

Lucas, que ya tiene ocho años, vive conectado a un respirador



## Una enfermedad rara en Hollywood

**A sus ocho años Lucas ha batido un récord de supervivencia.** Nació con el mal de Pompe, una enfermedad que hubiera acabado con él antes de cumplir un año. **El fármaco que le salvó la vida centra la última película de Harrison Ford**

POR **N. RAMÍREZ DE CASTRO**  
FOTO **BELÉN DÍAZ**

MADRID. Lucas fue el primer paciente español en acceder a un medicamento que permite seguir luchando a las personas con Pompe, esa enfermedad rara entre las raras con la que conviven unas 50 personas en España. Su historia y la lucha de sus padres, Javier y María, por conseguir ese tratamiento vital también hubiera merecido un hueco en la filmografía.

A los ocho meses le diagnosticaron un extraño problema. Carecía de una enzima clave, necesaria para que el organismo pueda aprovechar la glucosa que obtenemos del azúcar. Sin ella, el cuerpo se queda sin carburante para funcionar, los músculos pierden fuerza, se atrofian y se

produce un deterioro generalizado. El corazón, el sistema nervioso y el hígado fallan y el diafragma es incapaz de hacer su trabajo para poder respirar. Los niños, como Lucas, con la forma más agresiva de la enfermedad, tienen una expectativa de vida de pocos meses, hasta cumplir un año.

Cuando nació Lucas no había ningún tratamiento, salvo un fármaco experimental que una compañía de biotecnología acababa de desarrollar y probaba con unos pocos niños en EE.UU. La película «Medidas desesperadas», que se estrenará en breve en España, narra cómo se gestó ese fármaco y la lucha de otros padres coraje que promovieron la investigación.

Harrison Ford pone alma al investigador excéntrico que lucha en la soledad de su

laboratorio para conseguir el remedio. Brendan Fraser es el padre ejemplar de dos niños afectados que es capaz de todo por ellos. Logra financiar la investigación de un científico teórico al que le cuesta poner los pies en la tierra y temple los gélidos intereses de una compañía farmacéutica para gestar el fármaco.

En España la lucha era otra. Los padres de Lucas y la Asociación de Enfermos de Glucogenosis lograron movilizar al Gobierno para incluir a los niños españoles en los ensayos clínicos del laboratorio. La entonces ministra de Sanidad, Ana Pastor negoció con la compañía la llegada de las primeras dosis. Fue una carrera contrarreloj que salvó, pero no curó, a Lucas. El fármaco detiene el deterioro progresivo, sin embargo no repara los daños que ya ha generado la enfermedad. Hoy Lucas vive con la ayuda de un respirador y está casi paralizado. Come a través de una sonda y es incapaz de hablar. «Sus ojos son la única forma de comunicación», explica su padre. Y sabe hacerse entender. Con

año y medio ya sabía cómo hacer saltar la alarma del respirador para llamar la atención de sus padres. «Físicamente está mal pero a nivel cognitivo está muy bien. Es un niño despierto y feliz. Le gusta ver películas, oír música y le apasionan los juegos de ordenador que controla con el movimiento de sus ojos».

La realidad de Lucas es distinta a la que muestra la película. «La realidad supera la ficción, al menos en nuestro caso. El deterioro físico de Lucas es mucho peor que el de los niños de la película. El filme ofrece una versión edulcorada de la enfermedad e igno-

ra contribuciones decisivas al desarrollo del tratamiento», advierte Javier. Los niños de «Medidas desesperadas» hacen carreras con sus sillas de ruedas, no tienen nunca problemas con su respirador, celebran fiestas y tienen todas sus necesidades cubiertas.

### En alerta permanente

María, la madre de Lucas, tuvo que dejar su trabajo para dedicarse por entero a cuidarle, con los cinco sentidos en alerta permanente. Una infección se convierte en una urgencia y problemas triviales como la caída de la luz en una emergencia. «Más de una vez hemos llamado a los bomberos para que conectaran el respirador de mi hijo a una fuente de energía alternativa. Si nos quedamos sin luz, en minutos Lucas puede morir».

El único apoyo con el que cuentan es la atención de una profesora que le da clases diarias y la ayuda de la Ley de Dependencia «que se va en medicinas». «No hemos conseguido aún un profesor especializado en comunicación aumentativa, una técnica que

«El filme ofrece una versión edulcorada de la enfermedad», afirma el padre

Unas 50 personas conviven con la enfermedad de Pompe en España

**Qué es la enfermedad de Pompe**

Es una patología hereditaria. Padre y madre deben ser portadores del gen defectuoso que causa la enfermedad para que se manifieste en uno de sus hijos. La posibilidad de tener un hijo enfermo es del 25%.

La alteración genética impide fabricar una enzima que participa en la transformación y aprovechamiento del azúcar que comemos. El organismo se queda sin glucosa y sin energía para que funcionen órganos y tejidos. Es como si una locomotora tuviera carbón para funcionar, pero no hubiera una pala para meter el carbón. Todos los músculos se van atrofiando y se daña el corazón, el hígado, el diafragma...

No todas las formas de la enfermedad son igual de agresivas. Algunos casos no se manifiestan hasta la adolescencia o la edad adulta porque no hay una ausencia



Lucas, cuando tenía ocho meses

J. PRIETO

total de la enzima.

En la forma infantil el deterioro es muy rápido. A los pocos días de nacer deben ser intubados para que puedan respirar. La esperanza de vida no supera los dos años.

Los síntomas son muy difusos. Se nota una falta de energía. En bebés se observa un llanto muy

débil y sobre todo un deterioro muy rápido porque el corazón tampoco tiene fuerza para latir.

Cuando la forma es menos severa resulta más difícil el diagnóstico. «Una madre con un niño de un año puede notar que se cae más al correr, pero es tan común que cuesta dar con el diagnóstico», señala el neuropediatra Javier Aguirre.

nos permitiría comunicarnos con él a través de un ordenador. Ahora él se hace entender. Sabemos si quiere que le cambiemos una película y también si se encuentra bien. Pero cuando le duele algo no sabemos si son los dientes, la cabeza o el estómago... Eso cambiaría con la comunicación aumentativa». Otra de sus esperanzas está en la terapia génica, en un nuevo tratamiento experimental que quizá conseguiría que Lucas dejara de depender de una máquina para respirar.

Javier no cree que una película tan «ñoña» como Medidas Desesperadas resista el paso del tiempo. «Se olvidará pronto, pero nos ha dado una oportunidad irreplicable para sacar a la luz una enfermedad olvidada y reivindicar asignaturas pendientes. Una de ellas es el diagnóstico precoz de la enfermedad. De nada sirve contar con un tratamiento eficaz si se da cuando los daños son irreparables. «Probablemente Lucas podría lle-

var una vida casi normal si hubiera tenido acceso al fármaco nada más nacer».

La asociación de enfermos de glucogenosis lucha para incluir la patología dentro de las pruebas de recién nacidos. En la llamada «prueba del talón» que se hace a los bebés nada más nacer se buscaría si falta la enzima implicada en la enfermedad de Pompe. Entonces podría arrancar el tratamiento de inmediato.

«El problema es el coste», reconoce Javier Aguirre, neuropediatra del Hospital de Torrecárdenas de Almería. «Hay unas cien enfermedades metabólicas como la enfermedad de Pompe y la «prueba del talón» rastrea unas 50, al menos en Andalucía. En otras comunidades se incluyen menos patologías en el cribado». El diagnóstico prenatal impediría que los niños que lleguen tarde al diagnóstico fallen o queden incapacitados. La asociación recuerda que a mayor deterioro de un enfermo, más gasto.



**IEB**  
LÍDER EN  
FORMACIÓN  
FINANCIERA

**PROGRAMAS MÁSTER**

- Auditoría Financiera y Riesgos\*
- Corporate Finance y Banca de Inversiones\*
- Executive Máster en Dirección de Entidades Financieras\*
- Gestión de Carteras\*
- Opciones y Futuros Financieros\*
- Mercados Financieros y Gestión de Activos (On-line)

**PROGRAMAS DIRECTIVOS**

- Gestión Global de Riesgos en Entidades Aseguradoras - Solvencia II Acreditación GREA®
- Inversiones Alternativas ("Global Alternative Investment") Acreditación CAIA® (Presencial / On-line)
- Planificación Financiera Acreditación European Financial Planner (EFP®)

**PROGRAMAS AVANZADOS**

- Análisis del Riesgo de Crédito
- Análisis Técnico y Cuantitativo
- Banca Privada y Asesoramiento Financiero Acreditación EFA® (Presencial / On-line)
- Capital Riesgo, M&A y Financiación de Operaciones
- Control del Riesgo en los Mercados Financieros Acreditación FRM®
- Financiación e Inversión en Proyectos de Energías Renovables
- Mercados de Capitales y Financiaciones Estructuradas
- Opciones y Futuros Financieros
- "Performance Attribution": Análisis del Riesgo y Rentabilidad de las Carteras Acreditación CIPM® (Presencial / On-line)
- Renta Fija
- Tesorería
- Valoración de Empresas



\* Estancia en la London School of Economics



Alfonso XI nº6  
28014 Madrid

Tel. +34 91 524 06 15  
Fax +34 902 190 200

formacion@ieb.es

www.ieb.es

