

# Cristina Jiménez

Twitter: [@cristinajise](https://twitter.com/cristinajise)



Hola Cristina. Lo primero, muchas gracias por atendernos. Poder contar con tu experiencia es algo que puede ayudar a otras personas y familias que se encuentren frente a situaciones parecidas.

En tu caso, estás tratando de dar toda la visibilidad a la hemiplejia alternante de la infancia, enfermedad que padece tu hijo.

¿Qué es la hemiplejia alternante de la infancia y qué síntomas presenta?

La hemiplejia alternante de la infancia (AHC) es una enfermedad del neurodesarrollo ultrarrara con una prevalencia de 1/1.000.000. Una mutación del gen ATP1A3 es el que la causa en el 70% de los casos y suele manifestarse antes de los 18 meses de edad.

La AHC es una afectación de por vida y puede presentarse con todos y cada uno de los síntomas neurológicos; es como vivir con muchas enfermedades a la vez.

Algunos síntomas son episódicos (llamados “episodios”) y otros son permanentes.

Los episodios incluyen convulsiones, distonía, rigidez, plegia/parálisis, movimientos oculares anormales, movimientos espasmódicos incontrolados, migraña y dolor.

Los permanentes incluyen deficiencia motriz y cognitiva, y a veces trastornos del espectro autista.

En vuestro caso, ¿cómo empezó a manifestarse y cuál fue el proceso hasta obtener un diagnóstico? ¿Y existe actualmente algún tratamiento o línea de investigación que esté dando resultados positivos?

En el caso de Luis, se presentó de repente, a los 2 años y 3 meses y de forma muy abrupta. Luis, desde que nació hasta que le debutó la enfermedad, fue un niño completamente normal, con un desarrollo adecuado y con la autonomía característica de niños de esa edad.

La tarde del 3 de enero de 2020, después del almuerzo, Luis, mientras se disponía a venir hacia mí, se dio, o pensamos que se dio, un golpe y desde ese momento empezó a perder estabilidad, dejó de hablar y la mirada la tenía como perdida.

Tras el suceso nos acercamos a un hospital cercano donde, después de realizarle una resonancia, nos dicen que todo está bien, que parece que el niño está en estado shock por haberse dado un golpe más fuerte de normal, pero que se queda en observación para asegurarnos de que está bien.

Conforme avanzaban las horas, Luis iba empeorando; así que a la tarde siguiente de su ingreso, la pediatra que lo estaba tratando decide derivarlo al Hospital Infantil Virgen del Rocío, en el que permaneció dos meses ingresado hasta dar con el diagnóstico

Fueron dos meses de muchas pruebas: resonancias, punciones lumbares, biopsia muscular, analíticas, TAC... hasta que el estudio genético confirmó que se trataba de la mutación del gen ATP1A3.



Actualmente no existe tratamiento para esta enfermedad, pero a nivel internacional se está trabajando en un novedoso proyecto de investigación de terapia génica llamada “virus Adeno-Asociado” liderado por el laboratorio del Dr. Steven Gray, que podría llegar a ser la cura de esta enfermedad.

La atención de los profesionales médicos es fundamental a la hora de afrontar este proceso. Desde vuestra experiencia, ¿cómo valoráis la atención recibida? ¿Pensáis que hay buena estructura y organización para tratar el tema de las enfermedades raras en España o aún faltan medidas por tomar?

La atención recibida ha sido extraordinaria desde el primer momento. Hemos tenido la suerte de cruzarnos con magníficos profesionales y magníficas personas.



Sobre la estructura y organización en España para tratar las enfermedades raras en España, pensamos que aunque cada vez hay más centros de investigación, profesionales que se dedican a ellos y mejores medios, aún queda mucho que mejorar. Las enfermedades raras son las grandes olvidadas.

En muchas ocasiones encontramos asociaciones formadas por familiares para poder tener comunicación, apoyo y tratar de ayudar a desarrollar la investigación frente a las enfermedades raras. ¿Conocéis o colaboráis con alguna relacionada con la hemiplejia alternante de la infancia?

Sí, colaboramos con AESHA, que es la asociación nacional sobre la hemiplejia alternante de la infancia en nuestro país, y que a su vez está en contacto con las diferentes asociaciones internacionales.

Y a nivel de Gobierno y Administraciones, desde vuestra experiencia ¿creéis que se ponen medios suficientes para la investigación y apoyo de estos pacientes y sus familias? ¿Cómo crees que podrían ayudar?

Las administraciones a día de hoy cubren hasta donde pueden cubrir. Nosotros, a pesar de que presumimos del magnífico sistema sanitario del que goza España, pensamos que aún falta ese pequeño empujoncito que ayude a esta gran minoría que son las enfermedades raras o ultrarraras. Falta invertir en investigación. Y si la Seguridad Social no es capaz de llegar a todos los resquicios, estaría bien que otro tipo de instituciones sí lo hicieran y ayudaran en este tipo de causas.

Además de tu faceta como familiar de persona con enfermedad rara, habrá muchas otras en tu día a día. ¿Cómo lo compatibilizas con tu día a día y qué consejos podrías dar a familiares de personas que sufran algún tipo de enfermedad?

En mi caso, la conciliación laboral y familiar es muy importante.

Por suerte tengo un trabajo que me permite organizarme para atender mis obligaciones laborales y acudir a terapia con mi hijo cuando le toca. En casa nos dividimos las sesiones entre el padre y yo, dependiendo de la hora y el día de la semana. Luis por las mañanas va al colegio (aula específica). Por lo general, sus terapias son fuera del horario escolar.

El consejo que les daría a otras familias sería que vean siempre el lado positivo de las cosas. Que confíen en la medicina. Que por suerte vivimos en el año 2022, donde existen numerosos avances de todo tipo. Que no se dejen abatir porque los nuestros nos necesitan y nos necesitan bien. Que siempre que se cierra una puerta, se abre una ventana.





Conocí tu caso gracias a las redes sociales y después busqué más información, llegando a encontrar incluso un documental (disponible en la web de [AESHA](#)) sobre el tema.

¿Qué papel juegan las redes sociales y los medios de comunicación para aportar y ayudar en estas situaciones?

Las redes sociales son una herramienta superpoderosa si sabemos utilizarlas. Si sabemos enfocar los temas son capaces de hacer que demos la vuelta al mundo en apenas 24 horas.

Los medios de comunicación son un altavoz magnífico para dar a conocer situaciones que, aunque las padece un grupo minoritario de la sociedad, no dejan de ser importantes.

La visibilidad en este tipo de situaciones es algo fundamental. Nunca sabemos a quién le puede llegar nuestro contenido e interesarse por ayudar o abanderar la causa.

Muchas gracias por tu aportación y tu tiempo, Cristina.

