

ANA MOURELO, MADRE DE AITOR, UN NIÑO AFECTADO POR EL SÍNDROME DE DUPLICACIÓN MECP2

La Administración debe invertir en investigación

El Síndrome de Duplicación Mecp2 afecta a 30 personas en España, lo que dificulta la financiación de la investigación que posibilite encontrar una cura para esta patología. Por ello, Ana Mourelo, junto a su marido José Brocal, padres de Aitor, un niño afectado por el Síndrome Duplicación Mecp2 desde los tres años, pusieron en marcha la asociación Miradas que Hablan, con el objetivo de buscar financiación y visibilizar la patología.



Aitor junto a su padre.

¿En qué consiste el Síndrome Duplicación Mecp2? ¿Por qué se produce?

El Mecp2 es una proteína esencial en el cuerpo, que se encuentra en el cromosoma X, en este caso, duplicado o incluso triplicado por lo que afecta al desarrollo normal del individuo. Es el encargado de regular al resto de los genes.

Podríamos compararlo con un "director de orquesta", siendo el resto de genes los instrumentos de viento, cuerda y percusión. Si el director de orquesta no dirige bien, por mucho que los instrumentos funcionen correctamente no tocarán en armonía, ya que no saben cuándo, ni dónde, ni cómo tocar.

El Mecp2 debe estar a un nivel exacto, tanto si está en deleción (por debajo) como duplicado (en exceso) produce síntomas. Cuando está en exceso es el Síndrome Duplicación Mecp2 y causa hipotonía (tono

muscular inferior al normal), retraso mental, infecciones respiratorias, epilepsia, estreñimiento y/o reflujo, limitación o ausencia de lenguaje, comportamientos autistas, ataxia (dificultad para la coordinación de movimientos), espasticidad (músculos permanentemente contraídos) y bruxismo (rechinamiento de dientes).

¿Cómo evoluciona la enfermedad?

Dependiendo del tamaño y localización de la duplicación, los afectados están más o menos graves.

No es una enfermedad degenerativa, pero cuando aparece la epilepsia se puede producir un retraso en las habilidades adquiridas.

¿Qué tipo de tratamiento y

cuidados precisan los niños afectados?

Actualmente no existe tratamiento ni cura para el síndrome y los tratamientos que se utilizan son para disminuir o combatir sus síntomas, como los antiepilépticos para la epilepsia o aerosoles para los problemas respiratorios.

Cuando están hospitalizados, ¿qué cuidados precisan?

Suelen estar hospitalizados por los problemas respiratorios y necesitan las atenciones que cualquier otro paciente con esos síntomas.

¿Están los hospitales y los profesionales sanitarios preparados para atender adecuadamente a los menores?

La mayoría de los centros de salud no conoce el síndrome, pero sí que saben actuar con los síntomas que produce.

¿Qué papel juegan las terapias en el tratamiento?

Son niños que necesitan asistir a centros especializados con diversas terapias para poder avanzar (logopedia, fisioterapia, musicoterapia, hipoterapia, terapia canina...).

¿En qué punto están las investigaciones actualmente?

El estudio genético y clínico es fundamental para avanzar en su tratamiento o en una posible cura. Un equipo de neurólogos y genetistas del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, liderado por la genetista molecular Judith Armstrong y la neurobióloga

Soledad Alcántara, investiga el Síndrome de Duplicación Mecp2.

En el pasado estudio se descubrió que además de tener duplicado el gen Mecp2 también tienen duplicado todos el gen IRAK1, responsable del sistema inmunitario, de ahí los problemas respiratorios.

Este año 2018 se ha iniciado un nuevo proyecto, con una duración inicial de tres años, que se llama "Función de la proteína Mecp2: implicaciones en el Síndrome Duplicación Mecp2 y Síndrome de Rett".

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

Por sus diversos síntomas necesitan una atención personalizada por lo que necesitan una persona con ellos las 24 horas del día. Contamos con centros educativos especiales durante el día y con tratamientos terapéuticos y asistenciales que varían según la comunidad autónoma en la que vive el afectado, lo cual les permite o no recibir ayudas personalizadas o económicas.

¿Cuántos niños afectados hay en España?

Cada vez van apareciendo más casos, la mayoría con demora en su diagnóstico camuflados bajo diagnósticos erróneos. Actualmente hay unos 30 casos en España y la esperanza de vida es de 25 años.

Eres fundadora de la Asociación Miradas que Hablan, ¿cómo nacéis?

La Asociación es una organización benéfica sin ánimo de lucro que ayuda a niños con Duplicación Mecp2 y a sus familiares.

La constituimos en 2014 mi marido y yo, José Brocal cuando en noviembre de 2013 nuestro hijo Aitor, con 3 años, fue diagnosticado con el Síndrome de Duplicación Mecp2. Vimos que toda la información que existía provenía de EEUU, por lo que nos comprometimos a dar difusión del síndrome y conseguir financiación para la investigación y encontrar una cura.

La Asociación debe su nombre al hecho de que estos niños no pueden comunicarse mediante el habla, muchos de ellos ni siquiera a través de gestos.

¿Cuáles son las principales reivindicaciones de las familias y la asociación a la Administración?

Que las administraciones pongan los medios para la investigación y las familias podamos dedicarnos a cuidar de nuestros hijos el mayor tiempo posible. Ahora tenemos que dedicar mucho tiempo a organizar eventos y a poner en marcha otros canales de recaudación para poder seguir financiando la investigación para que nuestros hijos y los niños que están por venir puedan recibir un tratamiento que mejore su calidad de vida.

¿Hay algún tipo de apoyo institucional?

No recibimos becas ni ningún tipo de ayuda económica para la investigación por parte de las instituciones; debemos buscarlo de forma privada, la mayoría de veces sin éxito.

ASOCIACIÓN SOMOS PERA DE ARAGÓN

Somos PERA, una labor de apoyo

¿Cómo y por qué nace Somos Pera?

En Aragón no existía una asociación generalista que no hiciera distinción en el diagnóstico y así surgió la necesidad de unirnos para dar voz a las personas que en nuestra comunidad padecen una enfermedad rara y a sus familias, así como a los afectados que están en búsqueda de diagnóstico.

¿Qué objetivos tenéis?

Queremos mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades raras y su entorno, así como informar a afectados, familiares y amigos en todo lo relacionado a la enfermedad y sus cuidados; también informarles de sus derechos y defender éstos ante los organismos públicos.

¿Cuáles son las patologías más frecuentes presentes en la asociación?

Integramos todas las patolo-

gías, incluso a los afectados que están en búsqueda de diagnóstico. En la asociación cada afectado es único, no existe una patología mayoritaria.

¿Qué actividades realizáis? ¿qué servicios ofrecéis?

Realizamos campañas de información a todos los niveles sobre la patología de las personas afectadas, así como campañas de sensibilización sobre su problemática. También colaboramos con otras asociaciones de afectados y hacemos acogimiento y acompañamiento a las familias.

Hemos firmado convenios con profesionales que realizan descuentos en sus servicios a los afectados y sus familias. Realizamos actividades de ocio -teatro, actividades deportivas- y charlas sobre temas de interés para el colectivo, entre otras cosas.

¿Qué herramientas tienen a su alcance las personas afectadas? y ¿con qué trabas tropezan?

Tenemos los recursos que cada familia puede costearse ya que la dependencia, si la conceden, no cubre los gastos que genera una enfermedad rara. Para los niños hasta los 6 años existe la atención temprana, pero a partir de esa edad las ayudas desaparecen.

También hay que tener en cuenta el problema para adquirir material ortopédico: en Aragón las familias tienen que adelantar grandes cantidades de dinero y luego la Administración les abona una parte, pero no el total y, además, tarda en hacerlo.

En cuanto a las trabas administrativas, muchas de estas enfermedades no están catalogadas, por lo que acceder a las ayudas a veces es difícil debido a la burocracia que hay que realizar entre los diferentes departamentos de la administración. A esto se

suman los ingresos hospitalarios, la escolarización de los niños y la integración social y de ocio...estos son sólo algunos de los problemas.

¿Están los hospitales y los profesionales sanitarios preparados para atender a los afectados por enfermedades raras?

Los hospitales no siempre están preparados. Primero está la lucha para conseguir un diagnóstico -la media para ello es de 5 años-, después viene la derivación a los centros de referencia, si existen; estas derivaciones deberían ser inmediatas ya que en estos centros la atención es más eficaz. La interacción entre especialistas y hospitales también es una tarea pendiente.

¿Cuáles son vuestras principales reivindicaciones?

Debería existir un protocolo de apoyo psicólogo a las familias desde el primer momento; una coordinación real entre los distintos especialistas; un

registro oficial en Aragón de enfermedades raras, que funcione; un plan estratégico en Aragón para la atención de las personas afectadas. Asimismo, reivindicamos una inclusión social, educativa y laboral del colectivo.

¿Con qué recursos contáis?

Tenemos pocos recursos: no tenemos personal contratado, somos los voluntarios los que gestionamos la asociación. Recibimos mucha ayuda de la sociedad que, con pequeños gestos (carreas, calendarios, teatro...), nos ayudan a hacernos visibles y a sentirnos menos raros en nuestro entorno realizando pequeñas actividades que mejoran nuestro día a día.

Nos han dejado un pequeño espacio, compartido con otra asociación, en donde podemos dejar nuestro material. Pero reivindicamos un espacio más adaptado, sin barreras arquitectónicas, con luz natural, ventilación,.... donde los afectados se puedan sentir cómodos e integrados.

