

# Casi un milagro a solo 45 kilómetros

► Los padres que buscan a 7 afectados en todo el mundo por una mutación genética hallan un caso casi idéntico en Castellón a través de Levante-EMV ► Las familias ven asombroso haber podido conocerse y ya barajan incluso crear una asociación

MÓNICA ABRIBAS SAGUNT

«Todavía les cuesta creer que, a sólo 45 kilómetros de distancia, hayan podido contactar con unos padres que también se esté enfrentando a una mutación del gen CACNA1A como el que padece su hija en forma de encefalopatía. Esto es lo que les ha pasado a los familiares de la niña del Port de Sagunt cuyos padres decidieron recurrir a Levante-EMV para buscar a los 7 diagnosticados en todo el mundo con la rara mutación genética que sufre su pequeña Noa.

Gracias a la difusión que obtuvo a noticia, una vecina de Castellón no dudó en contactar con la delegación del periódico en Sagunt para explicar emocionada que su hija Lucía, de 5 años, tenía el mismo diagnóstico y que estaría encantada en contactar con los familiares de Noa. «Es increíble. Aún pienso que no puede ser verdad... Faltaría confirmar que tengan la misma variante, pero por lo que he leído, los síntomas son muy parecidos y empezaron a manifestarse igual. Es una alegría impresionante pues, desde que nos lo confirmaron hace 4 años y medio, no conocíamos ningún otro caso así», aseguraba Lola Moreno a este diario.

Tras una primera conversación telefónica con el padre de la pequeña del Port de Sagunt, rápidamente quedó claro que la variante no era la misma, pero que las niñas luchaban por superar limitaciones similares. Por eso, no dudaron en quedar para conocerse en persona en un encuentro en Castellón muy especial que ha llenado de «esperanza» a la familia de Noa y de «optimismo» a la de Lucía.

De hecho, el conocer un caso como el de Lucía, con algunos años más que Noa, era lo que más deseaban los padres de esta filijeta, ante sus dudas sobre los progresos que podría hacer. «Saber que Lucía, con la edad de Noa, no andaba y que ahora lo hace, es impresionante, pues dudábamos de si podría hacerlo. También es estupendo ver que Lucía dice palabras sueltas y se deja entender. Esto nos llena de confianza, pues sus síntomas coinciden en un 90%», comentaba Guillermo Chinchilla.

## Posible asociación

Tras pasar casi una tarde entera con las dos niñas y una prima de Lucía, las dos familias valoran la posibilidad de crear una asociación de afectados, como le recomendó a Guillermo Chinchilla el doctor Ismael Ejarque, un genetista que conoció el caso a través de Levante-EMV y, además de asesorarle en persona, llegó a escribir correos electrónicos a los investigadores americanos y japoneses que han escrito artículos



El padre de Noa y los familiares de Lucía, con las niñas y una prima de la pequeña de Castellón, después de conocerse.

El encuentro ha llenado de esperanza a los padres de Noa al ver que Lucía, con 5 años, ya ha conseguido andar

científicos sobre esa mutación. Mientras dan vueltas a la idea de crear una asociación, el paso que han dado ya los padres de Noa y de Lucía es registrarse en la Federación de Enfermedades Raras (Feder); una entidad donde no había ningún caso similar pero que, a partir de ahora, podrá dejar constancia de los suyos si alguien llega allí en busca de apoyo. «Para mi ha

sido muy importante encontrar a Guillermo. Esto te da más ganas de luchar. Además, te ves más arropado al encontrar a alguien que pasa por las mismas cosas porque aunque en las consultas te lo explican muy bien todo, luego a veces en el día a día vas un poco perdido», contaba Lola.

Junto a ello explicaba que el tipo de profesionales que atienden a

las niñas es muy parecido. «Lucía fue a la guardería con un año y ya va a un colegio normal, con apoyos adecuados por ejemplo de logopeda o un fisioterapeuta. Le está viniendo muy bien para integrarse», comentaba reconociendo otro aspecto también destacado por Guillermo: Que sus hijas congeniaran. Un perfecto comienzo ahora que quieren unir fuerzas.

## Investigadores de la enfermedad les abren las puertas del Príncipe Felipe

El padre de Noa ya ha podido conocer el innovador proyecto que financia una asociación de enfermos de Dravet

M.A. SAGUNT

«La ayuda encontrada por los padres de Noa desde que Levante-EMV se hizo eco de su interés por encontrar a más afectados por la mutación del gen CACNA1A les ha abierto incluso las puertas del puntero Centro de Investigación Príncipe Felipe de Valencia y les ha dejado un nuevo espaldarazo amistoso: El saber que investigadores de primera línea, dirigidos por el profesor de la Universidad Politécnica de Valencia Máximo Ibo Gallardo, están desarrollando un proyecto que estudia indirectamente la modificación de ese gen, dentro de un trabajo destinado a saber más de otra enfermedad rara, el



El padre de Noa, en el centro, junto a Luis M. Aras e Ibo Gallardo.

síndrome de Dravet.

El padre de Noa hasta ha podido conocer en persona este innovador proyecto médico en el que participan especialistas del Centro de Investigación Príncipe Felipe, la Universitat Politècnica de Valèn-

cia, la Universitat Jaume I y el doctor Luis M. Aras, de la asociación Apoyo Dravet que reúne a familiares de enfermos de España y otros 6 países; una entidad con sede en San Sebastián que está financiando este trabajo, al igual que otras in-

vestigaciones similares sobre esa encefalopatía. «Aún estoy alucinando. Yo no conocía nada de esto, ni mucho menos esperaba poder ir a su laboratorio, ni que me atendieran con tanta amabilidad», contaba Guillermo Chinchilla aún sorprendido tanto por las características del proyecto como por la calidad humana de sus responsables.

Tras ver estas investigaciones que ahora se desarrollan con moscas, el padre de Noa destacaba el apoyo recibido del doctor Luis M. Aras, «pues no sólo me ha permitido ver esto, también me ha dado fuerza para luchar como hacen en la asociación Apoyo Dravet».

El propio Aras admitía a este diario que el objetivo principal de esta asociación es «buscar la cura de esta enfermedad que sólo en España afecta a entre 400 y 500 personas», decía; un camino en el que la investigación del Príncipe Felipe «va dando frutos» después de dos años y medio de trabajo, explicaba este médico que no dudó en reunirse con el padre de Noa al conocer su caso a través de un lector de Levante-EMV que también le ha prestado su ayuda, el genetista Ismael Ejarque.