

Una mariposa que nació de pie

Aunque Arleny Castillo Sifontes padece una rara enfermedad genética, los exquisitos cuidados médicos recibidos y la devoción de su familia la mantienen con envidiable salud

Mary Luz Borrego y Yanela Pérez

Revolotea por la conversación de los adultos sin la menor timidez, como si fuera la dueña del mundo. Con su copioso cabello oscuro recogido en motonetas acaba de llegar de la escuela y trae hambre. Invade la entrevista mientras se quita la pañoleta y come unas galletitas. Responde con agilidad las preguntas y sus ojos rasgados casi le desaparecen mientras sonríe pícaro a cada momento. No se inmuta por la ausencia de sus dientes de leche, ni por esa extraña belleza que —aun sin saberlo— ya la distingue como una contraseña de exclusividad.

Arleny Castillo Sifontes nació de pie porque, aunque padece el síndrome de Saethre-Chotzen —una enfermedad genética poco frecuente que afecta a un bebé entre 25 000 y 50 000 nacimientos—, los exquisitos cuidados médicos recibidos y la devoción de su familia la mantienen con envidiable salud física y emocional.

Este “todos para una” además la han convertido en una niña especial: “Quiero mucho a toda mi familia, a mi hermana, aunque a veces nos fajamos; a mi papi, a los abuelos, y mi mamá es el amor de mi vida. Me gusta jugar al Calamar, bailar, cantar, ver muñequitos y también estudiar. Me encanta pintar princesas y unicornios”.

—¿Y los unicornios existen?

—No sé. Yo los pinto con mi imaginación.

CAMINO DE INCERTIDUMBRES

Cuando a Lucía Sifontes le llegó el día de dar a luz a su segunda hija el 31 de octubre del 2016 ni siquiera se imaginó cuántas incertidumbres venían en camino a partir de ese día, especial para cualquier mujer. Su primera hija, ya grandecita, gozaba de perfecta salud y ningún examen de los tantos realizados durante este otro embarazo dio la más mínima señal de preocupación.

“Todo se presentó en el momento del nacimiento, cuando los médicos observaron que la niña traía una fisonomía un poco diferente de los demás recién nacidos. La pasaron al servicio de Neonatología para hacerle un grupo de estudios e investigaciones. Como al tercer día de nacida me lo comentaron. Una tarde iba a amamantarla, su papá se sentó conmigo y me puso al tanto de que la niña traía algún problema”, recuerda la madre.

En poco tiempo la consultaron varias especialidades y le realizaron diversos exámenes. El cerebro funcionaba bien. Entonces acudieron al servicio de Genética, donde la doctora Diana Martín le diagnosticó inicialmente un síndrome de Crouzon y, en una reconsulta posterior, finalmente su rara enfermedad.

¿Cómo asimiló usted una noticia que, en primera instancia, parecía tan perturbadora?

“Fue fuerte porque llegó de improviso, en el embarazo todo estaba normal. Fui a conocerla a Neonatología con un poco de susto. Ya había visto un video y no le había notado nada porque no era un problema tan llamativo. La noticia fue difícil para toda la familia, un gran impacto emocional porque esperábamos a una niña sana.

“Pero con la ayuda de los especialistas, el seguimiento médico y el apoyo incondicional de la familia —porque todos nos dedicamos a ella, fundamentalmente en los primeros años de vida—, hicimos un trabajo en equipo y logramos salir adelante”.

En su apartamento del reparto 23 de Diciembre, ubicado en la periferia de la ciudad espiritana, Lucía recuerda hasta los mínimos detalles de la evolución de su hija, en particular de la compleja cirugía que le practicaron poco antes de cumplir el primer año.

“Cuando la niña tenía 45 días de nacida, en Santa Clara la valoró el doctor Ángel Serafín Camacho, del Hospital Pediátrico José Luis Miranda. Él tiene mucha experiencia y un equipo de trabajo insuperable, todos son maravillosos. Nos dio muchas explicaciones y dijo que era necesaria una neurocirugía. Eso fue fuerte para nosotros porque nunca habíamos enfrentado ni una enfermedad ni un problema genético”, rememora.

La operación resultaba imprescindible para evitar complicaciones posteriores en la pequeña y que pudiera padecer, por ejemplo, retraso mental o algún tipo de epilepsia: “Se hizo lo que había que hacer, una cirugía correctiva, los médicos la llaman craneotomía bilateral, una abertura en el área frontal para reducir el tamaño del hueso, liberar el espacio y que el cerebro pueda crecer normalmente. Todo salió muy bien, la cirugía fue un éxito. La niña ha tenido una magnífica evolución hasta el momento”.

Y, como madre al fin, recuerda cada uno de los pormenores a partir de aquel 9 de octubre del 2017: las casi dos horas en el quirófano, la cabeza completamente rapada, los 44 puntos en zigzag, los nueve días de ingreso, las excelentes atenciones en la sala y hasta el día en que la enfermera Clenny, de la terapia intensiva, le puso en el teléfono la música del bum bum y Arleny se paró como un resorte a bailar con la cabeza recién abierta y un catéter puesto.

TODOS PARA UNA

Aunque ya ha transcurrido más de un quinquenio, los especialistas mantienen el seguimiento a la pequeña porque, a pesar del favorable resultado y de que ni siquiera ha precisado tratamiento farmacológico alguno, evidentemente no quieren perder pie ni pisada su evolución, tanto en la consulta de Neurocirugía de Santa Clara —donde ya la valoran solo dos veces al año— como aquí en Genética.

“Nuestras consultas son abiertas, por tiempo indefinido, nos mantenemos siempre en contacto con el paciente por si se le presenta alguna situación atípica. Pero lo más importante es el diagnóstico precoz para realizar el tratamiento quirúrgico oportuno que permita la liberación de las suturas afectadas. Además, se necesita una valoración multidisciplinaria para dirigirlo hacia donde necesite, en dependencia de sus especificidades”, comenta la doctora Diana Martín García, especialista en Genética Clínica.

¿Cómo se presenta y de qué forma usted describiría el síndrome de Saethre-Chotzen?

“Es una rara enfermedad genética que



A pesar de padecer una rara enfermedad, Arleny disfruta una infancia feliz.

en su forma clásica se presenta con el cierre congénito o precoz de una o más suturas craneales. Como que el cerebro del bebé no deja de crecer lo hace a expensas de las suturas que permanecen abiertas y el cráneo adopta una forma atípica, deforme.

“Este síndrome incluye un espectro variable en número y gravedad de manifestaciones clínicas, fundamentalmente faciales y de extremidades, que se superponen con otros síndromes genéticos, lo cual dificulta su diagnóstico, en particular en edades tempranas y cuando no existen otros familiares afectados. En la mayoría de estos casos la inteligencia suele ser normal, pero en algunos se ha descrito retraso del desarrollo de leve a grave.

“Determinados pacientes pueden experimentar pérdida auditiva conductiva y/o neurossensorial. Otras manifestaciones menos frecuentes son talla baja, paladar hendido, anomalías vertebrales, apnea obstructiva del sueño, malformaciones cardíacas congénitas, etcétera. La presión intracraneal alta, asociada a casos graves de sinostosis, puede provocar cefaleas, pérdidas de visión, convulsiones y muerte en ausencia de tratamiento”.

¿En qué consiste el tratamiento a seguir?

“En general, los pacientes deben someterse a una cirugía en el primer año de vida

para aumentar el volumen intracraneal, restablecer la forma normal de la cabeza y así favorecer el crecimiento del cerebro, evitando graves complicaciones. Por esa razón es de vital importancia su diagnóstico temprano. También se precisa un seguimiento hasta el inicio de la edad adulta”.

¿Existe un pronóstico evolutivo definido para estos pacientes?

“En la mayoría de los casos, si se trata y hace un seguimiento desde la edad temprana, el pronóstico es excelente. El asesoramiento genético resulta importante. Se debe brindar asesoramiento genético a las personas afectadas porque tienen una probabilidad del 50 por ciento para cada embarazo de transmitir el gen mutado causante de la enfermedad”.

Hasta ahora, Arleny no ha presentado dificultad alguna, su desarrollo psicomotor resulta totalmente normal, al igual que el aprendizaje. En el largo camino de su tratamiento y recuperación quizás mucho ha influido su madre, psicóloga de profesión, que se desempeña en el órgano de atención a menores del Ministerio del Interior.

“Siempre nos explicaron que la niña no solo necesitaba la cirugía, sino que nosotros como familia teníamos que dedicarle un tiempo importante a ella, a su desarrollo, para ayudar a generarle un desarrollo psicomotor y mental que fuera normal. Tuvo estimulación temprana, nos dedicamos mucho a ella para que avanzara. Yo tuve que olvidarme de lavar, limpiar y cocinar, sobre todo en sus primeros años de vida. Todo el mundo ayudó, la familia, mis compañeros, los vecinos, amistades, en mi trabajo que me apoyaron y consideraron.

¿Cómo describiría hoy a su hija?

Es muy sagaz, no se le escapa una. Es alegre y aplicada, le gusta hacer sus tareas. También es muy sociable, desenvuelta, cariñosa; pero fuerte de carácter y a veces caprichosa, quizás por la sobreprotección y el consentimiento debido a su enfermedad.

Y como madre, ¿ya pasó el sobresalto y se siente tranquila?

Sí, muy tranquila. En general, todos en la familia sentimos más temor antes de la cirugía porque no sabíamos lo que iba a suceder, pero después de ver los resultados ya nos sentimos tranquilos. A mi niña nunca la han rechazado. Siempre ha tenido amor y dedicación.



La niña junto a su mamá Lucía, un pilar para el crecimiento espiritual de la pequeña. /Fotos: Yoan Pérez