



MUTACIÓ D'UN GEN

La síndrome KBG, una rara malaltia amb 100 espanyols diagnosticats

PERSONES | P. 34



▶ 26 Enero, 2022

SANITAT

A Espanya només hi ha unes 100 persones diagnosticades amb la síndrome de KBG, descoberta el 2011 i que consisteix en la mutació d'un gen del cervell. Els que la pateixen tenen discapacitat intel·lectual i dents incisives molt àmplies.

La malaltia més rara de les rares

Laura Guerrero

BEATRIZ PÉREZ
Barcelona

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

Prova del gran desconeixement que hi ha entorn de la síndrome de KBG és que l'associació de pacients va ser creada fa tan sols un any. Hi estan agrupades 60 famílies de tot 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 n'hi ha molts casos sense diagnosticar, ja que el gen ANKRD11 es va descobrir fa poc, el 2011», explica Josué Fernández, president de l'entitat i pare d'una nena de tres anys amb la malaltia. A més d'un retard en el desenvolupament i discapacitat intel·lectual, dues característiques físiques són les dents incisives grosses i una cara lleugerament triangular, amb ulls molt espaiats, celles amples o orelles prominents.

La lluita de les famílies

Tot i que els últims anys s'està investigant més, fins fa molt poc «no se sabia res» de la KBG, segons Fernández. Per això moltes persones en van ser diagnosticades en l'adolescència o amb 20 anys. «Abans es tractava com un retard en el desenvolupament. Es confonia amb l'autisme. Però s'ignorava què causava tot això a aquestes persones», explica el president de l'Associació Espanyola de la Síndrome de KBG. Segons aquesta entitat, de les 100 persones diagnosticades a Espanya, unes 40 es van detectar l'any passat. L'associació treballa per visibilitzar la malaltia i po-



Juan Manuel Heredia i Verónica Ramón passegen amb el seu fill Íker, que té KBG, en un carrer de Santa Coloma.

tenciar la investigació, per a la qual recull fons.

L'Íker va cada dia a una escola especial a Santa Coloma de Gramenet (Barcelonès), on viu amb els 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 altres nens». Tampoc oblidà el dia en què, per fi, quan el petit tenia 3 anys i mig, l'Hospital de la Vall d'Hebron

li va posar nom al que tenia l'Íker. «Ens sentíem perduts. Nos sabíem a quina escola portar-lo, només anava al logopeda», diu Ramón. «Em vaig ensorrar, em va deixar malament». Els metges li van explicar que es tractava d'una síndrome molt desconeguda, que cada nen «és un món», que uns «avancen», mentre que d'altres «s'encallen». «No sabíem per on tirar», afegeix aquesta mare.

Allà va començar el periple de la família per buscar altres pares «que tinguessin el mateix problema». Un d'ells li va parlar de l'associació i de seguida Ramón i Heredia 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 agradamolt l'aigua. Li agraden molt els dibuixos, la música, les pilotes, les coses

que fan soroll», relata la mare. «Però de vegades no sé com portar-ho. Se'm fa una muntanya. En ocasions té rebequeries, ell sap expressar quan té set o gana».

La genetista clínica i cap de Pediatria de l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Susana Boronat, detalla que no hi ha registres de quanta gent està afectada per la 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

«És una malaltia causada per la mutació del gen ANKRD11, que dona una sèrie de problemes, com retards de creixement. Però el més cridaner són les dents incisives àmplies. És la pista més important per al diagnòstic», explica Boronat. Així, quan el genetista sospita que es pot tractar de KBG, fa al pacient una anàlisi genètica específica per confirmar-ho o descartar-ho. «Hi ha molts nens amb discapacitat intel·lectual però, si a més tenen aquestes dents, és una pista. És important que la gent conegui que això pot ser un símptoma de KBG en nens amb dificultats en l'aprenentatge».

Boronat incideix en la importància de trobar el diagnòstic, ja que com més es difonguin els casos, més coneixement n'hi haurà i els pacients es podran tractar millor. «La KBG no té cura, encara no ha arribat a la teràpia gènica. L'únic que hi ha és el recolzament al pacient. Si també tenen trastorn per déficit d'atenció [TDA] o epilèpsia [una cosa habitual], necessitaran tractaments específics. Només són tractaments de recolzament i molt semblants a altres síndromes de discapacitat intel·lectual».

Si que hi ha una bona notícia. La recerca avança en el desenvolupament de teràpies gèniques que curin malalties com la KBG. «Consistiria a introduir en el pacient el gen que no funciona bé. La teràpia gènica —la capacitat de curar nens amb malalties genètiques— comença a ser realitat en malalties com l'atrofia muscular infantil, si s'aplica abans que vagi a més», diu Boronat. La recerca, una vegada més, és crucial. ■