

## ENFERMEDADES RARAS Y ULTRA-RARAS

El pasado 28 de febrero se celebró el Día Mundial de las Enfermedades Raras. Pacientes y familiares conviven con una realidad que no suele ser fácil, muchas veces encontrando apoyo y ayuda sólo en asociaciones. Queremos concienciar sobre este tipo de enfermedades conociendo un proyecto de investigación y divulgación y hablando con algunas de estas asociaciones.

# ¿QUÉ SON LAS ENFERMEDADES RARAS?



Las enfermedades raras y ultra-raras son aquellas que afectan a un número muy pequeño de personas en una población concreta.

En Europa se considera enfermedad rara a las que están en proporción de menos de 1 por cada 2.000 ciudadanos (5 de cada 10.000). En otras zonas los criterios de proporción para catalogarlas como tal, varían. Esta baja incidencia supone que pueden tardar varios años en ser identificadas, con las dificultades que implica tanto para el diagnóstico como para el tratamiento. Es habitual pasar por varios especialistas hasta encontrar una respuesta.

Se ha catalogado la existencia de al menos 8.000 enfermedades raras y ultra-raras distintas. La mayor parte de ellas tienen un origen genético y suelen presentar cuadros muy complejos, afectando a funciones motoras, sensoriales y cognitivas.

Los grandes retos a superar siguen siendo la escasez de conocimientos y experiencia sobre muchas de ellas, junto a la falta de medidas políticas sanitarias definidas ante este tipo de enfermedades que apoyen más la investigación y la atención a enfermos y familiares.

# AELMHU: FARMACEÚTICAS Y BIOTECNOLÓGICAS UNIDAS EN LA INVESTIGACIÓN.

AELMHU es una asociación sin ánimo de lucro constituida en el año 2011 por un grupo de pequeñas y medianas empresas farmacéuticas y biotecnológicas especializadas en enfermedades raras y ultrarraras que tienen un firme compromiso por descubrir, investigar, desarrollar y comercializar terapias innovadoras que mejoren la vida de los pacientes y sus familias. Para ello, AELMHU impulsa el conocimiento de estas patologías y el reconocimiento del valor terapéutico y social de los medicamentos que las tratan, denominados medicamentos huérfanos.

Las actividades de AELMHU están enfocadas a:

1- Colaborar con organizaciones y ser interlocutor de referencia en la sociedad: con asociaciones de pacientes, la comunidad científica, las instituciones políticas y sanitarias y otros agentes

implicados, con el ánimo de aportar su conocimiento y experiencia en el tratamiento de las enfermedades raras.

2- Formar e informar sobre el valor que aportan los medicamentos huérfanos y ultrahuérfanos para el tratamiento de estas patologías.

3- Dar visibilidad a las características especiales de las enfermedades raras y ultrarraras.

4- Sumar esfuerzos y apoyar la I+D+i para conseguir que nuevos medicamentos huérfanos lleguen al mercado.



Entre los proyectos de AELMHU destacan las publicaciones, todas ellas accesibles en la página web ([www.aelmhu.es](http://www.aelmhu.es)):

- Anual y cuatrimestralmente, publican informes sobre el estado del acceso a los medicamentos huérfanos en España. Justo hace unos días publicaron el Informe de Acceso que analiza los datos del último año.

(Imagen del informe, abajo).

- También anualmente, elaboran un Informe sobre ensayos clínicos en enfermedades raras, que permite poner sobre la mesa el gran momento que está viviendo la investigación farmacéutica en un ámbito tan complejo como es el de las enfermedades raras y ultrarraras.

Con el fin de difundir el conocimiento sobre las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos, desde hace 3 años entregan los Premios AELMHU, que reconocen los proyectos de investigación y difusión sobre enfermedades raras, así como las mejores trayectorias profesionales en este campo.





LA IMPORTANTE LABOR DE

# LAS ASOCIACIONES

Acabamos de ver la importancia de sumar esfuerzos. Pero no sólo las empresas se juntan para avanzar frente a las enfermedades.

Muchas familias se organizan uniendo su voz, su energía y su tiempo, siendo en muchos casos los primeros en recibir a los nuevos pacientes dando apoyo y ofreciendo soluciones y recursos. A continuación vamos a presentar a algunas asociaciones que nos aportarán más información y conocimientos sobre este tipo de enfermedades.

## ASOCIACIÓN SÍNDROME DE ANGELMAN



asa

### ¿Cómo surge la Asociación Síndrome de Angelman?

La Asociación Síndrome de Angelman (ASA) fue fundada en octubre de 1996 en Barcelona, por un grupo de padres de afectados por este síndrome. Inicialmente era de ámbito provincial, pero con el paso de los años ha experimentado diferentes cambios y desde mayo de 2004 es un ente de ámbito nacional. En diciembre de 2014 fue declarada Entidad de Utilidad Pública.

A día de hoy, formamos ASA más de 200 familias de toda España.

### ¿Qué es el Síndrome de Angelman?

El Síndrome de Angelman es un trastorno del neurodesarrollo de origen genético que se caracteriza por un retraso en el desarrollo de la persona. Este síndrome tiene lugar cuando se produce una carencia del funcionamiento de ciertos genes del cromosoma 15,

sea por mutaciones o bien por deleciones por herencia materna: deleción del cromosoma materno, disomía uniparental, defectos en el centro de la impronta o de la mutación en el gen UBE3A. El tipo de causa determinará el grado de afectación (más o menos severa).

Es un síndrome que no se empieza a hacer visible hasta que el bebé tiene, aproximadamente, entre 6 y 12 meses, momento en el cual se tendría que iniciar un desarrollo normal.

Actualmente, la edad de diagnóstico es cada vez más precoz y, en muchos casos, se da antes de los 2 años de edad gracias a la divulgación y conocimiento del síndrome por parte de los profesionales y a las avanzadas técnicas de análisis genéticos



No se conoce con exactitud la incidencia exacta del síndrome: diferentes estudios la sitúan entre 1/12000 y 1/24000 de los recién nacidos y es por eso que se considera como enfermedad rara. Afecta por igual a ambos sexos y no existe predominio en una raza en concreto.

## ¿Cómo es su diagnóstico?

El Síndrome de Angelman no se detecta en una amniocentesis ordinaria, ya que en la amniocentesis únicamente se realiza un cariotipo y se estudian tres cromosomas: el 14, el 18 y el 21. Podría detectarse el síndrome si se estudiara expresamente el cromosoma 15.

Actualmente existe un protocolo para el diagnóstico del SA, aprobado por la red europea.

Cuando hay una sospecha clínica de Síndrome de Angelman, se realiza siempre un cariotipo y paralelamente un test de metilación; dependiendo de los

resultados (positivo o negativo) se pueden añadir más pruebas diagnósticas para determinar exactamente la causa genética. No se puede descartar el SA hasta completar el estudio con pruebas como: Análisis de dosis del patrón de metilación, técnica FISH, Análisis de microsatélites y por último un estudio molecular del gen UBE3A. Aun así, si todos los test genéticos han dado resultados negativos, no se puede descartar el diagnóstico del SA. Todavía hay un 10-15% de casos con alta sospecha de SA y en los que no se ha podido hallar una causa genética. Se diagnostica entonces un Síndrome de Angelman clínico.





## ¿Qué tratamientos tiene el SA?

En función de las características del desarrollo de cada niño/a puede ser necesario, o no, un seguimiento por los siguientes especialistas médicos: Neuropediatra, Médico Rehabilitador, Oftalmólogo, Odontopediatra, Gastroenterólogo, además de cualquier otra especialidad médica que cada uno /a puede requerir a nivel particular: otorrino, dermatólogo...

También son habituales y necesarios otros tratamientos para abordar las dificultades de la persona con SA tales como:

Logopeda, Fisioterapeuta, Terapia ocupacional, Terapias con animales, Terapia en piscina, Musicoterapia/Danzaterapia, Psicomotricidad, Terapia Sensorial o de Integración Sensorial y Terapia miofuncional.

La comunicación en las personas con SA, al ser una de las dificultades principales y características del síndrome, es tratada con profundidad.

Sus dificultades expresivas mediante el habla los llevan a intentar comunicarse por otras vías diferentes como la comunicación llamada no verbal. Una de las principales características de las personas con SA es que son multimodales y muy eficaces en un amplio repertorio de estrategias comunicativas. Entre estas podemos destacar los gestos espontáneos, la indicación (gesto de señalar), las vocalizaciones, las aproximaciones a palabras e incluso el uso funcional de un repertorio limitado de palabras. Además, los estudios señalan una amplia discrepancia entre el lenguaje expresivo y el comprensivo en favor de este último

La imposibilidad de expresar sus pensamientos, ideas, opiniones y emociones puede suponer una importante limitación para el desempeño de una vida autónoma e independiente. Por este motivo, es prioritaria la intervención en el área de la comunicación y darles la oportunidad de expresarse mediante otras vías como la Comunicación Aumentativa y Alternativa.



Actualmente el SA no tiene cura, aunque existen varias líneas de investigación sobre el síndrome. Estas investigaciones están reportando resultados muy esperanzadores para la comunidad Angelman. Al ser una enfermedad minoritaria, la investigación es financiada en gran medida por iniciativas privadas de familias y empresas interesadas en encontrar la cura para los afectados o algún tratamiento que mejore la calidad de vida de los mismos y de sus familiares.

Cada año por el día Internacional del SA (15 de febrero) lanzamos una campaña de divulgación y recaudación para la investigación, aunque se puede colaborar durante todo el año con ASA.

## ¿Cómo se puede colaborar con la asociación?

Desde la asociación se han gestionado diferentes formas para realizar aportaciones adaptándolas a toda clase de público.

BIZUM. Sólo hay que buscar en el apartado “DONACIONES” nuestro nombre (asociación Síndrome de Angelman) o poner el código 01443.

Grupo Teaming (con 1€ al mes).

Hazte Socio. Tienes la posibilidad de hacerte socio indirecto a través de nuestra página web y colaborar de manera regular en el tiempo.

Ingreso o transferencia a la cuenta ES26 2100 6130 2402 0002 1489 .

Redes Sociales: En nuestra página de Instagram y Facebook existe el botón “HACER DONACIÓN”. Pinchas y accedes a la plataforma de Facebook Pay.

Nuestra tienda, en la web, tenemos un montón de abalorios artesanales y productos que serán un buen regalo para tus amigos o familiares. También tenemos disponibles en la tienda tarjetas de donativos con plataforma de pago segura.

Toda la información en: [angelman-asa.org/haz-tu-donativo-te-lo-ponemos-facil](https://angelman-asa.org/haz-tu-donativo-te-lo-ponemos-facil)

Web: [www.angelman-asa.org](https://www.angelman-asa.org)

Facebook: [@asaangelman](https://www.facebook.com/asaangelman)

Instagram: [@asociacion\\_sindrome\\_d\\_angelman](https://www.instagram.com/asociacion_sindrome_d_angelman)

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

## ASOCIACIÓN SÍNDROME DE PHELAN-MCDERMID

### ¿Cómo surge la Asociación Síndrome de Phelan-McDermid?

La Asociación del Síndrome de Phelan-McDermid está compuesta por padres, familiares y afectados por el síndrome.

Conscientes de los desafíos y recompensas de criar a un niño con el síndrome, la Asociación fue creada en 2013 para tratar de proporcionar recursos para sus miembros actuales y futuros. Nuestro mayor objetivo es asegurar que las familias tengan acceso a información fiable y actualizada sobre el síndrome, así como fomentar la investigación para encontrar una solución a la enfermedad. Y por supuesto, ofrecer una comunidad de apoyo y ayuda mutua. En 2016, la Asociación fue declarada de “utilidad pública” gracias a su trayectoria y trabajo para promover el interés general.

### ¿Qué es el Síndrome de Phelan-McDermid?

El Síndrome de Phelan-McDermid, o deleción del cromosoma 22q13, es una condición genética considerada enfermedad rara. Está causada en la mayoría de casos por la pérdida de material genético del extremo terminal del cromosoma 22. Esta pérdida se produce durante la división celular, cuando los cromosomas se alinean y replican, algunos de ellos se rompen y se pierden

La característica común de todos los afectados es la ausencia o mutación del gen SHANK3 (las frases que componen un capítulo). La ausencia de este gen supone que los afectados sufren un retraso en el desarrollo en múltiples áreas, especialmente en la capacidad de hablar.

Esta mutación por lo general aparece de forma espontánea, es decir, no es heredada.

## ¿Cómo es su diagnóstico?

Cuando los problemas de desarrollo comienzan a ser evidentes, se comienza una batería de test para descartar las enfermedades comunes.

Cuando los resultados apuntan a un posible origen genético, el diagnóstico suele confirmarse mediante las siguientes pruebas:

- El microarray o la hibridación genómica comparada (array CGH).
- El análisis de los cromosomas (cariotipo).
- La hibridación in situ fluorescente (FISH) pueden detectar grandes deleciones.

## ¿Qué tratamientos tiene el Síndrome de Phelan-McDermid?

Aún no hay tratamiento para las personas afectadas por el Síndrome Phelan McDermid, pero sí unas terapias que les ayudan a paliar y mejorar los efectos en su día a día.

Por un lado la terapia física consiste en masaje infantil, ejercicios de psicomotricidad y también hidroterapia y natación.

La terapia del lenguaje incluye sesiones de logopedia, lenguaje de signos en aquellos pacientes cuya motricidad lo permite y también se trabaja con Sistema PECS (un sistema de comunicación basado en el intercambio de imágenes. Las nuevas tecnologías pueden ser una gran ayuda en estos casos).

## ¿Cómo se puede colaborar con la asociación?

Hay tres maneras de colaborar con Ila asociación. Haciéndose socio, haciendo una donación o haciéndose voluntario.

Web: [www.22q13.org.es](http://www.22q13.org.es)

Facebook: [@AsociacionPhelanMcDermid](https://www.facebook.com/AsociacionPhelanMcDermid)

Instagram: [@sindromephelan](https://www.instagram.com/sindromephelan)

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



## ¿Cómo surge la Asociación de Pacientes ASMD España?

Nuestra Asociación nace con el objetivo de buscar y ofrecer soluciones para las necesidades de los pacientes de ASMD y sus familias, orientadas siempre a mejorar la salud, su calidad de vida y bienestar.

Tenemos dos metas claramente definidas:

Ofrecer apoyo e información desde nuestro Servicio de Información y Orientación, donde se atienden todo tipo de consultas relacionadas con la enfermedad, su diagnóstico, sus posibles tratamientos, información sobre especialistas, terapias de apoyo e investigación.

Por otro lado mejorar la visibilidad de la enfermedad en la sociedad, en los profesionales sanitarios y la Administración, así como fomentar la investigación en ASMD y en sus

posibles tratamientos. Conseguir que éstos lleguen de forma equitativa a todos los pacientes, independientemente de su lugar de residencia y condiciones sociales.

## ¿Qué es el ASMD?

El Déficit de Esfingomielinasa Ácida o ASMD, tradicionalmente conocido también como Niemann-Pick, es una enfermedad grave, hereditaria, degenerativa y potencialmente mortal. Está considerada como una enfermedad rara, por su baja prevalencia.

La ausencia de la enzima esfingomielinasa provoca una acumulación de sustancias, procedentes del metabolismo celular, en algunas de las células de diferentes órganos del cuerpo del paciente, provocando el mal funcionamiento de los mismos.

Los pacientes, en función de la afectación y sintomatología, se clasifican en dos tipos de ASMD: tipo A y tipo B. También existen formas de la enfermedad de tipo intermedio, con diferentes grados de afectación.

El tipo A es el más grave, ya que provoca afectación neurológica y lamentablemente los pacientes tienen una baja esperanza de vida.

El tipo B, actualmente denominado como déficit de esfingomielinasa ácida o ASMD afecta a menos pacientes. Los síntomas pueden aparecer desde edades tempranas o a veces en edad adulta.

Los pacientes del tipo B a veces tardan más en ser diagnosticados. Algunos de ellos a pesar de tener síntomas desde edad temprana no son diagnosticados hasta la edad adulta, cuando los síntomas son más acusados. La evolución es más lenta y muchos de los pacientes pueden llegar a edad adulta.

### ¿Cómo es su diagnóstico?

Para diagnosticar la enfermedad hay que realizar una analítica de sangre para la determinación de los valores de enzima esfingomielinasa y se aconseja realizar posteriormente un análisis genético para confirmar las mutaciones en el gen SMPD1, responsable de la enfermedad.

La sintomatología es muy variable: afectación pulmonar con insuficiencia respiratoria, llegando a necesitar oxígeno para poder hacer su vida normal en algunos casos, bazo agrandado con el consiguiente riesgo de rotura, hígado también agrandado y con lesiones que pueden afectar en su funcionamiento, bajos niveles de plaquetas que pueden provocar sangrados frecuentes, otras alteraciones en los valores sanguíneos, así como afectación en huesos provocando malformaciones óseas y dolores...

Esta enfermedad no solo afecta de forma física, también afecta al estado emocional e impacta en el ámbito social, educativo y laboral de los pacientes.

## ¿Qué tratamientos tiene el ASMD?

A día de hoy no existe ningún tratamiento comercializado para esta enfermedad rara. Aunque los pacientes del tipo B tienen la esperanza puesta en un medicamento en ensayo clínico, que está demostrando unos resultados muy positivos de mejoría y recesión de la enfermedad en todos los pacientes que están participando en el ensayo.

Esperamos que pronto pueda estar disponible y al alcance de todos los pacientes que padecen esta enfermedad tan grave que afecta al estado físico y psicológico del paciente, perjudicando también a sus relaciones sociales, a su ámbito educativo y al laboral.

## ¿Cómo se puede colaborar con la asociación?

A través de nuestra página web y RRSS pueden acceder a toda la información para colaborar con nosotros. Ya sea con apoyo económico, destinado íntegramente en productos de apoyo y terapias para los pacientes. O bien colaborando en tareas de gestión de la asociación, en visibilidad, eventos o formaciones.



(Fotografía del último Congreso Nacional Científico Familiar de la enfermedad)

Web: [www.asmd.es](http://www.asmd.es)

Mail: [info@asmd.es](mailto:info@asmd.es)

Facebook: [@Asmdspain](https://www.facebook.com/Asmdspain)

Instagram: [@Asmdspain](https://www.instagram.com/Asmdspain)

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

LinkedIn: [@Asmdspain](https://www.linkedin.com/company/asmdspain)

## ¿Cómo surge la Asociación Española de Aniridia?

La Asociación Española de Aniridia fue creada el 15 de junio de 1996. Nuestra entidad pretende ser punto de referencia tanto para los profesionales, como para pacientes, sirviendo de puente entre los dos colectivos e intercambiando información en ambas direcciones. Algunas de las labores llevadas a cabo en la Asociación son el Servicio de Información Orientación y Acción Social; campañas de Sensibilización y Concienciación; promoción de la Investigación o la realización de convenios y dotación de ayudas para socios.

## ¿Qué es la Aniridia?

La aniridia es una enfermedad rara con una incidencia de 1/100.000 nacidos. Se trata de una patología genética que afecta sobre todo al órgano visual, presentando estructuras oculares mal desarrolladas, la más evidente es la falta parcial o total del iris en ambos ojos y gran fotofobia.

En el momento del nacimiento o a lo largo de la vida se suelen presentar otras patologías visuales más reconocibles, como cataratas, degeneración de la superficie ocular o glaucoma.

Con una significativa menor incidencia nacen también niños que, además de la Aniridia, presentan tumor de Wilms, malformaciones genito-urinarias y retrasos madurativos, conformando el Síndrome cuyo acrónimo es WAGR. Todas las personas que conviven con Aniridia presentan un resto visual muy reducido, siempre por debajo del 0/20 y una gran fotofobia. A esto se debe sumar el potencial deterioro de este resto visual, como consecuencia de la aparición imprevista de alteraciones visuales mencionadas a lo largo de la vida.

## ¿Cómo es su diagnóstico?

Si bien el diagnóstico es relativamente sencillo, pues el síntoma evidente de una persona que nace con Aniridia es la falta total o parcial de iris y fotofobia, el pronóstico es bastante más complejo de concretar, pues cada persona es “un mundo” y cada uno de los ojos puede presentar situaciones distintas de partida, por lo que la evolución dependerá de éstas.

La Aniridia como tal no tiene cura, sino que se controlan y tratan puntualmente aquellas alteraciones oculares asociadas que van apareciendo a lo largo de la vida. Son tratamientos paliativos, controlan la evolución negativa de dichas alteraciones, pero no las curan. Frenan y controlan el deterioro del resto visual consiguiendo, en la medida de lo posible, una buena calidad de vida.



El abordaje de la patología con sus correspondientes alteraciones se llevará a cabo de una forma, totalmente individualizada y los resultados, al tratarse de una patología de baja incidencia, no pueden tenerse en cuenta de forma generalizada. A día de hoy no existe una cura para la aniridia congénita.

## ¿Cómo se puede colaborar con la asociación?

En la Asociación Española de Aniridia trabajamos por el compromiso social de las personas con Aniridia y sus familiares.



Puedes colaborar con nosotros de muchas maneras: desde difundir nuestras campañas y nuestra labor, dar a conocer esta enfermedad a tus conocidos, hacerte voluntario/a o apoyar nuestra labor económicamente.



Puedes colaborar con la asociación mediante donativos puntuales, haciéndote socio colaborador o comprando nuestro merchandising. También puedes realizar un evento solidario como una boda o bautizo y aprovechar ese bonito momento para aportar tu granito de arena.



También puedes ayudarnos participando y compartiendo nuestro nuevo Reto Solidario para crear una beca de investigación en Aniridia. Puedes ver el reto completo [pinchando aquí](#).

En [nuestra web](#) puedes encontrar distintas maneras de apoyarnos, todas ellas importantes. Tu apoyo es nuestra luz.

Web: [www.aniridia.es](http://www.aniridia.es)

Facebook: [@aniridia](#)

Instagram: [@aniridia\\_spain](#)

Twitter: [@ANIRIDIAAEA](#)

Youtube: [Canal Aniridia](#)



# ASOCIACIÓN SÍNDROME DE DRAVET

SÍNDROME DE DRAVET  
FUNDACIÓN

[www.dravetfoundation.eu](http://www.dravetfoundation.eu)

## ¿Cómo surge la Asociación Síndrome de Dravet?

La Fundación Síndrome de Dravet, la organización nacional de pacientes con síndrome de Dravet, fue creada en 2011 por un grupo de padres y madres con niños afectados por esta enfermedad rara. Su objetivo principal es el de promover y garantizar el desarrollo de la investigación en el entorno de este síndrome para conseguir avanzar en el conocimiento de sus causas, mejorar su diagnóstico y hallar fármacos y tratamientos efectivos que permitan mitigar e incluso eliminar las consecuencias de la enfermedad.

La Fundación Síndrome de Dravet es miembro del Foro Español de Pacientes, Plataforma de Organizaciones de Pacientes, Feder, FEDE, Eurordis, Alliance for Regenerative Medicine, Rare Epilepsy Network, Patient Focused

Medicines Development, Global Genes, y la Federación Europea del Síndrome de Dravet, organización de la que es además fundadora. Además, la Fundación Síndrome de Dravet ha recibido el Premio Epilepsia por parte de la Sociedad Española de Neurología, el cual supone el reconocimiento a personas y entidades que han realizado actividades de promoción de la Neurología en el ámbito científico, institucional o social.

## ¿Qué es el Síndrome de Dravet?

El síndrome de Dravet, también conocido como Epilepsia Mioclónica Severa de la Infancia, es una forma rara y catastrófica de epilepsia intratable que comienza en el primer año de vida, con una incidencia estimada de 1 cada 16.000 nacimientos.

fue descrito en 1978 por la psiquiatra y epileptóloga Charlotte Dravet. Desde 1989 la Liga Internacional contra la Epilepsia (ILAE) lo incluye dentro del apartado de 'Epilepsias y síndromes indeterminados respecto a la localización con crisis generalizadas y focales'. El síndrome de Dravet es una encefalopatía epiléptica del desarrollo de origen genético y se encuadra dentro de la familia patológica de las canalopatías, ya que aproximadamente el 80% de los pacientes afectados presenta una mutación en el gen SCN1A.

## ¿Cómo es su diagnóstico?

La edad de aparición de la enfermedad se sitúa entre los 4 y 12 meses de vida, caracterizándose por convulsiones clónicas o tónico-clónicas generalizadas o unilaterales de duración prolongada tanto en un contexto febril como en ocasiones en ausencia de fiebre.

En edades más avanzadas, es frecuente la aparición de otro tipo de crisis, como mioclonías, ausencias atípicas y parciales complejas. Otras comorbilidades como el retraso del desarrollo y los EEG anormales a menudo no son evidentes hasta el segundo o tercer año de vida

## ¿Qué tratamientos tiene?

Las opciones de tratamiento actuales son limitadas, y el cuidado constante requerido para una persona que padece el síndrome de Dravet afecta gravemente la calidad de vida del paciente y la familia. Los pacientes con síndrome de Dravet enfrentan una tasa de mortalidad de alrededor del 15% debido a SUDEP (muerte súbita inesperada en la epilepsia), convulsiones prolongadas, accidentes relacionados con convulsiones como ahogamiento e infecciones. La investigación para una cura ofrece a los pacientes y familias la esperanza de una mejor calidad de vida para sus seres queridos.



## ¿Cómo se puede colaborar con la asociación?

Se puede colaborar de forma particular y a nivel de empresa. Detallamos a continuación las formas de hacerlo.

Empresas: hay muchas formas de participar y ayudar. Las empresas pueden organizar o participar en una actividad solidaria, donar un producto o servicio o financiar alguno de nuestros proyectos.

Más información en <https://dravetfoundation.eu/empresas/>.

Particulares y voluntariado: hacerse amigo de la Fundación Síndrome de Dravet apoyándonos de manera regular hace que nuestros proyectos tengan sostenibilidad en el tiempo a largo plazo. Además, una donación particular es un apoyo clave para nuestra Fundación, nos da la posibilidad de cubrir necesidades concretas de proyectos que requieren más apoyo para seguir adelante.

Más información en <https://dravetfoundation.eu/ayudarnos/>.



Web: [www.dravetfoundation.eu](http://www.dravetfoundation.eu)

Facebook: [@Fundacion.Sindrome.de.Dravet](https://www.facebook.com/Fundacion.Sindrome.de.Dravet)

Instagram: [@fundaciondravet](https://www.instagram.com/fundaciondravet)

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

LinkedIn: [@fundaci3n-s3ndrome-de-dravet](https://www.linkedin.com/company/fundaci3n-s3ndrome-de-dravet)

# 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?

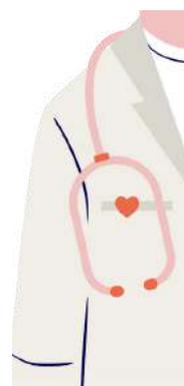
En el caso de Luis, se presentó de repente, a los 2 años y 3 meses y de forma muy abrupta. Luis, desde que nació hasta que le debutó la enfermedad, fue un niño completamente normal, con un desarrollo adecuado y con la autonomía característica de niños de esa edad.

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.

