



Alicia y Ángela, en el centro de atención temprana Vínculo, en Moaña, adonde ella va a terapia todas las semanas. XOÁN CARLOS GIL

Ángela, la niña con una enfermedad ultrarrara que nunca se rinde

Padece el síndrome de Joubert, con cuatro casos identificados en Galicia

ÁNGEL PANIAGUA

VIGO / LA VOZ

«Hola, soy Ángela, tengo 13 años y voy camino de 14, tengo síndrome de Joubert. Me gusta mucho jugar a la *tablet*, y bailar y cantar y jugar con los Bellies, que son mis muñecos», se presenta Ángela del Río, una niña de Moaña que reconoce que no sabe explicar muy bien en qué consiste su enfermedad. El síndrome de Joubert es una dolencia neurológica de origen genético. Se ha estimado que afecta a uno de cada cien mil recién nacidos. Provoca un retraso en el neurodesarrollo, movimientos involuntarios de los ojos y de una amplia galería de manifestaciones en otros órganos. Su familia, que es una de las promotoras de la asociación nacional de afectados (Fabert), tiene solo cuatro casos identificados en Galicia.

A Ángela se lo diagnosticaron porque sufrió una encefalitis tres meses después de nacer, según explica su madre, Alicia Gayo. Tuvieron que ingresarla y hacerle pruebas. En una resonancia cerebral apareció el signo más característico de esta enfermedad: una malformación en el centro del cerebelo con forma de muela porque le falta el *vermis*, que separa los dos hemisferios.

«Ella empezó a sentarse tarde, no gateaba, usaba pocas palabras...», recuerda Alicia, la madre. «Conseguía hacer algunas cosas, luego las perdía y le costaba mucho recuperarlas; por ejemplo, empezó a hacer la pinza con los dedos a los diez meses,

luego paró y estuvo dos años sin volver a usarla; también le pasó cuando aprendió a contar hasta el 10». Tiene vocabulario, pero le cuesta mucho pronunciar. Se cansa más que alguien de su edad. Gracias a dos operaciones —faltan más—, ha conseguido controlar los movimientos involuntarios de los ojos y por uno de ellos casi no ve. «De pequeña no era capaz de interactuar con otros niños, pero era feliz viéndolos jugar», dice Alicia. Tiene citas con médicos todos los meses. Su madre la ayuda con cuestiones básicas como ducharse o cortar la comida, aunque ella es cada vez más autónoma.

El informe de un neurólogo enmarca a Ángela dentro del trastorno del espectro autista y establece que tiene discapacidad intelectual. Ella cursa primero de ESO. Solo perdió un año académico, en la escuela infantil. Desde entonces, ha estudiado con adaptaciones curriculares, pero

ha ido saliendo adelante. Lo que más le cuesta son las matemáticas. Va a terapia y, como dice ella misma, le encanta bailar y cantar.

Este está siendo un curso de cambios. Antes estudiaba en el colegio Abelendo, de Moaña, de educación ordinaria. «Siempre estubo en la misma clase y todos la ayudaban. Ellos sabían que era Ángela y que era así desde pequeña», explica su madre. Ahora estudia en Cangas, en el Eduardo Pondal, que tiene dos aulas de educación especial. Está en un régimen mixto. Su familia tenía miedo al cambio, pero a Ángela le ha servido para tener amigas de su edad y para abandonar la silla de ruedas con la que la trasladaban a veces, cuando se cantaba. «Nunca dice que no puede hacer algo», advierte Alicia.

Enfermedades raras

Si lo raro es lo poco frecuente, el 29 de febrero es el día más raro del calendario, porque solo

aparece una vez de cada cuatro años. Por eso, en esta fecha se celebra el Día de las Enfermedades Raras, aquellas con un caso o menos por cada 2.000 habitantes. El Joubert es una enfermedad ultrarrara. Las familias tienen identificados en torno a 60 casos en España.

«En la primera semana de mayo vamos a celebrar la segunda jornada nacional del síndrome de Joubert, en Cangas», dice el médico Jorge Cameselle, que ejerce en esa localidad y que ha investigado sobre enfermedades raras. Hoy mismo, en la casa consistorial canguesa se celebra una mesa de trabajo entre asociaciones de enfermedades minoritarias y ocho investigadores. Cameselle recuerda que las enfermedades raras «son para toda la vida y tienen una repercusión muy importante a nivel familiar». Alicia, la madre de Ángela, no ha vuelto a trabajar, para estar disponible para su hija.

lvdg#gpprensa@uvigo.es

«No hay dos pacientes iguales»

El laboratorio de la catedrática Diana Valverde, de la Facultad de Biología de la Universidad de Vigo, está especializado en el estudio de las ciliopatías, que son las enfermedades que afectan a los cilios, una estructura alojada dentro de cada célula. Valverde ha iniciado dos investigaciones sobre el síndrome de Joubert, siguiendo la estela de otras que ha realizado en su carrera, como el síndrome de Almstrong, en la

que fue pionera. Por una parte, están creando un registro de pacientes, porque no existe, con el objetivo de que todos tengan un análisis genético. Por otra, examinan el papel del cilio dentro de las células, en laboratorio.

«No hay dos pacientes iguales», explica la catedrática, «incluso hemos visto hermanos con la misma modificación genética y distintas manifestaciones clínicas». Una de las dificultades

en la investigación es relacionar cada modificación genética con un grupo de síntomas concreto.

Esta enfermedad es autosómica recesiva, lo que significa que solo se transmite si los dos progenitores tienen la alteración genética, y en ese caso la probabilidad de padecer la enfermedad es del 25%. Jorge Cameselle, que participa en la investigación, recuerda que se podría erradicar con test de compatibilidad genética.