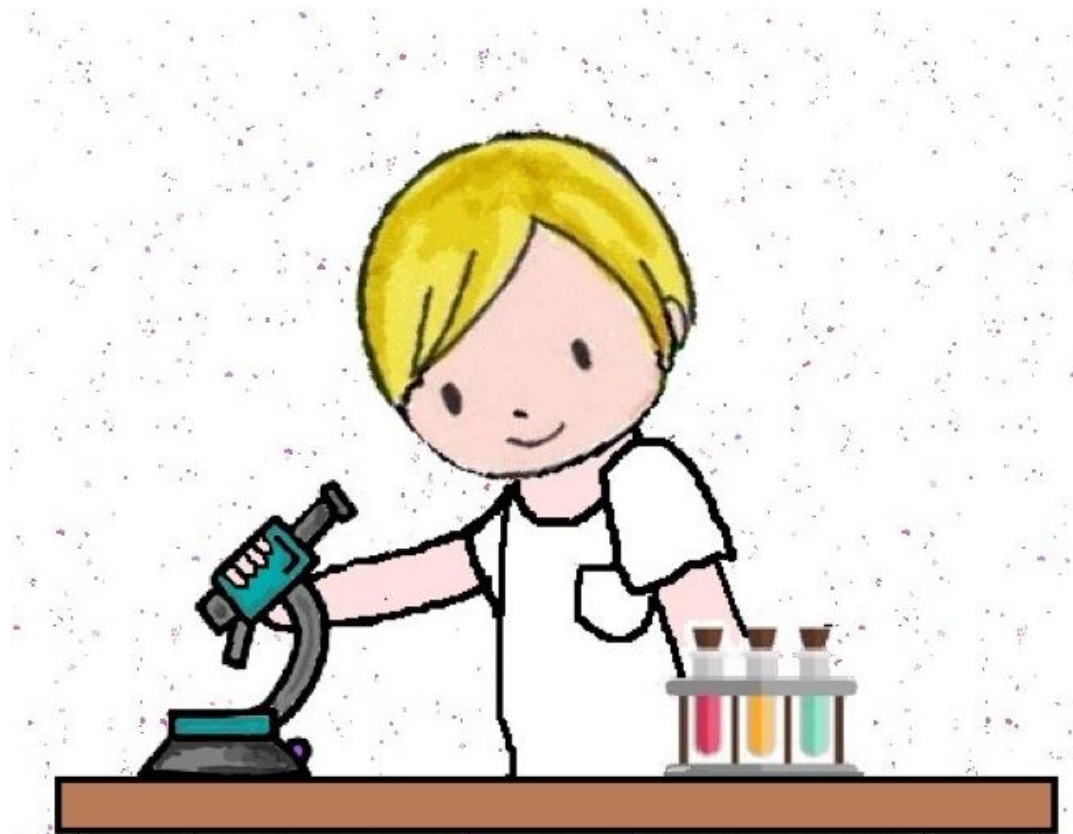


# Yo de mayor quiero ser investigador



Un cuento dedicado a difundir la importancia de la investigación de las enfermedades poco frecuentes que afectan a niños.

Escrito e ilustrado por Florentina Rodríguez

Este libro está dedicado a difundir la importancia de la investigación de las enfermedades poco frecuentes que afectan a niños.

Título: Yo de mayor quiero ser investigador

Autora: Florentina Rodríguez

Ilustraciones: Florentina Rodríguez

Licencia



1ª Edición (Febrero, 2017)

© Hospital Sant Joan de Déu

Rare Commons ([www.rarecommons.org](http://www.rarecommons.org))

Passeig Sant Joan de Déu, 2

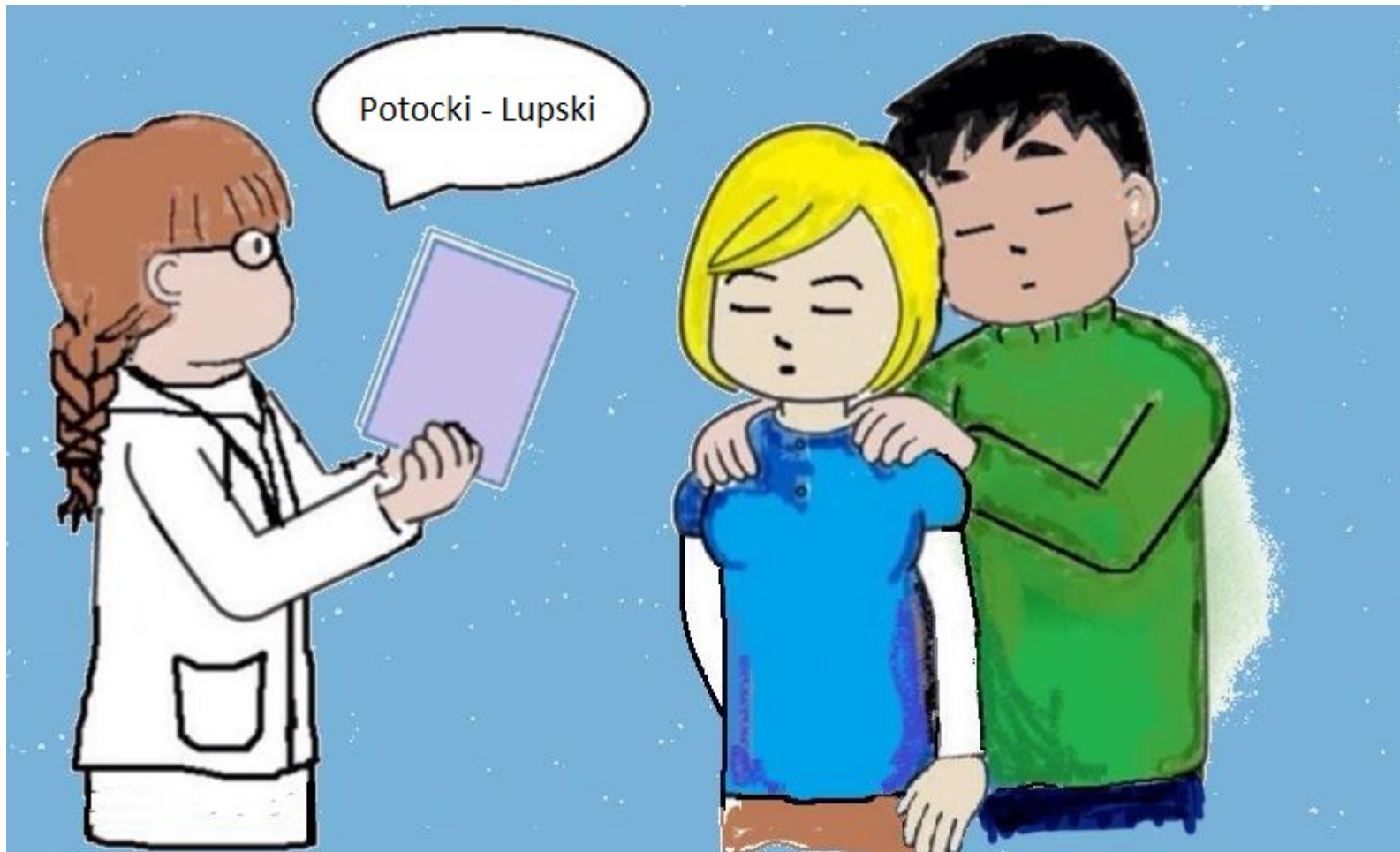
08950 Esplugues de Llobregat (Barcelona)

[rarecommons@sjdhospitalbarcelona.org](mailto:rarecommons@sjdhospitalbarcelona.org)

¡Hola! Soy Marcos y esta es mi familia. Yo soy el hermano mayor, y ese pequeñito de ahí es Carlos. Ya tengo 6 años y mi hermano tiene 3. Mi papá dice que todos somos especiales en algo, aunque a veces no sepamos en qué. Yo soy especial porque hago muy bien las cuentas, y porque corro muy rápido.



Mis papás fueron el otro día al hospital a recoger unos resultados de unas pruebas que le hicieron a Carlos.  
La doctora dijo dos palabras muy extrañas, que mamá dice que son un síndrome que Carlos tiene, y que es la explicación de porqué es tan pequeñito y le ha costado tanto empezar a hablar.





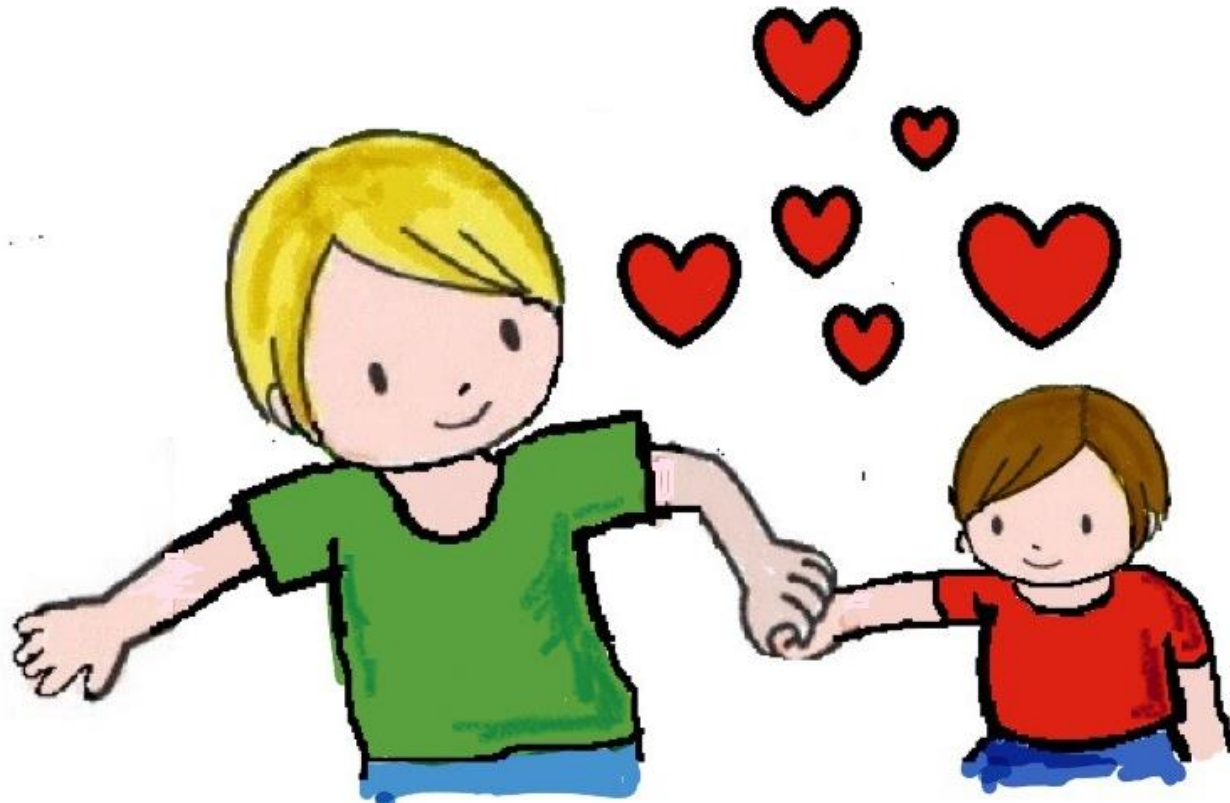
Mi mamá me ha contado que a Carlos le va a costar un poco correr tan rápido como yo o saltar tan alto como yo.

Yo ya le he dicho que no pasa nada, que puedo esperarle y no correr tanto para que Carlos pueda ir a mi lado. Y que cuando tenga que coger algo que esté muy alto, yo saltaré por él. ¡Para eso soy el hermano mayor!



Mamá dice que los niños que tienen este síndrome, tienen el gen de la felicidad, y que muy pocos niños tienen el síndrome en el mundo. Pero que precisamente por eso, Carlos es muy especial.

Para mí Carlos ya era muy especial porque es el mejor hermano del mundo y me encanta estar con él. Carlos es un niño súper divertido que se ríe mucho cuando juega conmigo y cuando le hago cosquillas. ¡Me encanta jugar con él!



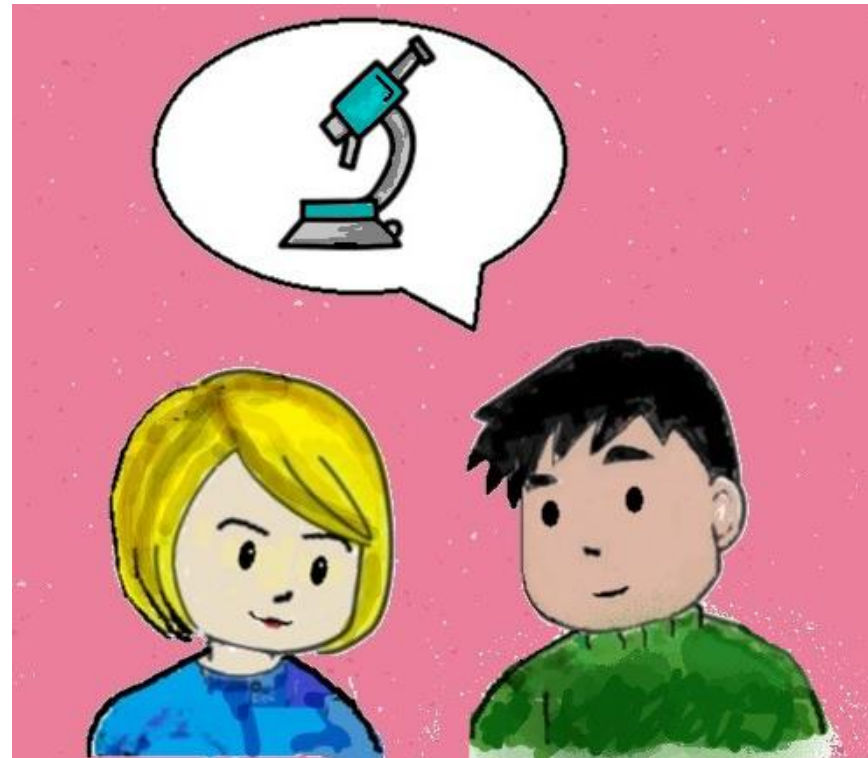
Suelo jugar con él a que soy un doctor y le pongo un antídoto para hacerle correr súper rápido. Carlos se ríe mucho cuando hago como si le pusiera una inyección. Yo le digo que tiene que hacer que llora, porque yo lloro cuando me ponen las vacunas, pero Carlos no me hace caso y no para de reír porque dice que le hago “cosillas”. Entonces es cuando me entra la risa a mí, porque Carlos no habla muy bien y lo que quiere decir es “cosquillas”.



Mi papá me ha contado que hace poco han conocido a unas familias con niños que tienen el mismo síndrome de las dos palabras raras que tiene mi hermano. Yo estoy deseando conocerles porque seguro que son tan divertidos y alegres como Carlos.

Papá dice que juntos van a hacer una Asociación para ayudar a los niños y que intentarán que se investigue sobre este síndrome. ¡Ojalá puedan ayudar a muchos niños como mi hermano!

De mayor, yo también quiero investigar, mirar por un microscopio y descubrir un remedio para ayudar a Carlos.



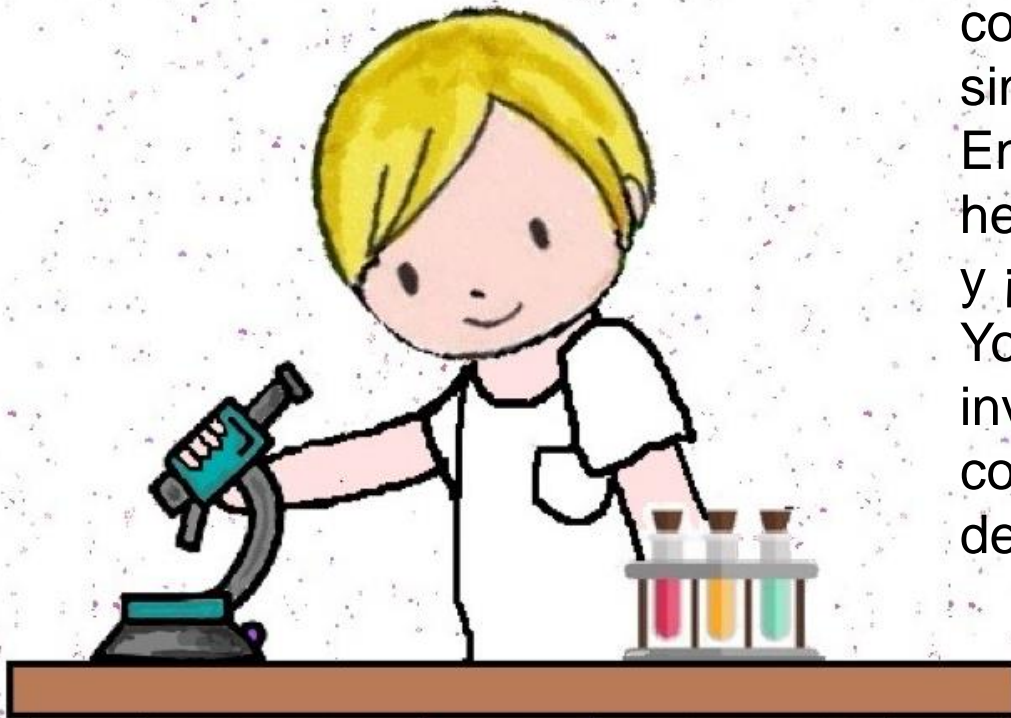


Antes yo quería ser futbolista, pero ahora ya no. ¡Ahora de mayor quiero ser investigador!. Mamá se ríe cuando lo digo y le dice a papá que voy a ser investigador privado, porque siempre me hago muchas preguntas. Yo no entiendo muy bien qué les hace tanta gracia, a mí me suena a algo como detective.

Pero no es eso, yo lo que quiero es investigar, mirar por un microscopio y descubrir cosas que no se pueden ver a simple vista.

En el cole nos lo han contado y hemos mirado a través de uno y ¡es muy divertido!

Yo de mayor voy a ser investigador y ayudaré a niños como Carlos. ¡Lo tengo decidido!.



## Sobre el Síndrome de Potocki - Lupski

El Síndrome de Potocki-Lupski (LPT) es una microduplicación del cromosoma 17 (17p11.2) (OMIM # 610883). Sus características típicas, aunque no tienen por qué darse en todos los casos, son bajo tono muscular, dificultades en la alimentación, retraso del desarrollo, problemas en el lenguaje, posibles defectos en el corazón y riñones, apnea del sueño, autismo o hiperactividad. Algunas estimaciones calculan que puede producirse en al menos 1 de cada 20.000 personas.

## Sobre la historia

“**Yo de mayor quiero ser Investigador**” cuenta la historia del proceso de asimilación de una familia de la noticia sobre el síndrome de Potocki – Lupski de uno de los hijos, desde la perspectiva del hermano del niño afectado. Éste decide que de mayor se dedicará a la investigación para encontrar un remedio para ayudar a su hermano.

La investigación en enfermedades poco frecuentes es clave. En primer lugar, para poder conocer la causa de un grupo heterogéneo y numeroso de patologías, el 80 % debidas a un defecto genético. Y en segundo lugar, con el fin de poder ofrecer mejor calidad de vida a los pacientes y sus familias, ya sea mediante opciones terapéuticas dirigidas a tratar los síntomas o a la remisión de la enfermedad.

## Sobre Rare Commons

Rare Commons es un proyecto de investigación en enfermedades raras que afectan a niños, donde familias y médicos generan conjuntamente conocimiento científico sobre una determinada enfermedad, gracias al potencial de las redes sociales.

El objetivo de la plataforma social de investigación es conocer la historia natural de las enfermedades con las que se investiga, así como analizar la correlación genotipo-fenotipo. Generar este tipo de conocimiento es esencial para el desarrollo de iniciativas de investigación centradas en el estudio de opciones terapéuticas. Rare Commons es un proyecto internacional.

## Con este cuento...

El Hospital Sant Joan de Déu y el proyecto Rare Commons, pretenden dar a conocer las enfermedades poco frecuentes y concienciar sobre la necesidad existente de investigación. Actualmente, tan solo un 10 % de las más de 7.000 patologías poco frecuentes conocidas, disponen de conocimiento científico sobre su causa y evolución, así como un posible tratamiento que contribuya a frenar su progresión. El 80 % de las mismas afectan a niños.

Para colaborar con la investigación en enfermedades raras que se lleva a cabo en Rare Commons, se pueden hacer donaciones a la cuenta bancaria **ES77 2100 3887 02 0200020115 (Caixabanc)**. Importante detallar la referencia **“RARE COMMONS”**.