

FRÁGIL X

Karen es madre de tres hijos que tienen el síndrome del cromosoma X Frágil, un desorden genético raro que afecta el aprendizaje y el desarrollo. También es investigadora y recientemente completó su maestría en ciencias en pediatría, centrándose en las estrategias cognitivas que los padres utilizan para lograr momentos de éxito en la crianza de sus hijos.

El hijo mayor de Karen, Noah, tiene 21 años y tiene la mutación completa del cromosoma X Frágil. Tiene una pasión por los deportes y una colección de camisetas que muestra con orgullo en su pared. Karen dice que estas camisetas son más que simples prendas de vestir "Son una forma de comunicación y es su manera de interactuar con la comunidad que lo rodea", dice ella.

El amor de Noah por los deportes lo llevó a unirse a un programa de hockey en su ciudad natal de Calgary, Alberta, donde ha marcado la diferencia y ha encontrado un sentido de pertenencia. Karen afirma que la participación de Noah en el hockey ha mejorado sus habilidades sociales, su autoestima y su bienestar.

"Él siente que pertenece a algún lugar. Ese sentido de pertenencia ha llevado a un crecimiento y desarrollo inimaginables. Esto es similar a las estrategias que identifiqué en mi tesis a través del Programa de Aprendizaje para Médicos (PLP). Se me ha dado una plataforma para traducir estas estrategias parentales en herramientas de participación para identificar realmente esas fortalezas que están disponibles con todos los campeones a tu alrededor y mejorar la atención mientras esperamos que lleguen tratamientos específicos".

Los otros dos hijos de Karen, Sydney y Ty, también tienen el síndrome del X Frágil, pero con diferentes grados de severidad. Sydney, de 17 años, tiene la mutación completa, mientras que Ty, de 16 años, es mosaico, lo que significa que tiene una mezcla de células con y sin el cambio genético. Karen dice que cada uno de sus hijos tiene sus propios desafíos y éxitos únicos y que trata de centrarse en los aspectos positivos de su desarrollo.

Ella dice que la experiencia de su familia con el síndrome del cromosoma X frágil ha dado forma a sus vidas de muchas maneras y espera compartir sus conocimientos y experiencias con otros padres y profesionales que trabajan con enfermedades raras.

"Personalmente, se trata de participar en la comunidad en la que Noah y mis otros hijos están involucrados y realmente mejorar esa capacidad de pertenecer a algún lugar", dice ella.

El proyecto de investigación de Karen formó parte del Programa de Aprendizaje para Médicos, una colaboración entre la Universidad de Alberta y la Asociación Médica de Alberta que tiene como objetivo mejorar la calidad y los resultados de la atención médica. Su tesis se tituló "Perspectivas sobre momentos exitosos de crianza: Capturando la experiencia en el síndrome de X frágil para lograr los mejores resultados de salud posibles en trastornos raros". Ella dice que planea continuar su trabajo en este campo y abogar por más apoyo y conciencia para las familias afectadas por el síndrome del X Frágil.

Karen dice que el viaje de su familia con el síndrome del X Frágil comenzó cuando Noah tenía tres años y medio y recibieron el diag-

nóstico, que fue inesperado y desconocido para ellos. Ella dice que tuvieron que lidiar con muchas emociones negativas e incertidumbre sobre el futuro, pero también aprendieron a apreciar a sus hijos por quienes son y no por lo que se supone que deben ser.

"A lo largo de tantos años, me ha ayudado a darme cuenta de que no se trata solo de crear a un niño que estoy asumiendo que será típico, sino de identificar realmente quiénes son estos niños y, ya sabes, qué los impulsa y realmente aprovechar eso para ver hacia dónde van las cosas", dice ella.



Karen dice que uno de los factores más importantes en sus vidas ha sido el papel de la comunidad, que les ha brindado apoyo, oportunidades y aceptación.

Dice que han conocido a muchas personas a lo largo del camino que los han ayudado de diferentes maneras, desde maestros que notaron el potencial y los desafíos de Noah, hasta entrenadores que lo recibieron en sus equipos, y empleadores que le ofrecieron un trabajo en el Saddledome, una arena deportiva en Calgary.

"Nos han dado un espacio donde él se siente que pertenece y simplemente se ha convertido en la persona que quiere ser, y le ofrecieron un trabajo en el Saddledome y no fue porque una mamá llama y dice 'hola, tengo un niño con necesidades especiales que ama el hockey, ¿puedes darle un trabajo, por favor? Fue Calgary Sports and Entertainment quien se acercó a SuperHEROS hockey con el deseo de ofrecer oportunidades de empleo a jugadores que aman el hockey y quieren ser parte de su equipo". Le dio un lugar para ser alguien que impacta a los demás y no solo para que los demás lo impacten a él", dice ella.



EN OTRO LUGAR EN EL GENOMA



Karen dice que está agradecida por la comunidad que ha aceptado a su familia y que espera devolverlo compartiendo su historia y su investigación con otros que puedan beneficiarse de ella. Dice que quiere crear conciencia y comprensión sobre el síndrome del X Frágil y el potencial que tienen las personas con esta condición.

"¡Cuando miras más allá del diagnóstico, es sorprendente lo que sucede!" dice.

Al reflexionar sobre el vínculo único entre sus hijos, que todos tienen el síndrome del cromosoma X frágil pero con diferentes niveles de expresión, Karen dice que sus hijos se aman, se apoyan y se animan mutuamente, y que tienen un sentido de lo que cada uno necesita y cómo ofrecérselo. Dice que no cree que su familia sea única en este sentido, pero que son muy cercanos y se apoyan mutuamente.

Como presidenta de la Fundación del Síndrome del X Frágil de Canadá, Karen dice que quiere aumentar la conciencia y el conocimiento sobre el síndrome del X Frágil en todo Canadá y fomentar la colaboración y la confianza entre los investigadores, clínicos y familias. Las conferencias familiares que se han organizado en Alberta, con una participación impresionante y un impacto positivo, han reunido a la comunidad y resaltado las relaciones recíprocas beneficiosas entre estos grupos. Karen cree que pueden aprender mucho unos de otros. Dice que espera cambiar la narrativa de centrarse en los desafíos y déficits del síndrome del X Frágil a resaltar las fortalezas y posibilidades de las personas con esta condición.

La investigación de Karen destaca la experiencia y la carga que los padres desarrollan al cuidar de sus hijos con enfermedades raras, y que es importante que se cuiden a sí mismos y encuentren campeones que los puedan apoyar.

"Un campeón es alguien que no espera nada a cambio... Los campeones que hemos tenido en nuestra vida no esperan nada a cambio y son tan significativos en la vida de nuestros hijos, en mi vida y en la vida de mi esposo y en la relación entre mi esposo y nosotros, que si no fuera por ellos no estaríamos donde estamos porque no podemos hacerlo solos es tan importante ser alguien en esa vida para inspirar.

Esta participación significativa y activa en la vida, porque al final, es lo que todos quieren. Solo quieren sentir que pertenecen a algún lugar"

La historia de Karen es un ejemplo inspirador de cómo el amor, la curiosidad y la resistencia de una madre pueden llevar a resultados positivos para su familia y su comunidad. Ella espera que al compartir sus experiencias y su investigación pueda ayudar a otras familias que viven con el síndrome del X Frágil y otras enfermedades raras a encontrar sus propias fortalezas y campeones. También espera que al aumentar la conciencia y comprensión sobre el síndrome del X Frágil, pueda contribuir al avance de la investigación y el cuidado de esta condición.

Los hijos de Karen comparten lo que les gustaría que la gente supiera sobre el síndrome del X Frágil:

"Necesitas ayudar a las personas, como a los niños y los médicos, ayudarlos como hace mi mamá y yo. Necesitas ser feliz y disfrutar de tu vida" **Noah (21 años)**

"No me concentro mucho en el síndrome de X Frágil. Mi artritis es más importante para mí y es en lo que más pienso. Pero si tuviera que compartir, diría que para ayudar a las personas con síndrome de X Frágil, necesitas saber que aprenden de manera diferente. Necesitas escuchar y ser paciente... Diría que no tengas miedo de pedir ayuda, obtener ayuda, encontrar lo que funcione para ti, no te rindas y cree en ti misma". **Sydney (17 años)**

"Cuando tienes X Frágil y estás en la escuela o en clase aprendiendo y la concentración es difícil, pero debes tener una buena actitud en clase" **Ty (16 años)**