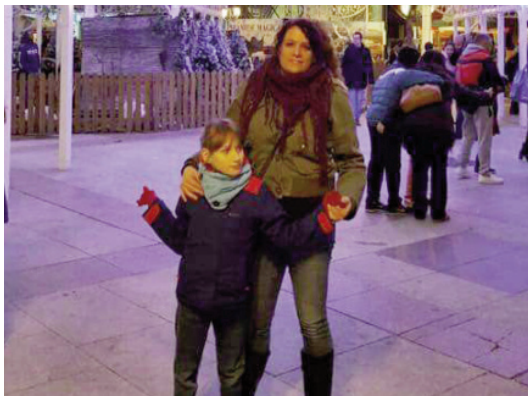


CONCEPCIÓN HERRERO, MADRE DE CLAUDIA, UNA NIÑA QUE CONVIVE CON EL SÍNDROME DE ANGELMAN

“Nuestros hijos deben tener lo mismo que los otros niños”

Una de las principales reivindicaciones de Concha Herrero, madre de Claudia, una niña de 10 años diagnosticada con el Síndrome de Angelman a los 18 meses, radica en las continuas barreras y diferencias de trato con que los niños afectados por esta enfermedad rara se encuentran tanto desde el punto de vista administrativo, que les obliga periódicamente a justificar su discapacidad, como económico, que obliga a las familias a afrontar un gasto médico, terapéutico y farmacéutico que no sería necesario si estuviera cubierto por la Seguridad Social.



Concepción Herrero junto a su hija Claudia.

¿En qué consiste el Síndrome de Angelman?, ¿cómo se produce?

El Síndrome de Angelman (SA) es un trastorno del neurodesarrollo de base genética caracterizado principalmente por un retraso mental severo, retraso psicomotor, unos rasgos físicos característicos y un patrón conductual típico. Los afectados presentan un espectro autista -que no autismo-, ausencia del habla, epilepsia, ataxia y movimientos espasmódicos, además de un trastorno del sueño con estructura irregular con periodos relativamente cortos de sueño profundo alternados con periodos de completa lucidez que no suelen superar las cuatro horas totales, pero no seguidas, por noche.

Fue identificado por el Dr. Harry Angelman en 1965 pero es en los últimos años cuando los avances de la biología molecular han contribuido a un mayor entendimiento de los aspectos genéticos y etiopatológicos del SA. A partir de 1987 se observa una delección del cromosoma 15 en la región q11-q13 de origen materno. La misma región dentro del mismo cromosoma pero de origen paterno da lugar al síndrome de Prader Willi.

Dentro de la región 15p11-q13 se ha descrito el gen UBE3A como el principal responsable del SA. Esto quiere decir que, a diferencia de otros síndromes, solo se encuentra un gen afectado y se conocen diferentes mecanis-

mos responsables de la ausencia de expresión de los alelos maternos de la región del síndrome. Tan solo un 10% de los pacientes son de etiología desconocida no pudiendo llegar a un diagnóstico de laboratorio. El resto se clasifican en:

1.-Delección Intersticial de Novo materna (70-75% de los casos). Se produce la pérdida de un fragmento cromosómico materno que ocurre por entrecruzamiento desigual entre secuencias duplicadas. Aquí se hallan la mayoría de nuestros niños. Se consideran los más afectos.

2.-Disomía Uniparental Paterna (entre el 2-5%). Se heredan dos copias del cromosoma paterno y ninguna copia materna. Ocurre por error en el reparto de cromosomas durante la división celular. Debido a la impronta, el cromosoma paterno tiene los genes de la región SA silenciados

3.-Mutación de la Impronta (entre el 1-5%). El cromosoma heredado de la madre presenta impronta paterna, de modo que los alelos heredados de la madre están silenciados. Ocurre por error en el mecanismo de cambio de impronta paterna a materna haciendo que no se expresen genes que deberían haberse activado en la región del SA. Algunos de estos pacientes presentan una microdelección en el centro de impronta heredada de madres portadoras.

4. - M u t a c i o n e s Intragénicas en el gen UBE3A. Presente en un

10% de los pacientes, implica una mutación en el alelo materno que llevaría a la ausencia de expresión de una proteína funcional en el cerebro, principal afectado en el SA, cuya síntesis se ve impedida por los cambios en la secuencia de este gen.

¿Cómo evoluciona la enfermedad?, ¿qué consecuencias tiene durante la vida adulta?

Suele ser diagnosticada entre el primer y segundo año de vida, ya que cursa de modo inespecífico, aunque cabe destacar una alta frecuencia de trastornos de alimentación -problemas de succión, regurgitaciones y primeros síntomas de dificultades de motricidad orofacial-, Hipotonía axial y dificultad de coordinación de musculatura que se traduce en movimientos irregulares, bruscos, como en sacudidas. La edad de marcha no se adquiere hasta alrededor de los 4 años, los que consiguen este ítem. Aquellos que logran el patrón de marcha tendrán una tendencia a inclinarse hacia adelante (buscando su centro de gravedad) que se acompaña de una elevación de brazos con los antebrazos flexionados haciendo aletear las manos (brazos en candelabro o postura de marioneta), por ello recibieron el nombre de las muñecas felices en primera instancia, que fue cambiado posteriormente ante las quejas de los familiares de afectos (la risa a carcajadas y la eterna sonrisa es una de sus cartas de presentación más visibles). Por este motivo comienzan a ser tratados por fisioterapia y ortopedia desde temprana edad y a lo largo de toda su vida.

Con un patrón de crecimiento y desarrollo físico habitual con las limitaciones asociadas al síndrome y unas expectativas de vida al uso, todos los familiares somos conscientes que nos van a sobrevivir.

Debido a su retraso mental severo, su ausencia del habla y su discapacidad motórica son y serán grandes dependientes a lo largo de toda su vida adul-

ta. Ya que físicamente serán adultos, pero no mentalmente.

¿Qué tipo de tratamiento y cuidados precisan los niños afectados?

Todos necesitan tratamiento de fisioterapia y ortopedia, estimulación sensorial y logopedia. Terapia ocupacional y tratamientos farmacológicos. Además suelen añadirse hidroterapia, hipoterapia, therasuit, lokomat... y un fin de tratamientos que logran ayudar a su autonomía.

Requieren los mismos cuidados que un gran dependiente con movilidad reducida, ya que no son capaces de comer o beber solos. Y los que lo logran, no saben demandar sus necesidades. No tienen control de esfínteres, lo que conlleva unos cuidados específicos a su piel, que generalmente muestra hipopigmentación. Por ello son en su mayoría de un fototipo I, rubios y de ojos azules.

Son niños extremadamente cariñosos que demandan altas dosis afectivas de contacto. A veces les cuesta comprender que no pueden dar abrazos a desconocidos.

Cuando están hospitalizados, ¿qué cuidados precisan en Urgencias, ¿y en la planta/unidad?

Generalmente el grosor de ingresos en la urgencia suele ser derivado de crisis epilépticas. Los cuidados van a venir marcados por la situación en que se encuentre el niño y no dejan de ser los mismos que se protocolarizan en el caso de cualquier estatus convulsivo.

En la planta/unidad suelen tener ingresos largos e intermitentes como consecuencia de la epilepsia, aunque también suelen ser ingresados por intervenciones de corrección de columna: son muchos los que no llegan a adquirir una marcha o la adquieren a muy avanzada edad, lo que deriva en escoliosis.

Uno de los cuidados esenciales y prácticamente ausentes es una correcta higiene del sueño. Ellos no son capaces de dormir

más de 4 horas y cuando se les saca de su ambiente habitual, esto dificulta el sueño. La ausencia de oscuridad y las constantes interrupciones hace que la estancia se alargue más de lo necesario.

¿Están los hospitales y los profesionales sanitarios preparados para prestar estos cuidados y atender adecuadamente a los niños afectados?

Los hospitales no están dotados para recibir niños con necesidades especiales en general. Desde el momento en que entras en urgencias, por ejemplo, ves que sólo disponen de pañales para bebés o para adultos. A un niño de 10 años no puedes ponerle un pañal para bebé talla 6 (máxima existente) porque no le abrocha, ni una talla pequeña de adultos porque le llega a la axila -además en los hospitales los pañales de adultos suelen ser de la talla grande-. En cuanto a las camas, generalmente suelen acabar cayéndose o encajándose entre las barras de seguridad. Respecto a los aseos, me he encontrado con baños a doble altura (Hospital La Paz) y en casi todos ellos no caben las sillas de ruedas, salvo los de nueva construcción. Sus duchas no suelen tener silla adaptada en el interior, lo que te obliga a sentarlos o tumbarlos en el suelo. Si solo vas a consultas la cosa empeora, nadie cuenta con que tenemos que cambiar los pañales en algún sitio.

En cuanto al personal sanitario, obviamente nadie nunca ha oído hablar del síndrome, ya que solo existe una prevalencia de 1/20.000 niños. Probablemente conozcan a uno o a ningún niño afecto en toda su carrera, pero, por lo general, te preguntan, se informan y piden asesoramiento, y para el siguiente turno traen los deberes hechos porque se han empapado sobre el síndrome.

¿Cómo está las investigación actualmente?

En este momento, y tras el uso del sistema CRISPR, nos encontramos ante todo un revulsivo con las terapias génicas. Hay varios frentes abiertos por parte de importantes farmacéuticas y respaldados por proyectos de la universidad de California: la edición del gen paterno silenciado, a cargo del Dr. David Segal, o el uso de lentivirus en terapia génica.

CONCEPCIÓN HERRERO, MADRE DE CLAUDIA, UNA NIÑA QUE CONVIVE CON EL SÍNDROME DE ANGELMAN



Claudia convive con el Síndrome de Angelman desde los 18 meses.

ca, del Dr. Joe Anderson; y de la universidad del sur de Florida: la terapia génica de proteínas de reemplazo de los doctores Webber y Nash.

Las inyecciones económicas llegan desde todas las partes del mundo y son coordinadas desde FAST (Fundation for Angelman Syndrome), donde todos podemos aportar nuestro granito de arena a través de www.cureangelman.org

Y, a finales de este año, comenzarán los primeros ensayos de terapia génica con humanos.

La implicación de la familia es fundamental para normalizar la vida de los niños, ¿cómo debéis actuar?, ¿con qué herramientas contáis?, ¿con qué trabas tropezais?

La implicación familiar es indudablemente esencial puesto que es una situación que se extiende en el tiempo de por vida. En primera instancia cae como una bomba que arrasa con todo. Cada familia tiene su propio periodo de adapta-

ción, aceptación y superación. Actuar con normalidad es imposible, porque lidiar con un síndrome tan incapacitante no es posible, desde el momento en que se ven alteradas las pautas de sueño de todo el núcleo familiar; los ingresos constantes, las idas y venidas a especialistas, las terapias diarias..., esto es una carrera de fondo. Es imposible normalizar una situación así, solo es cuestión de adaptarse. Lo que no te mata te hace mas fuerte.

Las herramientas con que contamos son escasas, puesto que las terapias (fisio, logo...) y las ayudas técnicas y adaptativas necesarias (sillas de ruedas, dafos...) no las cubre la Seguridad Social.

Afortunadamente, cuando debutas en el mundo de la discapacidad, sueles tropezar con gente que en tu misma situación ha dado con alternativas ingeniosas a bajo coste: se reciclan los materiales ortopédicos hasta límites insospechados y se agudizan las capacidades artísticas de

los padres. Con una impresora y cuatro plásticos somos capaces de realizar un sistema de comunicación aumentativo de bajo coste y altas capacidades.

Las trabas con que tropezamos son principalmente económicas a la hora de afrontar el gasto farmacéutico, médico y terapéutico. Por ello muchos padres se ven en la obligación de exponer públicamente a sus hijos en las recogidas de tapones y recaudaciones solidarias.

¿Cuántos niños afectados hay en España?

Sabemos que existe una prevalencia de 1 de cada 15.000-20.000 niños. En cuanto a diagnóstico, son muchos los niños que se diagnostican tarde: hace unos años, diagnosticaban a un afectado de 56 años en una residencia de Sabadell; el año pasado se diagnosticó a un niño de 9 años.

¿Colaboras con alguna asociación?

En la actualidad en nuestro país solo existe una asociación de familias afectadas, pero no pertenezco a ella. Colaboro, junto a un grupo de madres que tampoco pertenecen a la asociación, recaudando dinero y enviándolo directamente a FAST.

También pertenezco a la Fundación Numen, que integra a padres de afectados cerebrales y enfermedades afines y donde mi hija acude diariamente.

¿Cuáles son las reivindicaciones de las familias a las Administraciones?

Principalmente, encontramos barreras administrati-

vas que a otros colectivos no se les exige. Los escasos recursos económicos que destinan a discapacidad vienen supeditados a unos requisitos deshonrosos. Sin ánimo de menospreciar, ayudas destinadas a violencia de género o víctimas de terrorismo son concedidas sin demora y sin necesidad de baremos, mientras que nuestro colectivo no solo está baremado, si no que periódicamente hemos de justificar que la discapacidad continua: nadie piensa que cuando naces con un alelo genético de menos, vas a la tienda y te compras uno nuevo.

Aunque en realidad estas ayudas serían innecesarias si se cubriesen las necesidades terapéuticas, médicas y farmacéuticas como ocurre en otros rangos de población.

En realidad solo queremos las mismas opciones con que cuentan el resto de padres: en el caso de las guarderías, no sólo no contamos con ninguna adecuada para nuestros niños, si no que, tras pasar por meses de burocracia, cuando conseguimos plaza en alguna, ésta se encuentra tan alejada de casa que suele ser inviable la asistencia, además presentan trabas insalvables, como su negativa a administrar medicación de primera necesidad, como anticonvulsivos. Cuando llegamos a la edad escolar, el problema no desaparece: tenemos que superar filtros y tribunales donde se nos mide continuamente nuestra capacidad como padres y no se nos permite decidir el centro al que queremos que acuda nuestro hijo, sino que es la Administración quien deci-

de por nosotros. Es frustrante que un funcionario que conoce la discapacidad de 8 a 15 horas tenga la potestad para decidir no solo el futuro de nuestros hijos, si no también el nuestro, que convivimos con la discapacidad 24 horas al día por el resto de nuestra vida o de la suya.

Por no hablar del resto de necesidades asistenciales básicas, desde asistir a un dentista hasta una consulta médica. Y dentro de lo malo, en Madrid tan solo recorreremos 50 kilómetros, pero lo habitual es tener que viajar fuera de tu comunidad de residencia.

Conforme nuestros hijos van creciendo, el problema con la Administración crece con ellos: llegará un día en que no seamos capaces de sustentar su vida porque la nuestra termina, y entonces qué ocurrirá, ¿cuántos centros asistenciales integrales para necesidades especiales existen? Cuando yo tenga 70 años, mi hija tendrá 40, edad insuficiente para una residencia de ancianos, además de que no es una anciana. Pero, a día de hoy, no existen alternativas viables para dejar solventado este problema para cuando ya no estemos.

No queremos nada que no tengan el resto de niños. Queremos que nuestros pequeños tengan columpios adaptados, queremos que los especialistas que necesitan estén cubiertos por la seguridad social, como para el resto de niños, cuyos padres no se ven obligados a recoger tapones para sufragar la rehabilitación. Queremos para nuestros hijos lo mismo que tienen el resto de niños, ni más ni menos, solo lo mismo.