



▶ 26 Enero, 2022

Salut. Arreu de l'Estat només hi ha al voltant de 100 persones diagnosticades amb la síndrome KBG, descoberta l'any 2011 i que consisteix en la mutació d'un gen del cervell. Els pacients que la pateixen tenen una discapacitat intel·lectual i dents incisives molt àmplies

La malaltia més rara de les rares

▶ Es calcula que afecta una persona de cada milió, però des de l'Associació de Pacients apunten a l'infradiagnòstic

Beatriz Pérez
BARCELONA

REPORTATGE

■ L'Íker té 7 anys, però no parla, necessita ajuda per a menjar i utilitza bolquers. «Des de petit, sabíem que li passava alguna cosa, però no sabíem el què», relata la seva mare, Verónica Ramón. Quan el nen va fer 3 anys, a ella i al pare, Juan Manuel Heredia, els van donar el diagnòstic: l'Íker pateix la síndrome de KBG, causada per una mutació en el gen ANKRD11, la proteïna del qual es troba a les neurones del cervell. Aquesta és, potser, la més estranya de les malalties rares: segons l'Associació Espanyola de la Síndrome de KBG, a l'Estat hi ha unes 100 persones diagnosticades, tot i que en podrien ser més, ja que hi ha un infradiagnòstic al respecte.

Prova del gran desconeixement que existeix al voltant de la síndrome de KBG és que l'Associació de Pacients va ser creada fa només un any. Allà s'hi agrupen 60 famílies d'arreu d'Espanya, 10 d'elles de Catalunya. «No se sap quanta gent hi ha afectada, es calcula que una persona de cada milió. Però creiem que hi ha molts casos sense diagnosticar, ja que el gen ANKRD11 es va descobrir fa poc, al 2011», explica Josué Fernández, president de l'associació

i pare d'una nena de 3 anys amb la malaltia. A més d'un retard en el desenvolupament i discapacitat intel·lectual, dues característiques físiques són les dents incisives grans i una cara lleugerament triangular, amb ulls molt espaiats, celles amples o orelles prominents.

Tot i que al llarg dels darrers anys s'està investigant més, fins fa molt poc «no se sabia res» del KBG, segons Fernández. Per aquest motiu moltes persones van ser diagnosticades a l'adolescència o amb 20 anys. «Abans es tractava com un retard en el desenvolupament. Es confonia amb l'autisme. Però s'ignorava què estava causant tot això a aquestes persones», diu el president de l'Associació Espanyola de la Síndrome de KBG. Segons aquesta entitat, de les 100 persones diagnosticades arreu de l'Estat espanyol, unes 40 es van detectar l'any passat. L'associació treballa per a visibilitzar la malaltia i potenciar la investigació, per a la qual recull fons.

L'Íker va cada dia a una escola especial a Santa Coloma de Gramenet, on viu amb els seus pares. La mare recorda com les alarmes van començar a saltar quan es va adonar que el seu fill «no mirava» i «no avançava com els altres nens». Tampoc oblida el dia en què, finalment, quan tenia 3 anys i mig, l'Hospital Vall d'Hebron va posar nom al que patia l'Íker.



Juan Manuel Heredia i Verónica Ramón, amb el seu fill Íker. FIRMA FOTÓGRAFO

«Ens sentíem perduts. No sabíem a quina escola portar-lo, només anava al logopeda», diu Ramón. «Em vaig ensorrar», confessa. Els metges li van explicar que és una síndrome molt desconeguda, que cada nen «és un món», que uns «avancen» mentre d'altres es paralitzen. «No sabíem per on anar», afegeix la mare.

Aquí va començar el periple

d'aquesta família per a buscar altres pares «que tinguessin el mateix problema». Un d'ells els va parlar de l'associació i, de seguida, la Verónica i en Juan Manuel van entrar al seu grup de WhatsApp. «El dia a dia de l'Íker és anar a l'escola. Encara no parla, hem d'ajudar-lo a menjar, utilitza bolquers. Va a la piscina, li agrada molt l'aigua. Li agraden molt els

dibuixos, la música, les pilotes, les coses que fan soroll», relata la mare. «Però a vegades no sé com portar tot això. Se'm fa un món. A vegades fa 'rabietes', ell sap expressar quan té set o gana», diu.

La genetista clínica i cap de Pediatria de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Susana Boronat, explica que no existeixen registres sobre a quantes persones afecta el KBG, una cosa molt habitual en les malalties rares. «Però s'està treballant», precisa. Segons Boronat, hi ha més de 150 casos de KBG reportats a les revistes científiques de tot el món.

La teràpia gènica, el futur

«El KBG no té cura, encara no ha arribat a la teràpia gènica. L'única cosa que hi ha és el suport al pacient. Si també tenen trastorn per déficit d'atenció (TDA) o epilèpsia (una cosa habitual), necessitaran tractaments específics. Són només tractaments de suport i molt semblants a altres síndromes de discapacitat intel·lectual». Però sí que hi ha una bona notícia. La recerca avança en el desenvolupament de teràpies gèniques que curin malalties com el KBG. «Consistiria en introduir al pacient el gen que no funciona bé. La teràpia gènica comença a ser una realitat en malalties com l'atròfia muscular infantil, si s'aplica abans de que vagi a més», conclou Boronat. La investigació, una vegada més, és decisiva.