

# El Periódico de Aragón

## ENFERMEDADES RARAS

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

EFE 29/07/2016

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 desecho 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".

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 grado 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 porque, tal y como confiesa su madre, le encantan.

"Él ha tenido sus temporadas de pataletas, pero tiene una forma de ver la vida muy sencilla, no es de las personas que da vueltas a las cosas, acepta lo que hay", afirma la madre, quien dice que la meta de Adrián es ser celador y se está preparando para ello.

Mónica Merino está operada de la cadera, lleva una prótesis. Las numerosas crisis que ha tenido por la enfermedad le han provocado que cada vez fuera muriendo un poco más de hueso. Tiene 42 años y también padece Gaucher.

Cuando le diagnosticaron esta patología rara no contaba con tratamiento en España y una vez llegó le provocó una reacción fuerte, aunque una vez ajustadas las dosis, consiguió que su vida fuera lo más normal posible, si bien tuvo que dejar de trabajar.

Vive desde hace un par de años con su pareja y trata de llevar una vida autónoma pero cuando le dan las crisis, sus huesos se resienten mucho y su madre tiene que ayudarla si está sola en casa.

A pesar de los dolores, Mónica mira hacia el futuro con optimismo.