

Gente inspiradora: Bryn Clary

Kirsten Halstead

Bryn nació el 25 de diciembre de 2000 con muchos rizos, una nariz chata preciosa y el llantito más tierno que había oído nunca. Pesó 6 lb, 8 oz (2948 g), un peso normal, pero peso dos libras (900 g) menos que su hermano mayor, así que me pareció pequeña. Fue el regalo de Navidad perfecto. Aun así, la alegría que sentía con el nacimiento de mi niña fue moderada por la preocupación cuando me informaron de que tenía una circunferencia de cabeza anormalmente pequeña, un soplo leve en el corazón y que su párpado derecho estaba un poco caído (conocido como ptosis). Siendo una enfermera en la unidad de cuidados intensivos neonatales, pasé ese primer día intentando mantener la ansiedad a raya porque sabía el significado de cada característica.

Durante la mayor parte de su vida, lo que más ha padecido Bryn son problemas neurológicos. En los primeros meses, Bryn desarrolló inclinaciones de la cabeza puntuales y le diagnosticaron con tortícolis paroxístico benigna: una variante pediátrica de la migraña. Las inclinaciones de la cabeza duraron hasta que tenía aproximadamente un año. Cuando tenía dos años, tuvo su primer ataque epiléptico generalizado. Al principio, sus médicos creían que el ataque fue puntual, sin embargo, cuando cumplió tres años, empezó a tener pequeños movimientos como temblores mientras se quedaba dormida. Su electroencefalograma (EEG) mostró que tenía convulsiones mioclónicas e iniciaron un tratamiento anticonvulsivo.

Durante la edad escolar, Bryn experimentó muchos problemas neurológicos. Aunque pudimos retirar el anticonvulsivo cuando tenía 5 años, seguía teniendo episodios puntuales donde perdía la consciencia y parecía que estaba teniendo una convulsión. Cuando estaba en el tercer año del instituto, experimentó varios episodios de dolor abdominal intenso con pérdida de la consciencia y una convulsión. Fue durante uno de estos episodios cuando sufrió una contusión. Esta vez, su EEG mostró formas de onda de una convulsión y volvió a iniciar el anticonvulsivo.

Justo después de graduarse del instituto, nos mudamos desde la zona de la Bahía de San Francisco a Colorado para estar más cerca de la familia. Unos meses después de la



mudanza, Bryn empezó a tener episodios muy preocupantes donde se mareaba mucho, estaba confundida y sus constantes vitales se desestabilizaban. Le diagnosticaron con el síndrome de taquicardia postural ortostática (POTS, por sus siglas en inglés) y luego un neurólogo le diagnosticó con convulsiones insulares. Le ingresaron en el hospital seis veces en dos años y medio, y todos estábamos desconcertados porque los resultados los EEG no mostraban convulsiones. Su calidad de vida sufrió mucho porque no toleraba estar de pie mucho tiempo y se sentía muy mal. Esto pasó al principio de la pandemia y, como los médicos no encontraban motivo clínico para sus síntomas, sugirieron que estos episodios se debían a la ansiedad.

Sin embargo, como madre y enfermera con experiencia, sabía en mi corazón y en mi cabeza que la ansiedad era el resultado de sus episodios, no la causa.

Mientras navegábamos este camino médico, empecé a trabajar en el Children's Hospital Colorado. Sentía fuertemente que Bryn tenía algún síndrome y sabía que los cuidados de subespecialidad de pediatría nos ayudarían a averiguar por qué

se sentía tan mal. Con la ayuda de algunos compañeros del hospital, logramos que le ingresaran en una unidad de supervisión de epilepsia y, después de unos ingresos más, conseguimos una derivación a un genetista. En septiembre de 2021, con casi 21 años, obtuvimos la respuesta: ¡Bryn padece el Síndrome de Cornelia de Lange (la variante NIPBL)!

A partir de ahí descubrimos que sufría una malrotación intestinal total con adhesiones importantes, lo cual se reparó en 2022. Casi inmediatamente después de la cirugía, los episodios disminuyeron mucho.

Tras comer una de las primeras comidas después de la cirugía, me comentó: "Mamá, hasta ahora no sabía que cuando comes debes notar como la comida baja y no como sube".

En la actualidad, un año después de someterse al procedimiento de Ladd, Bryn está mucho mejor. Su neurólogo cree firmemente que los episodios que parecían

convulsiones se debían a una estimulación del nervio vago, lo cual causó que perdiera la consciencia y tuviera movimientos parecidos a una convulsión. Bryn ya no toma anticonvulsivos y esto ha supuesto una mejora considerable en su cognición. A pesar del hecho de que le diagnosticaron con migrañas hemipléjicas, está intentando averiguar qué es lo que las desencadena para reducir la frecuencia y la severidad.

La Fundación ha sido un recurso increíble para nuestra familia, pues hemos tenido miles de preguntas y teníamos que navegar todas las pruebas después del diagnóstico. Saber que podemos ponernos en contacto en cualquier momento y recibir apoyo y respuestas de expertos es reconfortante. Bryn asistió la clínica que tuvo lugar en Baltimore el octubre pasado. Fue maravilloso hacer conexiones con otras familias y conocer en persona a todos los que nos ayudaron tanto en un solo año. Saber que hay tantas otras familias que también están navegando este camino nos ha ayudado a sentirnos menos solos y eso no tiene precio.

A pesar de este largo relato sobre el recorrido médico de Bryn, es importante saber que ella es mucho más que sus diagnósticos. Es una joven divertida, persistente, inteligente, dulce y afectuosa. En lugar de tomar todo lo que le dicen al pie de la letra, investigar sobre el tema y llega a sus propias conclusiones. Le encanta ver películas y series de televisión (sobre todo el humor físico), pasar tiempo en familia y leer sobre cómo llevar una vida sana. De hecho, ahora mismo está leyendo sobre hábitos de sueño saludables. Su objetivo es ser asistente de enfermería para poder ayudar a los niños enfermos. Su apariencia tranquila y dulce, junto con el hecho de que sabe cómo es ser una niña con problemas médicos graves y crónicos, hacen que sea perfecta para ese tipo de trabajo.

Bryn es la persona más resiliente que conozco.

Para leer más sobre Bryn, visite: www.cdlsusa.org/on-the-cover-bryn-clary.

