

Unos miligramos de normalidad para Miguel

Miguel nació en septiembre de 1994 y todo parecía ser normal. Comenzó a andar el mismo día de diciembre en el que yo cumplía años; era imposible pensar en un regalo mejor para un padre. Lo que no sabía es que esa capacidad para caminar era, en su caso, algo que se iba a acabar demasiado pronto. A los tres años y medio, recibimos un diagnóstico definitivo, tras una biopsia muscular: Miguel padecía la Enfermedad de Pompe. Recibimos una información inadecuada e incompleta por parte de nuestros médicos, lo que hizo que la intensificación de la gravedad de la enfermedad nos llegase de forma en parte sorpresiva. En efecto, una infección respiratoria acabó requiriendo una traqueotomía y un respirador adosado al cuerpo de Miguel prácticamente veinticuatro horas al día. A partir de ese momento, se inició una nueva vida para los tres (para su madre, para Miguel y para mí mismo). Tras varios meses hospitalizado, Miguel pudo regresar a casa unos días antes del inicio de la Navidad. El regalo de verle andar había durado justamente tres años. Era difícil asumir unos cambios tan drásticos, pero una de las primeras decisiones que tomamos fue poner en marcha una asociación de pacientes para estar bien informados sobre la enfermedad y también para ayudar a cuantas familias y pacientes pasasen por una situación tan dramática. Fue una de las mejores decisiones de nuestra vida. La preocupación constante por Miguel se unía así a la preocupación continua también por otros pacientes con glucogenosis y esta doble función ha determinado desde hace siete años nuestra vida diaria; también la de nuestro hijo, que nos pregunta con mucha frecuencia por los otros pacientes con déficit de maltasa ácida. Hemos intentado orientar a los demás, pero, sobre todo, hemos aprendido mucho de muchas personas que, como nosotros, habían visto llegar la enfermedad y no se habían resignado ante ella, sino que, muy al contrario, habían decidido luchar en la medida de sus posibilidades.

Desde que Miguel empeoró, nuestra primera obsesión fue saber si existía tratamiento o si existía algún tipo de investigación destinada a conseguir un tratamiento. Con la ayuda de Internet y también con el amable asesoramiento del Dr. Lorente Acosta, supimos de la existencia de una sólida iniciativa llevada a cabo por la empresa Pharming. Durante mucho tiempo, la página principal de la web de la firma holandesa incluía una foto de un vial en el que se podía leer: alpha-glucosidasa ácida. Cada día, me conectaba a la red varias veces sólo para ver esa foto. En el verano de 1999, pude asistir a la *International Pompe Conference* celebrada en Naarden (Holanda). Tuve la sensación de que las expectativas eran buenas y conocí por fin a personas que tenían la misma enfermedad que mi hijo; sentí que ellas, en cierto sentido, formaban parte también de mi familia, y también sentí que merecía la pena seguir luchando para ayudar a que se consiguiese un tratamiento. Sólo me distanciaba de ellas una cosa: el idioma. Y no dudé en iniciar ese mismo verano mis estudios de inglés. Justo un año más tarde (julio de 2000), leyendo la prensa de Murcia (la provincia española en la que entonces vivíamos), me detuve de forma automática en un titular que decía: «Comprueban la eficacia de la leche de coneja contra dolencias musculares». El artículo se refería justamente a la enfermedad de Pompe y fue muy importante porque, en cierto sentido, acercaba metafóricamente el tratamiento a mi mundo más próximo, y también porque algunos familiares y amigos lo leyeron y nos telefonearon para mostrarnos su alegría y su solidaridad. Conservamos enmarcada la noticia.

Entre sustos, viajes, llamadas de teléfono, etc., Miguel seguía progresando en sus estudios de manera brillante, pero iba también perdiendo su salud con una rapidez

igualmente sorprendente. Tras muchas vicisitudes, llegamos hasta noviembre de 2003, momento en el que nuestro hijo inició el tratamiento con *Myozyme*, el producto elaborado finalmente por la empresa Genzyme. Al día de hoy, y con los actuales parámetros de administración de la enzima, podemos decir que hemos conseguido, al menos, unos miligramos de normalidad en nuestras vidas. Miguel ha logrado despegarse durante varias horas de su respirador, lo que nos ha permitido tener una autonomía y una calidad de vida que, hace apenas dos años, no teníamos. Podemos ir a la playa y pasear sin demasiada prisa, podemos ir al cine, a los museos, a las bibliotecas, podemos visitar y ser visitados, podemos salir a cenar (sin necesidad de llevar el respirador adosado), e incluso Miguel, hace unos meses, ha sido capaz de ir al colegio en donde está matriculado (aunque no podía asistir a clase) para por fin conocer a sus compañeros. Ese fue un día imposible de olvidar para todos. Por si fuera poco, su mamá y yo nos hemos convertido en expertos conductores de silla de ruedas por una ciudad (por un país debería decir) muy mal preparada para las personas con alguna discapacidad. Junto a la evolución notablemente positiva desde el punto de vista respiratorio, Myozyme le ha servido, sin duda, para aumentar su peso, para conseguir un tono muscular mejor en general (aunque dentro de una evidente debilidad).

Me gustaría terminar diciendo que pronto será Miguel el que pueda informar (y en inglés) de lo que siente, de cómo vive su enfermedad y de lo que ha supuesto para él poder iniciar este más que esperanzador tratamiento.

Antonio