

# Un nen de Deltebre i la seva família donen a conèixer la malaltia que el deixarà cec

*Amaya Parra, mare del Leo Tomàs, explica a Nació com al seu fill li van diagnosticar la síndrome d'Usher 1B i en què afecta exactament la patologia en el seu dia a dia*



En Leo amb el seu gosset | Cedida

En **Leo Tomàs** és un nen de **Deltebre** d'11 anys afectat per la **síndrome d'Usher 1B**. Juntament amb la seva família i amb la força que han tret en conèixer l'associació europea **Save Sight Now Europe**, lluiten per visibilitzar aquesta malaltia i que en Leo i infants com ell tinguin un futur millor i hi hagi més investigació per pal·liar i intentar frenar els efectes de la 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.

Actualment, **no existeix una cura** possible. La millor teràpia consisteix en la identificació primerenca perquè els programes educatius puguin començar tan aviat sigui 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 del Leo explica a **Nació** que el seu fill va néixer amb sordesa profunda, "No sabíem el perquè, l'embaràs havia anat bé, no teníem antecedents familiars". I continua detallant: "Quan tenia un any li van posar un implant coclear".



*En Leo Tomàs quan li van 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 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 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.

També durant aquestes vacances, rememoren, "com si fos ahir", per la duresa que van viure l'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, en Leo va parar, va baixar de la bici i va dir que no podia continuar perquè no veia res. "A partir de llavors ja ens vam alarmar, vam veure que alguna cosa no anava bé", lamenta la mare de Leo, el nen de Deltebre afectat per la síndrome d'Usher 1B, la malaltia degenerativa que **acabarà amb ceguesa**. "Quan ens van donar el diagnòstic 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 què podia tenir, però en el moment en què 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 anéssim cap a casa i que tindríem la pròxima visita després d'un any", explica encara emocionada. En aquell moment la síndrome era d'Usher 1B, una malaltia encara més desconeguda, a l'hospital els va dir a la família que s'estava investigant i els hi van poder donar molt poca informació. **La mare del Leo lluita perquè cap família que es troba en la mateixa**



---

**situació tingui aquesta sensació de desconeixement** i sàpiga com actuar. Ells no coneixien cap família amb un infant amb la patologia ni cap associació, res.

"Els metges van dir que quan el xiquet empitjorés ens poséssim en contacte amb l'**ONCE** i ells ens dirien què 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 dues 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. Així i tot, **no hi havia cap associació catalana ni estatal d'afectats per l'Usher.**

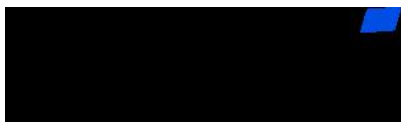
"El que demanem i, per això, volem donar a conèixer la malaltia és que quan una família es troba amb una notícia com la d'un diagnòstic d'Usher 1B tingui un suport. El nostre desig és intentar ajudar-los i que no s'ho passin tan malament com ens va passar a nosaltres". La seva mare també detalla que **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". I continua explicant: "Malgrat tot, el Leo igual va caminant i a vegades no veu que hi ha a terra o als costats a casa". La mare relata que "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".

"El que estem fent ara és que ell s'acostumi a rastrejar, a mirar a dalt i 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 ha d'anar assumint que ha d'anar superant els entrebancs que li comporta la síndrome d'Usher 1B", exposa. Amaya també explica que el seu fill té **falta d'equilibri**. No obstant això, en tenir el diagnòstic, la família ja va saber que aquesta malaltia causava sordesa, ceguesa i falta d'equilibri als qui la pateixen. "**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 senti malament i tingui una guia per poder caminar sense caure", explica la mare. "Ell a poc es va acostumant i demana ajuda quan veu que ho necessita", exposa Amaya Parra.

La família demana que hi hagi **més investigació i recursos públics** destinats a la síndrome d'Usher 1B. "Col·laborem amb una associació europea que treballa i finança en quatre projectes d'infants afectats, *Save Sight Now Europe*", precisen. "**El suport de la gent de Deltebre ha estat molt, molt gran**", reconeix Amaya. "L'Ajuntament ens ha donat suport i està obert a col·laborar en la investigació de la malaltia, ens han obert les portes", reafirma Amaya. De fet, des de la pròxima edició de la **Fira Gastronòmica de Deltebre "MESCLA"**, que tindrà lloc aquest maig, els han ofert un estand perquè puguin 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. "Decideixo visibilitzar la malaltia del meu xiquet, després d'una **depressió** després del diagnòstic que ha durat tres anys", se sincera.

"Coneixem que s'ha creat una associació en l'àmbit Europeu que lluita per ajudar els afectats per la síndrome d'Usher i a partir d'allí traiem força per visibilitzar-ho, per anar a entrevistes i que tothom sàpiga que és aquesta malaltia minoritària", exposa la mare. 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"**. I és que el seu fill 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, amb vuit anys. Porta **tres intervencions quirúrgiques**, dues 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.

"**A l'escola ha fet un projecte per explicar el que té.** Ara ja es fa gran i ho pot explicar en les seves paraules", comparteix Amaya. "La setmana que ve farà 12 anys, quan el van diagnosticar amb vuit li explicàvem, però tampoc no ho acabava d'entendre". "Ho porta bastant bé, però el que



---

passa que **quan parla del futur es preocupa**, ja que veu que anirà perdent la visió i es capfica perquè sap que no hi ha cura i pensa que no tindrà tractament quan tindrà 20 anys i ja no veurà absolutament res", explica la progenitora amb incertesa per allò que vindrà.

**"És una malaltia que avança molt de pressa** i ell ho nota i vol fer moltes coses a la vida, com les altres persones", explica. L'Amaya ens fa saber que la millor manera que tenim per ajudar els nens i nenes afectats per la síndrome d'Usher 1B és visibilitzant la malaltia, fent que sigui coneguda i d'aquesta manera serà més fàcil que la ciència investigui i trobar una cura. Com que és una malaltia minoritària i encara tan desconeguda hi ha 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. Com que és tan minoritària no s'inverteix prou en investigació. "A escala espanyola, tenim un grup de WhatsApp, en són només cinc", conclou l'Amaya.