



Alboraya 10 de marzo 2013



Información

Ainhoa es una niña de 3 años que sufre una enfermedad, de las que se conocen como raras, el Síndrome de Midas, sólo hay 50 diagnosticadas en el mundo, y en España sólo una, en Gandía, Ainhoa. Nuestro objetivo es darla a conocer.

Descripción

Ainhoa es una niña de 3 que le han diagnosticado Síndrome de Midas, una enfermedad que solo hay 50 niñas diagnosticadas en el mundo y en España solo una, Ainhoa.

El síndrome de Midas presenta como problemas más importantes los derivados de la malformación ocular,

La historia de Ainhoa empieza con un embarazo normal, hasta que llegamos a la semana 20 y el tamaño del hemisferio de su cerebro se dispara en relación al tamaño del feto. Empiezan las pruebas y tras la amniocentesis le dicen que existe una anomalía cromosómica, y le

dicen que la niña sufrirá síndrome de Turner, una enfermedad que deriva en falta de crecimiento, niñas con problemas de fertilidad y poco más que con un tratamiento de hormonas se podría solucionar.

Una vez nace la niña y por protocolo según indican los médicos la niña permanecen en neonatos una semana haciéndole más pruebas y le detectan agenesia del cuerpo caloso, que impide pasar la información de una parte a otra del cerebro. Le dicen que es parcial y hasta que la niña no crezca no pueden saber el alcance de la lesión, los médicos son optimistas y le dicen que hay gente que tiene este problema y no lo sabe que puede llegar a tener una vida normal.

A los pocos días de nacer y una de las pocas veces que abre los ojitos le vemos que tiene los ojos muy claros, casi blancos, los que somos padres podemos entender que en ese momento solo nos fijamos en lo bueno, queremos niños rubios, ojos claros...pero les convencemos que esto no es muy normal, y que no cuesta nada decírselo al pediatra.

Empiezan las pruebas y viene otro zapatazo: la niña no tiene cristalino, es ciega... como mucho podrá ver luces y bultos...imaginar ese momento...Ainhoa tiene 3 meses.

Pero por desgracia todo no acaba aquí...

La derivan a la Fe, para que la lleven allí. Con 6 meses le hacen un trasplante de córnea de un ojo y con 8 meses el otro ojo...no le aseguran nada pero hay que esperar es muy pequeña y no se puede



saber nada.

Por otra parte empiezan las pruebas neurológicas para saber el alcance de la lesión (Agenesia del cuerpo calloso), le detectan epilepsia... ahora saben sus padres a que se deben esas pequeños espasmos que tiene Ainhoa de vez en cuando. Y ya no es síndrome de Turner, ahora le diagnostican síndrome de Midas. Ainhoa tiene 6 meses.

A partir de este momento es un ir y venir de médicos, pruebas, diagnósticos...te dan papeles que dicen cosas que no entiendes nada, te hablan en chino...pero sabes que la cosa no pinta bien. Tratamientos y más tratamientos, para no rechazar el trasplante, para intentar controlar la epilepsia....la niña tiene constantes cambios de comportamiento, según el tratamiento está como adormecida o todo lo contrario muy irritable....

A todo esto sus padres intentan que lleve una vida lo más normal posible, limitada a sus posibilidades, la niña tiene retraso motor, problemas de alimentación...

Este año tendría que haber empezado al colegio pero le han aconsejado que vaya un año más a la escoleta.

En estos momentos Ainhoa está en lista de espera para volver a realizarle el trasplante de córnea, pero el tiempo corre en nuestra contra y la única solución es hacerlo por vía privada. Existen Hospitales que tienen bancos de ojos y el trasplante se podría realizar ya.

Otro de los problemas que más nos preocupa es la Epilepsia, su pequeño cerebro está recibiendo constantes descargas...no sabemos el tiempo que podrá resistir sin sufrir una lesión más grave. De momento no han encontrado ningún tratamiento que consiga controlar su epilepsia, le han diagnosticado epilepsia resistente a los fármacos. Esta semana ha empezado con un tratamiento nuevo...nuestra última opción, es un fármaco traído del extranjero...

Necesitamos ayuda, un trasplante de córnea ya, le ayudaría a ver bultos y sombras, y a continuar con su desarrollo Ainhoa camina ya... pero para ella es difícil dar más de 3 pasos sin ver nada de nada.

www.facebook.com/pages/Todos-con-Ainhoa/298275440290021

Evento todos con Ainhoa

www.facebook.com/events/443210569094645/

Coordinador de grupo.
Vicent Juliá