

INF+ LOCAL Alicante

BELÉN FIGUEIRA

■ Daniel es ante todo un niño excepcional. Con 13 años porta una mochila para ir al colegio en la que guarda libros y un estuche pero también tiene hueco para almacenar miles de visitas a médicos, especialistas y consultas para averiguar qué le ocurría. Un periplo que llegó a su fin en marzo de 2020, cuando todo el país estaba confinado, con una llamada telefónica que traía un diagnóstico: Síndrome KBG.

A partir de ahí comenzó una ardua carrera por parte de sus padres y otras familias en la misma situación por darle visibilidad a esta «enfermedad rara entre las raras» y que se reconozca la discapacidad de esta enfermedad de baja prevalencia, que afecta a tres niños en Alicante y tres en Valencia, mientras que en España hay constancia de 60 casos diagnosticados. Tres letras que cada vez denominan más casos gracias al estudio genético actual, con el que se puede diagnosticar mucho más rápido. Las características físicas más típicas son cara en forma triangular, macrodoncia, cejas más pobladas, baja estatura y un retraso en el desarrollo generalizado, a la hora de hablar, y de caminar.

La palabra que define el largo camino hasta el diagnóstico definitivo es angustia, incertidumbre y búsqueda «durante muchos años por ver qué le ocurre a tu hijo», comenta Laura Ruiz, secretaria de la Asociación Española Síndrome de KBG y mamá de Daniel. Esta enfermedad «afecta a numerosos organismos, suelen tener déficit de atención, retraso madurativo, retraso intelectual, hipoacusia, problemas digestivos, de columna, talla baja, soplos cardíacos, intolerancias. Los médicos van derivándose de un sitio a otro pero no encuentran que haya una razón como tal».

Los síntomas que llamaron la atención en este joven alicantino fueron el lento crecimiento, «llegaba a los hitos muchísimo más tarde que los demás niños de su edad, habló pasados los dos años y con un lenguaje mucho más infantil». Ello sumado a las regresiones en el comportamiento y lenguaje. La dinámica de todos los padres es indagar entre los galenos para averiguar qué ocurre. Y las respuestas que tienen que soportar la mayoría de ellos son «hay niños que tardan más» o «estáis muy obsesionados». De hecho, hasta el 2021 «mi hijo solo tenía TDAH, todo lo demás era invención de su madre». Una vez consiguen el diagnóstico que, en el caso de Daniel fue a raíz de un estudio genético realizado en el Hospital de la Fe, comienzan a enlazar.

En el día a día de este campeón de 13 años no faltan las clases de 1º de la ESO al colegio al que acude en

«Mi hijo no puede ir a una tercera terapia porque ya me gasto más de 500 € al mes»

► Laura Ruiz, madre de Daniel, un niño de 13 años afectado por el síndrome KBG, una enfermedad rara entre las raras, cuenta cómo es el día a día ► Tres menores en la provincia tienen diagnosticada la enfermedad



Daniel, de 13 años, en una escapada familiar a la montaña.

INFORMACIÓN

La provincia que tiene más pacientes de una enfermedad rara en España

Más de cien personas con la patología de Fabry se concentran en los centros hospitalarios

B.F.

■ El Hospital General de Alicante, centro de referencia en la provincia, atendió desde 2008 a más de 1.000 pacientes con enfermedades de baja prevalencia, con más de 90 patologías diferentes. De manera anual, en torno a 800

consultas, primeras y revisiones.

Asimismo, algo curioso reside en la acumulación geográfica de estas patologías. «En la provincia prevalece la enfermedad de Fabry, somos la que más pacientes tiene de España, más de 100 en los diferentes hospitales de la provincia. Otra frecuente en la zona es la enfermedad de Marfan. Ambas de origen genético», afirma Rosario Sánchez, jefa de Sección de Medicina Interna y coordinadora de la Unidad Multidisciplinar de Enfermedades de Baja Prevalencia del General de Alicante.

Los padres de afectados y quienes sufren KBG piden que se les diagnostique como diversidad funcional para poder acceder a las ayudas al ser necesarias varias terapias. Para dar visibilidad e intentar conseguir investigación crearon el pasado año la Asociación Española Síndrome de KBG. «Estamos moviéndolo todo. Ahora hay dos investigaciones que quieren comenzar pero necesitamos 30.000 euros para comenzar una de ellas. Poco a poco nuestros niños van creciendo y necesitarán una adaptación laboral».

«Hasta el 2020 mi hijo solo tenía TDAH, todo lo demás era 'invención de su madre'»

LAURA RUIZ
MADRE DE DANIEL Y SECRETARIA ASOCIACIÓN ESPAÑOLA SÍNDROME KBG

El Campello, la Primaria la terminó «bastante bien en el colegio Fabraquer y ahora en la Secundaria van a hacerle una adaptación». Al principio el cambio no fue fácil, más bien complicado. Con unas necesidades especiales hay que conocerlo y saber cómo tratar con él. Su madre lo explica «son niños muy irrumpivos en clase, es difícil trabajar con ellos sin que se sientan desplazados y sin que tampoco interrumpen el ritmo, llegar a ese equilibrio se consigue con vocación y mucha implicación». Uno de los síntomas de la KBG es la hipoacusia. Daniel tiene una sordera moderada en ambos oídos, en clase «lo ponen al principio, cerca del profesor. Pero su principal problema además de no escuchar es el déficit de atención, al no oír bien se distrae más, tiene un tono de voz muy alto por la sordera, al tener hiperactividad no se calla ni dos segundos. Es un niño muy disruptivo».

Además de la actividad escolar, en su vida diaria necesita «mucho orden y terapias». Ahora mismo acude a dos: judo y neurofeedback. Necesitaría logopeda pero el gasto mensual de estas dos actividades supera los 500 euros y económicamente es inviable. En la primera de ellas, Daniel hace deporte con otros niños sin dificultades, con un profesor implicado en su caso y con grandes habilidades para dirigirlo. Esto ayuda a mejorar su autoestima y también sus habilidades sociales.

Sin ayuda económica

Laura y su marido solicitaron la discapacidad en el tribunal de Alicante en junio de 2021. En su caso, al haber un cambio de comunidad autónoma entre medias todo se retrasó, puesto que hasta hace unos años vivían en Huelva.

En la Comunidad no tenían ningún diagnóstico y tuvo que empezar desde cero: consultas, papeleo, gestiones... hasta que el pasado año presentaron la solicitud. «El síndrome KBG no es conocido y muchas de las autonomías no lo recogen como discapacidad, todo depende de la comunidad autónoma en la que se encuentre. Según la autonomía varía el dictamen. En la Comunidad Valenciana no hay un criterio unificado, somos seis familias. Si no entran a indagar qué es el síndrome KBG para ellos son letras pero no ven qué hay detrás», señala esta incansable madre.