

RODRIGO RUBIO. TCE. ENFERMEDAD DE NIEMANN PICK

Urge mayor inversión en ensayos clínicos

M.^a Cruz y Diego, de 9 y 6 años respectivamente, conviven desde hace cuatro años con la Enfermedad de Niemann Pick, una patología rara que afecta a 40 personas en España. Su tío, Rodrigo Rubio, Técnico en Cuidados de Enfermería en Segovia, nos cuenta las dificultades a las que estos menores se enfrentan diariamente por su enfermedad y nos explica las principales reivindicaciones de los afectados y sus familiares, que pasan por una mayor inversión económica en ensayos clínicos para conseguir un tratamiento.



Fundación Niemann Pick de España, www.fnp.es

¿En qué consiste la Enfermedad de Niemann Pick? ¿Por qué se produce?

La enfermedad de Niemann Pick es una enfermedad congénita considerada rara por su poca prevalencia entre la población y por ser desconocida por la sociedad.

Consiste en el déficit de una enzima que interviene en el metabolismo de las grasas en nuestro cuerpo. Como consecuencia, estas grasas que no se metabolizan y eliminan, se van acumulando en los diferentes órganos vitales y otros órganos del cuerpo como son el bazo, el hígado, los pulmones, las arterias, el cerebro... provocando disfunciones en los mismos y graves problemas en la vida de los enfermos.

Se produce de forma congénita, donde ambos progenitores deben ser portadores de la misma y, en el reparto genético, deben coincidir los genes anómalos con un 25% de probabilidades de engendrar un hijo enfermo.

¿Qué capacidades se ven afectadas? ¿Cómo evoluciona la enfermedad?

Se ven afectadas todas las funciones que realizan los órganos afectados. En el caso del hígado, se pueden ver afectados los factores de coagulación, por ejemplo. En el caso de bazo, puede afectar a los niveles de plaquetas que normalmente en estas personas están muy bajos. A nivel pulmonar, pueden producirse insuficiencias respiratorias muy graves. A nivel del sistema circulatorio, el acúmulo de grasa en

arterias y venas puede producir problemas cardiovascularmente importantes. A nivel del sistema nervioso, los problemas neurológicos son muy graves, hasta el punto de anular las capacidades del enfermo a nivel motriz, intelectual...

La evolución de la enfermedad varía mucho de un enfermo a otro, pues es muy desconocida y hay poca literatura descrita sobre ella. Pero el mayor inconveniente es que no hay tratamiento para ella.

¿Qué tipo de enfermedad de Niemann Pick padecen tus sobrinos?

Niemann Pick tiene varias clasificaciones: A, B, C y D. Mis sobrinos están clasificados en el tipo B que, por suerte, es el que mejor pronóstico tiene.

¿Cómo les afecta a su rutina diaria?

Mi sobrina está asintomática y apenas tiene dificultades para desarrollar su vida con normalidad. Pero mi sobrino está gravemente afectado a nivel pulmonar. Esto significa que tiene serias dificultades para desarrollar su vida con normalidad, pues necesita oxígeno las 24 horas del día, no puede correr, no puede caminar distancias asequibles a cualquier niño de su edad, no soporta subir y bajar varios tramos de escaleras, no debe ir al colegio en épocas de infecciones respiratorias como es el otoño e invierno, entre otras dificultades.

¿A qué edad suele aparecer la enfermedad? ¿Desde cuándo conviven con ella tus sobrinos?

No hay una edad determinada, aparecen los síntomas en cada enfermo de forma diferente y a muy distintas edades, en la infancia, adolescencia, juventud...

Mis sobrinos fueron diagnosticados en 2014, en el mes de octubre, como consecuencia de las complicaciones a nivel de coagulación que tuvo la niña tras ser intervenida de adenoides.

¿Cuántos afectados hay en España?

En España hay unos 40 enfermos según la información facilitada por la Fundación Niemann Pick de España. Se sabe que hay más. Pero aún así, muy pocos.

¿Qué tipo de tratamiento y cuidados precisan las personas afectadas para asegurar su calidad de vida?

No hay tratamiento, ni cura, de momento. Si hay para el tipo C algunos fármacos que están demostrando que favorecen la mejoría de algunos síntomas.

Todos ellos deben tener una dieta restringida en grasas y rica en fibra. La fisioterapia es otro apoyo que tienen los enfermos

para mejorar su estado.

Los cuidados necesarios están en función de las complicaciones de cada caso. No deben estar en ambientes con humo, no les conviene resfriarse ni contraer enfermedades que afecten a las vías respiratorias, es necesario despejar las vías respiratorias cada día varias veces con suero fisiológico...

¿Cuándo están hospitalizados, qué cuidados precisan?

En el caso de mi sobrino, que tiene una afectación pulmonar severa, cuando acude al hospital es en los casos que se complica la saturación y no pueden ponerle en casa más oxígeno. Precisa un aporte mayor de oxígeno y, por lo tanto, corticoides, diuréticos, broncodilatadores... Normalmente en la planta de pediatría.

¿Están los hospitales y los profesionales sanitarios preparados para prestar estos cuidados y atender a los afectados adecuadamente?

Sí lo están, pues ya conocen el caso y tienen un protocolo de actuación, hasta el momento.

¿En qué punto están las investigaciones actualmente?

Existen ensayos clínicos abiertos para el tipo B y tipo C. Pero no han obtenido aún ningún resultado.

¿Con qué herramientas cuentan las personas afectadas? ¿Con qué trabas tropiezan?

Herramientas tenemos pocas pues no sabemos cómo va a avanzar la enfermedad ni en síntomas ni en velocidad.

Las dificultades que encontramos están en función de las necesidades que tienen los niños: escaleras, aparcamientos, disposición de oxígeno para poder desplazarnos, la burocracia que hay que realizar para ciertas gestiones, gastos económicos en fármacos, las continuas visitas médicas, ausencias escolares...

¿Cuáles son las principales reivindicaciones a las Administraciones?

Que apoyen, sobre todo económicamente, los ensayos clínicos para poder lograr un tratamiento que, si bien no cura la enfermedad, al menos la frene y alivie los síntomas.

Que ayuden económicamente en los gastos de fármacos, desplazamientos, ausencias laborales de los padres, apoyo psicológico familiar general, apoyo escolar en casa cuando no pueden asistir al colegio...; y, por supuesto, apoyo en la divulgación de la enfermedad y conocimiento de la misma.

¿Hay algún tipo de apoyo institucional a los afectados?

Apoyos institucionales no tenemos apenas, si bien somos conscientes que los órganos públicos desconocen la enfermedad. Hay algunas ayudas, pero son poco significativas en relación a las necesidades que hay que cubrir.

SERVICIOS PARA LOS AFILIADOS A SAE

SAE tiene firmados numerosos acuerdos con empresas de diferentes sectores por los que los afiliados a la organización pueden disfrutar de importantes ventajas y descuentos en una gran variedad de servicios. ¡¡¡Descúbrelos todos en www.sindicatosae.com!!!

<p>Descuentos para afiliados www.repsol.com</p>	<p>Nuevo seguro Zurich Motor Flexible. Informate en: 913 278 969 Te mejoramos el precio de los seguros de auto, moto y hogar, al menos, un 5%. Tfno.: 91 327 89 69</p>	<p>Descuentos para afiliados y sus familiares Tfno.: 902 304 041 www.hertz.es</p>	<p>Descuentos en servicios bancarios www.bancopopular.es</p>
<p>Mediación de seguros colectivos Tfno.: 91 828 34 44 www.mscollectivos.com/sae</p>	<p>Instituto Médico Láser. 5% de descuento presentando el carnet de afiliado Pº General Martínez Campos, 33 (Madrid) Tfno. 91 702 46 27 / 902 302 930</p>	<p>La nueva Odontología Descuentos en tratamientos odontológicos a los afiliados y sus familiares en www.sindicatosae.com</p>	
<p>15% de descuentos en tratamientos médico-láser. Tfno.: 902 303 075</p>	<p>Portal privado de descuentos en ocio, salud, tecnología, moda, regalos, etc... www.carezza.es</p>	<p>Campamentos Global Camp: inglés, deportes, multiaventura... www.globalcamp.net</p>	