

## EL GEN DE LOS ARGONAUTAS



La tierra gira alrededor del sol, pero el sol giró alrededor nuestro cuando nació nuestra primera hija, Uxue, que tiene ya casi 4 años. Tras el primer diagnóstico de "Retraso Global del Desarrollo", vino el de "posible TEA" (trastorno del espectro autista) y, finalmente el de "MUTACIÓN EN EL GEN AGO1".

Este gen es conocido como el "gen de los argonautas". ¿Suena a chino, verdad? Pero la dura realidad es que existe, y el problema es que una mutación en estos genes provoca una enfermedad muy rara. Tan desconocida que sólo hay 85 casos, diagnosticados, en todo el mundo, de los genes Ago1 y Ago2 (siendo ésta última la mayoritaria).

Esta enfermedad causa discapacidad intelectual, rasgos autistas y epilepsia. Con este diagnóstico salimos de la consulta de neuropediatría, cuando fuimos a que nos diesen los resultados sobre el estudio de genoma en trío que nos habían realizado. Lo habitual era que en este estudio no saliese nada, es decir, sin alteraciones genéticas. Pero a nosotros, NOS TOCÓ LA LOTERÍA. Esta mutación en el gen Ago1 de nuestra hija, fue DE NOVO, es decir, los padres no son portadores. De hecho, tenemos otro hijo de 1 año completamente sano.

Y salimos de la consulta con tres folios en inglés, y sin más información sobre qué hacer o a dónde dirigirnos. Tuvimos que traducir esos folios, para darnos cuenta de que esta enfermedad tenía un abanico muy amplio de trastornos, que ningún caso es igual, y la incertidumbre del futuro de nuestra hija.

Tras un mes de búsqueda constante, por internet, encontramos el Creer (Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias). Habíamos salido de una consulta de neuropediatría con este diagnóstico y, ¿no nos hablaron de su existencia? Creemos que, cuando sales de una consulta con un diagnóstico de estas características, deberían de habernos orientado e informado sobre todos los recursos que estaban a nuestro alcance. Por eso creemos que, por parte del Ministerio de Sanidad, debería establecerse un protocolo de actuación en el diagnóstico de una enfermedad rara.

El caso es que, gracias al Creer, nuestra hija fue valorada por unos cuantos profesionales. Tras la valoración, te asesoran sobre si hay aspectos que se pueden mejorar (desde indicaciones hasta terapias necesarias), te ayudan en temas burocráticos (trámites/ayudas), y además ayuda psicológica si lo necesitas. Un equipo de 100. Se me ha colado un 0.

A las pocas semanas de la estancia en el Creer, recibimos una llamada de una trabajadora. Nos dijo que nos enviaba el informe de la valoración de nuestra hija, y **QUE HABÍAN ENCONTRADO UNA ASOCIACIÓN, EN SUIZA, DE FAMILIARES AFECTADOS POR LOS GENES AGO1 Y AGO2, Help us cure Argonaute syndromes - AGO2.**



Llevábamos ya mucho tiempo buscando información sobre la enfermedad Ago1, pero la asociación al llamarse Ago2 no la encontrábamos. Dicha asociación engloba a las mutaciones Ago1 y Ago2, llamándose Ago2 porque la mayoría de los casos diagnosticados se corresponden con ésta última mutación.

Al equipo del Creer, les damos las gracias por todo. Volveremos. Pero sobre todo, por ayudar a Uxue y por haber encontrado esta asociación. Estamos felices y con ilusión de poder compartir "nuestro camino" con familias que están pasando por lo mismo, para así apoyarnos entre todos. De ayudar y ser ayudados. Esta es la mejor terapia. Aquí se nos abrió un mundo nuevo.



## EL GEN DE LOS ARGONAUTAS

A día de hoy conocemos dos familias en España, que tienen algún hijo con esta enfermedad, una en Alicante y otra en Valencia. Además, hemos encontrado a una familia en Florida y otra en Polonia, cuyos hijos están afectados por la misma variante de Ago1 que tiene nuestra hija. La familia de Florida tiene una hija de 22 años y cognitivamente tiene 5. Baño de realidad.

Está siendo un camino largo, pero ahora ya hemos cogido el rumbo correcto.

Nos gustaría encontrar a más familias que tengan algún hij@ afectado por los genes Ago1 o Ago2, en España. En concreto, con la variante c.539\_541TCT p.Phe180del en Ago1. Habrá muchos sin diagnosticar, eso seguro.

Mientras tanto, seguimos inmersos en este constante ajeteo de papeleo (discapacidad, dependencia, prestación por hijo a cargo, familia numerosa, tarjeta de estacionamiento para personas con discapacidad, trámites para becas/ayudas), terapias, citas médicas una tras otra... un no acabar. Y lo más importante, toda la dedicación y trabajo que conlleva el tener un hij@ con necesidades especiales.

Uxue tiene discapacidad intelectual, está diagnosticada de TEA, epilepsia, trastorno del sueño, tiene conducta hiperactiva... Tiene una discapacidad de un 69% y una dependencia severa. No habla, hace 4 aproximaciones verbales. Hay que vestirla/desvestirla, bañarla, darle de comer, cambiarle el pañal (aún no controla esfínteres). En la calle muchas veces se nos escapa sin mirar atrás, sin rumbo. Para eso ya estamos nosotros, que nos faltan ojos para la atención y dedicación que requiere Uxue. No sabes la existencia de este mundo paralelo, por mucho que te digan o te cuenten, hasta que lo vives.

Y aquí estamos, luchando por lo que le pertenece a nuestra hija, ya que el Estado no nos pone las cosas fáciles. Son ellos quienes deberían de facilitarnos (cuando recibes un diagnóstico de una enfermedad rara/necesidad especial) más ayuda, información, y agilizar los trámites burocráticos. Todavía queda mucho por cambiar. Por eso, no está de menos hacérselo saber.

Continuamos este camino con la **Asociación Navarra de Autismo (ANA)**, quienes nos han ayudado mucho desde el primer momento.

También nos gustaría dar las gracias, por su gran trabajo, al Equipo de Neuropediatría del Hospital Universitario de Navarra.

Todos unidos, con fortaleza, y sin perder el rumbo en "nuestro camino": LO CONSEGUIREMOS.

**Iker, Ana, Uxue y Julen.**

**Recuerda:** Una de las mejores formas de dar a conocer las Enfermedades Raras es a través de vuestros testimonios. Si quieres contarnos tu historia, ponte en contacto con nosotros enviando un correo a [info@creenfermedadesraras.es](mailto:info@creenfermedadesraras.es).