

SANIDAD | DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

L.C.S. / ÁVILA

Emma tiene 9 años y desde los primeros días su vida está marcada por una mutación en el gen STXBP1 que le ha impedido tener un desarrollo normal. Después de numerosas pruebas, el diagnóstico final de su enfermedad llegó cuando ya tenía 6 años, y al menos su familia supo por fin a qué atenerse y saber las razones que provocaban las convulsiones que Emma sufrió desde que era un bebé.

Periplos por varias clínicas y especialistas de toda España no acababan de detectar cuál era la causa de unos síntomas que con el paso del tiempo se iban haciendo cada vez más evidentes al observar que el desarrollo físico y psíquico de Emma no iba acorde con el paso de los meses y de los años. Múltiples pruebas genéticas, metabólicas, resonancias, electros, estudios de todo tipo se realizaron en el cuerpo de Emma, pero nadie era capaz de resolver lo que se convirtió en 'El enigma de Emma', como lo calificó el doctor Jaime Parra, neurólogo del Hospital San Rafael, de Madrid.

Fue precisamente el doctor Parra quien durante un congreso en Washington conoció el caso de un niño que tenía un cuadro médico parecido al de Emma. Vio el diagnóstico de éste y creía que podría ser el mismo problema que padecía la niña abulense. Se trataba de una mutación en el gen STXBP1 y esa fue la primera pista que después de más de cuatro años de seguimiento ofrecía al doctor Parra la posibilidad de por fin saber cuál era ese enigma. De vuelta a España, contactó con los padres de Emma, Nacho y Pilar, y les puso al día de su descubrimiento en los Estados Unidos. Decidieron entonces someter a Emma a lo que se denominaba como 'panel epiléptico' y, efectivamente, se detectó la mutación de ese gen en su cuerpo. Por fin se sabía qué enfermedad padecía, pero ese alivio sirvió de bien poco porque se trata de un caso extremo, ya que de hecho en España hay únicamente 11 afectados y en todo el mundo la cifra es de solo 154 casos detectados, con lo que los avances alrededor de este síndrome son tan escasos que es una enfermedad todavía sin solución y para la que no hay cura.

Al menos en abril de 2014 se ponía nombre a lo que antes era una «encefalopatía epiléptica de origen desconocido». En el momento en el que se diagnóstico este síndrome, Emma fue el primer caso en España porque en todos los históricos clínicos nacionales no aparecía otro, aunque luego se supo

# EL ENIGMA DE EMMA

Una niña abulense es una de las 154 afectadas en todo el mundo por una mutación en el gen STXBP1, que impide su desarrollo normal



Emma junto a su hermana Noa.

que un año antes se había detectado uno. La causa de esa mutación es desconocida, los padres no son portadores de la misma y a día de hoy no hay explicación de cómo y por qué se produce. Emma sigue padeciendo crisis epilépticas con cierta frecuencia y es completamente dependiente. Camina con

cierta dificultad y siempre acompañada por alguien. No habla. Todo ello hace que el día a día con ella sea muy intenso para los padres, que son quienes se hacen cargo al completo de acompañarla diariamente y los que corren con todos los gastos de desplazamientos a hospitales de Salamanca y Madrid,

a los que está derivado su caso al no haber neurología infantil en Ávila.

Emma es farmacorresistente y los continuos cambios de medicación junto con las crisis son los que más daños le provocan. Desde los 4 años, cuando se acentuaron las crisis, tiene que tomarse una serie de medicamentos que cambian con el tiempo, porque controlan las crisis sólo durante un periodo determinado y luego hay que retirarlos para poner otros. Tienen muchos efectos secundarios y cada crisis que padece es un retroceso en las mejoras que puede tener dentro de una enfermedad que dada la escasez de casos que hay en todo el mundo no se conoce su evolución, aunque el doctor Parra sí ha trasladado a los padres que con la llegada de la adolescencia se cree que se mejora en el control de las crisis, aunque el desarrollo de Emma está muy afectado y desde los cuatro años su evolución se podría decir que ha ido a peor, pasando por rachas de todo tipo, con múltiples altibajos.

El pasado y presente en esta familia abulense no ha sido fácil. Nacho y Pilar se han hecho cargo del día a día de Emma con el apoyo de familiares, amigos y asociaciones como Aspace y Respiravila, pero siendo siempre ellos los principales baluartes de la vida de su primera hija, que ahora tiene una hermana, Noa, nacida en el 2014, cuyo desarrollo es completamente normal. Todos se preparan para un futuro que pasa por estar siempre al lado de Emma, permanentemente, todas las horas del día, «nosotros con ella y ella con nosotros», intentando ayudar a su hija «lo mejor que sabemos y hasta donde podamos».

Nacho y Pilar absorbieron de la mejor manera posible el impacto emocional que supuso el saber que Emma no tendría un desarrollo normal. Han tenido que ir día a día descubriendo cómo superar los problemas y la clave para ellos ha sido «no hundirse, tirar hacia delante siempre y afrontar la vida lo mejor que podemos», superando el escaso apoyo que se recibe de una sociedad que aísla y discrimina a los niños como Emma, cuestión que también tienen que superar día a día, más los padres que la propia Emma, ajena a un mundo que no piensa en personas como ella, algo que no parece preocuparle, solo pendiente de que los suyos se acuerden de que ella sigue ahí con cualquier gesto que lo demuestre, lo que agradece con su mirada profunda y al infinito, reflejo de su enorme vida interior.

## DATOS DE LA ENFERMEDAD

### >¿QUÉ ES EL SÍNDROME STXBP1?:

La encefalopatía STXBP1 es una grave enfermedad neurológica debida a una mutación en el gen STXBP1, que puede dar lugar a diferentes formas de epilepsia de inicio durante los primeros meses de vida. Cursa de forma constante con problemas en el neurodesarrollo, incluyendo el retraso psicomotor habitualmente moderado-grave y el trastorno del espectro autista.

### >¿POR QUÉ OCURRE?:

Los genes son fragmentos de ADN que contienen las instrucciones para formar una proteína. Se denominan mutaciones a los cambios que se producen en los genes y que pueden determinar que no se forme la proteína o que ésta sea anormal. El gen STXBP1 contiene la información para producir la 'SynTAXin Binding Protein 1'. Esta proteína desempeña un papel vital en la liberación de sustancias químicas en el cerebro (neurotransmisores) que son utilizadas por las células del cerebro para comunicarse entre sí. Una mutación en este gen y la consecuente alteración en la proteína, da lugar a anomalías en la función del cerebro.

### >¿PUEDE SER CURADO?:

A día de hoy no existe cura para este trastorno y el tratamiento es sólo sintomático.

### >¿PUEDE OCURRIR DE NUEVO?:

Los niños con encefalopatía STXBP1 son portadores de mutaciones 'de novo'. Es decir, la mutación se ha producido en una célula germinal (óvulo o espermatozoide) sin que ninguno de los progenitores sean portadores de la mutación.

## Una asociación joven para una enfermedad 'nueva'

La Asociación Síndrome STXBP1, creada en octubre del año pasado, organiza este domingo una carrera solidaria en Valencia

L.C.S. / ÁVILA

La Asociación Síndrome STXBP1 se fundó en octubre de 2016 por 7 familias españolas, y desde entonces ha ido creciendo hasta en la actualidad contar con 100 socios y 11 familias afectadas, entre ellas la de la niña abulense. Se mantiene a base de donaciones para poder

realizar las diferentes actividades, y la próxima será la III Carrera Solidaria 10K Polígono Industrial Juan Carlos I por las Enfermedades Raras, que se celebrará en Valencia este domingo 5 de marzo y se espera alcanzar una cifra superior a los 3.000 participantes. La carrera se organiza en colaboración con la

Asociación de Propietarios y Usuarios del Parque Industrial y la Causa María Moreno

Entre los objetivos de la asociación están el dar a conocer a la sociedad la enfermedad; apoyar, informar y asesorar a las familias afectadas; promover y apoyar económicamente proyectos de inves-

tigación dirigidos a la búsqueda de un diagnóstico precoz y de mejora de la calidad de vida y bienestar de los afectados, y de búsqueda de un tratamiento efectivo para disminuir los síntomas de la enfermedad y/o su cura. Desde la página web de la asociación se pueden hacer nuevos socios así

como realizar donaciones y colaboraciones directas para poder impulsar las investigaciones sobre la enfermedad.

La página web de la asociación es [www.stxbp1.es](http://www.stxbp1.es), su correo electrónico [info@stxbp1](mailto:info@stxbp1) y su cuenta en Twitter [@stxbp1](https://twitter.com/stxbp1). También tiene cuenta en Facebook y Youtube.