

# La incansable lucha de una familia española contra el Alzheimer infantil

"Desde que nació, Araitz tuvo problemas de salud", dice Naiara García de Andoin sobre su hija mayor. Por teléfono desde Bilbao, España, le cuenta a BBC Mundo cómo fueron los años previos al diagnóstico de la rara enfermedad que afecta a sus tres hijos, el Síndrome de San Filippo. *(Fuente: BBC-Mundo)*



*A los tres hijos de los García les diagnosticaron el Síndrome de San Filippo en mayo de 2013.*

"Pasó sus primeros 21 días de vida en la Unidad de Cuidados Intensivos (UCI), por una parálisis facial que no remitía", explica. Superado el episodio, la niña se desarrolló bien durante un periodo, hasta cumplir los tres años.

"Entonces nos dimos cuenta de que su evolución empezaba a distanciarse del de los niños de su edad", comenta García. "No hablaba, no entendía los juegos de los demás chicos y empezó a tener muchas infecciones". Fueron los primeros síntomas de una enfermedad de la que García y su marido José Ángel García aún no sospechaban.

Como padres primerizos, se preocuparon y acudieron a los médicos. A varios. "Pero cuando no encuentran nada, achacan lo que ocurre a lo mismo: a las complicaciones del parto, al tiempo pasado en la incubadora".

Ante el vago diagnóstico, los García no se dieron por vencidos, y se concentraron en ofrecer a su hija toda la atención temprana posible. "Le dábamos todos los estímulos que podíamos, y vimos que poco a poco iba avanzando", cuenta la madre.

Pero en contra de lo esperado, a los cinco años la niña empezó a perder las capacidades que con tanto esfuerzo había adquirido. "A los dos meses no me reconocía, no reconocía a nada ni a nadie, y hablaba palabras sueltas".



*A los cinco años Aritz empezó a perder las capacidades que había adquirido.*

Frente a eso, fueron varios los diagnósticos: autismo, un trastorno desintegrativo... "Los médicos mencionaban dolencias genéricas", ese cajón de sastre que abarca todas las enfermedades inexplicadas.

## **Segundo caso**

Pero la gota que colmó el vaso fue que la hija mediana de la pareja, Ixone, empezó a presentar a los tres años comportamientos parecidos a los de su hermana mayor. "Comenzó a no desarrollarse al mismo ritmo que los niños de su edad, y tenía miedos inexplicables", especifica García. Fue la señal para buscar más allá, para contemplar factores genéticos.

Fue en mayo de 2013 cuando obtuvieron el diagnóstico definitivo: no sólo las dos hijas, también el menor de los García, Unai, sufrían el Síndrome de San Filippo,

bautizado así por el doctor que lo describió en 1963, el estadounidense Sylvester San Filippo.

La también llamada mucopolisacaridosis tipo III (MPS-III) es un mal genético. Quienes lo padecen suelen carecer de la enzima encargada de descomponer y reciclar ciertas sustancias que el cuerpo no necesita, o si la tienen, falla en su funcionamiento. Al no realizarse ese trabajo, ese material residual se acumula en las células de manera progresiva, afectando al cuerpo de tal manera, como si de Alzheimer infantil se tratara, que acaba provocando la muerte del paciente. Esto suele ocurrir generalmente en la adolescencia.

Se trata de una de las enfermedades consideradas raras, ya que incide en uno de cada 50.000 nacimientos. Se calcula que afecta a unos 3.000 niños en el mundo. No tiene cura conocida, y es hereditaria; se transmite de padres a hijos, y afecta a ambos sexos por igual.

Ambos padres son generalmente portadores de la enfermedad, y el riesgo de que sus hijos reciban el alelo recesivo de cada uno de ellos y por tanto resulten afectados es del 25%. Aunque la probabilidad de que tengan hijos sanos también es del 25%. Y en el 50% de los casos los hijos de padres portadores lo serán también.



*Cuando Ixone comenzó a mostrar comportamientos similares a su hermana, los médicos comenzaron a buscar motivos genéticos.*

Los problemas más frecuentes derivados de la enfermedad son infecciones respiratorias, retrasos que tienen que ver con la psicomotricidad -dificultad para aprender a caminar o mantener el equilibrio, caídas frecuentes-, dificultad en el aprendizaje del lenguaje, incapacidad de controlar los esfínteres, e hiperactividad y trastornos de conducta. Debido a esto último, el síndrome en ocasiones se confunde con un trastorno de déficit de atención (TDA).

"El conocer la noticia nos sumió en la más absoluta desesperación", cuenta García. "De tener la familia que queríamos, la familia perfecta en el entorno perfecto, pasamos a encontrarle sentido a la vida".

### **Comienza la búsqueda**

Fue cuando comenzó la época de leer, informarse, buscar expertos, asociaciones, conocer otros casos similares.

Tras ponerse en contacto con la organización Stop San Filippo, en julio del pasado año el matrimonio vasco fue a Madrid con sus tres hijos, a conocer a otros niños afectados y compartir experiencias con los padres de estos. "Fuimos a buscar el aliento que nos faltaba", explica García.

Y al mes encontraron una razón para no perder la esperanza. En agosto de 2013 salieron a la luz los resultados de un estudio llevado a cabo en Francia. "Los datos eran muy prometedores", dice al respecto la madre de los afectados. Tenía que ver con la terapia génica, la transferencia de genes para corregir la deficiencia en el ADN, una de las líneas de investigación.



*El menor de los García, Unai, no ha tenido ninguna infección típica del síndrome.*

Otra de las alternativas que se están estudiando como tratamiento es la terapia de reemplazo enzimático. Consiste en suministrar al paciente la proteína exógena que en su organismo está siendo sintetizada de forma anormal. También se está considerando el uso de las chaperonas, unas proteínas que favorecen la función de otras proteínas, o los inhibidores de sustrato -la genisteína, por ejemplo-.

Sobre esta última vía, en 2006 Grzegorz Wegrzyn, jefe del Departamento de Biología Molecular de la Universidad de Gdansk en Polonia, publicó un artículo

sobre la genisteína y su posible acción terapéutica para el Síndrome de San Filippo, al actuar ésta como inhibidor de heparán sulfato- el material acumulado en el organismo del paciente con San Filippo-.

De entre la búsqueda de tratamiento que se está llevando a cabo en Canadá, España, Estados Unidos, Francia, Polonia y Reino Unido, según la asociación Stop San Filippo la terapia génica es "la mejor alternativa de todas las posibles, aunque probablemente también la más compleja".

### **Ensayo en humanos**

En esa línea trabaja el doctor Douglas McCarty, de la Nationwide Children's Hospital de Columbus, Ohio, junto con Abeona Therapeutics, una compañía de biotecnología. "Nos pusimos en contacto con él, y fue muy humano y amable", cuenta García. "Lleva 15 años trabajando con el tema, porque se lo pidió una asociación de padres con hijos afectados por el síndrome y financió sus investigaciones, y nos enseñó y explicó todos los resultados".

McCarty ha probado la terapia génica en ratones, y asegura que ha dado resultado; que a los pocos días de haberles inoculado un virus "seguro" con la información genética correcta, comienzan a recuperar las facultades perdidas.



*La mayor esperanza de los García es que se pruebe la terapia génica en humanos.*

Ahora pide permiso para ensayar el tratamiento en humanos. "Si funciona, pueden mejorar en unos días", dijo a los periodistas en su reciente visita al hospital de Cruces en Bilbao (España).

Para que ese ensayo se lleve a cabo, la familia García se ha sumergido en la búsqueda de financiación. Y gracias a varias actividades impulsadas -una carrera solidaria, entre otras-, han conseguido más de un millón de dólares.

"Hay que ser cauteloso, y hará falta más dinero, pero estamos dando pasos firmes para que el ensayo se realice", dice García.

Mientras la familia espera que su mayor deseo se haga realidad, Aritz García continúa yendo a la escuela por la mañana, siempre y cuando no tenga que acudir al médico. Asiste a una clase especial en un "centro público muy adaptado", con cinco compañeros y cuatro profesores. También se somete a todas las terapias posibles. "La llevo a todo lo que puedo, y que no es agresivo, químico. Hemos probado con osteopatía, acupuntura, con caballos... Cuanto más estímulos tenga mejor", dice su madre.

"Además, le han salido muchísimos tíos y abuelos, que le saludan por la calle y ofrecen su ayuda", añade García. "Quien diga que el mundo está deshumanizado, está equivocado. Solamente tenemos mucha prisa".