



### **En dos pueblos buscan pistas sobre mutación que produce autismo**

#### **El síndrome del X frágil, en estudio, también causa retardo mental y dificultades para hablar..**

Las vacaciones de Wilmar Saldarriaga transcurrían en Huasanó, un corregimiento de Bolívar, norte del Valle del Cauca, vecino de otro poblado con nombre Ricaurte.

El pueblo del lado era famoso por una imagen milagrosa que su familia solía visitar en Semana Santa, pero sobre todo, por las características de su gente: “Caminando, trabajando, en la iglesia, pidiendo limosna o lavando carros, veía a muchas personas, casi todos campesinos, con el rostro alargado, con discapacidad intelectual y dificultad para comunicarse”, cuenta Saldarriaga, que en los 90, cuando se hizo médico, no dudó en investigar lo que tanto lo inquietaba de Ricaurte.

La respuesta resultó ser que en ese pueblo, una de cada 40 personas tenían el síndrome del X frágil, un trastorno hereditario que causa retardo mental, dificultad en el lenguaje, autismo, hiperactividad y que marca los rostros de quienes lo sufren con unos rasgos inequívocos para un diagnóstico final: cara alargada, orejas grandes, frente prominente, mentón pronunciado y evasión del contacto visual.

Si bien ese trabajo daba por primera vez un diagnóstico a estos pacientes con décadas de incertidumbre, a los investigadores los asaltaba la inquietud de quiénes en el corregimiento eran portadores de la premutación, es decir, personas que tuvieran un coeficiente intelectual normal, pero que poseyeran la alteración genética y, por lo tanto, la capacidad de transmitirlo a su descendencia.

Para eso, y para dar una consejería genética a los portadores (con un servicio de salud deplorable y un círculo de la pobreza del que no logran salir), necesitaban practicar pruebas genéticas a todos los habitantes, con la dificultad de que cada una podía costar 200 dólares.



Entonces, Saldarriaga, ahora especialista en ginecología y embriología y genética, contactó a los investigadores del Instituto Mind de Universidad de California en Davis, tal vez el más prestigioso para el estudio de estos trastornos.

Así las cosas, en 2013 comenzaron a diseñar cuál sería la mejor metodología para abordar la problemática en Ricaurte, “tan pobre, deprimido, con déficit en atención en salud, con agricultura muy mal paga, pero además con una enfermedad de alta prevalencia”.

El resultado de la estrategia, que consistió en dialogar con los pobladores, hacer un acompañamiento para que entendieran de qué se trataba el estudio y pensar en la construcción de un sitio para su atención integral, arrojó en que entre los 1.550 habitantes, una de cada 30 personas tiene la mutación completa, mientras la premutación la portan una cada 25 mujeres y uno de cada 50 hombres.

Además de esto, el estudio, publicado en 2015, mostró que, si bien muchos en Ricaurte creían que el agua era la causante de su mal, el síndrome no es de origen ambiental, sino genético, que la alteración llegó con la misma fundación del pueblo y que probablemente se generó a través de una familia de España, o como considera Yolanda Torres, directora del Grupo de Investigación en Salud Mental de la Universidad CES, a través de la colonización de familias antioqueñas que portaban la mutación del gen que causa el X frágil.

En la solución de estas hipótesis, y también con la intención de buscar pistas adicionales sobre el desarrollo del síndrome y su incidencia en otras poblaciones de Colombia y el mundo, los investigadores del Instituto Mind buscan aliarse con la Universidad del CES y con el Hospital Pablo Tobón Uribe, ambos de Medellín, para continuar con el ‘Proyecto Colombia Esperanza’.

De lograr acuerdo entre las instituciones, la primera puerta que tocarán será la de Olaya, un municipio del occidente de Antioquia del que han llegado al Hospital Pablo Tobón Uribe reportes de niños, en masa, con bajo desarrollo cognitivo.

“El hospital, en su política de responsabilidad social, detectó una vereda donde habían entre 80 y 90 niños con síntomas que podrían ser X frágil. Queda a dos horas de Olaya, y estamos buscando una manera de estudiar y atender la situación”, dijo Carolina Baquero,



pediatra y genetista del Pablo Tobón Uribe, y agregó que si bien se ha especulado que el origen de la mutación de Ricaurte es de antioqueños, se quiere tiempo y un profundo estudio para confirmarlo.

Al respecto, Renier Chaverra, psicólogo que trabajó en la anterior Gobernación de Antioquia atendiendo a la población de Olaya, confirma que en Llanadas, corregimiento de ese municipio, no solo faltan las instituciones y abunda la desprotección, sino que hay dificultades cognitivas evidentes que no se resuelven a tiempo, progresan con los años y se exacerban con la violencia intrafamiliar.

Según cuenta, en Llanadas, a una hora y media del municipio y carente de transporte directo, hay entre 30 y 40 casos de niños con diversas manifestaciones, entre las que hay problemas del habla, de lectura, visuales y auditivos. Niños que en algunos casos no pueden caminar, que tienen déficit de atención y que son impulsivos o hiperactivos.

“A nivel psicológico, son personas muy ensimismadas, con algunos tipos de problemas de aprendizaje, problemas de personalidad, con comportamientos extraños, muy aislados”, apunta el profesional, y añade que el estudio científico de esta población olvidada podría aportar a soluciones reales para esos síntomas que, para él, son producto del abandono.

También estudian a Medellín

Jéssika Zapata, enfermera, aprendió como pocos del síndrome del X frágil viviéndolo en carne propia. Sus dos hijos, Johan, de 13 años, y María Paulina, de 8, nacieron con la mutación completa.

A esta madre no solo le costó deshacerse de las ilusiones de una madre con un hijo neurotípico, como la universidad o los nietos, sino que por buen tiempo, como madre soltera, emprendió las luchas por diagnósticos, terapias y atención prioritaria.

A Jéssika ningún médico le advirtió de lo que ella misma, con herencia de su abuela paterna, le transmitiría a sus pequeños. Por eso, dice, el papel de la ciencia es “necesario y urgente”, en la medida en que se necesita conocimiento “para que la gente difunda, para que los especialistas nos ayuden, para que las EPS se den cuenta de que estos pacientes necesitan rehabilitación y de que nos cuesta muchísimo acceder a las terapias y al tratamiento”.



# Sala de Prensa

De hecho, aprovechando que Jéssika es enfermera y que se está involucrando a la Fundación X Frágil Colombia, con sede principal en Bogotá, está recogiendo las muestras de sangre de varios niños con posible diagnóstico del síndrome, para enviarlas al Mind Institute, ayudar a sus familias a comprender lo que les sucede y ampliar las muestras para estudiar más a fondo el tema.

En la importancia de investigar concuerda Sergio Aguilar, director y fundador del Centro para Reducir Disparidades en Salud de la Universidad de California en Davis y uno de los miembros del 'Proyecto Esperanza Colombia'.

Según dice, Ricaurte, Olaya y Medellín “pueden dar pistas valiosísimas para entender el fenómeno a nivel mundial”, y al entender, será posible identificar qué tratamientos pueden desarrollar con medicamentos o intervenciones psicosociales. “Aunque no hay cura actualmente, esta evidencia sí puedan ayudarle a las familias que sufren del problema para saber cómo lidiar con él de forma más efectiva”, concluye.

Por la misma línea va Paul Hegerman, del departamento de Bioquímica y Medicina Molecular de la Universidad de California en Davis. El científico estuvo hace un mes en Ricaurte y Antioquia, y encontró potenciales fuentes de investigación para aportar a otras áreas del mundo donde no hay suficientes recursos disponibles para tratar adecuadamente a los pacientes y apoyar a los individuos con necesidades especiales.

Por ejemplo, Hegerman observó que las convulsiones (comunes en los niños con síndrome del X frágil) estaban siendo tratados con un medicamento derivado de los ácidos barbitúricos que, si bien es muy barato, puede conducir a otros problemas, como deterioro mental.

Ambos expertos opinan que la posible alianza con instituciones del departamento es “prometedora”, en la medida en que Antioquia es “una meca para los de estudios genéticos asociados a problemas mentales”

Diario El Tiempo, 29 de Marzo de 2016. Página 11.