



SALUD

Síndrome de KBG, la más rara entre las enfermedades raras

Se estima que en España solamente hay unas cien personas diagnosticadas con esta afección, que consiste en la mutación de un gen del cerebro

Laura Guerrero

BEATRIZ PÉREZ
Barcelona

Íker tiene siete años, pero no habla, necesita ayuda para comer y usa pañales. «Nosotros, desde pequeño, sabíamos que le pasaba algo, pero no sabíamos qué», relata su madre, Verónica Ramón. Cuando el niño cumplió tres años, a ella y al padre, Juan Manuel Heredia, le dieron el diagnóstico: Íker sufre el síndrome de KBG, que está causado por una mutación en el gen ANKRD11, cuya proteína se encuentra en las neuronas del cerebro. Esta es, quizás, la más rara de las enfermedades raras: según la Asociación Española del Síndrome de KBG, en el país hay unas 100 personas diagnosticadas, aunque podrían ser más, ya que existe un infradiagnóstico al respecto.

Prueba del gran desconocimiento que existe en torno al síndrome de KBG es que la asociación de pacientes fue creada hace tan solo un año. En ella están 60 familias de toda España.

Casos sin diagnosticar

«No se sabe cuánta gente hay afectada, se calcula que una persona de cada millón. Pero creemos que hay muchos casos sin diagnosticar, ya que el gen ANKRD11 se descubrió hace poco, en 2011», explica Josué Fernández, presidente de la asociación y padre de una niña de tres años con esta enfermedad. Además de un retraso en el desarrollo y discapacidad intelectual, dos características físicas de estos pequeños son los dientes incisivos grandes y una cara ligeramente triangular, con ojos muy espaciados, cejas anchas u orejas prominentes.

A pesar de que en los últimos años se está investigando más, hasta hace muy poco «no se sabía nada» del KBG, según Fernández. Por eso muchas personas fueron diagnosticadas en la adolescencia o con 20 años. «El KBG se trataba antes como un retraso en el desarrollo. Se confundía con el autismo. Pero se ignoraba qué les estaba causando todo esto a estas personas», dice Fernández. Según esta entidad, de las 100 personas diagnosticadas en España, unas 40



Íker, de 7 años y con el síndrome de KBG, junto a sus padres, en una calle de Santa Coloma de Gramenet.

se detectaron el año pasado. Íker acude cada día a un colegio especial en Santa Coloma de Gramenet (Barcelona), donde vive con sus padres. La madre recuerda cómo las alarmas comenzaron a saltar cuando se dio cuenta de que su hijo «no miraba» y «no avanzaba como otros niños». Tampoco olvidó el día en que, por fin, cuando el pequeño tenía tres años y medio, el Hospital Vall d'Hebron de Barcelona le puso nombre a lo que sufría Íker.

«Nos sentíamos perdidos. No sabíamos a qué cole llevarlo, solo iba al logopeda», dice Ramón. «Me derrumbé, me dejó mal». Los médicos le explicaron que se trataba de un síndrome muy desconocido, que cada niño «es un mundo», que unos «avanzan», mientras otros «se atascan». «No sabíamos por dónde tirar», añade esta madre.

Ahí empezó el periplo de esta familia para buscar a otros padres «que tuvieran el mismo problema». Uno de ellos le habló de la asociación y enseguida Ramón y Heredia entraron en el grupo de Whatsapp de padres con niños

con KBG. «El día a día de Íker es ir al cole. Todavía no habla, tenemos que ayudarlo a comer, usa pañales. Va a la piscina, le gusta mucho el agua. Le gustan mucho los dibujos, la música, las pelotas, las cosas que hacen ruido», relata la madre. «Pero a veces no sé cómo sobrellevar todo esto. Se me hace un mundo. En ocasiones coge rabietas, él sabe expresar cuándo tiene sed o hambre».

La terapia génica, el futuro

La genetista clínica y jefa de Pediatría del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau (Barcelona), Susana Boronat, explica que no existen registros de a cuánta gente afecta el síndrome de KBG, algo muy habitual en las enfermedades raras. «Pero se está trabajando en eso», precisa. Según Boronat, hay más de 150 casos de KBG reportados en las revistas científicas de todo el mundo.

«Es una enfermedad causada por la mutación del gen ANKRD11, que da una serie de problemas, como retrasos de crecimiento. Pero lo más llamativo de estos niños es

que tienen unos dientes incisivos amplios. Eso, como genetista, te da la pista más importante del diagnóstico», explica Boronat. Así, cuando el genetista sospecha que se puede tratar de KBG, se hace al paciente un análisis genético específico para confirmar o descartar. «Hay muchos niños con discapacidad intelectual pero, si además tienen estos dientes, es una pista. Es muy importante que la gente conozca que esto puede ser un síntoma de KBG en niños con dificultades en el aprendizaje», valora.

«El síndrome de KBG no tiene cura, aún no ha llegado a la terapia génica», explica esta genetista. Pero sí hay una buena noticia. La investigación avanza en el desarrollo de terapias génicas que curan enfermedades como el KBG.

«En este caso consistiría en introducir en el paciente el gen que no funciona bien. La terapia génica comienza a ser una realidad en algunas enfermedades como la atrofia muscular infantil, si se aplica antes de que no vaya a más», concluye Boronat. La investigación, una vez más, es crucial. ■