



PILAR GARCÍA | DIRECTORA MÉDICA DE LA FUNDACIÓN JÉRÔME LEJEUNE EN ESPAÑA

"Vemos a cada paciente en un ángulo de 360 grados"

- La doctora Pilar García, neuropediatra, afronta la dirección médica del primer centro de la Fundación Jérôme Lejeune.
- [Abre el primer centro Lejeune para personas con discapacidad intelectual](#)



La doctora Pilar García, directora médico de la Fundación Jérôme Lejeune. / JUAN CARLOS VÁZQUEZ

NOELIA MÁRQUEZ
27 Marzo, 2023 - 05:00h



Calidad humana y profesional. La doctora Pilar García, neuropediatra, afronta la dirección médica del **primer centro en España de la Fundación Jérôme Lejeune**, un referente internacional en la atención de personas con discapacidad intelectual de origen genético. Se enamoró de un proyecto que aspira a acompañar a las personas durante toda la vida. La doctora García atesora una trayectoria al lado de una población especialmente vulnerable. En Andalucía ha participado activamente en el desarrollo de la Atención Temprana y posteriormente formó parte del Área de Neuropediatría de la Clínica Universidad de Navarra en Madrid.

–Dirige el primer centro en España especializado en atender a personas con discapacidad intelectual de origen genético. ¿Puede explicar qué ofrece?

–Es el primer y **único centro médico de España especializado en discapacidades intelectuales** de origen genético. La Fundación es el legado del doctor Lejeune que descubrió la trisomía 21, la causa del Síndrome de Down. Tiene como propósito cuidar de forma integral y con base científica. Para ello trabaja en tres pilares: promover la investigación, generar una atención médica especializada y defender la dignidad humana de los más vulnerables. El objetivo es acompañar tanto en la parte médica como en la formación a pacientes, familias y profesionales, durante toda la vida de la persona, teniéndole en el centro.

–¿Qué modelo sigue?

–El modelo del doctor Jérôme Lejeune. Se basa en una atención pausada y profunda al paciente y su entorno, incorporando la investigación clínica al día a día. El tiempo de dedicación es una seña clara de identidad, que suele estar entre 1,5 y 2 horas, dando el tiempo necesario a cada persona según su necesidad. El instituto cuenta con todas las especialidades en el mismo lugar, para poder tratar al paciente con un ángulo 360° teniendo conocimiento de su condición.

EL MODELO DEL DOCTOR JÉRÔME LEJEUNE SE BASA EN UNA ATENCIÓN PAUSADA Y PROFUNDA DEL PACIENTE

–¿Qué problemas provocan discapacidad intelectual de origen genético?

–Cada síndrome se puede acompañar de una serie patologías con una probabilidad mayor a la población general, distintas para cada síndrome, y también para cada persona. Por ejemplo, una persona con trisomía 21 puede tener una cardiopatía congénita, otra un tipo de epilepsia, otra enfermedad celiaca y otra nada, o todo a la vez, es decir, la variabilidad entre personas es muy grande. En otros síndromes las patologías asociadas varían. Por ejemplo, en el síndrome de Williams es más frecuente la cardiopatía congénita, hipercalcemia, hipotonía, hipoacusia...

La doctora Pilar García, neuropediatra.

–Se dice que entre un 1-2% de la población tiene discapacidad intelectual, pero todo es muy estimativo. En España se estima que hay 35.000 personas con trisomía 21 (síndrome de Down), aunque en registros oficiales únicamente 16.500, a las que se añaden otras discapacidades menos conocidas, de las que hay registradas 250 tipologías, como Williams, X- Frágil, Phelan-McDermid, S. Kabuki o Smith Magenis. La investigación sigue siendo un punto nuclear, puesto que se siguen descubriendo nuevos síndromes, con diagnósticos propios y afecciones distintas, de hecho, en el Instituto de París, el centro original, han contabilizado que un 8% de los pacientes poseen una discapacidad intelectual de origen genético desconocida.

–El cribado prenatal ha reducido los nacimientos. ¿Qué demandan hoy?

–Demandan información y ánimo. Para multitud de padres, recibir la noticia de que el hijo que esperan tiene alguna discapacidad intelectual representa un caminar entre las tinieblas y no ayuda, ante la sensación de miedo e incertidumbre, no tener un apoyo. Del otro lado, lo que se recibe del entorno suelen ser reacciones de pesadumbre que no suelen sumar a la seguridad de los padres. Conocer bien las consecuencias de estos síndromes y teniendo una especialización médica como la del instituto, que garantiza un seguimiento exhaustivo y un estudio pormenorizado de cada historia clínica, es tremendamente beneficioso para la sociedad e insufla a los padres de esperanza para sacar adelante a un hijo totalmente compatible con la vida.

–¿Qué señales deben hacer sospechar?

–Depende del síndrome, algunos se detectan al nacer pero a veces se tarda más. Lo más importante es que hagan sus revisiones con el pediatra que podrá hacer diagnóstico de sospecha si comienza a detectar ciertos síntomas.

–¿Qué importancia tiene la Atención Temprana?

–Cuanto antes se diagnostique, antes podemos comenzar a tratar. Esto es clave.

–La Atención Temprana está garantizada. Pero ¿cuándo cumplen 6 años?

–En Andalucía, el modelo de atención temprana está muy bien implementado, con el inconveniente de las listas de espera, los profesionales que trabajan en los centros de atención temprana están muy bien cualificados, y en general, resultan una ayuda inestimable para las familias. A partir de los 6 años todo se complica, porque las personas siguen necesitando apoyos a nivel de logopedia, fisioterapia, ayuda psicopedagógica...y en muchos casos los padres no se pueden permitir el coste de todas las terapias que su hijo necesita. En los colegios el apoyo suele ser insuficiente, por falta de personal. Siendo conscientes del gran avance que ha supuesto para los niños y sus familias la generalización precoz de la Atención Temprana, se debería luchar para obtener recursos y profesionales bien formados para extender esta atención en el tiempo, esperemos que esto sea pronto una realidad.

COMENTAR / VER COMENTARIOS