

DÍA DE LAS ENFERMEDADES RARAS ► EL TESTIMONIO DE TRES FAMILIAS DE EIVISSA

Síndrome de KBG. «Todas las familias que conocemos que están en nuestra situación coincidimos en lo difícil que es diagnosticar esta dolencia, sobre todo cuando es leve», señala Eliana Hock, madre de Charo, una niña de once años a la que en 2019, coincidiendo con el 28 de febrero, se le diagnosticó una de las enfermedades que son consideradas raras. La Unión Europea clasifica como tal a aquellas patologías que tienen una prevalencia de menos de 5 casos por 10 000 habitantes.

«Hasta lograr el diagnóstico pasaron siete años de pruebas e incertidumbre»

► Eliana Hock, madre de Charo, una niña de once años con síndrome de KBG, relata el largo periplo al que se enfrentaron hasta conseguir confirmar qué enfermedad padecía la pequeña, «fue necesaria la prueba del exoma, que se llevó a cabo en Mallorca»

Maite Alvite
EIVISSA



■ Charo tiene once años y le encanta ir a clase, bailar y hacer vídeos en TikTok. A esas actividades dedica una parte del día. Las tardes de los lunes y los jueves, sin embargo, las tiene ocupadas con distintas terapias que recibe en la sede de la Asociación de Personas con Necesidades Especiales de Eivissa y Formentera (Apneef). Allí, además de acudir a sesiones de psicomotricidad, cuenta con el seguimiento de una psicóloga y una logopeda.

El objetivo es mejorar la calidad de vida y la independencia de Charo, a la que se le diagnosticó en 2019 síndrome de KBG, una patología de baja prevalencia causada por mutaciones en el gen ANKRD11. Su madre, Eliana Hock, recuerda perfectamente la fecha: «Fue justamente un 28 de febrero, el día de las enfermedades raras (jornada que se celebra hoy)». Llegar a este diagnóstico no fue nada fácil, «pasaron siete años de pruebas e incertidumbre», durante los cuales los padres de Charo peregrinaron de un médico a otro en Argentina, su país natal.

«A los ocho meses percibimos que le costaba gatear y sostener la cabeza y empezamos a ir a médicos. Al año y medio consultamos a un neurólogo. Charo tardó en caminar y no tenía la misma fortaleza muscular que otros niños. A medida que iba creciendo se iban notando más cosas. Sabíamos que algo no estaba bien, pero nos trataban de locos. El diagnóstico que nos daban era que tenía un retraso general del desarrollo», relata Eliana.

Precisamente el retraso en el desarrollo es una de las características del síndrome de KBG, además de la discapacidad intelectual y una serie de rasgos físicos característicos como la macrodoncia (especialmente de los incisivos centrales superiores), la cara triangular,



Charo y Eliana con un globo rojo con las siglas de KBG, en la playa.

ARCHIVO PERSONAL DE E.H.

las orejas prominentes o las cejas gruesas, además de la baja estatura, que no se da en todos los casos.

«En Argentina, desde los dos años, mi hija acudió a sesiones de logopedia, psicología y psicomotricidad. Además, se le realizaron diferentes pruebas buscando la causa a los síntomas que presentaba. Se hicieron estudios genéticos, que

siempre dieron resultados normales, pero solo con la prueba del exoma, que no se realizaba en Argentina y cuyos altos costos no cubría ni la seguridad pública ni privada, se puede descubrir esta patología. Se la hicimos ya en España, donde nos mudamos hace cuatro años», detalla la madre de Charo.

Fue en Eivissa, en su colegio en

Sant Antoni, donde el Equipo de Atención a las Dificultades de Socialización y Comunicación (Eadi-soc) decidió derivar a Charo a la consulta del neuropediatra y de ahí al genetista del Hospital Son Espases, en Mallorca, que solicitó que se le hiciera la prueba del exoma. A los seis meses la familia tenía el diagnóstico: Síndrome de KBG.

«Por un lado, fue un alivio saber, por fin, lo que le pasaba a la niña y descubrir que no es una enfermedad degenerativa y que va a evolucionar e ir a mejor, si se trabaja en ello. Por otro, nos sentimos solos porque hace cuatro años apenas se sabía de esta enfermedad y había pocos lugares a los que acudir, solo estaba la KBG Foundation, en Estados Unidos», afirma la madre de Charo.

En cuanto le diagnosticaron esta enfermedad, Javier y Eliana pidieron al Govern la discapacidad para su hija, que le concedieron al cabo de unos pocos meses, «mucho más rápido que en otras comunidades». Charo recibe en concepto de ayuda económica 600 euros cada seis meses del ministerio de Trabajo y una beca anual que otorga el Ministerio de Educación.

Fue buceando en internet, en 2020, cuando los padres de Charo entraron en contacto con otras familias residentes en España que estaban en su misma situación. De ahí nació lo que es hoy la Asociación Española del Síndrome KBG, de la que Eliana es vocal. Según los datos que maneja esta entidad, en España puede haber unos 60 casos diagnosticados de Síndrome KBG, dos de ellos en Eivissa, el de Charo y otro en Santa Eulària.

Nace la Asociación Española del Síndrome KBG

El 5 de marzo en Madrid se llevará a cabo el primer evento solidario de esta entidad

MAITE ALVITE. EIVISSA

■ Hace tres meses que se ha constituido formalmente la Asociación Española del Sí-

ndrome KBG. Los padres de Charo, Javier y Eliana, forman parte de esta entidad, que nació hace más de un año a partir de un grupo de WhatsApp en el que había ocho familias de España con casos de síndrome de KBG. «En pandemia comenzaron a salir más diagnósticos y el grupo fue creciendo. Ahora hay unas 70 familias y 60 son socias», explica Eliana. El año pasado, el

11 de junio, día internacional del síndrome KBG, la asociación, en pleno proceso de creación, llevó a cabo una de sus primeras acciones: Tiñó de rojo algunos monumentos y lugares de las Pitiüses, como el paseo de Vara de Rey, en Vila, y difundió a través de las redes sociales un vídeo bajo el título 'Atrapa el globo'. Aquel día, en el colegio de Charo, el Cervantes, alumnos y pro-

fesores acudieron con camisetas y globos rojos», recuerda con emoción la madre de Charo.

El próximo 5 de marzo, en Madrid, se llevará a cabo el primer evento solidario de la asociación desde su constitución formal: una carrera en la localidad de El Álamo enmarcada en la Semana de la Mujer. Los donativos de los corredores irán destinados a la entidad.