



RETRATOS DEL OTRO

Marta Fresneda

El ser humano necesita formar parte de una comunidad. Es lo que le permite sobrevivir y desarrollarse como individuo. Esa comunidad, se sustenta en una serie de principios establecidos y compartidos que pueden ser de diferente naturaleza, pero que son la base para el reconocimiento de pertenencia a ese grupo. Pueden ser principios específicos de tipo religioso, moral, económico, o cultural. También pueden unirse todos ellos, conformando complejos sociales. En todo caso, generan un entramado de relaciones que dan lugar a una entidad que se reconoce e identifica por contraposición con otro grupo u otra comunidad. Nosotros formamos parte de un grupo, y lo que no coincide con lo que caracteriza a nuestro grupo es lo otro.

Si nos referimos a individuos, ese otro no necesariamente tiene que generarse fuera de nuestro entorno. Puede ser un otro nacido dentro de nuestro grupo, pero que no comparte alguna de nuestras identidades.

El otro no piensa igual, no tiene el mismo aspecto, no habla mi idioma, en definitiva, no es como yo. Me desenvuelvo con soltura entre los que son como yo, pero puedo incluso llegar a tener miedo de los que no lo son. No entiendo el motivo de su diferencia, ni por qué no responden a lo que me han enseñado sobre cómo deben ser las personas. Nace entonces el rechazo al otro, la exclusión, la condena o el olvido.

Como parte de un complejo social, la obra de arte es consecuencia del contexto en el que se produce. Por el mismo motivo, tiende a reproducir aquellos aspectos que caracterizan a ese grupo humano como sociedad. Lo que no coincide con ellos, es desplazado y se convierte en anecdótico o extravagante,

una peculiaridad que, instrumentalizada, puede reforzar los principios de identidad frente al otro.

Ante el ideal de perfección, afrontar una relación con lo que, en mayor o menor grado, se separa del modelo, se convierte en un problema asociado a la idea de pertenencia. Pues ser alguien que conscientemente ha decidido no pensar como el resto, o alguien que sin quererlo ha sufrido una enfermedad que le impide semejarse a la referencia general.

El arte no ha tenido nunca como referencia a los otros. Lo diferente no ha formado parte del protagonismo artístico, a no ser para transformarlo en objeto de burla, anécdota o extrañeza. Como el resto de la sociedad, ha tendido a ocultar la alteración del modelo.

Al representarlos, se visibilizan, dejan de estar en el limbo de lo que se quiere ocultar. Aparecen sus rostros singulares, la rareza de su mirada y su especial percepción de la realidad. Se abre ante nuestros ojos la posibilidad de empatizar con ellos, de entender su derecho a ser vistos y tratados como un elemento más de la comunidad. La diferencia, aún más si no es deseada, lejos de separar, debería unir y manejar conceptos de solidaridad, colaboración y ayuda.

Los rostros que vemos en estas obras recogidas en el presente catálogo, hace visible al otro, reclama nuestra atención hacia el diferente, pero sobre todo nos impele a corregir los desequilibrios del pasado para construir una sociedad en la que nadie sobre, más justa y más ecuánime.

Pedro Luis Hernando Sebastián
Director del Museo de Arte Sacro de Teruel

“Cuando perdemos el derecho a ser diferentes, perdemos el privilegio de ser libre”. Charles Evans Hughes.

Difícilmente se puede utilizar el término vulnerabilidad sin que raye en la connotación negativa y desencadene una reacción de rechazo. Nadie quiere depender de los demás. Nadie quiere ser vulnerable. Los vulnerables son los otros. (...) Contrariamente a esta representación estándar, la ética del cuidado sostiene que todos somos vulnerables, y esto, por nuestra pertenencia a la especie humana. Todos necesitamos de los demás en algún momento de nuestras vidas. Esta dependencia no es ni contingente ni accidental, ni puntual. Todos sentimos, buscamos sobrevivir de la mejor manera en el mundo, todos necesitamos sentirnos amados y reconocidos por lo que somos: Seres Humanos Libres.

Retratos escultóricos de personas con anomalías faciales o corporales ya sea por causa genética o congénita, creando desde el convencimiento de la importancia del Ser independientemente de su aspecto. Un trabajo conjunto entre medicina, ciencia y arte.

La sociedad actual sigue teniendo los prejuicios morales sobre las personas que por su enfermedad o formación genética es diferente a la normalidad de la población, haciendo que aún estemos en un periodo de cambio hacia la transformación para llegar a la aceptación personal y del otro. El diferente rompe la armonía de la belleza clásica a la que estamos sometidos, sin dar lugar a la visibilidad de la vulnerabilidad que todos los seres humanos tenemos por el simple hecho de existir.

El malestar de las personas con esta diferencia no se debe a ninguna característica individual sino al hecho vivir en una sociedad marcada por unos prejuicios carentes de conocimientos. Los estereotipos crean conflictos internos, causado por agentes externos: abren heridas, crean traumas con efectos negativos en una población cada vez más dividida.

Hacer hincapié en patrones y comportamientos de nuestra sociedad, sesgando la percepción de seguridad y protección de las personas físicamente fuera de la normalidad. El simple hecho de nacer con esta condición vulnerabiliza, sin ser víctimas ni culpables: la importancia de visibilizar a estas personas como herramienta de transformación social.

Un trabajo conjunto de investigación con el Doctor Galluccio, para poder crear desde la veracidad de la ciencia y la belleza interior-exterior.

Retratos del Otro, es una serie de retratos en alto relieve en diferentes materiales, enmarcados con marcos clásicos, dando valor al Ser, al entendimiento y a una reparación transformadora de la sociedad.

Un nuevo planteamiento de creación con elementos reciclados, elementos de desechos y reciclados, sin renunciar a la calidad artística ni a lenguajes operantes. Esta forma de creación, potencia el concepto a transmitir, creando un juego de vacíos y oscuridad, vividos por el material y por lo más profundo de las almas representadas.



Medidas

36x30x6 cm

Material

Madera

Fecha

2024

Pablo

Síndrome alcoholismo fetal



El síndrome de alcoholismo fetal (FAS) es un conjunto de problemas físicos, mentales y de crecimiento que se pueden presentar en un bebé cuando la madre toma alcohol durante el embarazo. Los problemas causados por el síndrome alcohólico fetal varían según el niño, pero los defectos provocados por este síndrome son irreversibles. La gravedad de los síntomas del síndrome alcohólico fetal varía, ya que algunos niños los padecen en un grado mucho mayor que otros. Los signos y síntomas del síndrome alcohólico fetal pueden comprender cualquier mezcla de defectos físicos, discapacidades intelectuales o cognitivas y problemas para desempeñarse y afrontar la vida diaria.

Los defectos físicos pueden consistir en rasgos faciales característicos, entre ellos, ojos pequeños, el labio superior excepcionalmente delgado, nariz corta y hacia arriba, y superficie de la piel lisa entre la nariz y el labio superior, deformidades de las articulaciones, extremidades y dedos, crecimiento físico lento, antes y después del nacimiento, dificultades de la visión o problemas de audición, perímetro de la cabeza y tamaño del cerebro pequeño, defectos cardíacos y problemas con los riñones y los huesos.

Los problemas con el cerebro y el sistema nervioso central pueden comprender epilepsia, coordinación o equilibrio deficientes, discapacidad intelectual, trastornos del aprendizaje y retraso en el desarrollo, déficit de atención, nerviosismo o hiperactividad, alteraciones de humor, y habilidades sociales deficientes.

Prevalencia: 0.97 / 1000.

Herencia: No aplicable.

Edad de inicio o aparición: Neonatal.



Medidas
54x42x13 cm

Material
Mixta

Fecha
2024

Aroa

Fenilcetonuria



Es un error congénito poco frecuente del metabolismo de los aminoácidos caracterizado por un aumento de fenilalanina en sangre y niveles bajos o ausencia de la enzima fenilalanina hidroxilasa. Está causada por una amplia gama de variantes del gen PAH (12q22-q24.2). Sin diagnóstico precoz o sin tratamiento, el trastorno se manifiesta con discapacidad intelectual de leve a grave.

En ausencia de diagnóstico neonatal, los síntomas debutan a los pocos meses del nacimiento, y pueden variar de muy leves a graves, incluyendo retraso psicomotor progresivo, retraso del crecimiento, microcefalia, crisis epilépticas, temblores, eccema, vómitos y olor a moho. Los pacientes que no reciben tratamiento desarrollan posteriormente discapacidad intelectual, trastornos de la conducta (hiperactividad) y problemas motores.

Los individuos suelen presentar palidez, resultante de la deficiencia de tirosina. La forma más frecuente de la enfermedad es la fenilcetonuria clásica, caracterizada por síntomas graves. También se ha descrito una forma leve (PKU leve) y otra forma aun más leve conocida como hiperfenilalaninemia leve (HPA leve o HPA no PKU). Además, se ha observado que hay un subgrupo de pacientes con fenotipos más leves que responde al tratamiento con tetrahidrobiopterina (BH4), el cofactor de la fenilalanina hidroxilasa (HPA sensible a BH4).

El pronóstico es variable, aunque es favorable si la enfermedad se diagnostica de forma temprana y se trata adecuadamente.

Sinónimos: Deficiencia de PAH, Deficiencia de fenilalanina hidroxilasa, PKU.

Prevalencia: 1-9 / 100 000.

Herencia: Autosómica recesiva.

Edad de inicio o aparición: Lactancia.



Medidas
76x56x25 cm

Material
Madera

Fecha
2024

Theo

Glucogenosis tipo VI asociado con trastorno del espectro autista



La enfermedad por almacenamiento de glucógeno por deficiencia de fosforilasa hepática, o enfermedad de almacenamiento de glucógeno de tipo 6b (enfermedad de Hers, GSD 6b) es una rara y benigna de enfermedad de almacenamiento de glucógeno causada por mutaciones en el gen PYGL.

La enfermedad normalmente se manifiesta en la infancia y está caracterizada por hepatomegalia y retraso del crecimiento. Los episodios hipoglucémicos son leves o están ausentes, y la hipertransaminasemia e hiperlipidemia son moderadas e inconstantes. La hepatomegalia normalmente mejora con la edad y desaparece completamente en la pubertad. Normalmente, el pronóstico es favorable.

Los trastornos del espectro autista describen una variedad de trastornos complejos del desarrollo neurológico, caracterizados por un lenguaje retrasado y/o inusual, problemas con las interacciones sociales, patrones de comportamiento repetitivos y estereotipados e intereses y actividades restringidos. Las causas del autismo son genéticas como ambientales, y en este caso particular hay una deleción subtelomérica de Yqter (cromosoma Y) y 12pter (cromosoma 12).

Sinónimos: Deficiencia de fosforilasa hepática, Enfermedad de Hers, Enfermedad de almacenamiento de glucógeno tipo VI, Glucogenosis tipo VI.

Prevalencia: Desconocido.

Herencia: Autosómica recesiva.

Edad de inicio o aparición: Infancia.



Medidas

37x47x12 cm

Material

Bronce y madera

Fecha

2024

Enzo

Síndrome de Noonan



Es un trastorno multisistémico poco frecuente de origen genético por mutaciones de varios genes (PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, LZTR1...), altamente variable, caracterizado principalmente por talla baja, rasgos faciales peculiares, cardiopatías congénitas, miocardiopatía y un mayor riesgo de desarrollar tumores en la infancia.

El Síndrome de Noonan se presenta típicamente en el período neonatal con dificultades para alimentarse y retraso del crecimiento. Los rasgos faciales característicos son frente alta y ancha, hipertelorismo, ptosis palpebral y fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, orejas de implantación baja, gruesas y en rotación posterior, surco nasolabial profundo, micrognatia, cabello rizado y cuello corto con pterigion colli en algunos casos. El defecto cardíaco congénito más común es la estenosis de la válvula pulmonar (50-60%) con displasia valvular y varios tipos de malformaciones cardíacas (defectos del tabique interauricular, defectos del tabique interventricular, etc.). La miocardiopatía hipertrófica de inicio prenatal es común (20%) y puede ser estable o rápidamente progresiva. La dilatación de las arterias coronarias y la enfermedad de moya-moya pueden desarrollarse con la edad. El retraso del crecimiento afecta al 50% de los pacientes. Las principales manifestaciones ortopédicas incluyen deformidad esternal, pie zambo y escoliosis progresiva (inicio en la adolescencia). Algunos pacientes pueden presentar linfedema periférico que ocasionalmente puede ser progresivo y extenso. Son frecuentes las anomalías oculares (estrabismo, errores de refracción) y el apiñamiento dental. Hay pérdida auditiva en un 10%. El retraso en la adquisición del habla y las dificultades de aprendizaje afectan al 30-40%. La discapacidad intelectual (a menudo leve) está presente en un 10-20%. La dispraxia (torpeza), el trastorno por déficit de atención, la agitación, los trastornos del estado de ánimo y los trastornos emocionales no son infrecuentes, así como las dificultades para identificar y expresar emociones. El desarrollo motor y la pubertad están atrasados y la talla baja está presente en el 50% de los casos. En la infancia, existe un mayor riesgo de tumores y leucemias con un riesgo acumulado de cáncer de alrededor del 4% a los 20 años. El riesgo de cáncer común en adultos no parece estar incrementado.

El pronóstico es variable, ya que la presentación varía tanto en manifestaciones como en severidad, leves/inadvertidas en la edad adulta hasta un trastorno grave con enfermedad cardíaca potencialmente mortal o neoplasia maligna en la infancia. La miocardiopatía grave puede provocar la muerte prematura.

Prevalencia: 1-5 / 10 000.

Herencia: Autosómica dominante, Autosómica recesiva (LZTR1).

Edad de inicio o aparición: Prenatal, Infancia, Lactancia, Neonatal.



Medidas
66x48x13 cm

Material
Madera

Fecha
2024

*Obra producida con la
colaboración de la
Fundación Juan Bonal*

Gaches

Psoriasis pustolosa generalizada



La psoriasis pustular generalizada es una enfermedad inflamatoria grave de la piel que puede llegar a ser mortal y que se caracteriza por episodios recurrentes de fiebre alta, fatiga, erupciones cutáneas eritematosas episódicas con formación de pústulas cutáneas estériles en varias partes del cuerpo, y leucocitosis neutrófila.

Tradicionalmente se ha considerado como el polo más grave del espectro de la psoriasis, sin embargo, la investigación reciente en genética e inmunología indicaría que se trata de un proceso con una etiología diferente, aunque comparta expresiones clínicas y procesos fisiopatológicos en común.

La psoriasis pustular generalizada puede ser clasificada clínicamente en 3 tipos, según el modo de instalación: aguda, subaguda y crónica. Todas estas formas comparten la aparición de pústulas sobre una lesión eritematosa como característica central. La forma más común es la forma aguda, también llamada psoriasis de von Zumbusch. En un comienzo, puede haber una sensación urente que precede a la erupción de las lesiones. La piel se vuelve seca, muy roja y sensible. El cuadro se continúa con un inicio abrupto de fiebre alta y compromiso del estado general severo. Dentro de algunas horas, una ola de pústulas del tamaño de una cabeza de alfiler aparece sobre el fondo eritematoso.

Las pústulas pueden adquirir distintas configuraciones: confluír y formar lagunas de pus, presentarse de forma aislada, circinada, en collarettes o eritrodermia generalizada. Posteriormente, las pústulas se secan, la piel se exfolia, dejando una superficie eritematosa lisa y brillante en las que nuevas olas de pústulas pueden aparecer. Pueden presentarse lesiones orales pustulosas o lengua con patrón geográfico. El compromiso ungueal se caracteriza por un engrosamiento de las uñas o una separación de éstas por una colección subungueal de pus. Si el paciente no sufre alguna complicación (como muerte, infección, eritrodermia), puede ocurrir una remisión del cuadro dentro de algunas semanas, volviendo al estado anterior de psoriasis del paciente. La reincidencia es común.

Sinónimos: GPP, PPG.

Prevalencia: 1-9 / 1 000 000.

Herencia: Autosómica recesiva, No aplicable.

Edad de inicio o aparición: Edad adulta.

**Medidas**

60x45x13 cm

Material

Piedra de Santanyí y madera

Fecha

2024

*Obra producida con la
colaboración de la
Fundación Juan Bonal y DEIXONS*

Santuario

Corea de Huntington juvenil



La Corea de Huntington juvenil es una forma de la enfermedad o Corea de Huntington, caracterizada por la aparición de signos y síntomas antes de los 20 años. Los trastornos conductuales y las dificultades de aprendizaje en la escuela son, a menudo, los primeros signos. El trastorno motor es, a menudo, hipocinético y bradicinético con componentes distónicos. La demencia está presente en etapas tempranas de la enfermedad. La corea, que es el signo clásico, se observa raramente en la 1ª década y tan sólo aparece en la 2ª década. Son frecuentes convulsiones, ataxia y pérdida de peso.

La Corea de Huntington juvenil está causada por una expansión de repeticiones del triplete CAG (36 repeticiones o más) en el brazo corto del cromosoma 4 (4p16.3) en el gen huntingtina, HTT. En la enfermedad de Huntington juvenil, la longitud de la repetición CAG es superior a 55 en la mayoría de los casos. La longitud de la expansión determina alrededor del 70% de la variación en la edad de aparición de síntomas, pero no ofrece información sobre los síntomas iniciales, su curso, o la duración de la enfermedad. En el 75% de los pacientes con el padre es el progenitor afecto.

La progresión de la enfermedad conlleva una completa dependencia en la vida diaria, lo que da lugar a que los pacientes requieran cuidado a tiempo completo, y finalmente la muerte. La duración media de la enfermedad es similar o ligeramente más corta que la del adulto. La causa más común de fallecimiento es la neumonía.

Sinónimos: Enfermedad de Huntington juvenil, JHD.

Prevalencia: 1-9 / 1 000 000.

Herencia: Autosómica dominante.

Edad de inicio o aparición: Adolescencia, Infancia.



Medidas
27x25x8 cm

Material
Madera

Fecha
2024

Judas

Síndrome de Hutchinson-Gilford



Es una enfermedad genética poco frecuente de envejecimiento prematuro autosómica dominante, fatal, de inicio en la infancia y que se caracteriza por una reducción del crecimiento, fallo de medro, una apariencia facial típica (frente prominente, ojos protuberantes, nariz delgada con punta aguileña, labios, micrognatia y orejas protuberantes) y distintas características dermatológicas (alopecia generalizada, piel de aspecto envejecido, piel esclerótica y con hoyuelos en el abdomen y las extremidades, vasculatura cutánea prominente, despigmentación, hipoplasia ungueal y pérdida de grasa subcutánea).

La Hutchinson-Gilford no afecta la inteligencia ni el desarrollo cerebral del niño. La mayoría de los casos son esporádicos y están causados por una mutación de novo dominante, recurrente y truncada en el gen LMNA.

El promedio de vida en niños enfermos es de 13 años, pero puede estar entre 7-27 años, aunque la supervivencia más allá de la adolescencia es inusual, se ha descrito un paciente que falleció a los 47 años por un infarto del miocardio. En más del 80 % de los casos la muerte se debe a complicaciones que surgen, como la arterioesclerosis, fallos en el corazón, infarto de miocardio y trombosis coronaria.

Sinónimos: Progeria.

Prevalencia: <1 / 1 000 000.

Herencia: Autosómica dominante, Autosómica recesiva.

Edad de inicio o aparición: Lactancia, Neonatal.

**Medidas**

37x32x10 cm

Material

Alabastro y madera

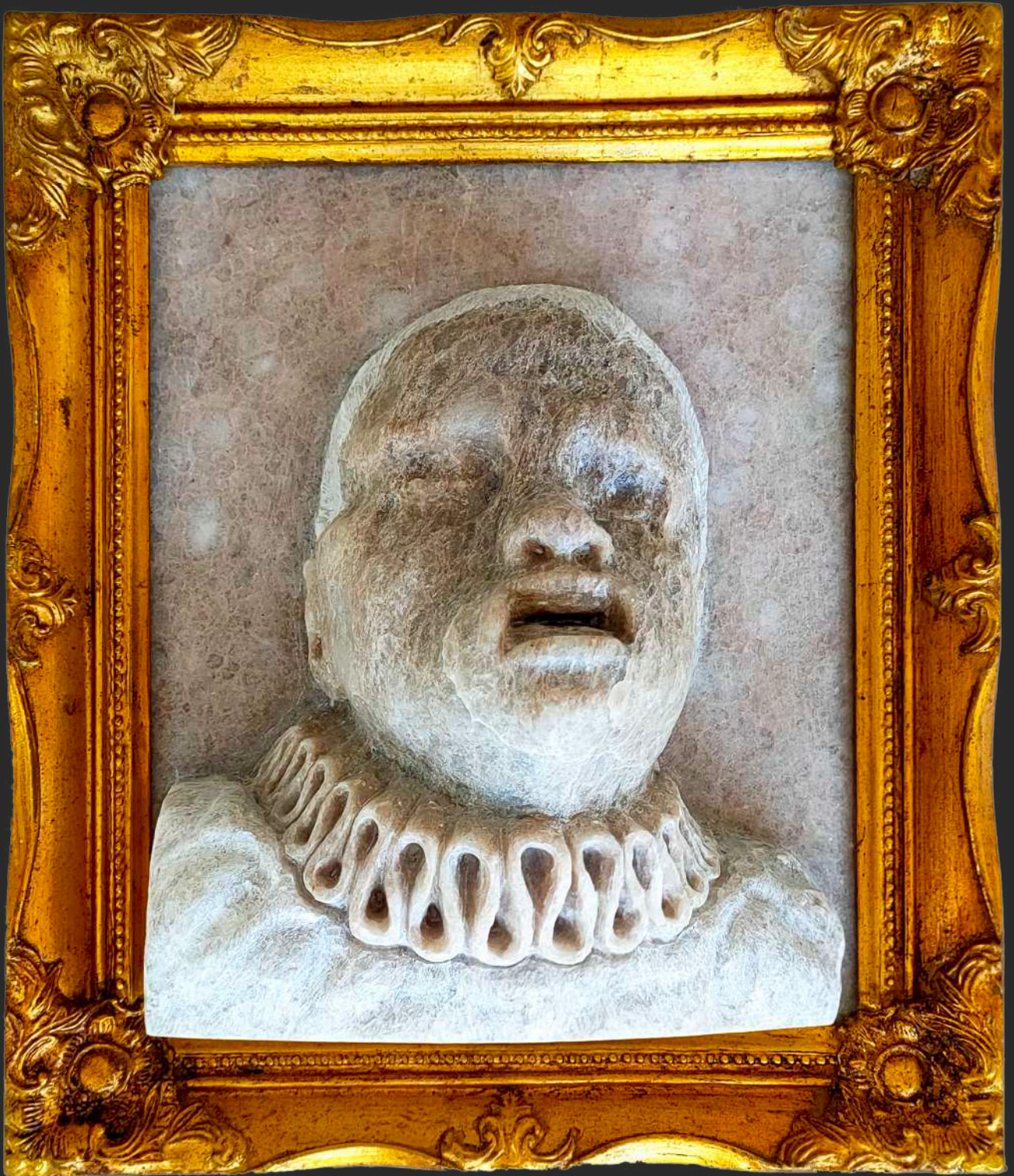
Fecha

2024

*Obra producida con la
colaboración de la
Fundación Juan Bonal y el Centro
Integral del Alabastro*

Raví

Síndromes múltiples



Raví nace con un labio leporino, lo abandonan recién nacido y con la placenta incluida en un contenedor de basura enfrente del orfanato. Lo encontraron vivo, pero las ratas le habían comido la placenta y los ojos. A raíz de este hecho Ravi estuvo sometido a numerosas operaciones para mejorar su calidad de vida. Era un niño con fortaleza física, pero con muchas enfermedades. La infancia lo condenó a ser una persona incomprendida, salvaje y muy muy solitaria, desarrollando una serie de conductas y enfermedades que le condicionó la vida.

**Medidas**

68x58x13 cm

Material

Piedra de Santanyí y madera

Fecha

2024

*Obra producida con la
colaboración de la
Fundación Juan Bonal y DEIXONS*

Guinea

Vitíligo



Es una enfermedad de la piel adquirida, crónica, de carácter autoinmune, que se caracteriza por la aparición de áreas despigmentadas bien delimitadas de la piel debido a la falta de función y pérdida de los melanocitos (las células responsables de la pigmentación). Las lesiones pueden ser de cualquier forma y tamaño y pueden afectar cualquier parte de la piel y también mucosas.

Las «lesiones» blancas resultantes del proceso citado, tienen un tamaño variable y su evolución y localización en las distintas partes del cuerpo no es previsible, si bien en el tipo de vitiligo que más predomina, el vitiligo simétrico, las lesiones tienden a aparecer a ambos lados del cuerpo en zonas similares. La textura de la piel no cambia. El vitiligo no es contagioso y sus consecuencias son fundamentalmente de carácter estético, y por tanto psicosocial.⁶

En el 40 % de los casos, el vitiligo es hereditario, si bien lo que se hereda es la predisposición genética, no la propia enfermedad. Para que esta se desarrolle tiene que concurrir, junto con la predisposición genética, un factor desencadenante. El vitiligo puede aparecer a cualquier edad, si bien en la mayor parte de las personas con esta predisposición genética, se da antes de los 20 años.

Prevalencia: 2 – 20 / 1000 .

Herencia: No aplicable.

Edad de inicio o aparición: Infancia, adolescencia, adulta.



Medidas
80x45x12 cm

Material
Madera

Fecha
2024

*Obra producida con la
colaboración de la
Fundación Juan Bonal*

Elsy

Microcefalia



La microcefalia primaria autosómica recesiva (MCPH) es un trastorno genético poco frecuente, genéticamente heterogéneo por mutaciones en los genes MCPH1, WDR62, CDK5RAP2, CEP152, ASPM, CENPJ, STIL, CEP63, CEP135, CASC5 y PHC1, del desarrollo neurogénico cerebral caracterizado por una reducción del perímetro cefálico al nacer, sin anomalías macroscópicas de la arquitectura cerebral y con grados variables de déficit cognitivo.

La prevalencia exacta de la microcefalia no sindrómica no se conoce. La MCPH es más frecuente en poblaciones asiáticas y de Oriente Medio que en poblaciones caucásicas, en las que se ha descrito una incidencia anual de 1/1.000.000. Es más común en poblaciones específicas, por ej. pakistaníes del norte. La consanguinidad parece jugar un papel en la incidencia.

Al nacer, los pacientes presentan una reducción del perímetro cefálico por debajo del valor establecido según el origen étnico, la edad y el sexo el este valor empeora durante la infancia y en adultos. Está presente una discapacidad intelectual no progresiva de grado leve a moderado, sin alteraciones neurológicas significativas. Pueden aparecer convulsiones (10%). Son frecuentes un retraso del habla y del desarrollo motor. La mayoría de los pacientes son hiperactivos. El pronóstico vital depende de la gravedad y de las manifestaciones asociadas, pero por lo general es bueno.

Sinónimos: MCPH, Microcefalia vera, Microcefalia verdadera.

Prevalencia: Desconocido.

Herencia: Autosómica recesiva.

Edad de inicio o aparición: Prenatal, Neonatal.

**Medidas**

66x41x12 cm

Material

Alabastro y madera

Fecha

2024

*Obra producida con la
colaboración de la
Fundación Juan Bonal y el Centro
Integral del Alabastro*

Esperanza

Síndrome de Treacher Collins



Síndrome de Treacher Collins es una disostosis mandibulofacial de origen genético poco frecuente, causado por mutaciones del gen TCOF1 o de los genes POLR1C, POLR1D, POLR1B (2q14.1), caracterizada por displasia oto-mandibular simétrica bilateral que incluye pómulos infradesarrollados (hipoplasia malar), mandíbula inferior muy pequeña (micrognatia) y fisuras palpebrales descendentes, coloboma de los párpados inferiores, microtia, e hipoacusia. No hay anomalías en las extremidades y la inteligencia es normal. Los niños presentan una dismorfia facial característica con hipoplasia simétrica y bilateral de los huesos malares y del borde infraorbitario (más del 80% de los casos), así como de la mandíbula (78-97%) (microretrognatia), que resulta en maloclusión dental, caracterizada con frecuencia por una limitación de la apertura bucal de gravedad variable. También se observa hipoplasia de tejidos blandos, principalmente a nivel del hueso malar, del borde orbitario inferior y de la mejilla.

Las manifestaciones oculares incluyen inclinación inferior del borde lateral de fisuras palpebrales (89-100%), coloboma del párpado inferior entre el tercio externo y el medio (54-69%), con ausencia de pestañas en el tercio externo del párpado inferior. La hipoacusia conductiva bilateral es frecuente (83-96%). Las anomalías del oído externo, tales como la microtia o la anotia (77%), se asocian a menudo a atresia de los conductos auditivos externos y a anomalías de los huesecillos del oído medio (60%).

Prevalencia: 1-9 / 100 000.

Herencia: Autosómica dominante, Autosómica recesiva (POLR1C y POLR1D).

Edad de inicio o aparición: Neonatal.



Medidas
31x25x6 cm

Material
Bronce y latón

Fecha
2024

Javi

Síndrome de Larsen like tipo B3GAT3



El síndrome similar a Larsen tipo B3GAT3, es una displasia ósea primaria, genética con transmisión autosómica recesiva, poco frecuente que es caracterizada por laxitud, dislocaciones y contracturas de las articulaciones, baja estatura, deformidades de los pies (p.ej. pie zambo), puntas de los dedos de manos y pies anchas, cuello corto, rasgos faciales dismórficos (hipertelorismo, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, nariz respingona con fosas nasales en anteversión, paladar alto y arqueado) y diversas malformaciones cardíacas.

La forma grave de la enfermedad se caracteriza por múltiples fracturas, osteopenia, aracnodactilia y escleras azules.

También se ha descrito un amplio espectro de anomalías adicionales, que incluye escoliosis, sinostosis radio-ulnar, leve retraso del desarrollo, y diversos trastornos oculares como glaucoma, ambliopía, hiperopia, astigmatismo, y ptosis palpebral.

Sinónimos: Luxaciones múltiples-talla baja-dismorfia craneofacial-defectos congénitos del corazón, Síndrome de Larsen-like, tipo B3GAT3.

Prevalencia: <1 / 1 000 000.

Herencia: Autosómica recesiva.

Edad de inicio o aparición: Lactancia, Neonatal.



Medidas
35x30x10 cm

Material
Madera

Fecha
2024

Francisco

Síndrome de Crouzon



Es una enfermedad genética causada por mutaciones del receptor del factor de crecimiento de fibroblastos FGFR2, caracterizada por craneosinostosis e hipoplasia facial. La craneosinostosis es variable, pero suele afectar a varias suturas. La dismorfia facial se caracteriza por hipertelorismo ocular, nariz pequeña y picuda, proptosis, exoftalmos, hipoplasia maxilar y prognatismo mandibular.

La sinostosis es progresiva y, por lo general, no es visible o sólo es ligeramente visible al nacimiento. Suele manifestarse a la edad de 2 años y se vuelve progresivamente más grave. Sin embargo, se han descrito formas precoces y congénitas en las que la hipoplasia del maxilar superior es pronunciada y provoca dificultades respiratorias, y la exoftalmía es grave y resulta en maloclusión palpebral. La hidrocefalia, el descenso de las amígdalas cerebelosas y las anomalías del drenaje venoso de cabeza y cuello también se observan con frecuencia en la enfermedad de Crouzon y pueden plantear problemas terapéuticos. Dos tercios de los pacientes con enfermedad de Crouzon presentan hipertensión intracraneal, lo que puede provocar ceguera.

Las intervenciones quirúrgicas tienen como objetivo prevenir las complicaciones cerebrales, oftalmológicas o respiratorias y corregir la dismorfia cráneo-facial. El abordaje quirúrgico craneofacial adoptado debe tener en cuenta tanto la sinostosis craneal como la facial y debe adaptarse a cada paciente.

Sinónimos: Disostosis craneofacial de Crouzon.

Prevalencia: 1-9 / 1 000 000.

Herencia: Autosómica dominante.

Edad de inicio o aparición: Lactancia, Neonatal.

**Medidas**

66x41x12 cm

Material

Alabastro y madera

Fecha

2024

*Obra producida con la
colaboración de la
Fundación Juan Bonal y el Centro
Integral del Alabastro*

Fe

Síndrome de Pierre Robin



El síndrome de Pierre Robin-discapacidad intelectual-braquidactilia es un defecto del desarrollo durante la embriogénesis (congénito) poco frecuente, caracterizado por discapacidad intelectual y retraso psicomotor de leve a moderados, secuencia de Robin (incluyendo micrognatia severa y hendidura del paladar blando) y características faciales dismórficas distintivas (por ejemplo, sinofridia, fisuras palpebrales cortas, hipertelorismo, orejas pequeñas de implantación baja y rotadas posteriormente, nariz bulbosa, filtrum largo/plano y labio superior en forma de arco).

También se asocia a anomalías esqueléticas, tales como braquidactilia, clinodactilia, manos y pies pequeños y manifestaciones orales (p. ej., lengua corta bífida, oligodoncia). Otras características adicionales descritas incluyen microcefalia, hemangiomas capilares en la cara y el cuero cabelludo, defecto del tabique ventricular, opacidad corneal, nistagmo y sordera neurosensorial profunda.

Prevalencia: <1 / 1 000 000.

Herencia: No aplicable.

Edad de inicio o aparición: Neonatal.

**Medidas**

41x35x8 cm

Material

Alabastro y madera

Fecha

2024

*Obra producida con la
colaboración de la
Fundación Juan Bonal y el Centro
Integral del Alabastro*

Caridad

Síndrome de Down



Es una trisomía autosómica total causada por la presencia de una tercera copia (parcial o total) del cromosoma 21 y que está caracterizada por discapacidad intelectual variable, hipotonía muscular y laxitud articular, a menudo asociadas con dismorfia facial característica y diversas anomalías, como defectos cardíacos, gastrointestinales, neurosensoriales o endocrinos.

Las características clínicas incluyen discapacidad intelectual variable (a menudo leve), hipotonía muscular casi constante y laxitud articular, asociada con rasgos morfológicos, malformaciones (en la mitad de los casos) y un mayor riesgo de padecer determinadas complicaciones médicas durante toda la vida. Las características morfológicas (fisuras palpebrales ascendentes, epicanto, cuello plano, cara redondeada, nariz pequeña, pliegue palmar único bilateral) pueden ser leves y no son patognomónicas de la afección. Las principales malformaciones y complicaciones potenciales incluyen: talla baja, catarata congénita, hipoacusia conductiva, defectos cardíacos (canal auriculoventricular), malformaciones digestivas (atresia duodenal), enfermedad de Hirschsprung, convulsiones, apnea del sueño, deficiencias sensoriales, leucemia, autoinmunidad y patologías endocrinas (hipotiroidismo, enfermedad celíaca, diabetes mellitus tipo 1, alopecia areata, envejecimiento prematuro y enfermedad de Alzheimer de inicio temprano).

En el 95% de los casos, la trisomía 21 es un cromosoma 21 adicional independiente (47, +21): el cromosoma adicional se debe a una no-disyunción accidental durante la meiosis. El 2-3% de esos casos está en mosaico y en el 5% restante, el cromosoma supernumerario 21 o una porción del mismo se transloca a otro cromosoma (translocación de Robertson en la mayoría de los casos).

En la actualidad, la esperanza de vida media supera los 60 años de edad.

Sinónimos: Trisomía 21.

Prevalencia: 1-5 / 10 000.

Herencia: No aplicable.

Edad de inicio o aparición: Prenatal, Neonatal.



Medidas

60x41x17 cm

Material

Madera y espejo

Fecha

2023

La niña que nunca nació



“Hoy del 100% de niños españoles con Down que podrían nacer, entre el 90% y el 95% no está naciendo”, señala, citando estadísticas que recogió su organismo, que prepara un estudio propio sobre la tasa de nacimientos de personas con Down junto con la Universidad de Salamanca.

“España vivió un cambio social muy grande en los años 80. Las personas empezaron a tener muy pocos hijos y estos se convirtieron en el mayor capital de una familia. Que nazcan tan pocas personas hace que los padres tengan un ideal del hijo que quieren tener y esta forma de pensar choca de lleno cuando la posibilidad es que nazca un hijo con discapacidad intelectual”, opina. “La sociedad en general asume que la discapacidad intelectual es el gran obstáculo para una vida plena y acepta de forma bastante natural que una persona con síndrome de Down en el fondo es una persona menos digna de vivir”. Agustín Matía Amor director gerente de la organización Down España. Entrevista para la BBC NEWS Mundo.



**Medidas**

100x100x80 cm

Material

Madera y alabastro

Fecha

2024

*Obra producida con la
colaboración de la
Fundación Juan Bonal y Yesal S.L*

Escombros

Instalación

M+S

Proyecto financiado por:



CENTRO
DE ESCULTURA
DE CANDÁS
Museo Antón



Hermanas de la Caridad de Santa Ana

