

Una moañesa coraje convertirá Cangas en eje del Síndrome de Joubert

SILVIA RUEDA. MOAÑESA/CANGAS
srueda@atlantico.net

■ ■ ■ Alicia Gayo es una moañesa que desde 14 años vive en un lucha continua por mejorar la salud y la calidad de vida de su hija Ángela. Nació como una niña sana pero todo cambió a los tres meses cuando sufrió una encefalitis que le llevó a la UCI durante una semana. En ese momento, recuerda su madre, los médicos no contaban con ella pero finalmente, y tras un tiempo en el hospital, recibió el alta "aunque con unos movimientos de cabeza a un poco extraños". "Siempre digo que, por suerte o por desgracia, esto sirvió para empezar a buscar el origen y poder detectar la enfermedad rara, el Síndrome de Joubert dos años y medios después de recorrerse un infinidad de especialistas en consultas públicas y también privadas, además de someterla a innumerables pruebas. Algunas de ellas determinantes como la genética que se alargó en el tiempo. No fue hasta 2018 cuando supieron cuál era el

LA HIJA DE ALICIA TIENE 14 AÑOS Y, PESE A QUE LOS PROBLEMAS APARECIERON A LOS 3 MESES, NO FUE DIAGNOSTICADA HASTA UNA DÉCADA DESPUÉS

gen afectado porque esta enfermedad se manifiesta de manera muy diferente en cada niño.

Alicia es una madre coraje que ha logrado visibilizar el Síndrome de Joubert en la comarca de O Morrazo. Este fin de semana celebra la segunda Jornada Nacional en Cangas, arropada por la Asociación Fabert a la que pertenece. La primera tuvo lugar en octubre de 2022 y fue todo un éxito. Este fin de semana regresa con un plantel médico de primer nivel que arrancará el sábado a las 9:30 horas con un campus de investigación para la recogida de muestras e informes clínicos a cargo de la doctora Diana Valverde, catedrática de Genética en la Facultad de Biología en la



Alicia Gayo con su hija Ángela leyendo el libro de Carneselle "El Mono Poeta".

Universidad de Vigo y responsable del Centro de Referencia Nacional para el estudio de las Ciliopatías.

Posteriormente tendrán lugar las mesas redondas con. La primera sobre "Educación de calidad en el Síndrome de Joubert" estará moderada por el profesor de inglés Isidro García de la Torre e intervendrán logopedas, pedagogos, orientadores, médicos y maestros de educación infantil. La segunda, ya por la tarde, se centrará en el "Asesoramiento genético" y tendrá de conductor al médico del centro de salud de Cangas, Jorge

Carneselle, muy implicado con estas familias.

Por último, Diana Valverde pondrá nuevamente sobre la mesa los "Avances en la investigación del Síndrome de Joubert y trastornos relacionados". En este caso seis expertos en oftalmología, lesiones renales, ciliopatías y otras consecuencias tratarán de aportar luz a un camino que para muchas familias resulta demasiado empinado.

Unas 15 familias de toda España afectadas por el Síndrome de Joubert, una enfermedad de-

nominada rara y de la que solo hay detectados medio centenar de niños en todo el país. La de 2022 fue una iniciativa única impulsada por un grupo de médicos de familia del área Sanitaria de Vigo que permitió, además, el inicio de dos investigaciones, una clínica, que llevarán a cabo diversos médicos de familia de distintas especialidades, y otra de laboratorio, liderada por la catedrática de genética de la Universidad de Vigo, Diana Valverde, durante dos años. Motivo por el que este fin de semana tendrá lugar la segunda cita. ■