

EL SITIO DE MARTINA



JUAN CARLOS CANO MELLADO
MARIA LUISA MADRID CORCUERA

Prólogo de Agustín Sierra
Fotografía de contraportada de Inés Montufo Urquizar



www.holt-oram.es



Dedicado a quienes se caen y se levantan, se caen y se levantan.....

www.holt-oram.es

Los textos y las fotografías que aparecen en este trabajo pertenecen a sus propietarios. De tal forma queda totalmente prohibido copiar y/o manipular dicho contenido ya sea de forma parcial o total bajo cualquier medio mecánico o informático sin el consentimiento expreso y por escrito de los mismos. A tal fin te puedes dirigir a info@holt-oram.es

Esta obra ha sido inscrita en el Registro Territorial de la Propiedad Intelectual con el N° de expediente; MA-63-13
© 2013. Málaga

PRÓLOGO O CUENTO DE ALDUK

Imagínese que duerme. En el sueño usted se levanta y se dirige a la cocina con la intención de prepararse un café; sin embargo, al intentar coger una taza se da cuenta de que algo falla, por alguna razón no puede agarrarla bien, sus dedos no la sostienen y esta cae. Al mirarse la mano derecha, le parece que su pulgar está mal situado y esto ha provocado que una acción sencilla le haya resultado imposible. Se despierta. Se observa rápidamente las manos y comprueba que ha sido un sueño.

Si alguien le dijera que una persona padece el síndrome Holt–Oram reaccionaría como la inmensa mayoría de las personas, como yo mismo: poniendo cara de no saber. En primer lugar porque se trata de una enfermedad inusual, de las calificadas como raras; y en segundo, y en consecuencia, porque los pocos casos clínicos que existen no han generado la suficiente información para que el ciudadano medio la conozca. Pero existe, es real, y constituye todo un cúmulo de cuestiones, dudas, miedos, decisiones y pasos. Todo un camino en el que se pone a prueba a las personas.

En la aldea de Alduk todas las personas, sin contar a los animales y las plantas, eran niños. Los niños de esta aldea eran muy especiales: podían vivir miles de años ya que su espíritu se mantenía joven gracias a la forma serena y razonable en que se tomaban las cosas, muy pocas veces se enfadaban así que los días pasaban muy apacibles. Para contrarrestar el exceso de tranquilidad practicaban dos deportes: cazar arco iris y comer pasteles de chocolate. También tenían sus fiestas nacionales como colgarse de un árbol cabeza abajo o meter las manos en sacos llenos de arroz.

En Alduk existía lo típico de una aldea razonable: árboles con hojas azules, un pozo sin agua y la leyenda de un tesoro escondido.

En toda la aldea no había ni un adulto porque, como todo el mundo sabía, las personas mayores siempre acababan hablando de fútbol, cosmética y política, y aquello era terriblemente aburrido.

Cuando un día llegó un vendedor que les ofreció un crecepele, ellos replicaron que no les hacía falta; en otra ocasión acertó a pasar un arquitecto que les prometió un gran aparcamiento, a lo que ellos respondieron entregándole un cartel que rezaba: NO TENEMOS COCHE. Así uno y después otro, los adultos se marchaban porque, simplemente, aburrían a los niños.

Entre todos ellos había uno más especial que el resto. Se llamaba Marta.

Cuando Martina nació, sus padres se dieron cuenta de que algo -al principio fue simplemente algo, como un leve resplandor- no marchaba correctamente, sus manos presentaban una anomalía, unos pulgares trifalángicos y mal emplazados. El síndrome Holt-Oram es una enfermedad genética que afecta al desarrollo de las extremidades superiores y el corazón, suele darse aproximadamente en uno entre cien mil personas. Conozco a los padres, conozco a Juan Carlos y Marisa, y sólo puedo imaginarme el desconcierto ante tal circunstancia. Probablemente les asaltaron preguntas como “¿qué sucede?” o “y ahora qué?”. Porque se trataba de su hija, de su hija recién nacida. Esta es la historia de un viaje porque todo viaje, ya sea físico o emocional, implica un punto inicial, una salida a partir de la cual recorreremos un trayecto salpicado de emociones, personas, experiencias, desencuentros, etc. En su caso, su viaje, su punto inicial, fue más rotundo, más energético, pues comenzó en un lugar en el que aún no sabían qué verían, a quién conocerían ni qué experiencias tendrían. Partieron de cero.

Este punto de partida conllevó empaparse de toda la literatura científica al respecto, bucear en manuales que a cualquiera le sonarían a chino, hacer innumerables llamadas telefónicas, concertar

citas en otras ciudades, consultas periódicas en horas de trabajo, ponerse al día en genética, en el sistema circulatorio y óseo, microcirujía, los entresijos del corazón, desarrollo infantil y un sinfín de materias que se nos antojarían aburridas y complicadas. Con todo, su particular maleta estaba llena de incógnitas.

No es ninguna incógnita. Todo el mundo sabe que el corazón de una persona tiene la forma y el tamaño de una patata a su quinta semana de crecimiento, es algo tan obvio como que las lombrices de tierra disfrutan de una visión de halcón peregrino, es una pena que bajo tierra no les haga falta pero eso es otra historia... Volviendo al corazón, Marta tenía uno muy especial, tenía un corazón con forma de berenjena a su tercera semana de crecimiento, lo cual no era una tragedia, únicamente le impedía correr la maratón de 1200 km que todos los años se celebraba en el valle de Baravia. De hacerlo se hubiera cansado rápidamente. Por suerte, a Marta no le interesaban los deportes físicos extremos, le bastaba con descender los cañones en busca de mariscos de plata y subirse a los árboles a contemplar las puestas de sol. Para qué iba a querer correr tanto. ¿Había dulces al final de la carrera? Sospechaba que no.

Otra de las cosas que hacían a Marta especial era su mano derecha. Todo el mundo sabe que el color de una mano es el de una almendra tostada al sol durante cuarenta y cuatro minutos, es algo tan obvio como que la planta de geranio sale de su maceta todas las noches para leerse, página a página, los diez tomos del Diccionario de la Música. Los geranios son muy musicales. Pero volviendo al color de las manos, la mano derecha de Marta tenía una particularidad: era del color del arco iris, lo cual quiere decir que era de muchos colores. Ella siempre había dicho que su mano era tan colorida desde que se le cayó un arco iris encima mientras trataba de cogerlo. El arco iris perdió el equilibrio y le pisó la mano.

Las manos de Martina eran especiales. Nació con el síndrome Holt-Oram. Dicha enfermedad no la identificaron hasta pasados unos meses, tras muchas consultas y charlas. Ella mirará su mano y pensará que no es como la de los niños de su edad, pensará que tiene algo diferente y eso es lo que impide que coja los cubiertos correctamente, pero a la vez que lo piensa hace una travesura y su madre grita “¡Martina!”, lo cual me parece maravilloso, porque Martina, independientemente de su afección, tiene un desarrollo normal y rezuma vida por todos sus poros; discute con su hermana Andrea porque le ha quitado un lápiz de color y pone cara de aburrimento cada vez que visita al traumatólogo. Quién no se aburre en el médico. Ella lo ha aceptado, son las cartas que le han tocado, es paciente con la vida, con cada operación que le practican, y sus padres, atentos, respiran hondos ante las intervenciones, ante cada día que despunta, se frustran ante un avance que se serpentea o retrocede, celebran los éxitos de su hija. También son pacientes.

¿Cómo afrontar este camino? Creo que el amor tiene mucho que ver. El amor como columna vertebral de todas sus acciones, el amor como atalaya desde la que encarar el frío, porque ellos, ante el panorama que se les presentó, ante ese camino empedrado de recodos y malas hierbas, no tiraron la toalla, no agacharon la cabeza y miraron para otro lado, no decidieron lamentarse para toda la eternidad, sino que cogieron de la mano a sus hijas y emprendieron el viaje de sus vidas, se alzaron sobre el abismo y cortaron el miedo de lado a lado; creo que en su interior estuvieron de acuerdo en proclamar: “Esta es la situación, a partir de aquí qué podemos hacer”, y esa postura firme valió más que la noche trémula a la que se enfrentan, quizá, cada día, el desconocimiento que les golpeó de pronto. Juan Carlos y Marisa son dos poetas, y Martina un verso que escribieron, un verso que crece y respira, que se estremece y moja con su tinta a las personas que le rodean.

Un día les sorprendió una noticia: había llegado una persona diferente, y lo era, en concreto, no porque vendiera objetos inútiles y acabara marchándose, sino porque no vendía nada y acabó por instalarse cerca de la aldea.

Uno de los niños gritó: “¡Se ha colado!”, a lo que siguieron murmullos de todo tipo. Qué podían hacer; en definitiva, era el primer adulto no-vendedor con pelo que llegaba para vivir allí con ellos. Inmediatamente convocaron la AUU: Asamblea de Urgencia Urgente para debatir el asunto.

Alguien sugirió que se llamase LPAUU: La Primera Asamblea de Urgencia Urgente, ya que se trataba de un hecho histórico y primerizo. Nunca antes, en los miles de años que llevaba existiendo la aldea de Alduk, un adulto se había instalado en sus tierras. ¡Todos habían pasado de largo!

Así que la cuestión se reducía a lo siguiente: de la manera más razonable, ¿le dejaban quedarse o le invitaban a irse?

Tras largas deliberaciones decidieron echarle por medio de cerillas ardientes. Dicha ofensiva siempre funcionaba, pues la persona acababa sudando tanto que corría en busca de un río o un lago.

Sin embargo, Marta les convenció en el último minuto para que cambiaran la estrategia por una más diplomática. Ella misma iría a hablar con No-vendedor-con-pelo para conocer sus intenciones.

Un buen día, Juan Carlos y Marisa pensaron que no era suficiente, que su intención debía ir más allá, que podían pintar en el suelo otra línea de salida, construir otro sendero donde compartir sus experiencias. Crearon la web www.holt-oram.es y a partir de aquí comenzaron a publicar sus vivencias para que otras personas supieran que no se hallaban solos ante la incertidumbre, crearon un lugar donde compartir las impresiones, los conocimientos, las dudas. Porque ellos no serían los únicos, ¿no? En España hay seis casos contados de este síndrome, y una pirueta genética había hecho que Martina fuera uno de ellos. El relato está contado a modo de diario en el que se narran los procesos a los que se enfrentan, lo que creo que es un acierto ya que impregna el mensaje de una suerte de cotidianidad, de proximidad, con un lenguaje directo y sin rodeos que permite al lector sumergirse en esta historia real de superación. Su deseo de hacer algo más les permitió entrar en contacto con otras familias en la misma situación. ¿Se imaginan encontrar otro barco en el océano en el que pensaban que navegaban solos? No me lo imagino. Alguien que habla tu mismo idioma debe empujarnos a preguntarnos sobre la fragilidad de nuestro ser, a preguntarnos quiénes somos, quién soy...

-Soy Alturar, príncipe de... príncipe de... bueno, príncipe de un reino muy grande que se extiende hasta aquí.

Marta le miró atónita. ¿Su pelo era natural o una peluca?

-Pues no debéis conocer bien los límites de vuestro territorio, pues estais dentro de las tierras de Alduk.

-Y quién eres tú, si puede saberse.

-Me llamo Marta.

-Eres muy pequeña para llamarte Marta. Más bien tienes el tamaño de una ciruela o una mandarina. Deberían llamarte Martina.

-¡Reina Martina, para ser más exactos!

-Muy bien, reina Martina, ¿qué queréis?

-Conocer sus buenas intenciones.

Alturar la miró por encima del hombro.

-Soy un hombre nada razonable. Quiero el tesoro que guardáis en vuestra aldea.

-Ah, pues sí que lo tenéis claro.

Y Martina se fue con la promesa de llegar a un buen final.

El final. Se me antoja como una puerta tras la cual se hallan todas las respuestas, el descanso definitivo. Tras innumerables consultas Juan Carlos y Marisa se dieron cuenta de que el final no estaba próximo, de que no bastaría una operación, o dos; de que se trataba de una carrera de fondo en la que los médicos tendrían que ir mejorando poco a poco la funcionalidad de la mano de Martina, y a la vez una cuestión en la que el tiempo jugaba un importante papel, pues Martina iba creciendo, adoptando posturas y asimilando aprendizajes que debían ser vigilados de cerca para que no fueran por el camino equivocado. Pero, ¿cómo decidir qué es lo mejor para una hija?, ¿Cómo elegir entre una ciudad u otra para una operación?, ¿Qué colocar en la balanza? ¿De qué forma sopesar a los distintos médicos? La respuesta va más allá de lo que puede intervenir en una decisión cotidiana, más allá de lo que la mayoría de las personas, libres de ese peso, tienen que calibrar.

¿Quién es el especialista que realizaría la operación?, ¿cómo es?, ¿es agradable?, ¿cariñoso con mi hija? El fondo de las personas, de nuevo, entra en juego, y ellos apostaron por el equipo más humano y capaz para tratar la enfermedad. A estas alturas se le puede preguntar a la misma Martina. Quizá el final no debería plantearse como la solución a todos los problemas, quizá es una ecuación que no debería entrar en la fórmula, sino prestar atención al propio camino, como hacen ellos, como hace Martina, atareada en sus revisiones, rehabilitación y terapia ocupacional, consciente de su singular mano, razonable con su estado, sabiendo todos que sólo paso a paso podrán superar los obstáculos, sólo día a día, y eso ya convierte, a Martina, en motivo de admiración.

Fue motivo de revuelo general. Todo el mundo sabe que cuando alguien encuentra un tesoro, en realidad querría tener dos tesoros, y con dos tesoros, la persona siempre imagina tres. ¡Qué poco razonable! Es algo tan obvio como que el escarabajo pelotero baila claqué cuando nadie le presta atención. Si por él fuera abriría una escuela de baile.

No-vendedor-con-pelo buscaba el tesoro. ¿Qué harían? Se presentaron varias propuestas, como tirarle tartas de chocolate, un ataque desde diversos ángulos dejaría a cualquiera enterrado bajo una gruesa capa de bizcocho y merengue, ¿quién resiste tanto dulce?, pensaron. De nuevo, Martina, la reina Martina para ser más exactos, intervino para ofrecer un plan más pacífico. Para llevarlo a cabo necesitaban el pozo sin agua. El pozo sin agua era exactamente eso, un pozo vacío del que no podía extraerse nada, pero era tan bonito que en la aldea tenía la importancia de una estatua antiquísima.

Martina concertó una cita con No-vendedor-con-pelo, le prometió el tesoro y este se alegró mucho, aunque ella le advirtió que tendría que cavar a gran profundidad para encontrarlo. El día señalado se reunieron todos alrededor del pozo.

-¿Dónde está el tesoro? -preguntó el hombre, que traía consigo una gran cantidad de herramientas.

-Dentro del pozo -dijo Martina.

No-vendedor-con-pelo miró al interior con desconfianza. No se veía absolutamente nada.

-¿Y cómo bajo hasta el fondo? No hay ninguna escalera o una cuerda.

Martina, entonces, hizo algo increíble. Con su mano derecha dibujó un arco que salía de la boca del pozo hacia el exterior, terminando junto a un árbol. Nadie comprendía el motivo y pasaron los segundos sin que nada ocurriera. De repente, delante de todos, justo en el sitio en el que Martina

había puesto su mano, apareció un arco iris muy brillante, con todos sus colores extendiéndose en el aire. Era el mejor que habían visto en sus vidas.

-Puedes montarte sobre él y deslizarte hasta el fondo.

No-vendedor-con-pelo asintió con la cabeza y se montó sobre él, como si cabalgara a lomos de un caballo, y comenzó a descender lentamente. Sin embargo, algo más ocurrió aquel día, algo que ninguno de los habitantes de Alduk pensó, y no porque no lo supieran, sino porque estaban tan atónitos con la escena que en sus cabezas no cabía otra idea. Los arco iris viven en el cielo, y justo cuando sólo asomaba la coronilla de aquel buscador de tesoros, el arco iris de Martina empezó a elevarse como un globo por encima de ellos, a ascender igual que un pájaro.

-¡Un momento! ¡Qué ocurre! -gritó el hombre, mientras alcanzaba las primeras ramas de los árboles.

-Los arco iris son lo que más apreciamos -dijo Martina-. ¡Disfrútalo!

Boquiabiertos, lo vieron alejarse poco a poco hasta perderse entre las nubes, tras lo cual gritaron de alegría y decidieron celebrar una gran fiesta, tartas de chocolate incluidas. No-vendedor-con-pelo nunca regresó, y al pozo sin agua, al pozo que tanto querían, le llamaron a partir de entonces “El Sitio de Martina”.



Agustín Sierra

www.holt-oram.es

DE UNA MALA EXPERIENCIA, UNA BONITA HISTORIA

En este espacio que nos ofrece www.somospacientes.com , venimos a contar cada semana nuestra experiencia y todo lo vivido en relación con la enfermedad rara que afecta a una de nuestras hijas.

Martina nació con síndrome Holt-Oram. Esta es una enfermedad de baja prevalencia y como todas las enfermedades raras es bastante desconocida. Es mucha la literatura leída, muchos los pasos andados y algún que otro camino iniciado.

Aquí os relataremos, que pasó por nuestras cabezas, desde que nos dijeron que teníamos una niña con algún “problemilla”, hasta el porqué editar y publicar la web www.holt-oram.es . Ante tal “problemilla” decidimos plantarnos, sacar pecho y, como dijimos al inicio, hacer de una mala experiencia, una bonita historia.

Queremos agradecer a www.somospacientes.com y a la Fundación Farmaindustria este espacio. Y agradecer muy especialmente el ofrecimiento del Sr. Alberto de Oliveira, para que podamos disfrutar del mismo.

LOS PRIMEROS DÍAS

El parto tuvo lugar en el Hospital Materno-Infantil de la ciudad de Málaga. Y debido, entre otros motivos, al bajo peso que presentaron al nacer Martina y Andrea, estas quedaron ingresadas en la Unidad de Neonatos. Allí, poco a poco, nos fuimos fijando en las **“particulares” manos de Martina.**

Eran unas manos con **pulgares trifalángicos y mal emplazados.** La muñeca derecha presentaba una **desviación radial** motivada por una hipoplasia del mismo hueso. Por estos motivos la pediatra de Neonatología, se pasaba largos ratos junto a Martina en un ejercicio continuo de paciencia hasta que detectó un soplo y la envió a Cardiología con la petición de una ecocardiografía y la intención



de averiguar el motivo del soplo. Andrea fue para confirmar ausencia de problemas dado que no detectó nada.

La “ecocardio” reveló la existencia de **dos CIV’s y un ductus** (que cerraron de forma espontánea, con el paso de los meses) y **una CIA** (que aún persiste y que será

operada en unos meses).

Quince largos días pasaron ingresadas hasta que fueron dadas de alta. Martina se fue con citas para cardiología, traumatología y rehabilitación.

Es difícil olvidar aquello que cierto “profesional” del mencionado hospital nos dijo; *-Os teneis que buscar la vida fuera de Málaga. Aquí no hay profesionales que sepan atender las necesidades de vuestra hija.*

Creemos que es importante reseñar que, por ser embarazo múltiple y por tanto de alto riesgo, las consultas se sucedían todos los meses y se realizaron varias ecografías de alta resolución por distintos profesionales..., ninguno advirtió problema alguno en el radio derecho de Martina.

LLEGAMOS A CASA

La llegada a casa se produjo bajo la evidente expectación de toda la familia y con la madre aún convaleciente de una bacteria contraída en quirófano y un seroma en la herida de la cesárea. Llegamos acogidos a un programa de hospitalización a domicilio llamado HADO. Mediante HADO se intenta reproducir en casa las mismas condiciones que en el hospital. Incluso las visitas están restringidas tanto en número de visitantes como en duración. No podían salir de la habitación donde se las instaló...., lógicamente nada de salir a la calle.

Los días se sucedían pesándolas, en la báscula que facilita el hospital, tomando temperaturas, cantidad de alimento ingerido, si hay o no reflujo, consistencia y color de las heces, etc. Todo ello para comunicarlo a la enfermera que llamaba a diario.



Cuando, ya en casa, nos empezamos a encargar de ellas, se nos hizo más evidente que **Martina no solo tenía un problema en sus manos**. La posición de sus brazos resultaba distinta e incluso los movía de forma peculiar.

En aproximadamente dos meses iniciamos los trámites para incluir a nuestras hijas en el Equipo SIDI (Centro de Desarrollo Infantil y Atención Temprana). Allí encontramos distintos profesionales que, mediante programas multidisciplinarios, se encargan de evaluar a pequeños/as que presentan algún tipo de problema a distintos niveles. Andrea fue alta hace ya bastante tiempo, mientras que a día de hoy Martina aun sigue acudiendo una vez a la semana para seguir trabajando en su evolución principalmente a nivel psicomotor.

EMPIEZAN LAS CONSULTAS

La primera consulta que tuvimos fue en la **Unidad de Cardiología**. No vino más que a confirmar el diagnóstico inicial...., **una CIA, dos CIV's, ductus y tensión pulmonar elevada**, si bien las CIV's eran algo más pequeñas que al inicio. Esto nos aportó una evidente alegría...., parecía que las cosas podían ir a mejor. Nos fuimos con la recomendación de profilaxis cardíaca en época de dientes y una cita para el plazo de tres meses.

En la **Unidad de Traumatología**, la consulta fue menos esperanzadora y no por el diagnóstico, sino más bien porque al parecer no tenían muy claro que debían hacer, quien lo debía hacer y cuando lo debía hacer. Todo se resumía en **“habrá que esperar”, “puede que mueva los pulgares”, “en los brazos no le vemos nada”**.

En ningún momento pensamos en la poca cualificación y experiencia del personal y es justicia decir que son un gran equipo al que tenemos muchísimo que agradecer. Simplemente nos dio la impresión de que el caso les sobrepasaba y decidimos hacer caso de aquello que nos dijeron y buscar fuera de Málaga el profesional que pudiera operar a Martina.

Buscar un profesional no es tarea fácil si tenemos presente que lo primero es conocer a fondo el problema que precisa solución para buscar el más cualificado de los profesionales. Se trata de una hija y evidentemente quieres al número uno.



Ahora es cuando empezamos, en los pocos ratos libres que nos dejaba nuestra recién estrenada maternidad/paternidad, a bebernos toda la literatura que localizamos sobre malformaciones de miembros superiores, sus consecuencias y soluciones.

EL PRIMER VIAJE

Martina empezó a crecer, las semanas y meses fueron pasando acompañados de las correspondientes y periódicas consultas. Varios fueron los profesionales que evaluaron a Martina en la consulta “trauma”. En una de las consultas se empezó a hablar sobre la **necesidad de intervención**



quirúrgica, pero sin expresar claramente que tipo de intervención, ni cuando, ni que resultado se esperaba obtener.

Mientras esto sucedía nosotros seguíamos buscando al profesional que ayudara a que las manos de Martina fueran lo más funcionales posibles.

Cierto día encontramos un especialista en problemas de plexo braquial, cirugía de la mano, microcirugía y cirugía plástica. El inconveniente era la distancia. Para acudir a la consulta nos debíamos desplazar de Málaga a Madrid, con nuestras hijas...., no teníamos ninguna intención de dejar a Andrea los dos o tres días que pasaríamos allí. Decidimos pedir consulta y aquí fue donde empezaron nuestros gastos extraordinarios: **billetes de tren, alojamiento, comidas, taxis, consulta** y algún que otro gasto inesperado.

Sentimos no poder guardar ningún buen recuerdo de esta consulta. La solución que este profesional nos ofreció fue la de, directamente, amputar el dedo pulgar derecho y **pulgarizar el índice**. La mano izquierda no sería intervenida. De esta forma la mano derecha quedaría con cuatro dedos y la izquierda....., abandonada a su suerte. En los escasos 15 minutos que duró aquella consulta la vida nos dio un vuelco que no esperábamos, hasta el momento jamás se nos había pasado esa posibilidad por la cabeza.

Acabada la consulta nos dirigimos a la estación de trenes de Atocha para hacer un extraño viaje; Fuimos ilusionados a conocer el profesional que podía ayudar a nuestra hija y regresábamos con una solución que no cabía en nuestras cabezas ni en nuestros corazones. No llegamos a bajar del tren cuando ya prácticamente teníamos **desechada la posibilidad de operar a Martina en “La Paz” y de la mano del doctor que conocimos**.

Entonces nos dimos cuenta que el camino que nos tocaba andar sería largo y muy delicado. Ahora bien, por suerte, el “problema” de nuestra pequeña no intervenía en su desarrollo y por tanto crecía y aprendía como cualquier otro bebé.

EMPIEZAN LAS PRISAS

Como ya dijimos anteriormente queríamos encontrar al mejor cirujano que, con la mejor técnica, pudiera operar a nuestra pequeña y dimos el siguiente paso.

Una vez relatamos a la fisioterapeuta del Equipo SIDI, como fue la consulta en Madrid, esta coincidía con nosotros en que **pulgarizar el índice debía ser la última opción**. En tres escasos días nos acompañó a la consulta de otra “físio” que no hacía mucho tiempo conoció en un congreso. Fue ese día y de mano de la persona que acabábamos de conocer, cuando se empezó a barajar la posibilidad de que a Martina la viera un cirujano de nacionalidad italiana, con residencia en San Marino y que de forma esporádica pasaba consulta en una importante clínica de la ciudad de Barcelona.

En unos pocos días ya teníamos fecha de consulta, billetes y hotel reservado. **En menos de un mes este sería nuestro segundo viaje** y venía a devolvernos todo el ánimo que perdimos en el primero. Mientras llegaba el día procuramos conseguir cita con cierta doctora, de **Barcelona** también, y así aprovechar nuestro viaje. Finalmente no fue posible. Nuevamente nos íbamos los cuatro..., Andrea no se quedaría en Málaga.

Entre todo esto intentábamos hacernos con la historia clínica de Martina. Fueron varias las personas que intervinieron en este proceso. No resultaba tarea fácil puesto que el celo que imprime el hospital en salvaguardar la documentación de cada paciente es tremendo..., tanto que en ocasiones puede resultar una gran traba burocrática que puede entorpecer el diagnóstico o resolución de según que casos.



Resaltar que la segunda fisioterapeuta que conocimos fue quien nos advirtió de algo muy importante. Nos dijo: *-A nuestra hija **hay que operarla y con cierta urgencia**. Ella está usando sus manos de forma incorrecta y está grabando datos incorrectos, entonces el día de mañana habrá primero que corregirle y luego enseñarle, con lo cual **el aprendizaje natural queda desvirtuado**.*

¿Realmente **el tiempo empezaba a**

jugar en su contra?

También había momentos divertidos y relajados con nuestros amigos tal y como muestra la fotografía con la que acompañamos el texto de hoy.

LLEGAMOS A BARCELONA

Llegamos a Barcelona poco antes de las 8:00 h, con algo parecido a una gran resaca y una tremenda ilusión. Gracias a las gestiones de una allegada persona pudimos acceder a la habitación del hotel, sin tener que esperar a mediodía, lo cual fue un gran descanso el no vernos en la calle con las maletas, sin una ducha y con nuestras pequeñas.

El motivo que allí nos llevó no dejaba de rondarnos la cabeza..., es un **esfuerzo económico importante** y necesitábamos que sirviera para algo. Los nervios empezaban a aparecer.

Cuando acudimos a la consulta vimos varias familias con sus hijos/as que, si bien no tenían la misma afectación que Martina, si tenían afectados los miembros superiores. Estas familias venían desde muy distintos lugares.



Al pasar a la consulta nos encontramos con tres personas distintas, de tres nacionalidades distintas. Aquí llega nuestro primer desconcierto; **Uno de los traumatólogos es de Málaga y tiene consulta en Málaga** ¿¿¿Por qué nos dijeron entonces que

nos teníamos que buscar la vida fuera de nuestra ciudad???

Detenidamente fueron evaluando a Martina. Comprobando los movimientos de los que carecía y las limitaciones que poseía. Vigilando que tal presionaba con los distintos dedos y la fuerza que aplicaba. Estudiaban una y otra vez las radiografías realizadas e informes redactados pertenecientes estos a su historia clínica. Terminada la consulta nos marchamos, previo pago de honorarios evidentemente, con el siguiente resultado; **Pueden operar a Martina y estiman que debe hacerse cuanto antes.** Nos animan a decidirnos por intervenir allí argumentando que pueden obtener grandes avances y nos invitan a reservar quirófano antes de que termine el mes de junio, advirtiéndonos de que la intervención se realizará el mes de septiembre.

Al día siguiente, camino de Málaga, empezamos a preguntarnos cuanto nos podría costar todo aquello de operar a nuestra pequeña en Barcelona. A nuestra llegada nos dispusimos a averiguar los fondos de que disponíamos, a la vez que solicitamos presupuesto, número de intervenciones, días de hospitalización, revisiones, curas y un largo etcétera que nunca figuramos tan extenso.

ENTRE TRAUMA Y TRAUMA....., CARDIO Y MÁS

No todo eran consultas de traumatología, las **consultas en cardiología** también se iban sucediendo.

Cuando acudimos a la consulta que tuvimos a mediados de 2010, nos llevamos una muy grata sorpresa. Tras la ecocardiografía de rigor nos comunican que **las dos CIV's** con las que



Martina nació **cerraron de forma espontánea**. Esto no sabemos en qué porcentaje de casos suele ocurrir, pero sabemos que ocurre. De igual forma nos comunican que la presión pulmonar empezaría a caer y que en unos meses alcanzará valores más normales. No obstante seguirían vigilando su evolución dado que la CIA continuaba como al principio e incluso algo más amplia, dando a entender que su cierre habría que realizarlo en quirófano.

Entre tanto y pendientes de como afrontaríamos la factura generada por operar a Martina en Barcelona, solicitamos cita para el quirófano...., siempre podíamos anularlo. Visitamos a otra especialista en miembros superiores en la ciudad de Sevilla, en este caso el resultado fue el mismo que en la consulta de Madrid; *-Amputamos el pulgar, pulgarizamos el índice y con la mano izquierda ya veremos que hacemos.* Y en Málaga nos vimos, para concretar varios cabos sueltos, con el traumatólogo que estuvo presente en la consulta de Barcelona. No solo no concretamos nada...., también nos cobró, en dos ocasiones, lo que debió, a cambio de nada nuevo.

Un allegado nuestro, traumatólogo cirujano pero no especialista en manos, que entre otros lugares trabaja en el Hospital Materno-Infantil **nos dijo**; *-Ojito en manos de quien ponéis a vuestra hija. Nadie os puede garantizar una operación exitosa y tampoco os pueden empujar a, cuanto antes, reservar un quirófano. Tampoco una abultada factura os garantiza absolutamente nada y si en Málaga no os pueden ayudar ya os derivarán.* Este comentario nos sirvió de freno y empezamos a pensar que cualquier desembolso para mejorar la calidad de vida de una hija está justificado, pero ese desembolso debe estar acompañado de una contrapartida cierta...., no todo vale y hay que andarse con mucho cuidado.

A la semana siguiente nos presentaron a la persona que cambiaría nuestras vidas.

Un día más acudimos a la que podía haber sido una consulta cualquiera.

Llegamos a la consulta de traumatología con la intención de conocer qué soluciones encontraban al problema de Martina y poner en conocimiento del



equipo de traumatólogos el camino que habíamos iniciado buscando un especialista suficientemente decidido y cualificado.

Ese día nos llevamos la sorpresa de conocer a las **doctoras Irene de Gálvez y Esther Díaz** de las cuales no teníamos noticias hasta el momento. Fue la Dra. De Gálvez la que nos puso al tanto de las necesidades y las posibilidades para que nuestra hija tuviera unas manos suficientemente funcionales el día de mañana...., la estética quedaba en un más que evidente segundo plano. Lógicamente esa no era nuestra principal preocupación.

Dado que era el primer día que veía a Martina comenzó la rutina para ver las particularidades de sus manos. Finalizado esto nos puso al corriente de que no nos enfrentábamos a una intervención, sino a dos y seguramente a más. **Esto empezaba a perfilarse como algo que duraría años** y siempre encaminado a un único fin...., la funcionalidad como meta principal. Para ello, en lenguaje de la calle, debían acortar los pulgares, rotarlos, reubicar el pulgar derecho...., y eso sería solo el principio.

Para finalizar la consulta nos dijo que al término del verano Martina entraría en quirófano para operarle una de sus manos, probablemente la izquierda, y no mucho más adelante volvería a ser intervenida para operar la derecha.

Nos marchamos de la consulta con la petición de la Dra. De Gálvez, de que le procurásemos fotos y videos de nuestra pequeña cogiendo objetos para de esa forma tener imágenes de cómo se desenvuelve en su entorno y sin extraños. Además de la petición de la doctora **nos íbamos con la sensación de haber tenido la gran suerte de encontrar a una gran profesional y de haberla encontrado en nuestra ciudad de origen**, rodeados de nuestras respectivas familias y amigos.

¿BARCELONA O MÁLAGA? MÁLAGA

Tras unos meses de un continuo no parar de consultas en diferentes ciudades, llegó el verano a traer algo de calma. De la última vez que estuvimos en la consulta de trauma, nos fuimos con la documentación para solicitar pruebas preoperatorias y quirófano. Cursada esta documentación nos encontramos con que **podíamos operar a Martina en Málaga o en Barcelona**. Esto se convirtió en una decisión delicada, puesto que se trataba de designar a la persona que procurase a nuestra hija que sus pequeñas manos funcionasen el día de mañana al cien por cien de sus particulares posibilidades.

La Dra. De Galvez y su equipo, escalaban puestos de forma exponencial. Juventud, capacidad de resolución y de escucha, hablar en un idioma alejado de grandes tecnicismos, el cariñoso trato hacia Martina, la cercanía mostrada en todo momento y muchas cosas más, sumadas a buenas



referencias, hicieron que la decisión fuera operar a Martina en “El Materno”.

Acto seguido **anulamos el quirófano reservado en Barcelona**. Cabe decir que obtuvimos el silencio por respuesta y nadie se dignó a hacer una llamada o enviar un mail en el que, al menos, acusen recibo de la comunicación.

Llegados a este punto no quedaba más que tener siempre presente y no dudar nunca de que la Dra. de Gálvez era la mejor e incluso única opción de Martina. Esto siempre lo pensamos y lo defendemos.

Cerradas de forma definitiva las puertas a más consultas y especialistas ya no nos quedaba más que disfrutar, en la medida de lo posible, de los días de verano y playa y a eso nos dedicamos. Nuestras mentes precisaban unas vacaciones. **En nuestros respectivos trabajos también celebraron el que se acabara el estar de aquí para allá** porque, si bien no nos ponían trabas para asistir a las consultas, **siempre nos recordaban muy sutilmente que nos hacían un gran favor** y que ningún derecho nos asistía para acudir a las consultas necesarias las veces precisas.

Antes de lo esperado llegó el primer cumpleaños y el verano empezaba a terminar sus días. No había fecha de quirófano pero si la noticia de que sería al acabar el verano...., con lo cual la fecha no tardaría en conocerse.

LA PRIMERA INTERVENCIÓN

La primera semana de **Octubre** recibimos la llamada de teléfono que nos comunicó que **Martina entraría en quirófano el día 13** del mismo mes. Ya teníamos fecha para aquello que tanto habíamos batallado y no era más que iniciar el largo camino que arreglaría a nuestra pequeña los errores óseos cometidos por la genética.

Tras la llamada llegaron momentos de **ilusión, confusión, nervios....**, incluso alguna que otra lagrimilla provocada por el miedo y la evidente **alegría**.

Los días pasaban rápidamente y los preparativos se sucedían. La familia debió redoblar esfuerzos dado que Martina y Andrea no asistirían a la guardería, la intención era evitar que contrajeran algún virus, cosa habitual en las guarderías, que provocase un resfriado y la consiguiente anulación del quirófano.



El día previsto **ingresó a las siete de la mañana**. Nos asignaron habitación, cama y comenzó la espera del celador que nos acompañaría a la antesala. Pasada media hora aproximadamente la introdujeron en quirófano **para que la Dra. De Gálvez y la Dra. Díaz empezaran a dar forma a las manos de Martina y a nuestros deseos**.

Los minutos parecían horas y las horas no pasaban...., dos horas y media duró la intervención.

Al final de la operación la Dra. de Gálvez salió a contarnos el desarrollo y lo ocurrido, fue cuando nos comunicó que operaron ambas manos puesto que al terminar con la mano izquierda vieron que tenían tiempo y energías suficientes para operar la derecha..., así le ahorrarían una entrada extra en quirófano y la próxima vez que entrara no sería para sentar unas bases sobre la mano derecha, sino para obtener mayores y certeros resultados.

Tras la intervención hubo dos días de ingreso y tras estos días marchamos a casa con la necesaria prescripción de analgésicos y más. Como tenía **ambas manos vendadas desde los dedos hasta los codos**, había que vigilar la coloración de la punta de los dedos y por supuesto mucho cuidado con posibles golpes, cuéntale eso a una niña que está aprendiendo a andar, y nada de que se mojen los apósitos.

Hemos de reconocer que **muchos adultos no somos capaces de atravesar tal tramite con el nivel de fortaleza y serenidad que Martina mostró** en todo momento.

PRIMEROS RESULTADOS



Los días siguientes a la operación fueron ciertamente complicados. **Era difícil tarea dejar que Martina continuara con su aprendizaje al andar sin que golpeara el suelo con sus manos recién operadas.** El baño había que realizarlo con sumo cuidado, el vendaje no se podía mojar dado que se humedecerían las suturas provocando picores e incluso infecciones. Las molestias y dolores tampoco facilitaban las

cosas...., a cada momento había que estar tras ella con analgésico y antiinflamatorios. Además de que **cada día había que retirar los apósitos que cubrían los pulgares para desinfectar la incisión** de la punta del dedo y la punta aguja que realizaba la osteosíntesis, la cual sobresalía por la piel.

Los días pasaban lentamente si tenemos presente que lo que esperábamos era **ver el resultado de la intervención y unas manos mas “al uso”**. A nuestra impaciencia había que sumar que la pequeñaja agarraba **ocasionales enfados** dado que se veía bastante limitada a la hora de jugar y explorar.

Llegó el día en que debían retirar los apósitos de la mano izquierda. **Al ver su “nuevo” pulgar se nos borró automáticamente su anterior aspecto.** Ahora era más corto y tenía mejor posición. En la consulta todos nos quedamos sorprendidos de la buena apariencia que tenía. Ella al verse la mano izquierda libre se conformó y digamos que dio por bueno el mal rato.

A los siete días regresamos para que levantasen los apósitos de la mano derecha, que es la más afectada. Si en la anterior había nervios...., en esta sentíamos algo más que no sabemos explicar. **Cuando terminaron de retirar las vendas todos comprobamos que ese apéndice que tenía por dedo se convirtió en un pulgar.** Aun hoy, al recordar todo esto, es inevitable notar un nudo en la garganta.

Ahora tocaba trabajar las manos día a día. Animarla a que incorporase su nuevo dedo a sus juegos y aprendizajes.

No todo había acabado, es más, no había hecho más que empezar. La intensa, complicada y necesaria intervención no sirvió más que para fijar las bases de las futuras operaciones que aliviarían en gran medida el problema de Martina.

FINALIZA 2010, UN DURO AÑO

Antes de que acabara 2010, **Andrea ya hacía días que asistía a la guardería, Martina lo hizo más tarde** debido a su recuperación. Una vez incorporadas las dos, fue cuando dimos por cerrado el primer capítulo. Teníamos a nuestras pequeñas haciendo las cosas que deben hacer los niños de su edad y nosotros pudimos seguir con nuestra rutina diaria.

Inmersos ya en cierta normalidad un día observamos que a Martina le apareció una muy pequeña protuberancia en la punta de su pulgar derecho, esto nos hizo acudir a que la viera su cirujana. Conclusión..., **la aguja parece que se ha movido y pretende salir**. Pocos días pasaron cuando la aguja empezó a asomar, abriendo de tal forma una vía de infección la cual no tardó en llegar. Antibióticos, vigilancia y en unas semanas verán que hacer.

Cuando acudimos a la consulta el día correspondiente y tras revisar que la infección cedió, que la inflamación desapareció y que la coloración del dedo ya era la normal, la doctora pidió una cizalla a quirófano. En cuestión de segundos cortó el extremo de la aguja, igual que cuando cortamos un trozo de alambre o cable que nos sobra.

Acabado el episodio de la infección, **Martina continuó con la rehabilitación** dado que es su necesario complemento a la intervención. Y como siempre hay que buscar un hueco para el ocio..., el día de la foto encontramos ese hueco en el zoo.

El camino andado hasta aquí puede parecer en ocasiones ligero, pero la realidad es muy distinta.



Para llegar al punto que relatamos son muchos días de trajín en nuestra y en otras ciudades. Varios los especialistas vistos en distintas disciplinas.

Innumerables

las consultas a las que hemos asistido. Muchas, muchísimas noches que pasaban en blanco y que no servían más que para dar vueltas a la cabeza. También hubo algún que otro mal momento vivido con Andrea..., los celos hacen su aparición dado que ella no entiende por qué con su hermana hay una atención distinta. En definitiva y como os podéis figurar **lo que aquí leéis no es más que la punta del iceberg**.

DE CARDIO, A GENÉTICA

2011 empezó con una consulta en cardiología y el resultado fue, más o menos, el esperado; Las CIV's con las que nació permanecían "no funcionales", nunca te dicen que han cerrado. La presión pulmonar ya estaba en valores prácticamente normales. Por el contrario **la CIA seguía en su lugar y más amplia aún** pero sin ser excesivamente alarmante y su lado derecho del corazón presentaba cardiomegalia (engrosamiento patológico motivado por el sobreesfuerzo que realiza el corazón a causa del cortocircuito). **Por suerte Martina seguía asintomática**, ausente por completo de cualquier evidencia cardiopática, lo cual reporta gran tranquilidad.

En esta ocasión la Dra. Conejo, que fue quien diagnosticó a Martina al inicio, fue quien le practicó esta revisión y nos preguntó si alguien nos habló sobre la **posibilidad de que nuestra pequeña portase un síndrome llamado Holt Oram**, puesto que tal síndrome genera malformaciones en

miembros superiores y alteraciones en la cardiogénesis.

Ante nuestra negativa nos preparó el consiguiente parte de interconsulta y **nos envió a genética.**

Antes de darnos cuenta allí

estábamos pidiendo cita para que nos confirmaran o desmintieran la existencia de algún trastorno genético.



Los meses fueron pasando hasta que un buen día llegó la esperada cita. Todo consistió en un intenso cuestionario sobre posibles antecedentes de malformaciones en ambas familias y extracción de sangre. Un mes justo tardaron en llamarnos pero no para darnos los resultados, la llamada fue para decirnos que al día siguiente debíamos pasar por el departamento de genética con la intención de practicar el examen también en nosotros. Evidentemente si el resultado es negativo no estudian a los padres..., con lo cual ya nos dieron el resultado.

Aquí es donde comienza, siendo la misma historia, una etapa más. **Nuestra hija padece un síndrome llamado Holt Oram, es una enfermedad que afecta a uno de cada cien mil nacidos vivos y que responde a lo que se le denomina Enfermedad Rara (ER).**

DESCONOCIMIENTO Y DESINFORMACIÓN

Tras obtener confirmación de la alteración genética de Martina y una vez puesto nombre y apellidos a su problema, dio comienzo la búsqueda de información sobre el desarrollo y pronóstico del Síndrome Holt Oram. Toda posible fuente de información resulto estéril hasta el punto de que **ni su pediatra sabía de que le hablábamos...., no conocía tal síndrome.**

Buscamos asociaciones de afectados por Holt Oram y no encontramos. **No localizábamos más**



que casos clínicos. Poco a poco íbamos conociendo la enfermedad pero no sabíamos nada sobre su pronóstico.

Por suerte **un buen amigo**, al que siempre estaremos inmensamente agradecidos, **nos facilitó información muy completa y varias vías de información.** Incluso nos puso en contacto con personas de alto nivel en el mundo de la genética. Gracias a este contacto entramos en una gran calma.

Inscribimos a Martina en el Registro de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III, siendo ella la única, a nivel nacional, con este problema. También la registramos en el biobanco dependiente del mismo instituto, con la intención de donar una muestra de sangre que quedara a disposición de investigadores europeos que deseen estudiar esta dolencia.

Con el paso de los días nos dimos cuenta de que la asociación de afectados que buscábamos al inicio no la encontraríamos...., los casos a nivel nacional se cuentan con los dedos de una mano y por tanto **no tiene sentido crear una asociación.** También puede ocurrir que el gran desconocimiento por aquel que porta el desorden y por el facultativo, hace que no se diagnostique no reconociéndose ni recogándose la enfermedad en un estudio epidemiológico.

En este momento fue cuando se empezó a generar en nuestras mentes la idea de hacer algo que nos ayudase a comprender que le pasaba a Martina y por qué. Una vez comprendido podríamos continuar para que toda la información recogida y todos los caminos recorridos, los pudiéramos ordenar con la intención de ofrecer nuestra experiencia a aquellas familias que actualmente o en un futuro se encuentren en nuestra situación.

La consulta de traumatología antes de la siguiente intervención la realizó **la Dra. De Galvez junto a la Dra. Maria Luisa Cabrera**, responsable de la Unidad de Amputados y Malformaciones Congénitas del Hospital Infantil Sant Joan de Déu. Mientras ellas **trazaban las directrices para la operación** nosotros pedíamos cita para las pruebas preoperatorias.

SEGUNDA INTERVENCIÓN

Al igual que el año anterior esta segunda intervención se realizaría al acabar el verano, la única diferencia es que esta se realizó antes de lo previsto.

En esta ocasión solo necesitaban intervenir la mano derecha. **El paso por quirófano pretendía dotarle de un pulgar con la mayor libertad de movimiento y fuerza** que le fuera posible, para esto utilizaron un tendón común del dedo anular y se lo donaron a su pulgar. También se pretendía mejorar la posición, para lo cual había que separar el dedo pulgar del índice y para ello debían coger piel de su íngule y hacer el correspondiente injerto. Si bien no pretendía convertirse en la última entrada en quirófano, si se intentaría avanzar lo suficiente como para obtener grandes y vistosos resultados.

Dejamos a nuestra pequeña en la antesala de quirófano a las nueve de la mañana. Pasaron las dos primeras horas, con sus correspondientes nervios, pero pasaron de forma llevadera. Pasada la una de la tarde ya quedábamos pocos en la sala de espera y la habitación parecía que menguaba. Acercándonos a las cinco horas, cinco largas horas, en la sala de espera no quedábamos más que nosotros y fuimos a la antesala de quirófano a ver si nos podían informar del desarrollo. Al rato nos dijeron que pudieron hablar con la doctora y que todo iba bien pero que estaba siendo muy laborioso complicado, que seguían trabajando y que por el momento no cerrarían.



A las seis horas nos avisaron de que todo terminó y salieron las doctoras a ponernos al tanto. Aparentemente esta segunda intervención fue nuevamente un gran éxito. Para poder realizar tan larga y complicada intervención se **debieron practicar seis incisiones**, cinco en la mano y una en la íngule para el

mencionado injerto.

Ahora a ella le quedaba recuperarse de la anestesia y a nosotros recuperarnos de una muy difícil mañana y prepararnos para unos días complicados.

NUEVO POSTOPERATORIO

Tras la segunda intervención Martina **quedó ingresada durante cinco días**. Los tres primeros lo hizo acompañada de una bomba la cual le suministraba antiinflamatorios y analgésicos. Los dos días restantes fueron más llevaderos, incluso pedía pasear por el pasillo de la planta, globo en mano, y a gritos y carcajadas despertó a más de un/a niño/a. También las visitas y algún que otro regalillo hacían que despistara la atención de su situación.

Entre medias de estos días fue su cumpleaños y el de Andrea, evidentemente. **Tuvimos la suerte de que dejaran a pasar a Andrea**, cosa que no suelen dejar en los hospitales, para que viese a su hermana tal día.

Con la intención de que ambas jugaran juntas un rato fuimos a la ludoteca del hospital la cual está gestionada por AVOI www.avoi.es. Son un grupo de voluntarios encargados de



entretener a los pequeños allí ingresados. Como Andrea no estaba registrada como paciente no podía pasar, pero con motivo del cumpleaños hicieron la vista gorda y nos dejaron un ratillo. Fue un momento muy bonito y difícil a la vez.

Evidentemente en cualquier hospital siempre hay algo que incomoda y que, según puntos de vista, es mejorable, pero creo que **podemos estar muy satisfechos con la atención recibida**. Y una vez más debemos resaltar que el trato y los cuidados a Martina por parte de sus doctoras fueron inigualables.

Cuando la dieron de alta llevaba prescrita la esperada dosis de metamizol, ibuprofeno..., etc. Llevaba una férula de yeso que le mantenía la mano en estudiada postura para favorecer resultados. **Vendajes y férula los levantarían en tres semanas**, hasta entonces sería una incógnita el aspecto de su pulgar y de su mano al completo. Durante esas tres semanas y **a cada momento no pensábamos en otra cosa que no fuera el día que pudiéramos ver el resultado de la intervención**.

Al igual que toda labor, esta también va a tener un descanso. Os dejaremos unas semanas y tras ellas volveremos para contaros el resultado de esta intervención y como se ha ido desarrollando todo hasta el día de hoy. Evidentemente antes de finalizar os queremos agradecer a todos/as el interés con el que nos leéis, los comentarios que nos hacéis, los mails que nos enviáis, las veces que nos compartís en las redes sociales, agradeceremos en definitiva hasta el más mínimo gesto de aprobación.

¡PULGAR RECOLOCADO!

Este segundo postoperatorio no iba a pasar sin contratiempos y alguna que otra visita hubo que hacer al hospital. Incluso se hizo necesario cambiar los apósitos, cosa fácil menos cuando la mano está posicionada de forma estratégica. Algo tan simple se convirtió en una delicada acción y obligó a que la férula se quedara una semana más.

Entre tanto y cuando ya pasaron las molestias iniciales Martina se incorporó a su guardería..., al igual que en el primer postoperatorio todos necesitábamos recuperar nuestra rutina. Durante estos días nuestra pequeña no dejaba de sorprendernos mostrándonos día tras día como se las ingeniaba para realizar acciones propias de su edad. **También nos sorprendía y mucho que nunca se quejara de ese yeso y ese vendaje.**

Llego el día en que debían levantar vendas y retirar la férula. Expectación, nervios e incluso necesidad de ver el aspecto de su nueva y pequeña mano.

Fue una maniobra bastante complicada dada la gran sensibilidad de la piel después de tanto tiempo bajo los vendajes. Cuando al fin la mano quedó al descubierto pudimos comprobar que efectivamente **el emplazamiento de su pulgar era ahora mucho más correcto** y nos aportó una gran alegría, pero a la vez nos chocó ver que su aspecto quedaba aún lejos de ser una mano bonita hasta que pensamos que es una intervención larga y complicada la sufrida y que son seis incisiones las practicadas. Al respecto ya se encargaron de explicarnos que con el tiempo recobraría su anterior aspecto.

Visto que todo marchaba de forma correcta le volvieron a vendar y a colocar férula para unos diez días más, entonces acudiríamos nuevamente para ver la evolución en general y de las suturas en particular..., siempre pendientes de no encontrar una infección. Destacar la gran pericia, paciencia y buen hacer de Margarita, enfermera de Traumatología de Infantil.

A Martina, aquello de regresar a casa con la mano vendada nuevamente no le hizo mucha ilusión y para ser sinceros hemos de decir que a nosotros tampoco..., pero la doctora así lo vio necesario y **no quedaba otra**. En unos pocos días volveríamos y ya para dar fin definitivo a las vendas.



Y AHORA, TERAPIA OCUPACIONAL

Más de un mes pasó desde que operaron a Martina hasta que definitivamente le retiraron los vendajes. Hasta entonces, de forma periódica, acudíamos a la consulta de traumatología a realizar curas y a ver que tal evolucionaba.



Generalmente y según nos aproximábamos al hospital, nuestra pequeña, harta ya de que le trastearan la mano, empezaba a ponerse muy nerviosa. El momento de las curas se convertía en un difícil trance...., no paraba de moverse, el llanto era constante y se aferraba a cualquiera como un pulpo a una roca.

Llegó el día de la última cura y supuso un gran alivio. Su mano aun presentaba una inflamación

importante y suturas por distintos sitios. Este aspecto con el paso de los días fue mejorando y la mejora fue mucho mayor cuando le retiraron varios puntos que no caían.

Tras este episodio **nos derivaron a la consulta de rehabilitación**, donde tras su evaluación la remitieron a terapia ocupacional con la intención de que la terapeuta puliera y diera algo de brillo a esas posibilidades de las cuales carecía y de las que supuestamente la dotaron en la mesa de operaciones. Antes de marcharnos el médico rehabilitador le exploró detenidamente la espalda dado que la postura de la misma advierte de alguna anomalía. **La posición de los hombros tampoco es la correcta, lo cual hace sospechar que la malformación en miembros superiores no se ha parado en los brazos.**

La terapia ocupacional la empezó en aproximadamente dos meses, tiempo de espera prudencial para poder trabajar con su mano de forma relajada y no con la sospecha de ser una zona dolorida por la intervención.

Ahora nos encontrábamos con una apretadísima agenda. Fisioterapia y vigilancia en atención temprana, terapia ocupacional en el hospital y la guardería de diario. Nosotros en casa procurábamos hacer cuanto podíamos para despertar la funcionalidad de su mano. También a base de aceites y cremas intentábamos que las cicatrices se borraran lo más posible.

Evidentemente en esta lucha sin cuartel no nos podíamos despistar de Andrea, pero en cierto modo ocurrió. Ella poco a poco se iba dando cuenta de que algo pasaba...., pero tampoco le puedes explicar que no son atenciones extras y que todo responde a una necesidad. No tardaría en llegar el día en que se revelara y empezara a dejar ver su enfado y ansiedad por tan distinto trato.

NUEVA CONSULTA EN CARDIOLOGÍA

Muy a principios de 2012 tuvimos consulta en cardiología. Con muchas y pocas ganas a la vez acudimos el día de la cita. Tras el recomendable reconocimiento inicial y la pertinente entrevista, la doctora inició la ecocardiografía. Esta seguía arrojando información que ya conocíamos; “Las CIV’s han cerrado espontáneamente o no son funcionales, pero la CIA sigue siendo amplia”.

Para sorpresa, que siempre las hay, nos dicen que **no encuentran las venas pulmonares**. No saben si se debe a una estenosis o a una deslocalización de estas. Llegados a este punto acuerdan que antes de que acabe 2012 le deben practicar a Martina una ecocardiografía transesofágica y un cateterismo para localizar esas venas y conocer la posición y configuración del corazón, tras ello intervendrán. Lo que significa que **en menos de diez meses nos vuelven a colocar a nuestra pequeña en un quirófano**. Lo cual significa adelantar la intervención un año puesto que la idea inicial era operarla a la edad de cuatro años.

Al finalizar, como siempre, nos dieron las recomendaciones habituales para ella y una nueva cita, en este caso, para el mes de junio. Será entonces cuando se establezca un calendario para las pruebas y el quirófano.

Las semanas pasaban y cada una de ellas era una difícil prueba dado que **nos teníamos que organizar para llegar a tantas obligaciones extras como teníamos para con nuestra pequeña**. A estas obligaciones teníamos que sumarle los catarros típicos de la temporada en la que ya nos encontrábamos inmersos. Catarros que para Martina no son mas que eso, pero que para Andrea se traducen en bronquitis de forma continua.



En muy poco tiempo Martina le cogió confianza a aquello de la terapia ocupacional. En el sótano del hospital, junto a la consulta de rehabilitación, se encuentra una pequeña sala donde se pretende tratar o adiestrar al paciente con disfunciones, en este caso físicas, para adquirir ciertas habilidades.

Carmen, la terapeuta, es quien se encarga de despertar esas precisas habilidades a golpe de juguetes, trastos y enormes cantidades de paciencia.

¡MARTINA, COGEOLO COMO TE HA DICHO CARMEN!

Esta es la frase mágica para que Martina hiciera y haga uso de su pulgar.

Los resultados de la última intervención fueron sorprendentes pese a sus evidentes secuelas. Su pequeño dedo tan solo lo puede articular por su falange proximal (esta es la más cercana a la palma de la mano), la otra falange quedo y quedará rígida. No obstante esto no le impide realizar sencillas tareas de forma correcta o “a su manera”..., y es cuando le tenemos que recordar aquello de “Martina, cógelo como te ha dicho Carmen”.



El apoyo de la terapia ocupacional fue tan necesario como positivo. Casi todo el trabajo que con ella se realizaba estaba centrado en que su pulgar adquiriera fuerza y movilidad. También se pretendía desarrollar el equilibrio, procurar una bipedestación y sedestación erguidas y algo muy importante para su estrecha espalda..., ganar amplitud de movimientos en los hombros.

Ahora, para una próxima intervención, toca esperar a ver como crece su pulgar izquierdo, algo más crecido e inestable de lo normal. Esperar cuanto y hasta cuando crece su radio derecho que al ser más corto que el cúbito es lo que le procura la desviación de su muñeca. En definitiva queda aguardar pacientemente el paso de mucho tiempo para ver como reaccionan sus miembros superiores, construidos con información genética errónea, ante las intervenciones y el crecimiento.

Llegó el día de revisión en rehabilitación. En esta revisión examinarían las aptitudes adquiridas y prorrogarían la terapia ocupacional. No fue así y **de un plumazo le quitaron la terapia** argumentando que ya había estado seis meses y que había aprendido mucho.

Si a una personilla de dos años y medio le retiras un tratamiento, una terapia, etc..., conseguirás, no solo, **un alto en su aprendizaje/avance, también un retroceso y hasta una pérdida de lo conseguido.** Con la segura intención de animarnos un poco y a modo de premio de consolación nos dijeron; *-Pero no os preocupéis que seguiremos viéndola cada año.*

Al salir de la consulta hablamos con Carmen. Quedó espantada con la decisión tomada y vio sus expertos y favorables informes ninguneados..., pero **donde hay patrón, no manda terapeuta.**

El día 19 de Marzo, a media tarde, nos encontrábamos bañando a nuestras pequeñas. De repente Martina alzó su mano derecho y con una amplia sonrisa mientras movía su pulgar dijo: **-Mira papa, se me ha quitado la pupa!!!**

Esa fue **la primera vez que la vimos mover su dedo de forma consciente** y en cualquier dirección..., **donde ella quiso y como ella quiso.**

INTERVENCION DE CARDIO ANULADA

El ansiado y temido mes de Junio llego recordando que teníamos una cita en cardiología. Ansiado porque teníamos la cita que pondría en marcha todo el mecanismo de pruebas necesarias para la intervención de corazón de Martina y eso es avanzar. Temido porque es un avance muy serio..., **una intervención de corazón con circulación extracorpórea no es plato de gusto** así te lo sirva el mejor chef del mejor restaurante.

Cuando entramos en la consulta nos llevamos la desagradable sorpresa de que **no era su cardióloga quien realizaría la revisión**. Esto es algo que al inicio resulta indiferente, pero con la experiencia adquirida a lo largo de tanto tiempo en distintas consultas, aprendes que la subjetividad del facultativo siempre está presente. **Eso para lograr un diagnóstico certero y fiable puede ser una dificultad**. Antes de continuar creemos que es justicia aclarar que de esto no es el médico el responsable..., personal sanitario y no sanitario en un hospital no son más que un puñado de piezas en manos de la indiferente gerencia del hospital.

Acabada toda exploración y la habitual ecocardiografía, y ahora viene lo realmente desagradable, nos dicen lo siguiente; *-En la anterior revisión os comentaron que vuestra hija se operaria antes de fin de año. Pues no será así. **La operaremos a final del año que viene.***

Seis meses, seis largos y malditos meses nos tuvieron entretenidos. Contentos y felices porque antes de que acabara el año darían solución a la cardiopatía de Martina cerrando de esa manera una fea puerta. Pero también asustados y expectantes porque la para cerrar esa fea puerta hay que realizar una muy delicada y intervención..., todo para al final nada.

El argumento que desmonta y pospone un año el quirófano es que Martina no presenta síntomas de alarma y que los estándares recomiendan que una CIA se opera a partir de los cuatro años. Lo cual da a entender que **la unidad de criterio entre profesionales es nula y además hace sospechar que deben concurrir síntomas de alarma para que te metan en quirófano...**

¿¿¿Más vale prevenir???



En definitiva aquella **consulta no sirvió más que para alargar una tensa espera** y para quizás demostrar (esto es una opinión personal), que la falta de liquidez es algo que se está haciendo patente en nuestros hospitales..., pero esto es algo que no vamos a valorar ni tratar más allá de este comentario.

Anulada toda posibilidad de intervención quirúrgica las vacaciones en nuestros respectivos trabajos las podíamos utilizar para nuestro ocio y el de nuestras pequeñas y no para atender convalecencias. Así que haciendo uso del “no hay mal que por bien no venga”, **decidimos olvidar el episodio**, hasta el mes de diciembre que toca revisión, y **disfrutar de las vacaciones que por distintas intervenciones aun nunca habíamos tenido**.



Con esta última entrada de “El Sitio de Martina” terminamos nuestro relato.

No hemos pretendido enseñar, para eso no valemos ni somos quien. Si hemos intentado que conozcáis la historia de Martina. La historia de nuestra pequeña que nació con unas cardiopatías y unos pulgares “raros”. La historia de nuestra pequeña que, despilfarrando descaro a sus tres años, ya es capaz de ir quitado hierro a situaciones difíciles. La historia de nuestra pequeña que cuando se cruza por la calle con su cirujana la Dra. De Gálvez, dice textualmente a voz en grito y levantando las manos; *-Mira abí va Irene, la doctora*

que me ha curao las manitas.

En Martina hemos aprendido que una enfermedad rara no es más que un antojo estadístico y no siempre, por suerte, responde a una serie de extrañas disfunciones invalidantes pendientes de costosos tratamientos.

A día de hoy todo queda en manos del habitual trabajo que semanalmente realiza M^o Victoria Sanz de Equipo SIDI y de las puntuales revisiones que tiene en cardiología, traumatología y rehabilitación. También algún que otro quirófano tiene pendiente, pero no sabemos ni fecha, ni siguiente problema a corregir y mucho menos técnica para la corrección.

En un futuro, las secuelas en miembros superiores sabemos que están aseguradas..., pero eso es algo que ya está prácticamente asumido. Cardiológicamente hablando suponemos que la intervención de corazón será suficiente para aliviar su cardiopatía. Lo que no sabemos es, dado que esta enfermedad es muy joven, que problemas pueden derivar de su desarrollo y como se comportaran sus miembros a edades adultas.

Ya conocéis gran parte de nuestra historia..., que no toda. Sabéis de un gran número de consultas a las que Martina ha asistido..., pero os podemos asegurar que son muchas más. Y como os podéis figurar hemos procurado mostrar siempre la cara más “amable”..., la otra permitidnos que quede en privado.

Queda mucho por avanzar y por descubrir en lo que respecta a enfermedades raras. En España más de tres millones de personas sufren dolencias de baja incidencia. Unas más invalidantes que otras y todas con una expresión muy variable. Algo que tristemente tienen en común es su escaso conocimiento e investigación.

Gracias por vuestras muestras de interés y por todos los mails que nos habéis hecho llegar a nuestra web, gracias a quienes nos habeis apoyado, comentado y compartido. Gracias también a SomosPacientes que ha sido un gran altavoz para que el Síndrome Holt-Oram tenga un espacio en internet y pueda, con nuestra historia, ser un punto de apoyo para otras familias que se encuentren en igual o similar situación.

ACLARACION DE TERMINOS

Circulación extracorporea; Es como se denomina a la intervención quirúrgica que se practica cuando es preciso trabajar en un corazón sin sangre y en parada. Para ello los cirujanos se sirven de una máquina que hace las veces de corazón, pulmones y riñones.

Comunicación InterAuricular (CIA); La CIA es algo normal en edades fetales y su cierre ocurre en el momento del nacimiento. Sucede en ocasiones que esta comunicación no cierra quedando de esta forma comunicadas las dos aurículas, provocando la mezcla de sangre arterial con sangre venosa. Esto provoca un flujo de sangre extra al corazón y al pulmón y por consiguiente causa alteraciones clínicas aunque más leves que la CIV.

Comunicación InterVentricular (CIV); Esta comunicación también provoca una mezcla de sangre arterial con venosa y aun asemejándose a una CIA, es de clínica más grave. Suelen ser frecuentes las infecciones respiratorias, fatiga y no ganancia de peso. La aparición de hipertensión pulmonar puede llegar a ser irreversible aun practicando la intervención indicada. Si no cierra en un tiempo prudencial o ante la aparición de algún síntoma es muy recomendable la inmediata corrección salvo que concurran riesgos que la desestimen.

Ductus; Es un vaso que conecta la aorta a la arteria pulmonar. Este ductus, al igual que la CIA, está presente de forma natural antes del nacimiento y una vez ocurrido este suele cerrar en los primeros días. Si tal cierre no sucede puede provocar insuficiencia cardíaca e hipertensión pulmonar. En recién nacidos suele usarse medicación para su cierre y para niños de más edad suele bastar con un cateterismo terapéutico o una sencilla intervención.

Hipoplasia; Es como se denomina al crecimiento incompleto o defectuoso de un órgano o parte de este.

www.holt-oram.es

ENLACES DE INTERES

www.somospacientes.com

www.equiposidi.com

www.enfermedades-raras.org

www.iredegalvez.com

www.menudoscrazones.org

www.isciii.es

www.cardiopatiascongenitas.net

www.orpha.net



www.holt-oram.es

AGRADECIMIENTOS

Nuestra gratitud a todos y cada uno de los profesionales y no profesionales que han contribuido y contribuyen al buen desarrollo de nuestra pequeña. De todos vosotros/as tan solo esperamos que sigáis ahí como lo habeis hecho hasta hoy.

Tambien nuestro agradecimiento a quienes nos empujasteis a crear nuestra web www.holt-oram.es y que nos habeis alentado a crear nuestra asociación ANAHO (Asociación Nacional de Afectados por Holt Oram).

Dar las gracias de forma muy especial a Agustín Sierra Casco por tan magnífico prólogo escrito y que ha supuesto un regalo para nuestras pequeñas y para nosotros.

Agradecer de forma infinita la colaboración de Inés Montufo Urquizar con la maravillosa foto que cierra esta obra y que representa, al menos para nosotros, el largo camino que nuestras pequeñas parece que han decidido iniciar juntas.

Y por supuesto muchas gracias a nuestra hija Martina, la protagonista de nuestra historia, y a su hermana Andrea.



FIN



www.holt-oram.es