

La historia de Liam

CON LA DUPLICACIÓN EN 17q12

Nuestro hijo, Liam, tiene casi 4 años y tiene la duplicación. Liam fue un embarazo totalmente normal y los primeros meses estuvieron a la par. Cuando Liam tenía aproximadamente 6 meses, comencé a notar que no se "sentía" bien, se lo comenté a su pediatra y llegaron a la conclusión de que estaba claramente loca y que él estaba "bien".

Sin embargo, persistí y luego Liam comenzó a no alcanzar las metas del desarrollo. Finalmente, los médicos se dieron cuenta y nos enviaron a un neurólogo. Liam fue diagnosticado con hipotonía severa (tono muscular bajo). Luego, tratando de averiguar por qué, un análisis de sangre y una espera nos dijeron que tenía la duplicación 17q12. Desafortunadamente, tener un diagnóstico solo significaba más preguntas sin respuestas.

Revisamos por internet y a través de documentos médicos y aún no habíamos aprendido nada nuevo. Sin embargo, nos encontramos con una conferencia y decidimos asistir. Fue tan maravilloso conocer a las otras familias. La hipotonía de Liam ha sido tratada con fisioterapia. Sus otros síntomas son retraso del habla, retraso cognitivo leve, retraso en el desarrollo global, trastorno obsesivo compulsivo, ansiedad, deficiencia de hierro y comportamientos de búsqueda sensorial. Él ve a su terapeuta del habla cada semana y un terapeuta ocupacional una vez al mes. Liam comenzó la escuela el año pasado y hemos visto mucho progreso con su habla.

"Liam es el niño más feliz e ilumina nuestra vida. Estamos agradecidos de que hayamos llegado a la conferencia y de que hayamos podido participar"

