

# Malditos genes

No hay números precisos, pero se calcula que existen más de 5000 “enfermedades raras” en el planeta. En Argentina, la mayoría de los médicos las desconocen y el Estado les da la espalda. Conmovedores testimonios de padres que se unieron para dar pelea... Contra viento y marea.

Por Alejandro Bellotti

## VIVIR CON WILLIAMS

“Mi sueño es trabajar en una veterinaria y haré todo lo posible para lograrlo”. Guadalupe lo siente, y se le hace carne. Por eso, y pegándole un sopapo a las estadísticas, comenzó la aventura. Camino largo y tortuoso. La fundación Discar, única en el país, brinda las herramientas para que personas con diversas discapacidades puedan incorporarse al mercado laboral. Y ella quiso ser de la partida. “Estoy muy entusiasmada, aunque recién voy por la segunda clase”, dice en voz baja.

Guadalupe convive desde hace 24 años con otro apellido, además del paterno: Williams, quien fuera el científico descubridor del síndrome que la afecta. Su madre, Alicia Giusti, rememora el momento en que escuchó por vez primera esa palabra. “Fue a los nueve meses de su nacimiento, y me lo tomé con calma, porque el pediatra me dijo solamente que iba a tener un leve retraso madurativo y algún problemita en el corazón; claro, el tipo me ocultó información porque yo estaba embarazada de mi otra hija y no quería asustarme”. Con el tiempo, Alicia indagó y descubrió la importancia del diagnóstico prematuro para evitar el empeoramiento del cuadro. Es trascendente el trabajo que los profesionales puedan hacer tanto a nivel físico como psíquico. “Si una no sabe que ellos tienen exceso de calcio en sangre y les da leche en cantidades como a un bebé común, no hará más que agravarlo todo porque así se daña el riñón”, explica como una experta.

## Primeros pasos

Guadalupe liquida de un sorbo su agua gasificada y dispara: “en un tiempo me quiero ir a vivir sola”. Gancho de izquierda, directo al rostro de su madre que se desfigura. “Son deseos, pero no creo que esté capacitada”, replica Alicia a regañadientes. El tema tensiona, y se nota. Es que estas patologías refuerzan el vínculo de tal manera, que cortarlo es impensado para su madre. “La quiero ver, manteniéndose sola, trabajando, yendo al supermercado” enumera, y prosigue: “claro que me gustaría, pero...”.

Guadalupe es encantadora. Despliega su sonrisa sin vergüenza por todo el salón. A su madre, esos gestos la perturban. “Hoy en día, un tipo puede malinterpretar ese exceso de cariño y simpatía, y confundirse, ¿me entendés?”, dice sin aclarar. Pero su hija zigzaguea el razonamiento y vuelve a la carga: “Hasta hace unos meses estaba de novia”. Aunque su relación duró tan sólo 4 meses, le sirvió para releer de qué va eso del amor y el deseo, algo de lo que su madre no quiere ni enterarse. “¿Dormir en la casa del novio?, ni loca”. Pero con 24 años en su haber, Guadalupe tiene un revuelo hormonal que indefectiblemente impone la curiosidad por lo desconocido. “Está bien –reconoce Alicia-, es verdad que a mi otra hija la dejo ir a dormir a la casa de su novio, pero con Guadalupe es diferente”. Diferencia que tortura. “No puedo imaginarme a Guadalupe en el momento previo a tener relaciones cuidándose con un método anticonceptivo”.

## Miedos de madre

“Si una pareja ‘normal’ se descuida y la chica queda embarazada, pueden asumir la responsabilidad, pero en el caso de Guada, con su pareja también con Williams, no”, sentencia la madre. Y sigue: “¿cómo le dice a su hijo que le ate los cordones, porque ella no puede?”. En el caso de este síndrome existen 50% de posibilidades de transmisión cuando ambos progenitores lo padecen. “¿Cómo le digo a mi hija que tener un chico con Williams es tremendo?, es como decirle que yo sufrí por ella”. Alicia busca consuelo en el café, ya frío. Se incorpora y concluye: “Ya me aterra el sólo pensar qué será de ella cuando yo me muera, imagínate si además llegara a tener un hijo”.

## PRADER-WILLI, EL SÍNDROME OBESO

Pasados unos minutos de las 6 de la tarde, los padres acuden a la cita. Porque también es jueves, y como todos los primeros de cada mes, la Asociación Civil para el Prader-Willi se reúne en un salón prestado por una Fundación. Los padres que la crearon hace once años son los únicos responsables de que hoy haya más conocimiento sobre esta anomalía genética. Orgullo de campeones. Entre ellos está Elli Korth, mamá de Mariela, una encantadora joven regordeta de 22 años. “Cuando yo me enteré lo que tenía mi hija, había tanta

ignorancia al respecto que pensé que se moriría en un par de años”, recuerda. Y continua: “Es muy importante que el diagnóstico se haga cuanto antes, porque se pueden hacer muchas cosas para ayudarlos”.

El síndrome de Prader-Willi es el único que tiene como rasgo particular la obesidad. Quienes lo padecen comen hasta reventar, literalmente. Los trastornos sufridos en su metabolismo así lo disponen. No conocen la saciedad. Su entorno gira alrededor de la comida. “Tener en tu familia una persona con Prader-Willi es una revolución; tenés que ponerle candado a la heladera, cerrar la cocina con llave, porque en cuanto te descuidás, se comen todo”, asegura Elli.

### **Sollozos**

“Mariela tuvo sólo 3 berrinches en su vida, pero que me marcaron para siempre”, comenta su madre. Los arranques coléricos son habituales en personas con este síndrome. Son hipersensibles a los cambios; necesitan estabilidad y rutina, y cualquier trastorno en los hábitos puede desatar la tormenta. Elli lo explica: “Se ponen tan colorados que pareciera que van a explotar; después, en muchos casos patalean y rompen todo lo que hay a su alrededor. Y de repente, como si nada, se quedan mansitos con un sonrisa de oreja a oreja... Y una, temblando como una heladera”.

### **Desconocimiento generalizado**

“Es muy duro para una madre ir a un pediatra, decirle que tu hija tiene Prader-Willi, que el tipo te mire desconcertado y te responda: ¿prader qué?”, se lamenta Elli. Pero no sólo se quedó en lamentos; decidió sumar voluntades y conformar la Asociación. Misión: difundir y capacitar a los profesionales. Hasta hoy, 98 familias se acercaron a ellos para encontrar contención y conocimiento. Nada se les escapa. Abogados especializados en discapacidad, psicólogos y kinesiólogos componen la troupe de expertos. “Es que si tenés un buen pasar o una buena obra social, todo bien, pero si no vas muerto”, asegura Elli. Porque, más allá que todos tienen certificado de discapacidad, “hay que hacer respetar tus derechos –añade-, porque en este país las leyes son excelentes, pero lo complicado es hacerlas cumplir”. Y tanto fue el cántaro a la fuente... El hospital Garrahan armó un equipo de profesionales dedicado únicamente a atender pacientes con Prader-Willi. Chapeau.

### **Cualidades del gen**

El cauce tradicional de la vida humana impone su lógica: supervivencia y reproducción. “Quienes tienen Prader-Willi no tienen desarrollo sexual y, por ende, tampoco apetito sexual”, explica Elli. No buscarán hijos. Ni tampoco vivirán solos. No hay un solo caso en el mundo de alguien con Prader-Willi que viva solo. Siempre habrá una mano amiga que les dé de comer. Extraño trastorno este de la compañía.

### **FENILCETONURIA**

La complejidad de este síndrome no actúa para los sentidos. Imperceptible. Joaquín tiene 12 años, cabello rubio y un par de gafas que le enmarcan los ojos. Nadie podría aseverar a simple vista que Joaquín tiene algún problema. Pero sí, nació con Fenilcetonuria, una alteración genética por la que tuvo que modificar radicalmente su alimentación. Nada de proteínas. Ni carnes, ni harinas, ni cereales. Fenilalanina: el enemigo con el que debe luchar todos los días de su vida. “Un ejemplo –ilustra su madre-: ellos no toleran más de 250 gramos diarios de fenilalanina, y un huevo tiene 600 gramos”. Maldita sustancia.

### **Diagnóstico salvador**

“El síndrome se lo diagnosticaron al mes de vida, y por eso pudimos trabajar con él enseguida”, recuerda Alejandra Dotta, madre de Joaquín y presidenta de la Asociación de Asistencia al Fenilcetonúrico. Y otra vez, diagnóstico prematuro. Si a Joaquín no lo hubieran rotulado como Fenilcetonúrico al mes de vida, hoy tendría un retraso mental avanzado. “La fenilalanina que viene en las proteínas va acumulándose en el cerebro y, si no se la suprime a tiempo, el cerebro no se desarrolla”, precisa su madre.

### **Conocimiento responsable**

Joaquín es conciente de su trastorno, con el que tendrá que lidiar por el resto de su vida. Responsable y ordenado, respeta a rajatabla sus mandamientos. Precio elevado si así no lo hiciera. “Él sabe que si se pasa de su cuota diaria de fenilalanina –interviene su madre- tendrá alteraciones psíquicas: mal humor, pérdida de concentración, y hasta convulsiones”. Efecto tóxico que le dicen.

### **¿Derecho? de vida**

“Mi hijo está bárbaro, no temo por él, sino por quedarme sin cobertura”, comenta Alejandra. No es para menos. El tratamiento de Joaquín, además de ser de por vida, cuesta \$4000 mensuales. En su mayoría se debe a un alimento balanceado que no se hace en el país y deben traerlo de Estados Unidos. “Una persona de nuestra Asociación quedó en bancarrota porque la Swiss Medical no le cubrió nada durante años, hasta que escucharon nuestros reclamos y tuvieron que ceder”. Sin embargo, el mayor problema al que se enfrentan los fenilcetonúricos es que el Estado les niega el certificado de discapacidad, ya que aparentan ser normales. “Lo paradójico es que si no hacen el tratamiento sí se convertirán en discapacitados”.

Desde la Asociación, fundada en 1993, luchan por sus derechos; lo que les corresponde. Nada sencillo. Sin embargo, los logros han llegado, y el Estado, en algún sentido, se hizo presente. “La Secretaría de Ciencia y Técnica está desarrollando un proyecto para elaborar alimentos reducidos en proteínas; un gran avance”.

## **ANGELMAN, EXTRAÑO SÍNDROME**

Carlos y Caco son inseparables. Inquietos y curiosos, hacen de las suyas... Y la casa tiembla. Caco es amable y no le niega la pata a nadie. Su melena se entremezcla entre mechones en blanco y negro. Carlos tiene 14 años, y un síndrome que lo maltrata. Quienes padecen Angelman carecen del habla, y su sistema de comunicación es muy reducido: señas, comunicadores (planchas con fotos) y un aparato electrónico con el que puede indicar necesidades tan básicas como comer, jugar o beber.

Ángeles Llerena, su madre, es una entusiasta devota. La enfermedad de su único hijo le cambió la vida, y aprendió a valorar las pequeñas cosas que antes le eran insignificantes. “Me enteré del problema de Carlitos en un instituto especializado de Córdoba, cuando él tenía 4 años. Al salir de la clínica con la noticia, nos fuimos a caminar como zombies con mi marido y con mi hijo, en su cochecito, sin rumbo fijo; pasó un señor, se acercó, y le regaló a Carlitos un chocolate. Si ese no era un ángel caído del cielo, ¿qué?”.

### **Vínculos**

Carlos aletea incesantemente sus brazos, y tiembla, siempre tiembla. Su inmensa sonrisa le cubre el rostro. A su madre, paciente y protectora, no se le escapa ningún detalle. “Carlitos, secate la baba”. Los ojos azules y profundos de su hijo responden con ternura.

“Mi vida cambió drásticamente –comenta Ángeles-, porque tuve que aprender todo a los ponchazos”. Edipo profundo. “Nunca voy a ningún lado sin mi hijo, siempre que no estoy trabajando estoy a su lado”. Su voz vibra en cada enunciado, como si fuera a descomponerse en un llanto que retiene.

### **Pasión y coraje**

“Ahora me arrepiento de no haber tenido otro hijo, pero cuando me enteré de lo que tenía Carlitos, supe que tendría que dedicarme en exclusividad a él”. Y vaya si lo hizo. Cambió mujer por madre, y le costó caro. Rozó el divorcio en varias oportunidades, pero por suerte, la separación nunca llegó. “El primer médico que nos atendió nos dijo que el 99% de las parejas que tienen un chico con estas características se separan”, recuerda. Guerrera de tantas batallas –tuvo que enfrentar la ignorancia y la discriminación-, hoy pelea día a día para que su hijo pueda tener una mejor calidad de vida. Y saca fuerzas desde donde no parece posible. “Fue muy importante para no bajar los brazos habernos juntado con otras madres y conformar la Asociación”, agrega.

### **Rutina para Carlos**

Ángeles ya no siente culpa. Comprendió que lo que tiene Carlitos es producto de un accidente genético. Puro azar. “A mí me educaron para tener un hijo normal... y me topé con este panorama, y creo que estoy haciendo un buen trabajo”. Desde hace unos años, Carlos asiste todos los días a una escuela especial. Tiene cinco compañeritos con el mismo problema, y el resto, mayoritariamente, son paráliticos cerebrales. Doble escolaridad: por la mañana escuela, y por la tarde talleres. Y luego, de vuelta a casa.

### **Decisiones de vida**

En el país no se hacen exámenes que puedan determinar durante el embarazo la alteración genética que provoca el Angelman. Tema urticante: aborto. “¿Si hubiera abortado al saber que mi hijo tendría este síndrome?... No, no sería capaz”. Ángeles es católica creyente y adopta sin chistar los postulados de la doctrina cristiana. “Es la que me tocó, y por algo será”, dice. Pero no deja todo libra a la buena de dios. También planifica: “más que en mí, pienso qué será de mi hijo cuando yo me muera, por eso ya hablé con mi hermana para pedirle que se hiciera cargo de él en el caso de que eso sucediera”. Ojalá no ocurra... Por el bien de Carlitos.

## RECUADRO 1

### Qué son las enfermedades raras

Según la Organización Mundial de la Salud, existen más de 5.000 patologías catalogadas como raras. Por lo general afectan a 5 de cada 10.000 personas, pero hay algunas tan extrañas que sólo las padecen unos cientos de personas en el mundo. Casi el 80% de estas enfermedades se originan en alteraciones genéticas y son de difícil diagnóstico. Ni los gobiernos ni los laboratorios invierten para investigarlas porque las consideran poco rentables.

Más información en [www.enfermedades-raras.org](http://www.enfermedades-raras.org)

Dra. Matilde Sellanes

### ¿Por qué “ENFERMEADES RARAS”?

son enfermedades genéticas con peligro de muerte o de invalidez crónica cuya nota conjunta arranca de una base estadística: el número de casos en la comunidad es extremadamente bajo. Presentan muchas dificultades diagnósticas y de seguimiento. Tienen un origen desconocido en la mayoría de los casos Plantean dificultades en la investigación debido a los pocos casos. Carecen en su mayoría de tratamientos efectivos

## RECUADRO 2

### Síntomas y características

**Williams:** El científico neocelandés John Williams fue quien descubrió el síndrome. Aunque no hay estadísticas precisas se supone que el trastorno genético se produce en uno de cada 20.000 nacimientos. Sus características son retardo mental, rasgos faciales de “duende”, nariz respingada, boca grande y anomalía cardiaca congénita.

**Prader-Willi:** Descubierta por los Dres. A. Prader, H. Willi y A. Labhart en el año 1956, este síndrome es un accidente genético que afecta al metabolismo y las funciones cognitivas. Quienes lo padecen tienen bajo tono muscular y, a partir de los 3 años, empiezan a comer sin límites.

**Fenilcetonuria:** También denominado PKU, este síndrome tiene como característica un retraso en el crecimiento de la cabeza y cabellos claros. No pueden comer proteínas.

**Angelman:** Las características son retardo mental, risa inmotivada, problemas en la comunicación y en la marcha.

## RECUADRO 3

### Dónde recurrir

**Williams:** Asociación Argentina de Síndrome de Williams: 4743-4722 / 4790-7211 / [www.welcome.to/aasw](http://www.welcome.to/aasw) / [aasw@bigfoot.com](mailto:aasw@bigfoot.com)

**Prader Willi:** Asociación Civil para Síndrome Prader-Willi: [www.praderwilliarg.com.ar](http://www.praderwilliarg.com.ar)

**Fenilcetonuria:** Asociación de Asistencia al Fenilcetonúrico: [www.pku.org.ar](http://www.pku.org.ar) / [pkuargentina@uolsinectis.com.ar](mailto:pkuargentina@uolsinectis.com.ar) / Av. Corrientes 2330 2º p. Of. 218 / 4953 - 0049.

**Angelman:** Asociación de Padres de Síndrome de Angelman: [www.sindromedeangelman.org.ar](http://www.sindromedeangelman.org.ar) / Maxi Aubi Tel. 4871-1164 [maxiaubi@arnet.com.ar](mailto:maxiaubi@arnet.com.ar) / Ángeles Llerena Tel. 4737-2236 / [llerenaacc@hotmail.com](mailto:llerenaacc@hotmail.com)

## RECUADRO 4

### El gran ausente

Angustia y decepción. Cuando logran que sus hijos sean diagnosticados, los padres comienzan con otra batalla. ¿Qué hacer? ¿A quién recurrir? Escasas respuestas. Las únicas, tal vez, las encuentren en las asociaciones que conformaron otros padres que, como ellos, estuvieron a la deriva. “El surgimiento de nuevas patologías ha coincidido con el paulatino retiro del Estado en los últimos quince años”, interpreta el diputado Juan Manuel Velasco, miembro de la Comisión de Discapacidad de la Legislatura Porteña. La falta de inversión en salud, rehabilitación y educación complementan un cóctel de irresponsabilidad y desentendimiento. “Lo único que hace el Estado es destinar recursos en pensiones”, agrega. El certificado de discapacidad así lo dispone... Pero claro, no alcanza. Quienes no tienen obra social o están desocupados quedan sujetos a las instituciones públicas que resultan insuficientes para atender las demandas. “Dedicar más recursos para la atención de estas nuevas patologías es el gran desafío”, concluye el diputado. Ojalá, vidas humanas dependen de ello.

## RECUADRO 5

### Ignorancia crítica

Para un padre, enterarse que su hijo está enfermo, es terrible. Pero la angustia se potencia cuando esa enfermedad es de difícil diagnóstico, y deambulan de médico en médico, sin precisiones. Sí, sorprende. Pero en todos los casos consultados por **Hombre** un denominador común se hizo presente: el desconocimiento médico. “La mayoría de los médicos no conocen estos síndromes porque nunca han visto un paciente afectado por el mismo”, comenta el neurólogo

y especialista en Angelman, Dr. Enrique Menzano. Y continúa: “pero para lo que sí debería estar capacitado un pediatra es para detectar que ese chico no es ‘normal’ por diversas conductas o características, y derivarlo enseguida hacerse los estudios genéticos”. Pero esto no ocurre en la mayoría de los casos.

Lo sorprendente es que estos trastornos están en la currícula actual de la carrera de medicina. Pero entonces, ¿se reciben sin conocerlos? “Es muy difícil conocer todas las alteraciones genéticas”, afirma el Dr. Nada tranquilizante. Sin embargo, aclara que: “han habido grandes avances en los conocimientos en neurociencia; esto permitirá detectar y pronosticar inmediatamente el problema del chico”. Pero por ahora, el campo de la genética es un lugar reservado para unos pocos. “Profundizar los estudios y hacerlos gratuitos en los hospitales públicos es uno de los grandes desafíos del sistema”, concluye.