

En otra parte del genoma

Delección 15q13.3

Entrevista por Julia Katz

“Ser mamá de un niño con discapacidad es lo más especial del mundo. Yo estaba destinada a ser su madre, tenemos un vínculo especial. Él es todo mi mundo y me siento muy bendecida. S es mi mejor amigo y lo amo más de lo que puedo decirte”.

Todos tenemos historias únicas que contar. Para la primera edición de nuestro boletín informativo, queríamos compartir la historia de una de las familias que se ha unido con nosotros para comprender mejor el impacto de la genética en la salud mental. Es una historia sobre la amabilidad, los desafíos y el crecimiento y subraya la importancia de la abogacía en la investigación y la atención clínica, pero más importante, dentro de las comunidades que pueden trabajar juntas hacia un objetivo compartido.

Hablamos con la Sra. G, quien nos contó un poco sobre su experiencia de ser madre e hija de alguien con una delección en el 15q13.3 y que descubrió que ella misma tenía esta rara CNV en la búsqueda de respuestas para su hijo. Ella ha hecho un trabajo fantástico abogando por la comunidad con la delección 15q13.3 y creó un grupo llamado **“Microdelección 15q13.3 única y especial”**.

Ella se enteró de que su hijo tenía la microdelección 15q13.3 en el 2008, cuando él tenía 38 años, después de que su psiquiatra le ordenara una prueba genética llamada microarray cromosómico. “Pensé: él no tiene nada de eso. Nadie dijo nunca que podía tener algo así o que necesitábamos hacer pruebas genéticas. Nadie. Dos semanas después, recibí una llamada telefónica y me dijeron que mi hijo tenía una microdelección en el 15q13.3. Lloré durante dos o tres días porque sabía que a los médicos les había faltado algo más por mirar. Soy portadora y me sentí mal al principio. Me culpé a mí misma, pero mi mamá y mi hermana también la tienen. Habría sido útil para la familia saberlo antes. Antes de la prueba genética, él recibió muchos diagnósticos diferentes”.

“Tiene un corazón de oro y un muy buen sentido del humor”, dice la Sra. G. “Ahora él tiene 52 años, le gusta ver películas y deportes conmigo. Le encantan las películas de John Wayne y Chuck Norris, así como las películas del viejo oeste. ¡Hace unos años estaba en un hogar residencial donde le escribieron a Chuck Norris y Chuck Norris respondió con una foto y su firma! Le encantan los burritos caseros de mamá, el fútbol y Tom Brady. Él solía trabajar en una tienda de víveres y en un pabellón de comidas en un centro comercial; todos los vendedores lo amaban. También participó en las olimpiadas especiales y participó en atletismo, en bolos y golf”.



Microdelección 15q13.3 única y especial”

La Sra. G tuvo que resolver muchas cosas por su cuenta mientras su hijo crecía. Se mudaron mucho y se dieron cuenta que contactar a los servicios de salud mental era un primer paso útil que los conectó con otros recursos como administradores de casos, seguridad social e información sobre tutela. “Cuando vivía en Georgia, fui a NAMI (Alianza Nacional sobre Enfermedades Mentales). Me ayudó poder hablar con otros padres”.

“Me uní a un grupo cuando me enteré del diagnóstico. Después de eso, comencé a leer sobre cómo iniciar un grupo y comencé mi propio grupo, al que llamé Microdelección 15q13.3 Única y Especial. Al menos una vez a la semana un nuevo padre se une al grupo; tenemos alrededor de 500 padres, incluidas personas de Inglaterra y otros países. Alguien dirá: soy nuevo en el grupo, ayuda, no estoy seguro de qué hacer - Tratamos de ayudarlos y darles consejos y nos apoyamos mutuamente en todo momento. Es una buena manera de conectarse con otras personas y saber más sobre investigación, recursos y apoyo emocional. También hemos tenido una experiencia positiva con los doctores y queríamos que se involucraran en el grupo”

¿Qué consejo le ofrecerías a los padres que navegan por el sistema por primera vez en la comunidad 15q13.3?

“La salud mental es el lugar para comenzar, consigan un buen neurólogo y un buen psiquiatra. Es difícil encontrar buenos psiquiatras”, dice la Sra. G, afirmando que han tenido suerte con su psiquiatra actual, del cual hablan muy bien. “Aboguen por la educación, hablen con los consejeros genéticos, hagan su propia investigación”

¿Cómo ha sido abogar por su hijo?

“Siempre abogo por S.” dice la Sra. G, quien luego se refiere a las experiencias de otras familias, “Debido a que algunos no pueden abogar por sí mismos, tenemos que hacerlo por ellos. Siempre he ido a los servicios de salud mental, lo que me ayudó a conectarme con otros servicios. El diagnóstico genético le permitió obtener más servicios”.