



RETRATOS DEL OTRO

Nobleza

Marta Fresneda



“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.

“Buscaban posada” es una expresión que sigue resonando con una fuerza simbólica profunda, especialmente cuando la contemplamos desde la luz de la Resurrección. Aquellos que no reconocieron quién pedía albergue permanecieron en una ceguera que no solo afectó al nacimiento del Salvador, sino que continúa presente a lo largo de la historia, hoy, cuando no sabemos descubrir la vida en lo humilde y lo frágil. Incluso San José, hombre justo, experimentó el desconcierto del abandono o los dos discípulos camino de Emaús donde Jesús se les une, pero sus ojos están “velados” y no lo reconocen. El núcleo del mensaje no es el rechazo, sino la incapacidad de ver la grandeza que se manifiesta en lo pequeño. En cada rostro que clama por acogida, por justicia, por dignidad, se repite el mismo llamado: “no hay lugar en la posada” o “no lo reconocieron”.

La pregunta que interpela con urgencia es: **¿quién busca posada hoy?** Y más aún, ¿quién está dispuesto a abrir la puerta? Posada no se limita a un refugio físico; es la disposición del corazón, de una sociedad, **a acoger al otro como digno, como reflejo del Creador.** Reconocer la dignidad de todo ser humano es una forma de fe encarnada, una espiritualidad concreta.

Responder al otro no es un gesto amable: es un acto ético, una forma de estar en el mundo sin permitir que la indiferencia modele nuestra mirada ni endurezca nuestro corazón. Acoger, escuchar, dejarse interpelar y reconocer la dignidad del que se presenta ante nosotros exige una responsabilidad que va más allá de la cortesía; es asumir que nuestra humanidad se juega precisamente en la relación con aquel que **rompe nuestros esquemas y nos revela la verdad de quiénes somos.** Responder al otro es elegir no pasar de largo, no replegarse sobre uno mismo, no ceder a la comodidad del anonimato o la distancia. Es situarse de manera consciente en un modo de vivir donde la presencia del otro, especialmente del más vulnerable, se convierte en llamada, tarea y camino de transformación.

La dignidad humana se convierte en el gran desafío contemporáneo. En un mundo centrado en el individuo, donde el amor al prójimo se diluye en discursos de autosuficiencia y bienestar personal, **reaprender a amar como acto de apertura se vuelve revolucionario.** El mandato de “amar al prójimo como a ti mismo” ha sido reducido a un amor ego-céntrico, que muchas veces excluye, ignora o descarta al otro. **Recuperar ese amor en clave comunitaria,** como acto de reconocimiento de la grandeza del otro, es tal vez el acto más contracultural de nuestro tiempo, y también el más necesario. Porque solo en ese reconocimiento mutuo, en esa aceptación como hijos e hijas, podremos decir que verdaderamente hemos abierto la posada.

Retratos del Otro es una serie de relieves 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**. En la historia del arte, estos seres nunca han sido representados, el escombros de la sociedad no era digno de tal hecho y en el caso que fueran de la aristocracia, su imagen era manipulada y corregida.

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 sociales 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. 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. Con la colaboración activa de la **Fundación Juan Bonal**, representando a “personas de desechos” de sus centros de discapacidad, perteneciente a los proyectos cooperación al desarrollo, apoyando en las actividades de sensibilización de la Fundación uniéndonos a los 25 aniversario de entrega y servicio.

Retratos del Otro, es un proyecto artístico compuesto por una serie de retratos inéditos en mundo del arte, altos relieves en diferentes materiales, enmarcados con marcos clásicos, dando valor al Ser, al entendimiento y a una **reparación transformadora de la sociedad**.



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

Mixto

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 delección 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.). 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.

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.

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 aguilena, 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 condiciono 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 vitíligo que más predomina, el vitíligo simétrico, las lesiones tienden a aparecer a ambos lados del cuerpo en zonas similares. La textura de la piel no cambia. El vitíligo no es contagioso y sus consecuencias son fundamentalmente de carácter estético, y por tanto psicosocial.⁶

En el 40 % de los casos, el vitíligo 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 vitíligo 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 micrognathia 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**

47x37x12 cm

Material

Madera

Fecha

2025

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

Mateo

Síndrome de macrocefalia-retraso del desarrollo

El síndrome de macrocefalia-retraso del desarrollo es un síndrome de discapacidad intelectual poco frecuente caracterizado por macrocefalia, rasgos dismórficos leves (prominencia frontal, rostro alargado, párpados caídos con fisuras palpebrales pequeñas inclinadas hacia abajo, puente nasal ancho y barbilla prominentes), retraso general del desarrollo neurológico, anomalías conductuales (ej. ansiedad, movimientos estereotipados) y ausencias o convulsiones tónico-clónicas generalizadas. Otros rasgos descritos en algunos afectados incluyen craneosinostosis, clinodactilia del quinto dedo de la mano, neumonía recurrente y hepatoesplenomegalia.

Prevalencia: <1 / 1 000 000

Herencia: Autosómica recesiva.

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**

57x47x16 cm

Material

Madera

Fecha

2026

Vera

Síndrome por mutación del gen CASK

El déficit intelectual ligado al cromosoma X tipo Najm es un síndrome genético de disgenesia cerebelosa poco frecuente que se caracteriza por manifestaciones clínicas variables que van desde un déficit intelectual leve, con o sin nistagmo congénito, hasta un deterioro cognitivo grave asociado a hipoplasia o atrofia cerebelosa y pontina, junto con anomalías del desarrollo cortical.

Se ha señalado que los pacientes (la mayoría mujeres) tienen manifestaciones clínicas variables que incluyen discapacidad intelectual, retraso grave del desarrollo, convulsiones, marcha inestable, pérdida de audición neurosensorial y microcefalia postnatal en la mayoría de los casos. También pueden observarse anomalías faciales menores como frente baja o ancha, hipertelorismo, filtrum largo y micrognatia, así como alteraciones oculares variables que incluyen nistagmo congénito, estrabismo, cataratas, miopía o disminución de la agudeza visual. Los varones suelen estar más gravemente afectados.

La resonancia magnética cerebral muestra habitualmente hipoplasia o atrofia pontocerebelosa y circunvoluciones corticales poco marcadas. El diagnóstico se confirma mediante estudios genéticos moleculares, que permiten identificar mutaciones puntuales o deleciones en el gen CASK (Xp11.4). La prevalencia de este síndrome neurológico poco frecuente es desconocida. Se ha informado de unas 35 familias hasta la fecha.

Sinónimos: Síndrome de discapacidad intelectual/microcefalia/hipoplasia pontocerebelosa ligado al cromosoma X.

Prevalencia: < 1 / 1 000 000.

Herencia: Dominante ligada al cromosoma X.

Edad de inicio o aparición: Neonatal.



**Medidas**

300x300x100 cm

Material

Madera y alabastro

Fecha

2025

*Obra producida con la
colaboración del Centro Integral del
Alabastro y Yesal SI*

El niño 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.



AUTORA
Marta Fresneda Gutiérrez

COMISARIO
Santiago Martínez Ferrer

ORGANIZACIÓN
Y COORDINACIÓN
Museo Alma Mater
Archidiócesis de Zaragoza

CON LA COLABORACIÓN DE
Luis López con “Vidas de cristal”
Fundación Juan Bonal

Copyright © 2026 Marta Fresneda Gutiérrez

Proyecto financiado por:

Con la colaboración de:



CENTRO
DE ESCULPTURA
DE CÁNOVA
Museo Amén



Hermanas de la Caridad de Santa Ana

