

# «SLC6A1 es una enfermedad rara, pero ya no es invisible»

**Laura Díaz Camacho** Madre de Hugo

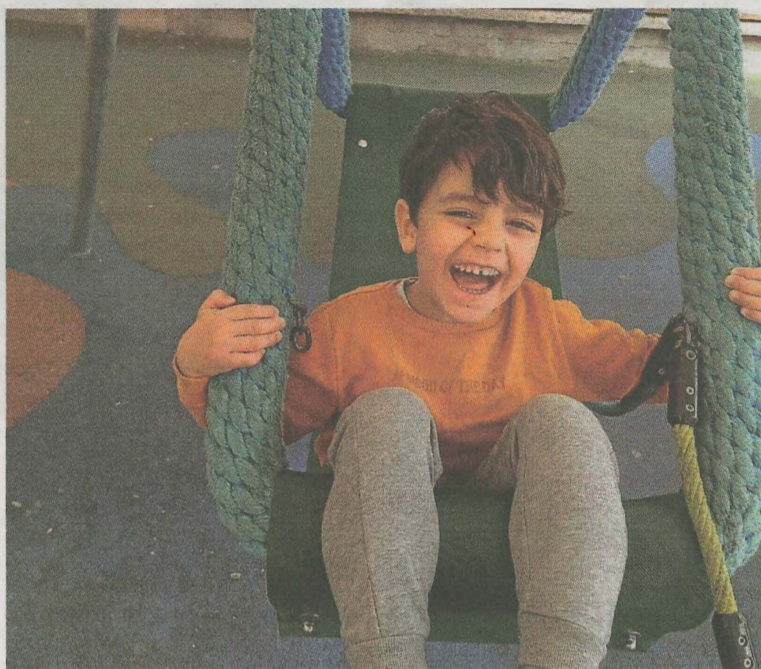
La asociación, fundada desde Ermua para familias con SLC6A1, organizará una actividad en la villa para recaudar fondos para su investigación

## AINHOA LASUEN

ERMUA. Hugo nació con una encefalopatía epiléptica por una mutación del gen SLC6A1 (del que toma el nombre su enfermedad), que se le diagnosticó a los 19 meses. Tras conocer el diagnóstico de su hijo, la vecina de Ermua, Laura Díaz Camacho, ha vivido una verdadera odisea en busca de soluciones. Hace pocos meses (Hugo tiene ya 5 años), Laura ha encontrado, a través de una web estadounidense, a otras seis familias españolas con este diagnóstico, que ahora se han unido en una asociación. Para ella ha sido un revulsivo y ahora está decidida a visibilizar la enfermedad de su hijo para conseguir, entre otros objetivos, que les suministren un medicamento que se usa para otras patologías, y que «la terapia génica llegue a enfermos como mi hijo» para encontrar una cura a su enfermedad.

– **Usted es maestra de Educación Especial de Audición y Lenguaje. ¿Cuándo comenzó a notar algo diferente en su hijo?**

– A los 4 meses no se volteaba en la cama, no cogía nada con las manos, no te miraba, no se giraba, no sonreía. No se lo conté a nadie. Me intentaba engañar pensando que cada niño tiene su ritmo, pero tenía otro hijo, 4 años mayor, y tenía la alarma puesta. Como los pe-



Hugo es la cara amable de la cruz SLC6A1, para la que buscan cura. L. D.

diatras no me decían nada, me engañaba a mí misma. En la revisión de los 9 meses le transmití al pediatra lo que pensaba y nos derivaron a neuropediatría. Todo fue muy rápido. Nos atendió Itaso Martín Carrera y le debo la vida.

– **¿Qué fue lo peor de la odisea posterior?**

– No tener un diagnóstico. Yo era de las que decía que las etiquetas no me hacían falta para nada, pero me he dado cuenta de que son muy necesarias para las familias. Necesitas saber qué tiene. Luego toca digerirlo. Eso es otra cosa.

– **¿Cuáles son los síntomas de Hugo?**

– Epilepsia y crisis de ausencias, se queda con los ojos volteados y

encasquillado un tiempo hasta que vuelve. La enfermedad tiene epilepsia, discapacidad intelectual, retraso o ausencia del lenguaje. Hugo, por ejemplo, no habla, solo chillaba e intenta señalar. Estamos intentando enseñarle algunos signos, pero las manos no las utiliza como debiera. Es muy difícil la comunicación con él y para él es un fiasco. Hablamos de discapacidad intelectual y trastorno de la marcha. Tiene también características del trastorno del espectro autista. Todo se debe a que tiene una proteína que es defectuosa, que es la encargada de mantener a las neuronas tranquilas, por eso el cerebro de Hugo está dándole descargas continuas,

no descansa y le machaca. Está continuamente en una montaña rusa- Cualquier cosa, un ruido, una luz, un movimiento raro, una frustración del tipo que sea, le convierte en una bomba explosiva en décimas de segundo. En cualquier momento, incluidas las noches. Ahora no hay nada que regule eso. Esa epilepsia pasa desapercibida al ojo. Tú crees que no le está dando nada, pero sí le está dando. Apenas duerme. Hugo tiene estereotipias muy marcadas (palmeteo, movimiento de cabeza, retorcimiento de manos, se autolesiona). Se atraganta al comer, come todo triturado y, aun así, no quiere comer.

## El revulsivo

– **¿Qué supone para usted crear la asociación SLC6A1?**

– Descubrí hace poco, en Carnavales, la existencia de otras familias. Fue muy importante. Compartes tu vida con personas que no conoces de nada, pero conocen a la perfección lo que tú vives. Ha sido complicado, por eso es tan importante hacer visible nuestra enfermedad. Conocer a las familias fue un revulsivo. Fue el empuje para decir «ahora ya no hay quien me pare». No hay en España un registro de pacientes que podamos conectarnos, por eso estamos preparando una página web 'SLC6A1Spain', para no tener que acudir a la de Estados Unidos.

– **¿Qué van a hacer desde la asociación?**

– Pretendemos recaudar fondos para la investigación. A día de hoy no tiene cura. Hay algo que se llama terapia génica. Suena a ciencia ficción, pero existe. La enfermedad de nuestros hijos es candidata a ese reemplazo de genes. Es bastante plausible. Ahora en la asociación buscamos concienciar a la gente, que sea visible, porque estamos convencidos de que hay más gente con esta enfermedad y diagnósticos erróneos. Hay que hablar de ella, visibilizarla y concienciar. Es una enfermedad rara, pero ya no es invisible.

## ESPERANZA

«Un medicamento utilizado tras estudiar la variante de Hugo está funcionando para controlar las epilepsias»

– **Además, han conseguido muchos avances médicos.**

– De forma fortuita y tocando puertas hemos conseguido que se cree un equipo de investigación multidisciplinar a nivel mundial. A través de un estudio que hicimos con Hugo, conseguimos que Barcelona, País Vasco, el Severo Ochoa y el Instituto Carlos III de Madrid estudien la enfermedad y se interese también un equipo de Estados Unidos. Nos dicen que, utilizando la variante de Hugo, han probado un medicamento que está funcionando para controlar las epilepsias. Es el cuarto más caro del mundo. Se utiliza, a día de hoy, para otras enfermedades como la esclerosis lateral amiotrófica. La Agencia Europea del Medicamento lo tiene aprobado. En España forma parte del circuito de Seguridad Social para esos casos puntuales, pero no se ha aprobado para pacientes de SLC6A1. En Estados Unidos ya hay ensayos clínicos en pacientes y los resultados son buenos. No es la panacea, pero sí mantiene a raya la epilepsia. Apunta maneras. Estamos con mi neuróloga luchando para que entre en la Seguridad Social.

– **En Hugo, ¿qué conseguiría el medicamento?**

– Mantener a raya esa epilepsia. Dormiría, no habría tantos cambios de humor, y se pararía el deterioro cognitivo, porque la actividad eléctrica se frenaría.

– **En julio vamos a poder colaborar en su causa desde Ermua.**

– Gracias a la ayuda de cuatro padres de la clase de mi hijo, que son nuestros ángeles de la guarda, se va a organizar una exhibición canina de belleza del circuito nacional. Va a ser el 15 de julio.

## TELÉFONOS DE INTERÉS

<b>URGENCIAS</b>	
SOS DEIAK	112
DYA	943 464 622
<b>HOSPITALES</b>	
Hospital Mendaró	943 032 800
Ambulatorio de Eibar	943 032 500
Ambulatorio de Eibar (Torrekua)	943 032 650
Ambulatorio de Ermua	943 032 630
<b>POLICÍA MUNICIPAL</b>	
Eibar	943 708 424
Ermua	943 176 300
<b>ERTZAINTZA</b>	
Eibar	943 531 700
BOMBEROS	Toda la provincia 112
<b>TRANSPORTES</b>	
Euskotren	902 543 210
Pesa Eibar	902 101210
Bizkaibus	902222265
<b>TAXIS</b>	
Eibar	943 203 071 y 943 201 325
Ermua	943 170 396
<b>AYUNTAMIENTOS</b>	
Eibar (Centralita)	943 708 400
Eibar (Oficina de información a la Ciudadanía Pegora)	010
Ermua	943 176 322

\* EL CORREO no se hace responsable de cambios de última hora

## CARTELERA DE CINE

### EIBAR

<b>COLISEO</b> Merkatu Kalea, 2	
Fast & Furious X	17.00 20.00
Fatum	20.00
Las ocho montañas	17.00 20.00
Patti y la furia de Poseidón	17.00

### ERMUA

<b>ERMUA ANTZOKIA</b> Iparragirre, s/n	
Hanna y los monstruos	17.00
Fatum	19.30

## COMUNICACIONES

### AUTOBUSES

<b>EIBAR-SAN SEBASTIÁN</b>	
Laborables: 6.10*, 6.40*, 7.10*, 7.40, 8.10, 8.45*, 9.15*, de 10.10 a 21.10 cada hora, 13.05*, 18.10*, 19.10*.	
Sabados: 6.40*, 7.10*, 8.10, 8.45*, 9.15*, de 10.10 a 17.10 cada hora, 13.15*, 15.10*, 16.10*, 18.10*, 19.10*, 20.10*, 21.30, 23.10.	
Festivos: 8.10, 10.10*, 12.10, 13.10, 15.10*, 17.10, 18.10, 19.10* y 21.45*.	
*Salida desde Ermua diez minutos antes	

### SAN SEBASTIÁN-EIBAR

Laborables: 6.50, 7.20\*, 7.50\*, de 8.20 a 14.20

cada hora, 11.20\*, 14.30\*, 14.50\*, 15.20\*, 16.20\*, 17.20, de 18.20\* a 22.20\* cada hora. Sabados: 6.50, 7.20\*, 7.50\*, de 8.20 a 21.20\* cada hora, 11.20\*, 14.20\*, 16.20\*, 17.20\*, 18.20\*, 19.20\*, 22.35\* y 00.20.

Domingos y festivos: de 9.20\*, 11.20\*, 13.20, 14.20\*, 16.20\*, de 18.20\* a 20.20\* cada hora, y 22.20\*.

\*Llegada a Ermua

### EIBAR-BILBAO (Autopista)

De lunes a sábado: Desde las 6.40 hasta las 20.40 cada hora. Domingos y festivos: Desde las 7.40 hasta las 21.40 cada hora.

### BILBAO-EIBAR (Autopista)

Laborables: De 6.40 a 21.40 cada media hora. Sabados-festivos: 7.40 a 21.40 cada media hora.

### EIBAR-VITORIA

Laborables: 6.25, 6.40, 6.55 y de 7.30 a 21.30 cada hora. Festivos: De 6.30 a 23.30 cada hora.

### VITORIA-EIBAR

Laborables: 6.15, 7.00, 7.15, 7.45 y de 8.15 22.15 cada hora. Festivos: De 6.15 a 22.15 cada hora

### EIBAR-PAMPLONA

Laborables y festivos: 8.30

### PAMPLONA-EIBAR

Laborables y festivos: 11.00.

### EIBAR-ARRATE

Laborables: 15.00. Sabados: 14.00. Festivos: 9.00, 10.00, 11.00, 12.00 y 13.00.

### ARRATE-EIBAR

Laborables: 15.30. Sabados: 14.30. Festivos: 9.30, 10.30, 11.30, 12.30 y 13.30.

### EIBAR-ELGETA

Laborables: 6.30, 8.30, 11.00, 13.30, 15.30, 16.30, 18.30 y 20.30. Festivos: 8.30, 11.30, 13.30, 15.30 y 20.30.

### ELGETA-EIBAR

Laborables: 6.50, 8.50, 11.20, 13.50, 15.50, 16.50, 18.50 y 20.50. Festivos: 8.50, 11.50, 13.50, 15.50 y 20.50.

### EIBAR-HOSPITAL MENDARÓ

Lunes a viernes: 6.20, 7.05 (de 7.05 a 22.35 cada media hora). Sabados: De 7.00 a 21.00 cada hora. Domingos: de 8.00 a 21.00 cada hora.

### HOSPITAL MENDARÓ-EIBAR

Laborables: De 6.45 a 21.15 cada media hora. Sabados y festivos: De 7.45 a 20.45 cada hora.

## TRENES

### BILBAO-EIBAR

Laborables: 5.57. Diario: (De 6.57 a 20.57 cada hora), 9.34 y 20.34. Sábado noche: 23.50, 1.50, 3.50 y 5.50.

### EIBAR-BILBAO

Laborables: 6.13, 7.13. Diario: (De 8.13 a 22.13 cada hora), 10.36 y 21.36. Noches: 2.05, 4.05, 6.05 y 7.29.

### ERMUA-BILBAO

Laborables: 6.19 y 7.19. Diario: De 8.19 a 21.19 cada hora.

### SAN SEBASTIÁN-EIBAR

Laborables: 5.47, 6.47. Diario: De 7.47 a 20.47, cada hora, 9.20 y 20.20.

### EIBAR-SAN SEBASTIÁN

Laborables: 6.13 y 7.13. Diario: De 8.13 a 22.13 cada hora, 10.35 y 21.35.

## FARMACIAS

### EIBAR

De 9.00 a 22.00: Iraundegui Arzallus (Fermin Calbetón, 19 Izda).

### ERMUA

De 9.00 a 22.00: Ugarte Canales (Goinkalea, s/n).

### EIBAR-ERMUA

Noche: De 22.00 a 9.00: Sánchez Castaño (Julián Etxeberria, 7, Eibar).