

REPORTAJE | Una pareja crea la primera fundación en España para luchar contra la enfermedad rara que padece su hijo

‘Tienes que decidir: lloras o luchas’

Adrià padece un tipo de distrofia muscular degenerativa e incurable que sólo sufre una veintena de niños en el Estado. Sus padres quieren sumar esfuerzos para que la investigación no se pare

NORIÁN MUÑOZ

«Decir en voz alta que nuestro hijo está enfermo y que su enfermedad no tiene cura es de las cosas más difíciles que he hecho nunca. Todos hemos oído hablar de las enfermedades raras o minoritarias, pero nunca nadie se espera tener que vivirlas tan de cerca», cuenta Noelia Canela. Ella es madre de Adrià, un niño de cinco años que sufre Distrofia muscular congénita por déficit de colágeno VI, uno de esos diagnósticos que se le atragantan a cualquiera cuando se escuchan, y eso que Noelia es enfermera.

No en vano la enfermedad de Adrià es considerada rara, tiene una prevalencia de menos de un caso por cada 100.000 habitantes. En la unidad de Patología Neuromuscular del Hospital Sant Joan de Déu (HSJD), el de referencia para el Estado, atienden a unas 25 familias de toda España.

Se trata de una enfermedad degenerativa sobre la que todavía se conoce muy poco y para la que no existe ningún tratamiento. Se caracteriza por la falta de tono muscular y el acortamiento de los tendones, entre otros síntomas. La mayoría de los afectados puede caminar hasta los diez años. Además, antes de la pérdida de la marcha, aparece una insuficiencia respiratoria que se instala progresivamente y que es una causa potencial de muerte.

Largo camino al diagnóstico

Pero el camino del diagnóstico de Adrià no fue fácil. Todo fue aparentemente bien durante su primer año de vida. Después del primer año comenzó a perder peso y comenzó a debilitarse. Después de muchas visitas al médi-



Noelia Canela y su marido Carlos Ferré, padres de Adrià, con las camisetas de la fundación. FOTO: N.M.

co le diagnosticaron intolerancia a la lactosa. Los médicos pensaron que las frecuentes caídas y otros síntomas se debían a su malnutrición por la intolerancia.

No fue sino hasta los tres años, con la entrada en la escuela, que se hicieron más evidentes la dificultades del pequeño para seguir el ritmo de sus compañeros. Fue entonces cuando consultaron en la unidad de neuropediatría de Joan XXIII y luego les derivarían a Sant Joan de Déu, donde se confirmó el diagnóstico.

Noelia cuenta que no eran capaces de entender que no existiera cura en ningún sitio. Estaban dispuestos a vender la casa, a entregarlo todo en pos de un tratamiento que, finalmente, no existe.

También intentaron contactar con otras familias que estuvieran pasando por lo mismo y tampoco allí encontraron consuelo. En internet no hay más que algunos artículos científicos.

«Te sientes solo, la rabia, la tristeza profunda, el llanto contenido... Pero este sentimiento cambió el día que me levanté, miré a mi hijo, miré la enfermedad de frente y decidí plantarle cara. Entonces le dije a mi marido que teníamos dos opciones: quedarnos en casa y llorar o ayudar a nuestro hijo, luchar».

Fue entonces cuando comenzó a gestarse la fundación que esta semana ha comenzado su andadura, la Fundación Noelia (www.fundacionnoelia.org), que acaban de presentar y que coincide con la celebración hoy del día nacional de las enfermedades neuromusculares.

En la fundación participan, de momento, familiares y amigos de la pareja, y la intención es darse a conocer para contactar con la mayor parte de familias posible. Será uno de los pasos claves porque interesa crear un registro pormenorizado de pacientes.

Pero el gran propósito es impulsar la investigación. La doctora Cecilia Jiménez, que dirige el Laboratorio de Investigación Aplicada en Enfermedades Neuromusculares del HSJD, explica que la única esperanza en esta enfermedad es investigar, pero es muy difícil obtener recursos, sobre todo para contratar a personal, ya que la financiación pú-

blica en España ha sufrido muchos recortes en los últimos años y la financiación privada es muy limitada.

Falta dinero para investigar

Relata Jiménez que «en los últimos años hemos contado con financiación pública (Instituto de Salud Carlos III) y más recientemente privada (donaciones de familias y asociaciones a través de Obra Social del HSJD). Las donaciones privadas nos han permitido, por ejemplo, contratar a personal técnico durante un tiempo para llevar a cabo estudios de expresión de colágeno VI en células de piel que son de gran ayuda para el diagnóstico. Sin embargo, a partir de diciembre ya no dispondremos de financiación para continuar pagando el contrato de técnico. Necesitamos 27.500 euros anuales».

El equipo del hospital investiga en diferentes líneas y sus resultados han sido publicados en revistas científicas internacionales. Pero «la investigación es una inversión a largo plazo y por eso necesitamos contar con financiación continuada que nos permita contratar a personal técnico e investigador y crear las bases necesarias para dar estabilidad y perspectivas de futuro a nuestra investigación».

Por lo pronto, paralela a la lucha de sus padres va la de Adrià, un niño con gran espíritu de lucha que no sabe, de momento, el alcance de la enfermedad. En su casa las sesiones de fisioterapia y piscina se han convertido en «entrenos». El niño no se queja, dice que entrena para poder correr, saltar y tener tanta fuerza como otros niños y poder jugar al fútbol como su papá.

TRÁFICO ■ EL CONDUCTOR DEL COCHE DIO POSITIVO EN ALCOHOL

Herido el conductor de un bus de la EMT y dos pasajeros al chocar con un turismo

■ El conductor de un autobús de la Empresa Municipal de Transportes (EMT) de Tarragona y dos pasajeros resultaron heridos en un accidente de tráfico ocurrido sobre las nueve y media de la mañana de ayer delante del Bloc Europa, en Sant Pere i Sant Pau.

En el accidente se vio implicado también un turismo, que subía por la Rambla del barrio. Al parecer, el conductor del coche no

respetó la prioridad en un cruce y chocó con el vehículo público, que circulaba transversalmente.

El conductor del turismo –quien renunció a la atención del personal sanitario– dio positivo en alcoholemia, una tasa de 0,26 –en el límite de lo establecido–. Los tres heridos fueron evacuados al Hospital Joan XXIII, según informó la Guàrdia Urbana. Al lugar acudieron también dos

dotaciones de bomberos. Ambos servicios de emergencia también se desplazaron, a las once menos cuarto de la mañana, a un choque entre dos turismos que se produjo en el Camí de la Budallera. Uno de los dos implicados realizó un giro prohibido y causó la colisión. En ambos turismos viajaban familias, que fueron trasladadas al Hospital para que revisaran a los niños. –A. JUANPERE

LA MÓRA ■ POR INHALACIÓN LEVE DE HUMO

Dos evacuados por el incendio de un calentador

■ Los dos inquilinos de una vivienda aislada del Passatge Limonium, en la urbanización La Móra, fueron evacuados al Hospital de Santa Tecla por inhalación leve de humo a consecuencia del incendio que se declaró en la casa. El propietario –y uno de los trasladados– es el exconcejal de CiU y expresidente de la Federació de Veïns de Llevant Xavier Quintana.

El incidente se produjo a la una y media de la madrugada en la caldera de agua. Ardió el recubrimiento de fibra de vidrio. Fue el propio Quintana quien logró sofocar las llamas con un extintor.

Al lugar acudieron tres dotaciones de bomberos, que ventilaron la vivienda y revisaron también los daños de la instalación. –A. JUANPERE