



• ENFERMEDADES RARAS • LOS TESTIMONIOS

"Tengo Gaucher. No pienso en mañana, si me levanto bien, disfruto y punto"

Dolor casi insoportable de huesos, anemia o problemas neurológicos son algunos de los síntomas de la enfermedad

EFE
Madrid

Un dolor casi insoportable de huesos, anemia o problemas neurológicos son algunos de los variados síntomas que pueden tener los que sufren la desconocida enfermedad de Gaucher, sin embargo, lejos de dejarse vencer, los pacientes tratan de vivir el día a día: "Si me levanto bien, disfruto y punto".

Esta patología consiste en la falta de una proteína en la sangre que tiene como función dividir en pequeños fragmentos las células de deshecho que el organismo origina y se acumulan en distintos órganos como el bazo, el hígado o la médula ósea, con las consecuencias que conlleva.

A Cristina Villalba, una gaditana de 23 años, se la diagnosticaron cuando era pequeña, apenas había cumplido los dos años y medio. Su madre le notó que algo no iba bien. "Dejé de ser el bicho que era, de jugar y estaba muy decaída", cuenta la joven a Efe. Tenía la barriga inflamada - debido al gran tamaño de hígado

y bazo- y las plaquetas por los suelos. Comenzó a recibir el tratamiento indicado para esta enfermedad, que consiste en suministrar en el hospital cada catorce días por vía intravenosa la enzima que le falta.

Así estuvo hasta los 18 años, cuando le ofrecieron entrar en un ensayo clínico para seguir un tratamiento con unas pastillas con una base similar al intravenoso, con lo que su vida empezó a "no estar tan limitada".

Tratamientos

Su bazo y su hígado ya están normales, el problema son sus huesos ya que padece sacroileitis bilateral crónica, es decir inflamación de la articulación sacroiliaca. "Me incapacita bastante, no puedo estar demasiado tiempo de pie, ni hacer ejercicios de apoyo, además, para mí los cambios de temperatura son mortalmente crueles", afirma Silvia.

Este dolor fue el culpable de que tuviera que dejar de ser voluntaria en el servicio de Salud y Socorro de la Cruz Roja pero no le ha impedido terminar un gra-

do superior de laboratorio y diagnóstico clínico. "Yo vivo al día, no pienso en mañana, vivo hoy, si me he levantado bien, disfruto y punto", afirma la joven.

Montse Castellá es la madre de Adrián, un chico de 20 años de Binefar (Huesca) al que diagnosticaron con un año y medio Gaucher, de tipo 3, con lo que tiene problemas neurológicos aunque en su caso son leves.

A los ocho años la enfermedad le afectó a la función cognitiva del cerebro y perdió el todo el conocimiento del cálculo mental. "El cálculo más pequeño para él supone un gran esfuerzo aún ahora con los años que tiene", afirma Montse a Efe.

Intentaron ir a por todas y someterle a un trasplante de médula porque su hermano pequeño era cien por cien compatible. No hubo suerte y al año y medio el cuerpo de Adrián la rechazó.

Con el tratamiento para la enfermedad, Adrián no ha vuelto a tener grandes crisis. Le gusta mucho la fotografía y es voluntario en una protectora de animales de su localidad.

• ENFERMEDAD DE GAUCHER •

La falta de una enzima en la sangre

La enfermedad de Gaucher, que padecen en España unas 400 personas, es una patología genética rara que se produce por la falta de una enzima concreta y que ocasiona problemas graves en la médula ósea y órganos como el hígado y el bazo, incluso en ocasiones en el sistema nervioso.

Como en la mayoría de las

patologías raras, ésta es compleja y difícil de entender, según explica a Efe la doctora Pilar Giraldo, presidenta de la Fundación Española para el Estudio y Tratamiento de la Enfermedad de Gaucher, quien señala que la incidencia de la enfermedad es de un caso por cada cien mil habitantes en población general.

Y hace este matiz porque entre los judíos de origen askenazi (centroeuropeos) es una patología frecuente ya que, apunta la doctora, son una etnia endogámica, entre ellos "hay mucho portador", y la de Gaucher es una enfermedad genética: hay un caso de esta enfermedad por doscientos cincuenta habitantes.