

I. Olaizola  
PALMA

■ «Sí, tenemos cinco casos confirmados de KBG, una enfermedad que pese a su rareza, es más frecuente de lo que pensábamos», comienza el doctor Fernando Santos, pediatra que se acaba de incorporar a la unidad de diagnóstico molecular y genética clínica de Son Espases procedente del hospital de La Paz de Madrid.

Estos cinco casos confirmados en esta comunidad autónoma corresponden a dos niñas que tenían 4 y 14 años en el momento del diagnóstico, y a tres niños a los que se les certificó que padecían la enfermedad a los 4, 5 y 8 años, revelaron fuentes de la unidad de genética clínica del hospital de referencia de esta comunidad antes de subrayar que no facilitarían más datos para proteger la intimidad de los menores.

El doctor Santos, que completó su especialización formándose en anomalías congénitas y trastornos genéticos, sostiene que pese a considerarse que este síndrome tan solo afecta a unas cien personas en todo el país, lo que le conferiría la consideración de enfermedad rara entre las patologías más infrecuentes, «probablemente tengamos un importante infra-diagnóstico».

El especialista explica que el síndrome KBG, que causa graves retrasos en el crecimiento, está provocado por una alteración en un gen, el ANKRD11, que fue descrito hace poco atendiendo a los parámetros científicos (en 2011), lo que explicaría un importante desconocimiento entre la clase médica y diagnósticos, cuando se dan, de manera tardía.

«La patología está provocada por alteraciones en el gen ANKRD11, que participa en muchos órganos y tejidos del cuerpo, entre ellos el cerebro, por los que provoca diversas y ubicuas manifestaciones como retraso en el crecimiento y en el desarrollo psicomotor en edades tempranas así como también hay casos de discapacidad intelectual», alecciona el pediatra.

#### Cara triangular

El síndrome KBG también provoca anomalías craneofaciales que, matiza el doctor Santos, «solo son perceptibles en el ámbito médico.

«Su esperanza de vida es normal. He visto de todo, pacientes muy dependientes y otros que han tenido familia»

# Cinco niños de las islas padecen la enfermedad más rara entre las raras

► Dos niñas y tres niños fueron diagnosticados de KBG, una patología que provoca graves retrasos en el crecimiento, cuando tenían entre 4 y 14 años



El doctor Fernando Santos posa en la unidad de genética clínica de Son Espases. I.BE

Suelen tener incisivos más grandes de lo habitual aunque nada que llame poderosamente la atención. Además, suelen tener una morfología de la cabeza y la nariz características, con esta última más corta y una impresión general como de cara triangular».

«Y también suelen tener anomalías esqueléticas a nivel de la columna o en las manos, con dedos más cortos», completa el cuadro el pediatra.

Las manifestaciones indicativas de que se padece la enfermedad pueden surgir de manera muy temprana, entre los tres y los seis meses de edad, aunque los diagnósticos se hacen esperar más y se producen cuando los afectados tienen unas edades entre los dos y los diez años. «Es muy variable», admite el facultativo.

Preguntado sobre la esperanza de vida de los afectados por la patología, señala que son personas con unas expectativas vitales normales pero que, eso sí, precisarán de atenciones no solo médicas sino también educativas y sociales a lo largo de toda su vida.

Así, enumera el doctor Santos, estos pacientes pueden precisar la ayuda de un psiquiatra por problemas de comportamiento, autismo o hiperactividad; de un neurólogo por episodios de epilepsia o retraso cognitivo; de un otorrino porque no es infrecuente que padezcan sordera o de un oftalmólogo por deficiencias visuales; de un endocrino por un crecimiento anormal y de un traumatólogo por anomalías de la columna. «También han de intervenir los genetistas», añade el pediatra antes de concluir que «son carne de hospital».

Volviendo sobre su esperanza de vida, el experto admite que aún no existen suficientes datos para responder a esa pregunta pero sostiene que «siempre que no tenga algún problema grave al nacer, como una cardiopatía congénita, su esperanza de vida es normal. He visto de todo, pacientes con KBG muy dependientes y otros que han formado una familia y han tenido hijos».

No hay tratamiento curativo para esta patología, ni farmacológico ni quirúrgico, más allá de intentar prevenir y atenuar la sintomatología más invalidante, por eso el doctor Santos concluye aconsejando a las familias con esta patología que se pongan en manos de un centro terciario de referencia como Son Espases para realizar el abordaje multidisciplinar que requiere esta enfermedad.

«Es rara, pero no tan rara. Porque de los síndromes pediátricos que cursan con discapacidades y manifestaciones más amplias es de los menos infrecuentes», concluye el experto en la patología.