

Un xiquet de Deltebre i la seua família donen a conèixer la malaltia que li acabarà provocant ceguesa

"En el seu dia a dia el Leo té una sèrie de dificultats, durant el dia hi veu, però el seu camp visual s'està tancant", explica la seua mare.

Coneixem que és la Síndrome d'Usher 1B a través del testimoni de Amaya Parra, mare Leo Tomàs, afectat per la malaltia.



El Leo Tomàs, un xiquet de Deltebre que lluita contra les dificultats que li provoca la Síndrome d'Usher 1B | Cedida

Leo Tomàs és un **xiquet de Deltebre** d'onze anys **afectat** per la **Síndrome d'Usher 1B**. Juntament amb la seua família i amb la força que han tret en conèixer l'associació europea **Save Sight Now Europe**, lluiten per visibilitzar esta malaltia i que el Leo i infants com ells tinguen un futur millor i haja més investigació per pal·liar i intentar frenar els efectes d'esta patologia i millorar en el seu dia a dia.

La **síndrome d'Usher** és un trastorn genètic que implica la pèrdua auditiva neurosensorial i retinitis pigmentosa que desemboca en ceguesa. Encara que es considera una malaltia minoritària, és la causa més freqüent de ceguesa-sordesa en infants i adults. Aproximadament de 3 a 6 % de tots els xiquets sords i un altre 3 a 6% dels quals tenen problemes greus d'audició pateixen el trastorn.

Actualment, no existeix una cura possible. La millor teràpia consisteix en la identificació primerenca perquè els programes educatius puguen començar tan prompte siga possible. Normalment, el tractament inclou audiòfons, dispositius d'assistència auditiva, implants coclears o altres mètodes de comunicació, com a llenguatge de senyals, orientació i entrenament de mobilitat.

Amaya Parra, la mare de Leo explica a l'**Aguaita.cat** que el Leo va néixer amb sordesa

profunda, "No sabíem el per què, l'embaràs havia anat bé, no teníem antecedents familiars". "Quan tenia un any li van posar un implant coclear", ens explica la mare del Leo Tomàs.



El Leo Tomàs quan va li posar l'implant coclear amb només un any Foto: Cedida

A partir de llavors va començar a sentir, a parlar, tot va anar molt bé gràcies al suport conjunt d'una logopeda que el va tractar des que tenia sis mesos, la família i el suport de l'escola bressol on anava.

"Llavors vam estar contents que el xiquet evolucionava bé, parlava i sentia com un altre xiquet, gràcies als implants", relata Amaya.

"Quan el Leo tenia vuit anys, durant unes vacances ens vam adonar que el Leo no veia bé, topava amb coses a la nit quan sortíem a passejar, hi havia coses al terra que ell no veia i topava i es donava cops", recorda la mare de Leo.

També durant estes vacances, recorden, com si fos ahir, per la duresa que van viure Amaya i la resta de la família que van sortir amb les bicicletes per la via verda i van arribar a un túnel on tot i ser de dia, Leo va parar, va baixar de la bici i va dir que no podia continuar que no veia res. "A partir de llavors ja ens vam almar, vam veure que alguna cosa no anava bé", lamenta la mare de Leo, el xiquet de Deltebre afectat per la Síndrome d'Usher 1B, una malaltia degenerativa que acabarà amb ceguesa.

"Quan ens van donar la notícia i el diagnòstic de la Síndrome d'Usher 1B al Sant Joan de Déu va ser un moment molt dur", explica Amaya.

"Vam buscar també els símptomes per la nostra part abans d'anar i ens vam fer la idea que podia tindre, però en el moment que ens ho van confirmar, va ser molt dur, no hi havia suport psicològic ni res i va ser molt dur", reitera la mare del Leo.

"Ens van dir que era una malaltia que no tenia cura, que anéssem cap a casa i que tindríem la propera visita després d'un any", explica encara emocionada Amaya.

En aquell moment la Síndrome era d'Usher 1B, era una malaltia encara més desconeguda, a l'hospital els va dir a la família que s'estava investigant i els hi va poder donar molt poca informació.

La mare de Leo, lluita per què cap família que es trobe en la mateixa situació que va viure el Leo i ells amb aquella sensació de desconeixement, de saber com actuar i d'impotència. Ells no coneixien cap família amb un infant amb esta patologia ni cap associació, res.

"Els metges van dir que quan el xiquet empitjores en possessim en contacte amb l'ONCE i ells ens dirien que havíem de fer i ens donarien unes pautes a seguir. Vam tornar a casa destrossats, sense l'ajuda de ningú i mirant si trobàvem casos similars", recorda Amaya.

Finalment, van trobar dos famílies amb infants amb síndrome d'Usher 1 B a Barcelona i una de Valladolid i es van posar en contacte amb ells i es van sentir més acompanyats.

Tot i això, no hi havia cap associació catalana ni en l'àmbit estatal d'afectats per l'Usher. "El que demanem, i per això volem donar a conèixer la malaltia és que quan una família es troben amb una notícia com la d'un diagnòstic d'Usher 1B tinga un suport i intentar ajudar-los i que no s'ho passen tan malament com ens va passar a nosaltres sense cap informació ni acompanyament".

"En el seu dia a dia el Leo té una sèrie de dificultats, durant el dia hi veu, però el seu camp visual s'està tancant", explica la mare.

"Així i tot, el Leo igual va caminant i a vegades no veu que hi ha a terra o als costats a casa", relata la mare. "Si anem a comprar per exemple no podem deixar cap bossa a terra, ja que té el seu camp visual molt reduït i no ho veu", explica Amaya.

"El que estem fent ara és que ell s'acostume a rastrejar que mira abans a dalt a baix, abans de passar, són tècniques que vas aprenent per evitar caigudes", apunta la jove mare de Deltebre.

"Costa molt, però a poc a poc ho ha d'anar assumint que ha d'anar superant els entrebancs que li comporta la síndrome d'Usher 1B", exposa Amaya, mare del Leo Tomàs.

També té falta d'equilibri, però, en tenir el diagnòstic, la família ja va saber que esta malaltia causava sordesa, ceguesa i falta d'equilibri als qui la patixen. "Quan el Leo té més dificultats és a la nit a causa de la ceguesa nocturna, a l'hivern que a les sis comença a fer-se fosc l'hem d'acompanyar i agafar-lo de la mà o de l'espatlla perquè no se senta malament i tinga una guia per poder caminar sense caure", explica la mare del Leo.

"Ell a poc a poc ho va assumint, es va acostumant i demana ajuda quan veu que ho necessita", exposa Amaya Parra.

La família demana que hi haja més investigació de la malaltia i recursos públics, destinats a la síndrome d'Usher 1B. "Col·laborem amb una associació europea que treballa i financia en quatre projectes d'infants afectats per la síndrome d'Usher 1B "Save Sight Now Europe", explica la família.

"El suport de la nostra població, de la gent de Deltebre ha estat molt, molt gran", reconeix Amaya. "La gent ens ha ajudat molt tant en l'àmbit personal com d'entitats i botigues", explica la mare.

"L'Ajuntament ens ha recolzat i està obert a col·laborar en l'investigació de la malaltia, ens han obert les portes", reafirma Amaya, la mare del xiquet de Deltebre amb Síndrome d'Usher 1B.

En la pròxima edició de la **Fira Gastronòmica de Deltebre "MESCLA"** que tindrà lloc este mes de maig els han ofert un estand perquè puguen oferir degustacions i begudes de les Terres de l'Ebre, de restaurants, botigues i particulars que volen col·laborar en la investigació de la Síndrome d'Usher 1B.

"Tot el que recaptin amb la degustació dels productes de la nostra terra serà destinat a la investigació de la malaltia", informa Amaya, la mare del Leo Tomàs, el xiquet afectat per la malaltia d'Usher 1B de **Deltebre**.

"Decideixo visibilitzar la malaltia del Leo, després d'una depressió després del diagnòstic, una depressió que ha durat tres anys", es sincera Amaya.

"Coneixem que s'ha creat una associació en l'àmbit Europeu que lluita per ajudar als afectats per la síndrome d'Usher i a partir d'allí traiem força per visibilitzar-ho, per anar a entrevistes i que tothom sàpigue que és està malaltia minoritària", exposa la mare del xiquet. L'objectiu de **Save Sight Now Europe** és trobar la cura per a la retinosi pigmentària, la causa de la ceguesa relacionada amb la síndrome d'Usher.

Amaya diu que "el Leo és un lluitador des del dia que va néixer que tenia sordesa profunda".

El Leo va estar el primer any de vida sense sentir absolutament res. Quan tenia un any ja li van posar el primer implant coclear, el segon implant li van posar quan van saber que tenia la síndrome d'Usher 1B, a vuit anys. Porta tres intervencions quirúrgiques, dos per posar els implants i una altra per una vegada que va caure i va afectar l'implant.

"És positiu, i ara està molt content de veure tot el que estem fent a Deltebre per donar a conèixer la malaltia" explica la mare de Leo, Amaya.

"A l'escola també ha fet un projecte per explicar el que té, la seua malaltia, ara ja es fa gran i ho pot explicar en les seues paraules", conta la mare del Leo.

"La setmana que ve farà dotze anys, quan el van diagnosticar en vuit li explicàvem, però tampoc no ho acabava d'entendre". "Ho porta bastant bé, però el que passa que quan parla d'un futur es preocupa, ja que veu que anirà perdent la visió i es capfica, ja que sap que no hi ha cura i pensa que no tindrà tractament quan tindrà vint anys ja no veurà absolutament res", explica Amaya amb incertesa pel futur.

"És una malaltia que avança molt de pressa i ell ho nota i vol fer moltes coses a la vida i es preocupa, vol viatjar i fer moltes coses com altres xiquets i persones adultes", explica.

Amaya ens fa saber que la millor manera que tenim per ajudar als xiquets i xiquetes afectats per la síndrome d'Usher 1B és visibilitzant la malaltia, fent que sigui coneguda i d'esta manera serà més fàcil que la ciència investigue i trobar una cura.

Al ser una malaltia minoritària i encara tant desconeguda hi han poques ajudes, al Sant Joan de Déu on tracten al Leo d'infants amb síndrome d'Usher en són tres, i a tot Catalunya en són quatre. Al ser tant minoritària no s'inverteix el suficient en investigació. "A nivell de l'Estat Espanyol, tenim un grup WhatsApp en són només cinc", reconeix Amaya.

