

Mi Historia por Ricardo

Mi nombre es Ricardo, tengo 36 años y vivo en Buenos Aires, Argentina. A los 16 años me diagnosticaron la enfermedad de Pompe. Esto es una pequeña reseña de mi vida y de como fue evolucionando y me fue afectando esta enfermedad tan poco frecuente, desde sus comienzos, al presentarse los primeros síntomas de debilidad, hasta la actualidad. Quiero hacer hincapié en lo difícil que fue para mí y para mi familia sobrellevar y convivir con esta enfermedad, no sólo por sus consecuencias en el orden físico, y todo lo que ello implica, sino también por el desconocimiento y la poca información de la que disponíamos, al menos en un primer momento. Por tal motivo, todo lo que se haga para dar a conocer un poco más sobre esta enfermedad es bueno.



(a los 12 años)

Mi historia comenzó de niño. Siempre fui muy delgado y pequeño para mi edad y no crecía a la par de mis compañeros de colegio. A pesar de ello, hasta los 11-12 años de edad no tuve síntomas de debilidad y podía desenvolverme y jugar al fútbol como cualquier otro chico normal. Sin embargo, algo no andaba bien. Ningún médico sabía que me sucedía y no encontraban nada anormal. A los 14-15 años de edad medía 1,40 m. y pesaba 27 Kg. Siempre tenía muy poco apetito y me cansaba mucho. Por ese entonces me diagnosticaron anorexia nerviosa y luego de un riguroso tratamiento logré engordar y pesar 33 Kg. De ahí en adelante mi estado desmejoró rápidamente. De noche no dormía bien, me despertaba constantemente. Evidentemente ya no respiraba bien. Tenía el pulso muy acelerado y me fatigaba demasiado. Luego comencé a sentir debilidad, principalmente en las piernas; ya no podía subir escaleras y no podía correr. En el colegio tuve que dejar de realizar la actividad física. La situación empeoró a tal punto que tuvieron que ingresarme al hospital (a los 16 años). Esa misma noche me conectaron a un respirador artificial. Mi diafragma sólo funcionaba un 25-30 %. A los 5 días se me practicó una traqueotomía. Luego una biopsia muscular, que fue enviada a los Estados Unidos. El diagnóstico fue Deficiencia de Maltasa Ácida o enfermedad de Pompe, una enfermedad genética progresiva muy poco común. La causa es la deficiencia de una enzima llamada alfa-glucosidasa ácida. Esta enzima es responsable de degradar el glucógeno, una molécula compleja formada por muchas unidades de glucosa, en compartimientos de las células llamadas lisosomas. En esta enfermedad, este proceso es deficiente, y el glucógeno acumulado afecta la función muscular. Después de 3 meses de internación logré recuperarme un tanto de aquella crisis y regresé a mi casa. Utilizaba el respirador sólo por las noches. Poco tiempo después se me presentó una escoliosis que con el correr de los años fue empeorando drásticamente. A los 20 años de edad comencé a utilizar la silla de ruedas; ya no podía sostenerme sobre mis piernas. Poco a poco fui necesitando más y más del respirador. Ya lo necesitaba también durante varios

momentos del día. En estos 5 últimos años mi estado desmejoró notoriamente, lo que me llevó a necesitar del respirador prácticamente las 24 horas del día, incluso para comer.

Como dije anteriormente, fue y es muy difícil para mí sobrellevar esta enfermedad. Fueron muchas las cosas que tuve que dejar de lado, cosas que cualquier persona a esa edad sueña y se fija como meta, tales como seguir estudiando, trabajar, formar mi propia familia. Los amigos ya no eran tantos y los veía cada vez menos. En los últimos años y al empeorar mi estado, ya no pude salir de vacaciones y salir a dar un paseo se tornaba demasiado cansador. Así me fui aislando cada vez más, me sentía sólo, no tenía mucha información de lo que me sucedía, estaba muy desanimado. Después de los 30, caí en una crisis depresiva, que me llevó a recurrir a ayuda psicológica, algo que debí haber hecho mucho tiempo antes. La terapia me ayudó mucho. Sin embargo, había algo que me iba a ayudar aún más a superar aquella crisis depresiva.

Por ese entonces, conocí la Internet y con ella una puerta al mundo. Lo primero que hice fue buscar información sobre mi enfermedad y entonces mi vida volvió a cambiar. Conocí a personas de otros países con mi mismo problema, con las que entablé una bonita amistad. También conocí asociaciones que se ocupan de esta enfermedad, me informé, ya no me sentía tan sólo. Entonces supe que se estaba trabajando en un tratamiento para el Pompe y que ya se estaban realizando ensayos clínicos en niños, con resultados muy alentadores. Todo esto me sirvió muchísimo para recuperar las esperanzas y para seguir luchando con más fuerzas y empeño que nunca.



(a los 34 años)

Hace unos meses comencé a recibir la terapia de reemplazo enzimático (TRE) desarrollada por Genzyme. Aún recuerdo el día de la primera infusión y lo emocionante que fue para mí cuando Myozyme comenzó a fluir en mis venas. Entonces supe que estaba teniendo una nueva oportunidad en mi vida y que seguramente mejoraré con este tratamiento. Tengo muchas esperanzas en que así será.

Quiero agradecer a APELRA (Asociación para Enfermedades Lisosomales de la República Argentina), cuyo presidente es el Sr. Carlos Gandolfo, por su ayuda brindada para conseguirme el tratamiento. También a la Fundación FESEN (Fundación para el Estudio de las Enfermedades Neurometabólicas), en aquel entonces encabezada por el Dr. Chamoles, quienes también nos ayudaron muchísimo. Y especialmente al Laboratorio Genzyme por brindarme el tratamiento y darme esta nueva oportunidad en mi vida. Muchas gracias a todos.

Ricardo