

A través del prisma: Historias 17q12

Desde el momento en que lo conoces, Alex brilla con alegría y energía. “¡Le encantan todas las cosas con ruedas, especialmente las volquetas tan grandes como él! Le gusta bailar, jugar a los bolos, nadar y (peligrosamente para la billetera) el sushi. Estamos muy orgullosos y agradecidos de verlo crecer y descubrir todas las cosas que el ama.”



“Para nosotros, recibir un diagnóstico fue una gran fuente de empoderamiento.”

Alex tiene tres años y es el hijo menor de Christina y Craig, quienes dirigen **Brentwood Chiropractic Clinic**, un centro de bienestar en Sherwood Park, Alberta. Con su hermano mayor Teddy (de 5 años), Alex llena sus días de alegría, juegos y curiosidad. Christina y Craig amablemente compartieron algunas de sus experiencias y aprendizajes como familia.

Al mirar atrás, Christina y Craig recuerdan cómo comenzó su camino. “Nos dimos cuenta por primera vez de que algo pasaba con Alex durante el embarazo. Tenía riñones ecogénicos, así que seguimos con pruebas adicionales y finalmente recibimos un diagnóstico de PQRAR (poliquistosis renal autosómica recesiva). Queríamos saber si éramos portadores, por lo que solicitamos una prueba genética y descubrimos que Alex tenía una delección 17q12, algo que nunca habíamos imaginado. Eso no cambia quién es —solo nos da información sobre cómo podemos apoyarlo de la mejor manera”.

Sin embargo, uno de los mayores desafíos fue la falta de atención de seguimiento, algo muy común para muchas familias que reciben diagnósticos poco frecuentes. “Nos preguntamos: ¿qué hacemos ahora? Fuimos a grupos de Facebook y, a través de la comunidad 17q12, logramos conectarnos con otras personas. Fue una excelente manera de comprender mejor el espectro del diagnóstico. Hay mucha preocupación, pero también mucha esperanza. La comunidad nos brindó apoyo, información y nos ayudó a ser mejores defensores de nuestro hijo. Creemos que existen oportunidades reales para colaborar entre las organizaciones de apoyo que trabajan en los síntomas asociados al 17q12.”

Un momento clave llegó cuando se conectaron con la Asociación de Robin Hood “Ellos nos ofrecieron seguimiento temprano y nos animaron a inscribirnos en el programa **PALS (Jugando y Aprendiendo en el colegio)**. Sabíamos que Alex probablemente enfrentaría retos en su desarrollo. Cuando comenzó, tenía casi tres años y no hablaba. Ahora puede formar oraciones cortas, pedir lo que necesita, hacerse escuchar y seguir instrucciones.”



Gracias a PALS, Alex tuvo un enorme crecimiento en su vocabulario, su receptividad al habla y su capacidad para expresar sus necesidades. “El juego entre él y su hermano ha cambiado manera extraordinaria porque ahora pueden comunicarse. Alex se despierta cada día llamando a “Teddy Bear”, que es como llama a su hermano, y juegan maravillosamente bien juntos.

Basándose en su trabajo en la clínica e inspirados por el paquete de bienvenida de la *Nephrotic Syndrome Foundation*, Christina y Craig quieren ayudar a crear una bienvenida más formal y proactiva para las familias canadienses que reciben un diagnóstico de 17q12.

“Todavía hay mucho estigma hacia los niños que son diferentes; no solo para ellos, sino también para sus padres y hermanos. Es fundamental saber que no estás solo y contar con una red de apoyo activa. Cuando hablamos con Teddy, le decimos que los riñones de Alex están enfermos, con palabras que él pueda comprender. Nos encantaría que hubiera más apoyo sobre cómo explicar los diagnósticos a los hermanos y a la familia, así como más recursos formales para quienes reciben un diagnóstico más tarde en la vida, para que sepan, *son parte de esta comunidad y estamos aquí para ayudarlos.*”

Su labor de soporte se amplió aún más cuando Christina y Craig participaron como panelistas y asistentes en el Foro Virtual 17q12 de este año. “Nos dio una visión increíble de la enfermedad, los síntomas y la investigación. Nos conectamos con el **Dr. Alexander**, quien estudia el intercambio de magnesio y su papel en la función renal. “Saber más nos ha ayudado a abogar, especialmente cuando las políticas de las guarderías no contemplan los retos médicos del entrenamiento para ir al baño. Este conocimiento abre puertas a la inclusión a través de la concienciación.”

Al reflexionar sobre su camino, Christina y Craig siguen deseando conectarse con otros. “Siempre decimos que, si alguien en la comunidad quiere acercarse, aquí estamos. Nos apasiona la atención médica accesible, un buen tratamiento, el diagnóstico y apoyar a las familias en este camino.”

Agradecemos a la familia Breckenridge por abrirnos su corazón y compartir su recorrido con nosotros.