

J.G.MARTÍN, SAGUNT

■ Con tan solo dos años, el pequeño Hugo Pérez fue diagnosticado con el Síndrome KBG, una enfermedad rara causada por mutaciones en el gen ANKRD11, cuya proteína se encuentra en las células del cerebro. Siete años después, su familia sigue peleando tanto para mejorar su día a día como para lograr difundir esta patología que, en la actualidad, padecen menos de una decena de personas en toda la Comunitat Valenciana y 47 a nivel nacional.

«Detectamos que Hugo padecía el síndrome después de algún tiempo de pruebas. A los dos meses, en una revisión rutinaria, el pediatra le diagnosticó tortícolis y plagiocefalia postural, por lo que le pautaron tratamiento de fisioterapia. Ahí observaron retraso en el desarrollo, ya que no se quedaba sentado, no gateaba, además, tenía rasgos disfóricos y dificultades en el lenguaje expresivo, por lo que le derivaron al servicio de Neuropediatría del Hospital de Sagunto y a estimulación congénita al CEE Sant Cristòfol. Después de mucho esfuerzo Hugo comenzó a caminar a los 22 meses. En ese tiempo, nos derivan al servicio de Genética de La Fe y allí las pruebas confirman que padece el Síndrome KBG», cuenta a Levante-EMV la madre del pequeño, Ruth Fernández.

Esta noticia supuso un shock para la familia, que desconocía totalmente esta enfermedad. «Al principio, te sientes muy perdido y no sabes a quién acudir ni qué hacer, porque nadie te sabe explicar nada», señala Ruth.

Aún así, explica que, poco a poco, la familia fue encontrando el apoyo de otras que pasan por la misma situación, con quienes han formado la Asociación Síndrome KBG. «Hugo fue diagnosticado en 2014, no se sabía nada de la enfermedad, empezamos a buscar información y encontramos una fundación americana, pero no nos ayudaron mucho pues estábamos lejos y no era fácil. Entonces, nos empezamos a mover por las redes sociales, creando una página en Facebook donde empezamos a ver que había más gente pasando por lo mismo, creamos un grupo de Whats Appy el pasado abril, decidimos tirar hacia adelante con la asociación, ya que



Hugo y unas amigas, con su héroe favorito, durante la fiesta que le organizó la Fundación Pequeño Deseo. LEVANTE-EMV

## «Hugo tiene 9 años, pero es como si tuviera tres menos por una enfermedad rara»

► La familia de un niño del Port de Sagunt lucha por difundir una enfermedad rara con menos de una decena de afectados en la Comunitat Valenciana ► El colectivo se quiere movilizar y lograr fondos para sufragar una investigación

Los afectados pretenden recaudar 30.000 euros para un estudio que quiere hacer la Universidad de Murcia

«éramos unas 37 familias», apunta.

Proyecto de investigación

Desde esta entidad, quieren dar visibilidad a esta enfermedad rara que a veces tardar en diagnosticarse porque sus síntomas se confunden con otras, pues suele ocasionar problemas de conducta, trastorno de atención, anomalías en el esqueleto, hiperactividad, pérdidas de au-



Hugo, con su madre, en un banco del Port de Sagunt.

DANIEL TORTAJADA

### Pequeño deseo

#### hizo magia para Hugo

La Fundación Pequeño Deseo logró que Hugo consiguiera hace poco pasar unas horas con Henry Danger, uno de sus héroes favoritos, y vestirse de Kid Danger. Juntos, disfrutaron de pruebas como bailar, saltar o hacer carreras para conseguir muchos regalos. Tampoco faltó una gran merienda, por lo que fue una tarde de emociones difíciles de olvidar, como señalaba agradecida la madre del año.

dición, epilepsia, defectos congénitos del corazón y discapacidad intelectual. «Queremos darla a conocer para que sea más fácil poder dar un diagnóstico y no sea tan larga la espera», afirma Ruth.

Además, buscan apoyo de profesionales que les ayuden un poco más a conocer la enfermedad así como prestar apoyo a cualquier persona que la padezca. «Gracias a la movilización desde la asociación, se han puesto en contacto desde el Departamento de Biología Celular e Histología de la Facultad de Biología de la Universidad de Murcia, un grupo de investigación especializado en modelar enfermedades raras para la búsqueda de nuevos tratamientos. Se han ofrecido para desarrollar un proyecto sobre el Síndrome KBG pero cuesta unos 30.000 euros. Por ello, vamos a ponernos en marcha para recaudar fondos. Por nuestros hijos hacemos lo que haga falta», añade.

De los síntomas habituales, al pequeño lo que más le afecta es el trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH). No obstante, esta enfermedad rara le condiciona su desarrollo en general. «Tiene 9 años pero, por el Síndrome KBG, es como si tuviera tres menos en su desarrollo general. Es muy infantil e inmaduro para su edad. Por el TDAH tiene problemas de comportamiento y rabietas que le impiden concentrarse, por ello toma medicación para ayudarle a relajarse en las horas de cole donde, además, tiene adaptación curricular, y la verdad es que está muy contento porque sus profesoras y compañeros del CEIP Mediterráneo se han volcado mucho en ayudarle», recalca su madre.