

Ainhoa Pariente

«Tenemos que poder
cambiar el futuro
de los niños con
enfermedades raras»



Adriana es una niña navarra de seis años, la hermana pequeña de **Paula** y **María**, mellizas de nueve. Tiene síndrome de Dravet, una enfermedad genética rara que provoca convulsiones generalizadas de duración prolongada y que carece de tratamiento efectivo. Su madre, **Ainhoa Pariente**, es la cara visible de una familia que no se rinde por buscar un tratamiento que cure a su hija y a otros doscientos españoles diagnosticados. Aunque para lograrlo tenga que «desnudar su alma», reconoce, contando su experiencia en conferencias y buscando ayudas para impulsar la investigación de esta enfermedad.

TEXTO *María Pilar Huarte [Com 96]*

FOTOGRAFÍA *Manuel Castells [Com 87]* y *Stefan D.G.S. (cedida por Diario de Navarra)*



ACCIONES SOLIDARIAS



Además del tradicional Cross Popular, cada 23 de junio, Día Mundial del Síndrome de Dravet, el acueducto de Noáin (localidad donde vive Adriana) se ilumina de morado en solidaridad con todos los enfermos y sus familias.

¿Cuándo llegó el síndrome de Dravet a sus vidas?

Adriana tuvo la primera convulsión a los cuatro meses. Una convulsión de más de treinta minutos que nos precipitó a la Clínica Universidad de Navarra, donde trabajamos. Allí tuvimos la suerte de que nos atendiera la Dra. **Rocío Sánchez-Carpintero**, una neuropediatra que había visto algún caso y que enseguida nos confirmó el diagnóstico: síndrome de Dravet. Fue un momento muy duro porque tienes un bebé sano y de la noche a la mañana te enfrentas a una enfermedad incurable. Pero supimos darle la vuelta. Tras el diagnóstico, la vida sigue y decidimos crearle a **Adriana** el mejor ambiente posible. El entorno médico lo encauzamos muy fácil desde el principio, pero el educativo había que pelearlo.

¿Cuáles fueron las primeras medidas que adoptaron?

Aunque no era recomendable llevar a **Adriana** a una escuela infantil, debido al riesgo de infecciones, yo me iba a incorporar a trabajar después de una excedencia. Así que apostamos por poner a su alcance todos los recursos posibles: que se higienizaran más los juguetes, que tuviera una persona que le pudiera cuidar y le controlara la temperatura.

Además, nuestra vida había cambiado. Porque la enfermedad de **Adriana** te limita muchísimo: vives alrededor de un hospital, debes tener control sobre las emociones y el calor para protegerla de posibles convulsiones... y hacer entender a nuestros familiares y amigos esta nueva situación.

Y además incorporar esa nueva situación a su vida familiar.

Efectivamente. Tras el diagnóstico, debíamos volver a ser felices. Si hubiéramos decidido llorar, habríamos seguido con el mismo síndrome de Dravet en casa y además seríamos una familia triste, con las mellizas de dos años y medio. Así que ni nos planteamos esa opción. Había que luchar por volver a meternos en la vida.

DEJAR DE SER RARAS

«Lo que no se conoce no interesa. A veces, por miedo. Y las enfermedades raras son las grandes desconocidas»

LO REAL, LO NORMAL

«Sus hermanas saben que **Adriana** está malita y que sus papás estamos buscando un jarabe para que se cure»

UNA ESPERANZA

«Quiero que **Adriana** se cure antes de que pueda recordar lo que yo ya no puedo olvidar»

Cuando me pasó lo de **Adriana**, el mundo que me rodeaba cambió. Era como si todos fueran en un tren de alta velocidad y yo, en una máquina de vapor. No me importaba llegar el primero, sino tener carbón suficiente para completar el viaje y lograr una cura al síndrome de Dravet.

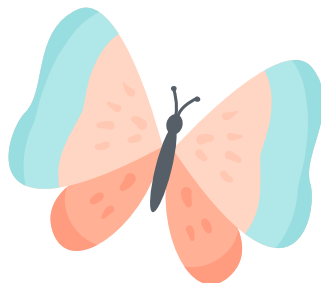
Se trastocan tus prioridades. Te importa el ser, el estar todos juntos lo mejor posible. Que el minuto se disfrute sin mirar al mañana porque no sabes lo que te espera. Además, como le digo a mi marido: «Imagínarnos el futuro es más duro de lo que luego vamos a vivir». Si me hubieran dicho hace seis años que hoy iba a estar fuerte para atender entrevistas y dando charlas a los alumnos de cuarto de Medicina, no me lo habría creído.

¿Cómo es su día a día?

El día a día es como el de todas las familias, pero añadiendo una carga muy grande. Hay que estar muy pendientes por si **Adriana** convulsiona, dedicar especial atención a que coma bien, ya que toma muchísimos fármacos, ayudarla a vestir... Y a la hora de salir de casa, además de meter el almuerzo en la mochila, siempre llevamos con ella la medicación de rescate por si convulsiona.

Por otra parte, tenemos que atender a sus hermanas, que han madurado muchísimo. Aunque involuntariamente les hemos privado de muchas cosas, también necesitan su espacio, sus actividades extraescolares... Para ellas, este día a día es su normalidad porque no han conocido otra vida. Saben que su hermana está malita y que sus papás estamos buscando un jarabe para que se cure.

No podemos estar mucho tiempo los cinco juntos, porque **Nacho** y yo nos repartimos para llegar a todo, pero valoramos más la calidad que la cantidad de esos ratos. Además, la enfermedad no ha aportado a todos unos valores increíbles que de otra manera no habríamos vivido. Hemos sabido controlar la ira por lo que nos ha tocado, aunque también tenemos ese derecho a gritar «¡Por qué!».



Nuestra vida gira en torno a una preocupación constante. Pero cuando **Adriana** sufre una convulsión, luego te recompones porque ya ha pasado y piensas: «Una menos». Sin duda, la discapacidad te exige mucho, pero no es lo más duro: lo difícil es la enfermedad física.

Tienen el apoyo de su entorno, impulsado por una familia unida, pero ¿la sociedad está preparada para la discapacidad?

No, queda mucho camino. Por eso es importante dar voz a las enfermedades poco frecuentes. Desde el punto de vista burocrático, hay unos estándares para solicitar una dependencia que están enfocados a enfermedades de mayor prevalencia. Pero las enfermedades raras no entran en ninguna valoración de las que se le suelen dar a cualquier otra enfermedad.

Y, desde el punto de vista educativo, aunque se está intentando dar una normalidad y favorecer la inclusión, todavía estamos muy lejos de conseguirlo. Los colegios no están preparados para asumir una enfermedad física que, además, conlleve una discapacidad. Pero nosotros, como padres, queremos que nuestros hijos adquieran todas las capacidades que puedan y lo vamos logrando a base de coherencia y de perseverancia. Nos tenemos que sobreponer al duelo de la enfermedad y sacar fuerza para luchar por lo que es justo y corresponde a nuestros hijos.

Han sabido compensar estas limitaciones con la solidaridad de cientos de personas.

Así es. Lo que no se conoce no interesa. A veces, por miedo. Y las enfermedades raras son las grandes desconocidas. Pero ocupamos un espacio en esta sociedad y tenemos los mismos derechos que las personas sanas. Hay que dar a conocer nuestra realidad, un ejemplo de los *muchos pocos* que convivimos con una enfermedad rara. Me propuse hacer visible el síndrome de Dravet: qué supone, qué necesidades hay sin resolver y, sobre todo, decirle al mundo que le puede pasar a cualquiera.

EN LA SOCIEDAD



Adriana, la primera protagonista de *Helpify*

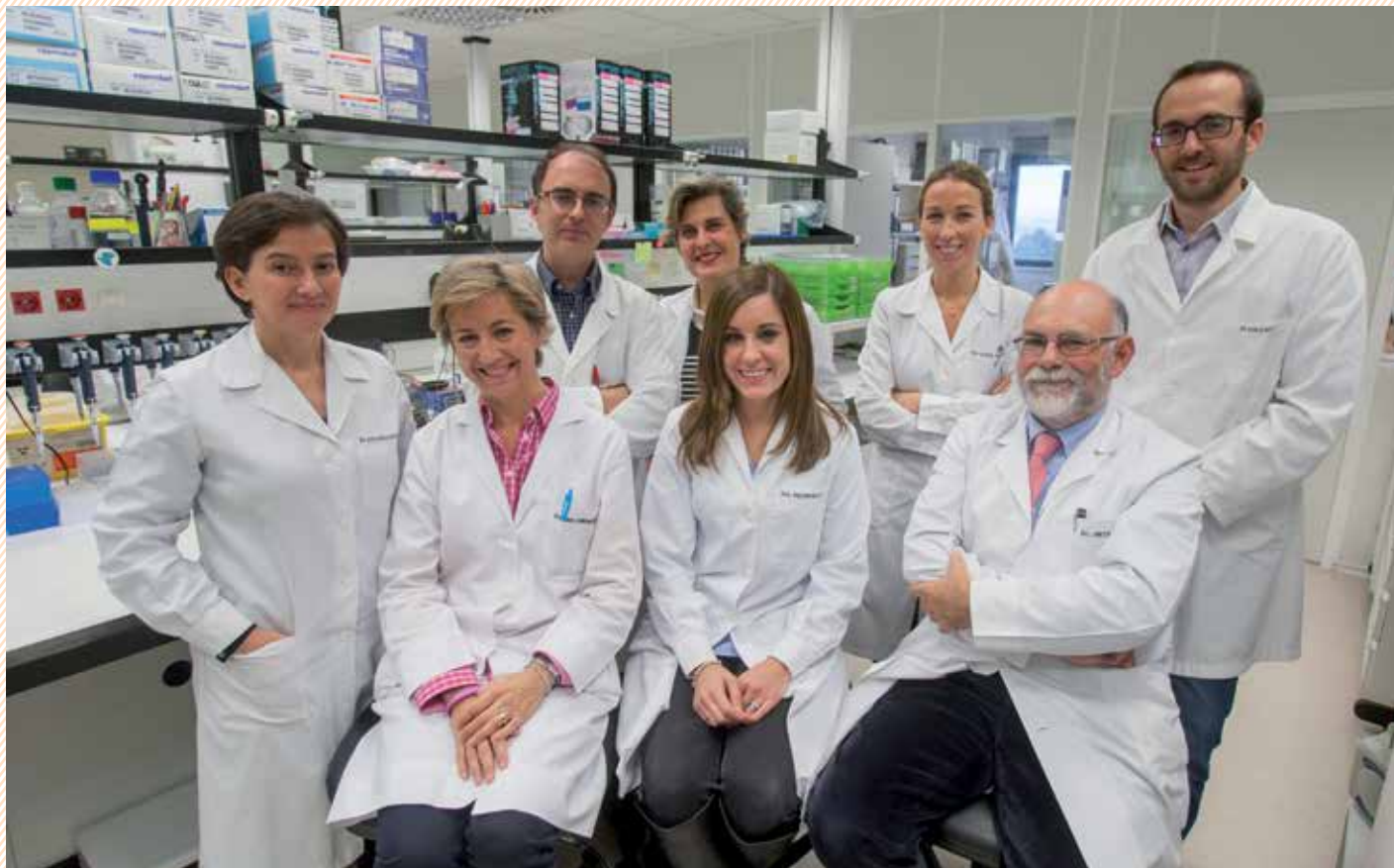
Adriana es la protagonista de la primera historia de *Helpify*, una plataforma de *crowdfunding* promovida por el Centro de Investigación Médica Aplicada (CIMA) de la Universidad de Navarra. Sus objetivos son impulsar la investigación de terapia génica para las enfermedades raras y buscar financiación para iniciar nuevos estudios que logren la curación de estos pacientes. Esta iniciativa se realiza en colaboración con la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), organización que representa a los más de tres millones de españoles afectados (un 7 por ciento de la población española).

«Los resultados obtenidos hasta el momento sugieren que la terapia génica podría aplicarse de manera exitosa en otras enfermedades monogénicas como el síndrome de Dravet. Para impulsar este proyecto necesitamos que toda la sociedad, tanto empresas como particulares, se impliquen y apoyen esta iniciativa. Entre todos podremos ofrecer una solución a miles de enfermos y a sus familiares», asegura la Dra. **Gloria González-Aseguinolaza**, directora del Programa de Terapia Génica y Regulación de la Expresión Génica del CIMA.



Más información:

<https://helpify.es/>
amigoscima@unav.es
948 194 700



Las doctoras Gloria González-Aseguinolaza y Rocío Sánchez-Carpintero (primera y segunda por la izquierda, respectivamente) con el equipo de la Universidad de Navarra que investiga el síndrome de Dravet.

EN EL LABORATORIO

La terapia génica para enfermedades raras ya es una realidad

El síndrome de Dravet es una enfermedad genética rara que afecta a uno de cada veinte mil habitantes. Se trata de una de las epilepsias congénitas más severas. Provoca convulsiones muy frecuentes, en ocasiones de larga duración, que no responden bien a los tratamientos farmacológicos convencionales. Los síntomas suelen comenzar a los cuatro meses de edad. Posteriormente, causa alteraciones neurológicas y deterioro intelectual. En más del 80 por ciento de los casos la causa es una mutación en el gen SCN1A, que conlleva una reducción en un canal de sodio en las neuronas encargadas de controlar la propagación de los estímulos nerviosos en el cerebro. En la mayoría de los casos se trata de mutaciones nuevas en el individuo, sin antecedentes familiares.

Esta enfermedad supone un gran desafío debido al tamaño y la relativa inestabilidad del

gen SCN1A, así como a la complejidad de sus funciones en el cerebro. «Los programas de Terapia Génica y de Neurociencias del CIMA, en estrecha colaboración con el Departamento de Neuropediatría de la Clínica Universidad de Navarra, hemos iniciado un proyecto para transferir el gen corregido a las neuronas utilizando vectores adenovirales de alta capacidad y controlar su expresión de la manera más fisiológica posible. Actualmente estamos en fase de desarrollo de estos vectores y de evaluación de las secuencias reguladoras más adecuadas. Para los ensayos en animales estamos implementando un modelo avanzado de enfermedad en ratones, desarrollado por la Fundación Síndrome de Dravet», explica la Dra. **Gloria González-Aseguinolaza**, directora del Programa de Terapia Génica y Regulación de la Expresión Génica del CIMA.

Empecé contándole a mi biblioteca y ella me propuso organizar una venta solidaria de libros y presentar el acto. Lo que iba a ser una charla a un grupo reducido de personas se convirtió en una conferencia en el auditorio de mi pueblo, abarrotado de familiares, amigos y autoridades locales. Ese mismo día me di cuenta de que con los recursos disponibles no podíamos cubrir todas las necesidades de **Adriana**, pero se podía compensar con la implicación de las personas. Desde entonces, el apoyo de amigos, del entorno educativo y de las familias de nuestro alrededor ha sido increíble. Han organizado eventos benéficos tan variados como una corrida de toros, ventas solidarias, carreras deportivas, entre otros. Todo lo recaudado va destinado a la investigación de la enfermedad.

Lucha por lograr una curación para Adriana y para el resto de niños con esta enfermedad.

Tenemos claro que luchamos por la curación de **Adriana**. Quiero que **Adriana** se cure antes de que pueda recordar lo que yo ya no puedo olvidar de la enfermedad. No me importa que hable a los seis años y camine mejor a los diez. Quiero que se cure, que no pase esos momentos tan duros que le provoca la enfermedad.

Pero, por supuesto, nuestro objetivo también es evitar que otras familias sufran lo que nosotros estamos viviendo. Para ello contamos con el apoyo y la experiencia de la delegación española de la Dravet Syndrome Foundation, una fundación que nació en 2011 impulsada por un grupo de padres luchadores que no se resignó y decidió hacer frente a la enfermedad a través de la investigación. Les estamos profundamente agradecidos por el buen trabajo que están haciendo y lo rápido que vamos con una enfermedad tan minoritaria.

Actualmente el síndrome de Dravet no tiene tratamiento, pero los investigadores confirman que es curable. ¿Qué supone para las familias escuchar esta afirmación?

LOS INVESTIGADORES, LA ESPERANZA

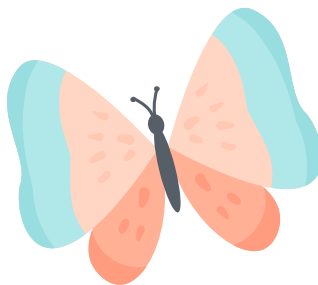
«Que sepan que hay decenas de familias que quieren volver a vivir. Detrás de su trabajo diario en el laboratorio hay personas concretas empujándoles»

RETO DRAVET

«Hay que dar a conocer nuestra realidad, un ejemplo de los *muchos pocos* que convivimos con una enfermedad rara»

PARAR DE SUFRIR

«Nuestro objetivo también es evitar que otras familias sufran lo que nosotros estamos viviendo»



Nos hace mantenernos en pie. Desde el principio he asumido lo que tengo y soy muy consciente de que algunos no llegan, pero para mí escuchar que es curable es tan esperanzador... Supone levantarme todos los días y tener un motivo por el que luchar. Es cambiar el futuro de **Adriana**. Que, cuando yo no esté, disfrute de calidad de vida y que sus hermanas no tengan que ver ese sufrimiento. Por eso no me importa desnudar mi alma. Me siento en paz. Porque si un día **Adriana** se nos va, hay que seguir caminando con **Paula** y **María**. Y si la curamos, bendito sea. Mis hijas se encontrarán otro futuro con otras piedras, pero el Dravet lo habremos vencido.

Recientemente di una charla en el Centro de Investigación Médica Aplicada (CIMA) de la Universidad de Navarra y un investigador me dijo: «Cuida a **Adriana**, que vamos a lograr que se cure». Escuchar estas palabras me dio más fuerza todavía para seguir. Y me gustaría que nuestra motivación esté siempre presente en sus estudios. Que sepan que hay una familia, decenas de familias, que quieren volver a vivir. Por eso, no deben olvidar que detrás de su trabajo diario en el laboratorio hay personas concretas empujándoles. Son nuestra esperanza.

Es una esperanza real.

Toda nuestra fuerza está basada en la investigación biomédica. Nos aporta una esperanza real. El síndrome de Dravet es una enfermedad muy reciente. El primer diagnóstico genético se obtuvo en 2003. Pero las investigaciones han avanzado mucho y se estima que para 2020 será posible obtener un tratamiento eficaz.

Saber que la Universidad de Navarra cuenta con un centro de investigación como el CIMA, que está probando estudios de terapia génica, y con la Clínica Universidad de Navarra, que tiene la primera unidad de ensayos clínicos de España para el síndrome de Dravet, nos impulsa a seguir luchando. Tenemos que poder cambiar el futuro de los niños con estas enfermedades. 