

# Noa volvió a caminar. El empeño de unos padres sana a una niña con una patología rara

FERMÍN  
APEZTEGUIA



DÉFICIT DE TK2

100

Esta es la historia de un milagro, auspiciado –eso sí– por la ciencia. Lo que van a leer a continuación podría parecer el argumento de una película para la tarde de Navidad. Con la diferencia de que ésta es una historia real. Noa es una niña de San Sebastián que está a punto de cumplir 9 años y que muy pronto aparecerá en los libros de medicina. Nació con una enfermedad muscular ultrarrara, de la que apenas se conocen un centenar de casos en el mundo. Su pronóstico resultaba tan incierto que, de haber seguido su normal evolución, la pequeña hubiera fallecido con 6 o 7 años. Pero no fue así. El empeño de sus padres y el de la neuropediatra que le atendía no sólo la rescató para la vida, sino que le ha brindado una vida absolutamente normal. A veces ocurren cosas buenas... y sucedieron.

«Era una niña muy tranquilita, muy fácil, un bebé nada llorón ni peleón», explican sus padres, Lander Nogués y Cristina Herrero, que han aceptado contar su batalla personal con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se conmemoró ayer. Como todos los críos, al año comenzó a hablar, a caminar y a hacer las delicias de toda la familia. Comía poco, pero tampoco les llamó demasiado la atención. Hasta que vieron que presentaba cada vez más dificultades para subir escalones y que para levantarse del suelo «apoyaba sus manos sobre las rodillas, como un viejito. Hacía lo que los especialistas llaman 'la maniobra de Gowers'».

## En búsqueda de respuestas

A los padres de Lander, ambos médicos jubilados, lo que vieron en su nieta no les convencía. El abuelo, radiólogo pediátrico, pidió consejo a un colega, pediatra y amigo. «Sabían que algo no iba bien, pero no veían qué». En el verano de 2015, con 2 años recién cumplidos, Noa sufrió un episodio de fiebre y su degeneración a partir de entonces fue creciendo progresivamente. Apenas lograba caminar una distancia de un metro, se caía y cuando lo hacía se venía abajo «como un tablón, si doblar las rodillas», lo que le generaba siempre muchas heridas.

Comenzó a tratarla en el hospital Donostia la neuropediatra Itxaso Marti. Había que saber de

niños en el mundo se estima que viven con déficit de TK2, una enfermedad mitocondrial ultrarrara, que provoca disfunción muscular progresiva, daño respiratorio y en la deglución y muerte temprana. La Universidad de Columbia (EE UU) y el hospital Vall d'Hebron han diseñado una terapia que, en menores, no sólo la frena, sino que permite a los pacientes recuperar funciones perdidas.

## «Hallar la solución fue como si nos abriesen las puertas del cielo»

Pocas veces un médico tiene el privilegio de asistir a pacientes con una enfermedad incurable y que, de repente, aparezca un remedio que lo cambie todo. A la neuropediatra donostiarra Itxaso Marti Jiménez le pasó. «¿Qué puedo ofrecer a esta pobre familia?, me preguntaba». No cejó en su empeño y lo logró. «Todo el mundo al que llamamos respondió y lo hizo muy rápido. Fue superemocionante, y ver ahora lo bien que está la niña es una maravilla», relata la especialista. «Pasamos de la angustia a tener la solución; y fue como si se nos abriesen las puertas del cielo».

qué se trataba, porque el diagnóstico daría la clave para poder avanzar y calmaría la ansiedad de los padres. La especialista descartó otras enfermedades musculares y llegó a la conclusión de que se trataba de una miopatía mitocondrial. Son un grupo de patologías hereditarias que afectan a los músculos, el cerebro, los nervios y las retinas; y tienen su origen en las mitocondrias, que en las células son las auténticas fábricas de energía. ¿Pero cuál de todas las enfermedades mitocondriales era la de Noa? Solo saberlo podía permitir hacer algo por ella.

La madre de Lander acudió a un contacto en Barcelona, la reconocida genetista Pia Gallano, para ver si podía darle alguna referencia. De manera paralela, Itxaso Marti decidió contactar con el hospital Sant Joan de Deu, de referencia en España y Europa en el diagnóstico y abordaje en enfermedades raras. Ambos caminos llevaron al mismo nombre: el



Noa, siendo aún un bebé; abajo, juega con su hermano Jon. E. C.

neuropediatra Andrés Nascimento, quien sugirió la necesidad de descartar la posibilidad de que se tratase de déficit de TK2. En internet puede leerse que hay unos seis casos en el mundo con esta patología, aunque en realidad son casi un centenar. Provoca disfunción muscular progresiva, afecta luego a la respiración, la deglución y, en niños, concluye con la muerte entre los 6 y 7 años.

## Sólo como uso compasivo

La sospecha se hizo cierta. Era la enfermedad de Noa. «Fue un mazazo, un susto tremendo», cuentan Lander y Cristina, que no se quedaron de brazos cruzados. Rápidamente contactaron con los padres de dos de los otros tres niños con esta enfermedad en España, uno de Almería y otro de Sevilla. En ambos casos estaban probando una terapia como uso compasivo desarrollada por la Universidad de Columbia, en Nueva York, y mejorada con posterioridad por un equipo de investigación del hospital Vall d'Hebron, de Barcelona. Al frente de ese trabajo figuraba el investigador Ramón Martí, jefe del grupo de Patología Neuromuscular y Mitocondrial del centro. La neuropediatra guipuzcoana contactó con él y con el pediatra sevillano Marcos Madrugá, que llevaba en el Virgen del Rocío el caso del menor de la capital hispalense. Todo fue un acierto.

Noa no solo mejoró, sino que recuperó toda la movilidad y funciones perdidas. Su padre, Lander, participó después en una jornada médica internacional en Holanda para contar su caso y convencer a la industria farmacéutica de la necesidad de invertir en esta terapia. Lo logró. Ya hay un laboratorio –Modis Therapeutics (EE UU)– ensayándola con la mayoría de pacientes que hay en el mundo. «Había un riesgo entre mil millones de tener esta enfermedad. Era la peor lotería, pero se convirtió en la mejor. ¿Pero cuántas posibilidades había de que el déficit de TK2 tuviera un remedio y la industria se interesara por él?», se pregunta satisfecho el padre.

La mejoría de Noa fue espectacular. La enfermedad no sólo se detuvo, sino que la niña se recuperó prácticamente al 100%. En julio cumplirá 9 años. Su vida depende de su medicación diaria, pero como el resto de las crías de su edad nada, corre, salta, juega a baloncesto... Vive y es feliz.



Menores realizan actividades de inclusión en el Centro Social Antonio Machado.

D. A.

**Redacción**

El Ayuntamiento de Vícar y la entidad Inserta Andalucía han puesto en marcha en el Centro Social Antonio Machado de La Puebla un programa destinado a menores y familias, en el marco de la Estrategia Regional Andaluza para la Cohesión e Inclusión Social (ERACIS). Se trata de una nueva edición del Centro de día "Educar para ser" que se desarrollará los lunes y miércoles por la tarde, en el citado centro municipal y donde se atenderá a unos quince niños, niñas y adolescentes de la zona.

Con la puesta en marcha de esta iniciativa se pretende reforzar el catálogo de recursos

# Un nuevo espacio de inclusión para menores en riesgo

● El Centro Social Antonio Machado, ubicado en La Puebla, albergará un programa de Inserta Andalucía con un espacio lleno de actividades y tutorías con sus familias

de Intervención en Zona ERACIS de Vícar, y que se van a trabajar con esta actuación son acciones de intermediación entre las familias y la comunidad educativa para prevenir el absentismo y el abandono escolar; fomentar el conocimiento y uso normalizado de los recursos públicos; incrementar y revitalizar los espacios de encuentro entre las personas residentes de las zonas y mejorar las relaciones entre las personas de diferentes orígenes a partir del conocimiento y reconocimiento de las diferentes identidades culturales.

"Estamos convencidos que los menores y las familias participantes en esta actividad van a encontrar un verdadero espacio de inclusión donde practicar habilidades tan necesarias para el día a día como son la inteli-

## Plan ERACIS, una iniciativa transversal

El Plan Local de Intervención en Zona ERACIS es una iniciativa del Ayuntamiento de Vícar aprobada en Junta de Gobierno dentro de la 'Estrategia Regional Andaluza para la Cohesión e Inclusión Social - Intervención en Zonas Desfavorecidas' que está cofinanciada por Fondo Social Europeo en un 80%, y por la Consejería de Políticas Sociales de la Junta de Andalucía, en el 20% restante. Actualmente, son cuatro las entidades del tercer sector integrantes: Movimiento por la Paz, Inserta Andalucía, Asociación Engloba y Asociación Innova Almería.

gencia emocional y la resolución de conflictos, a la vez que se divierten y progresan en sus contenidos académicos", ha señalado el alcalde de Vícar, Antonio Bonilla.

Meriendas saludables y actividades de ocio y tiempo libre, talleres de creatividad y medio ambiente, actividades deportivas y educación en hábitos de vida saludable son solo algunas de las actividades que incluye este Centro de día. En esta primera etapa, el programa contempla sesiones presenciales en horario de tarde hasta la finalización del curso escolar. De forma consecutiva, está previsto celebrar una edición de este espacio de inclusión durante las mañanas del mes de julio y otra edición durante el mes de agosto, para dar atención a un total de 45 menores de familias par-

ticipantes en el programa.

La educadora social y la integradora social encargadas de dinamizar este espacio han destacado que su intención es impartir un modelo de taller dinámico, educativo, lúdico y participativo, en el cual, los menores sean los protagonistas de las actividades y que ya en la primera sesión de ha podido llevar a cabo el refuerzo educativo, los talleres y el espacio de juegos, con mucha satisfacción por parte de los participantes. En palabras de Antonio Bonilla, "este espacio de inclusión, a través de la intervención socio-educativa, va a servir para prevenir el fracaso escolar y mejorar los resultados académicos de los me-

**Antonio Bonilla**  
Alcalde de Vícar

*Estamos convencidos de que las familias van a encontrar un espacio para la inclusión"*

nores en riesgo participantes, pero también va a ofrecer un espacio de convivencia reforzado por el apoyo emocional de las profesionales de Inserta Andalucía que lo imparten, y a las que estamos muy agradecidos".

Para contactar y formar parte de la red de entidades y agentes que trabajan por la inclusión social y laboral en Vícar lo podrán hacer a través del correo electrónico [dparramo@vicar.es](mailto:dparramo@vicar.es).

15

**Menores.** Es el número de niños y adolescentes que se atenderán en el centro social.

asociado a los itinerarios de inserción de las personas participantes en el programa ERACIS y sus familias. En concreto, la actividad va a permitir apoyar al sistema familiar para disminuir los indicadores de riesgo detectados y fomentar los protectores, asegurando así una atención adecuada de las personas menores de edad, cubriendo sus necesidades físicas, emocionales, cognitivas y sociales. Otros de los objetivos que se recogen en el Plan Local

# UAL SUPLEMENTO

## CULTURA

Una oferta de 100 actividades para este cuatrimestre ▶4



## DEPORTES

La UAL previene la muerte súbita de sus deportistas ▶3

# La Universidad se abre a 4.000 futuros **estudiantes**

● Han regresado al campus las Jornadas de Orientación Preuniversitaria, tras dos años de ausencia



Primera jornada de puertas abiertas a los jóvenes de los institutos de Almería.

### Redacción

La Universidad de Almería abre sus puertas, tras dos años de parón debido a la pandemia, a los estudiantes de segundo de Bachillerato y Ciclos Formativos de la provincia de Almería en el marco de las Jornadas de Orientación Preuniversitaria.

Más de 4.000 estudiantes, de 65 centros, visitarán el campus universitario en diferentes semanas. Los primeros, más de 400, lo hicieron el lunes. Las siguientes tendrán lugar del 2 al 3 de marzo y del 7 al 9 de marzo. En ellas se muestran todos los servicios, grados y actividades que ofrece la Universidad de Almería.

“Son unas jornadas que se vienen haciendo entre febrero y marzo de 2016. Hay una parte, en la que les informamos sobre los temas de acceso y admisión a la Universidad y también de la PEVAU. En una segunda parte se les enseñan todos los servicios que hay en la Universidad, todos los grados que les ofrece, así como las distintas actividades”, ha informado la vicerrectora de Estudiante, Igualdad e Inclusión de la UAL, Maribel

Ramírez.

La primera parte de las Jornadas, la dedicada a la información, tuvo lugar en el Paraninfo. Después, acompañados de voluntarios universitarios “el alma de estas jornadas”, este año participan entre 140 y 150 voluntarios, los estudiantes han visitado, divididos por ramas de conocimiento, los diferentes lugares de la Universidad.

El objetivo de estas jornadas, tal y como ha explicado Manolo Gámez, director de Acceso y Relaciones con las Enseñanzas Medias de la Universidad de Almería, es “ponernos a disposición de esos estudiantes preuniversitarios para

## 54%

**Chicas en Ciencias.** Más de la mitad de alumnos de Ciencias Experimentales son mujeres

ayudarles en su camino hacia la universidad. Y si deciden cursar sus estudios en la UAL, pues encantados. Pero, en cualquier caso, siempre abrirles las manos y proporcionarles toda la información para que la elección hacia esos estudios universitarios, sea la más adecuada posible”.

Las principales dudas que plan-

tean los estudiantes durante estas jornadas están relacionadas, en su mayoría, con los procesos de preinscripción y con la PEVAU.

En cuanto a las titulaciones preferidas por los futuros estudiantes, la vicerrectora, Maribel Ramírez, ha indicado que la UAL es un reflejo de cómo está la situación en el resto de las universidades españolas. “Solamente el 19% de estudiantes, de chicas, está en la Escuela Superior de Ingeniería. Pero sí que tengo que decir que estos últimos años está incrementando poquito a poco ese número”. Sin embargo, en Ciencias, “aunque hay ahora una tendencia que está de-

cayendo un poquito, en nuestra universidad el 54 por ciento de la población estudiantil en Ciencias Experimentales son chicas”.

La vicerrectora también ha explicado que algunas carreras están muy feminizadas como Educación o Ciencias de la Salud, pero que desde la UAL se está haciendo especial hincapié en que las mujeres cursen carreras técnicas porque “lo hemos visto con la pandemia, el mundo está cambiando con la tecnología y si las chicas no están ahí, se pierde el 50% del talento y también significará que no van a estar en los puestos de donde se toman todas las decisiones”.

## La UAL y **Faisem**, por la integración de personas con enfermedad mental

### Redacción

Con el fin de apoyar prácticas que faciliten la inclusión social y favorecer un conocimiento más real y cercano de lo que son los problemas de salud mental, la UAL y Faisem han firmado el contrato de investigación denominado “Ciudadanía y Salud Mental” que pretende fomentar un extenso programa de inclusión

social en salud mental.

En concreto, se da un nuevo impulso al programa socioeducativo en salud mental denominado Inclúyete ([www.incluyete.com](http://www.incluyete.com)) implantado hace cinco años donde comparten formación, en talleres deportivos, artísticos y culturales, personas usuarias de los servicios de salud mental, estudiantes y público en general. Con el mismo, se

pretende mejorar la calidad de vida de todos los participantes, así como un acercamiento a la realidad de los problemas de salud mental, lejos de los estereotipos habitualmente presentes en este ámbito y donde prime el interés por compartir experiencias conjuntas y cooperativas relacionadas, por ejemplo, con los deportes náuticos, edición de programas de radio y podcasts, activi-

dad física asistida con animales, recursos de expresión literaria, etc., en un entorno cercano y totalmente normalizado.

Esta experiencia se está estudiando también implantar en otras ciudades. Asimismo, el contrato firmado incorpora actuaciones en materia de investigación sobre la efectividad de los programas inclusivos, propuestas de seminarios de formación, realización de encuentros deportivos en salud mental, así como la búsqueda de nuevas alternativas en salud mental que contribuyan a normalizar y mejorar la salud mental de todos los ciudadanos.



Firma del acuerdo.