero en desconocidos que no sean de la misma familia, ¿qué posibilidades hay? Muy pocas. Y, aun así, hay muchas personas afectadas. Otras veces, que lo tenga uno de los progenitores es suficiente para que la criatura desarrolle la dolencia. Y, en muchas otras ocasiones, aparece *de novo*, es decir, no lo ha heredado ni de la madre ni del padre, se produce de manera espontánea.

Estuvimos unas semanas esperando a ver si el síndrome de Emma era *de novo* o heredado. Si ese error genético ínfimo, pequeñísimo, era espontáneo o no; si éramos «culpables» de esa pérdida genética de cuarenta kilobases (imaginad un pendrive que contiene 50 megas de información y del que se ha perdido un archivo de 0,04 megas) que provocaría que Emma no tuviese la vida que todos queríamos para nuestros hijos, porque hasta este momento, en todo el mundo, solo hay tres personas diagnosticadas de Phelan-McDermid que han tenido una vida independiente: una mujer a la que se le descubrió porque tuvo varios hijos con el síndrome —en la descripción del caso señalan que tenía una discapacidad intelectual evidente—; el segundo es un chico diagnosticado a los veintitrés años porque no pasó los psicotécnicos para obtener el carnet de conducir en Brasil... y era técnico informático —como veis, a veces la vida te da los chistes ya hechos—; la última es un caso que contó la investigadora Catalina Betancourt en un congreso médico sobre el síndrome: una madre, en una charla, se le acercó con su hija mayor, universitaria, y las tres hablaron sobre el Phelan-McDermid; tras un rato de conversación, Catalina les preguntó

quién tenía el síndrome y la madre dijo que su hija. Catalina preguntó por la hermana de la chica y la madre sonrió: «*Esta* hija», dijo señalando a la universitaria. Catalina no se lo podía creer y les pidió ver el informe genético; tenía una deleción muy pequeña con un mosaicismo del 99%, es decir, tenía muy poca pérdida genética y solamente en un 1% de sus células; el resto estaban perfectas.

Tres casos en el mundo y unos padres con los pies en el suelo que no querían hacerse ilusiones imposibles: Emma no iba a ser la cuarta. Eso no implicaba que no fuésemos a hacer todo lo que estuviese en nuestra mano, avalado por la ciencia, para que consiguiese desarrollar su máximo potencial, pero preferíamos ser realistas. Opinábamos que era mejor sorprendernos con los avances que frustrarnos con expectativas no alcanzadas. Y así pasaron las primeras semanas de AT, marcando pequeñas metas, fáciles de lograr, tal y como nos recomendó Victoria, nuestra terapeuta del método centrado en familia y entornos naturales. Es uno de los métodos terapéuticos que más evidencia científica tiene en niños con parálisis cerebral, con TEA y con otros síndromes, y del que hablaré en un capítulo dedicado a ello, porque es importante que los padres tengamos información completa y de calidad para poder darles a nuestros hijos la terapia que necesitan, de forma que puedan desarrollar su máximo potencial.

Tras esas primeras semanas, fuimos comprobando cómo el método centrado en familia daba sus frutos: Emma empezó a señalar, a mirar, a pedir «pa» mientras señalaba un panecillo. Y, en ese periplo de logros conseguidos, llegaron los resultados, que mostraban que la deleción de Emma era *de novo*, espontánea y, además, en mosaico del 66%, es decir, que Emma tiene un 34% de células sanas.

Siguieron pasando los meses. Emma continuó avanzando y llegó el 22 de diciembre de 2018, cuando hice un hilo en Twitter contando esto: cómo nos había tocado el Gordo de Navidad el año anterior y habíamos tardado un año en darnos cuenta. Porque, aún hoy, seguimos sin querer creernos que Emma será la cuarta persona en el mundo con Phelan-McDermid que llegue a tener una vida independiente, pero puede que se quede cerca. Casi seguro que no será una Margarita Salas, pero quién sabe si podrá llegar a ser, al menos, tertuliana en Telecinco.



Raquel Sastre. Cómica @raquelsastrecom

Este año no nos ha tocado ni la devolución en el [#SorteoDeNavidad](#), pero el año pasado nos tocó el Gordo. Eso sí, no lo supimos hasta tiempo después. Se viene hilo:

22/12/2017. 11 am. 25°. Murcia (evidentemente). Suena el móvil. 1/n

Es el neuropediatra de Emma y compañero de @jramonfernandez. Como tenía TEA y ausencia de lenguaje le hicieron un array semanas antes (protocolo recomendado). Casi nunca sale nada, el 90% de los casos es normal, pero ese día era especial: 22/12, como la lotería: ¿y si te toca? 2/n

Nos dijo que Emma había sido agraciada con un primer premio en el array. Tenía un síndrome poco frecuente: @PhelanMcDermid. (Evidentemente, el símil es una licencia poética mía; no nos lo dijo así). 3/n

Le pregunté a @jramonfernandez si era un síndrome de los jodidos. Estaba pálido, no podía ni hablar y empezó a llorar. Como cuando le pongo un plato de lentejas delante... Es coña lo de las lentejas, nunca le haría eso. Pero es la primera y única vez que lo he visto llorar. 4/n

Cuando pudo hablar me dijo: no da solo TEA, también puede dar hipotonía, malformaciones en riñón, corazón y cerebro, convulsiones, discapacidad intelectual, neurofibromatosis y casi ninguno llega a desarrollar un lenguaje funcional. Muchos ni llegan a hablar. 5/n

Y epilepsia. Y trastornos mentales. Y más cosas. Ahí lloramos los dos. Un buen rato. Yo más que él. Y cuando conseguí dejar de llorar le dije: no hablará, no será muy inteligente y es bonita... la casaremos pronto 😊. Y nos dio por reírnos. Y por llorar otra vez. 6/n

Y ese día 22/12, mientras muchas personas celebraban que les había tocado la suerte, nosotros nos cagábamos en todo por nuestra mala suerte... Hasta que empezamos con la #AtenciónTemprana. Emma tenía casi 18 meses cuando le diagnosticaron TEA; 21 cuando el PhelanMcDermid. 7/n

Hoy hace un año de aquello y ahora sé que nos tocó el Gordo por muchas razones: porque está poco afectada (deleción muy pequeña), porque es en mosaico (solo un 66 % está afectado), porque la diagnosticaron muy pronto y porque empezó la #AtenciónTemprana enseguida. 8/n

Pq el corazón lo tiene bien. Pq tiene una malformación muy leve en los riñones. Pq no tiene hipotonía. Pq de momento no ha convulsionado. Pq cada vez socializa más y mejor. Y pq hace un año pensaba que jamás pasaría esto: 9/n

“Feliz Navidad, bien”. Sabemos que no pronuncia muy bien, pero vete a saber si por el @PhelanMcDermid o porque es murciana 😊. Pero cada día habla un poco más. 10/n

Sabemos que no hay buen pronóstico. De los 2.000 diagnosticados en el mundo, solo una ha podido tener vida normal, con autonomía e independencia. Pero a día de hoy, Emma no está muy afectada y por eso os digo que nos tocó el Gordo el 22/12/18. Y que nos sigue tocando cada día. 11/n

Y todo gracias al diagnóstico temprano, a que no era grande la deleción, a que empezó la terapia en #AtenciónTemprana muy pronto y a que podemos pagarla. Y quiero darle las gracias a @Astrapace por su labor. 12/n



Y recordad que la probabilidad de que toque el Gordo de Navidad es 1 entre 100.000. De necesitar #AtencionTemprana es 1 de cada 10 peques #unodecadadiezniños. Por eso desde @PATDI_ES muchos padres luchamos para que sea gratuita, de calidad, sin límite de tiempo. 13/n

Porque, como se suele decir con las loterías, ¿y si te toca? AT necesitan #unodecadadiezniños: lo raro es que no te toque, aunque sea por proximidad, el hijo de algún amigo o tu sobrino. Así que, @luisacarcedo, metedla en la cartera común básica. Porque tocar, nos toca. 14/14

Si somos sinceros, el Gordo real es que tu hija no tenga nada. Pero, teniéndolo, nos había tocado la pedrea porque tenía una delección muy pequeña y en mosaico; porque lo habíamos pillado muy a tiempo, de forma que habíamos comenzado las terapias de AT antes de los dos años, aprovechando la plas-

tividad del cerebro en su máximo esplendor; y, por último, porque teníamos la suerte de haber tenido dinero para pagar las terapias, porque, en este país, ninguna comunidad autónoma ofrece un servicio de AT rápido, eficaz, con evidencia científica, gratuito y sin límite de edad. En todas falla algo y, antes o después, los padres tienen que pagar de su bolsillo las terapias si quieren lo mejor para sus hijos. En el tema de la AT, cuanto más dinero y más información, mejor potencial desarrollan los hijos. En el caso de las *celebrities* americanas, cuanta más riqueza y más información, más Paris Hilton salen.