

## La paciente solitaria

*La zamorana Marisol Prieto es una de las 359 personas que sufre en España la enfermedad de Gaucher, hereditaria, que crea problemas enzimáticos*

Lunes 29 de octubre de 2012

**CARLOS GIL** Les toca un auténtico «tour» de especialista en especialista hasta que encuentran un diagnóstico, tienen problemas para encontrar tratamiento, normalmente de medicamentos huérfanos y hasta explicar su dolencia a los conocidos es difícil. Son los rasgos comunes a las personas que padecen alguna de las enfermedades consideradas raras.

El caso de la zamorana Marisol Prieto, que vive en Tamame de Sayago y trabaja en la capital, presenta algunos matices a este guión general. Es una de las 359 personas que en toda España está diagnosticada

de la enfermedad de Gaucher, causada por mutaciones en el gen de la glucocerebrosidasa, lo que produce una deficiencia en la actividad de esta enzima. El defecto genera una acumulación de sustancias que se depositan en los lisosomas, que son unos orgánulos presentes en las células y que generan un deterioro progresivo en diferentes órganos, principalmente el hígado, el bazo y el sistema esquelético.

Marisol, que ahora tiene 45 años, explica que la enfermedad «me la detectaron porque tuve una hemorragia que no sabían de dónde venía y me quedé apenas sin plaquetas». Corría el año 1994. «Me pasaban de un sitio para otro, porque no sabían lo que era, y el hematólogo, después de enviarme una semana a casa, me mandó ir un día a hacerme una biopsia ósea, otra hepática y otra de la médula, y ahí supieron que tenía la enfermedad de Gaucher».

Tuvo suerte, al menos con el diagnóstico, pero no así con el tratamiento. «Estuve durante nueve años controlándome sólo con analíticas cada tres meses, después cada seis». Hasta que una llamada de su hermano, que vive en Barcelona, le descubrió una nueva posibilidad. «Me habló de Pilar Giraldo, una hematóloga en Zaragoza que estudia la enfermedad, que es donde está en centro de referencia y dijimos vamos hasta allí, me hicieron todo y me pusieron tratamiento». Primero fue «un tratamiento enzimático sustitutivo que me lo metían por vena. Ibas cada 14 días. Luego sacaron otro tratamiento, que son pastillas, que es lo que estoy tomando ahora, son tres al día, 300 miligramos. Y de momento, vivo bien, no me puedo quejar». Es un medicamento muy específico que solamente toman tres pacientes en toda España. No lo encuentra en las farmacias, sino que se lo suministran en el hospital; cada 29 días tiene que ir a por la caja.

«Esperemos que no nos quiten las pastillas con tanto recorte», porque se trata de un medicamento caro, que un paciente por sus propios medios difícilmente podría costearse. «Es carísimo y no podríamos costearlo sin la Seguridad Social. Me encuentro bien, pero en algunos hospitales les están alargando el otro tratamiento en vez de a 14 a más días, con lo cual la gente estaba un poco descontenta». La medicación «es como si no nos mejora lo que tenemos ya pero nos lo para, nos lo frena. Lo peor es la afectación ósea, porque a los tratamientos les queda llegar más al hueso. Y hay un momento en que se pueden necrosar».

Marisol Prieto reconoce que tuvo suerte con el diagnóstico. «En mi caso el médico acertó, sin embargo a mi hermano, el que vive en Barcelona, le estaban diagnosticando otra cosa distinta, y cuando conocí yo



Marisol Prieto Rodríguez, de 45 años, padece una rara enfermedad hereditaria denominada mal de Gaucher. Foto Emilio Fraile

mi diagnóstico es cuando le di la pista. Le mandé los informes y, efectivamente, era lo mismo». Una enfermedad tan rara que afecta a dos miembros de la misma familia, tiene su explicación, ya que Gaucher es una dolencia genética y hereditaria. Los padres la transmiten a los hijos, y la descendencia puede ser enferma o sólo portadora. «Mi hermana, por ejemplo, es sólo portadora. Suponemos que mi padre fue enfermo, y mi hijo es portador porque yo soy enferma. Es una estadística que te toca: portador o enfermo». Seguramente, sospecha, haya habido más casos en su familia, ya que tanto su padre como cuatro de sus cinco hermanos fallecieron antes de llegar a los 60 años. Un tope que era característico de la enfermedad. «A nosotros, con tratamiento, nos dicen que seguramente moriremos de otra cosa». Eso sí, Marisol reconoce que puede llevar una vida normal, aunque a veces le duelen los huesos o la cabeza.