

ROSA C. CARRERAS LLABRÉS. TCE. LA LAMINOPATÍA

# Mayores y mejores ayudas a la Laminopatía

Rosa C. Carreras nos cuenta en esta entrevista, basada en las declaraciones de la madre de Álvaro Díaz Roselló, un niño de 7 años de Inca (Balears) afectado por la Laminopatía, las dificultades a las que se enfrentan estos menores en su día a día y las trabas sanitarias con las que se encuentran cuando cumplen seis años y la Seguridad Social deja de cubrir su rehabilitación, siendo la principal reivindicación de padres y asociaciones la ampliación de esta edad, pues la rehabilitación es básica para paliar los daños que genera esta Enfermedad Rara.



Álvaro Díaz con su fisioterapeuta.

## ¿En qué consiste la Laminopatía? ¿Por qué se produce?

Las laminopatías son un grupo de enfermedades muy heterogéneas que se producen por mutaciones en el gen LMNA (lamina A/C), que codifica las láminas de tipo A y C, que son proteínas de la membrana nuclear de la fibra muscular.

La Laminopatía es, por lo tanto, una distrofia muscular congénita caracterizada por la ausencia de adquisiciones motoras, pérdida de control cefálico (síndrome de cabeza caída), insuficiencia respiratoria y anomalías cardíacas: el corazón se ve afectado de dos maneras diferentes, dando lugar a ritmos anormales y al agrandamiento del mismo (cardiomiopatía). Ésto produce trastornos del sistema de conducción y riesgo de muerte súbita.

La forma más severa de esta enfermedad aparece cuando se manifiesta en el nacimiento o en el primer año de vida.

## ¿Cómo evoluciona la Laminopatía?

Es una enfermedad degenerativa que actualmente no tiene cura.

Se desenvuelve a través de una gran hipotonía que aparece en el embarazo (movimientos fetales disminuidos) o en el primer año de vida. Provoca debilidad en cuello y tronco, haciendo perder la fuerza en brazos y pies; hay niños que no llegan a sentarse ni a andar y otros que comienzan a perder la fuerza para sujetar la cabeza.

Además, ataca a los pulmones, creando una insuficiencia respiratoria, provo-

ca problemas cardiológicos que pueden llevar al fallecimiento, como la muerte súbita por arritmias malignas o la misma insuficiencia cardíaca.

A medida que avanza la enfermedad, se manifiestan complicaciones de tipo ortopédico como rigidez espinal, retracciones de tendones de Aquiles, rodillas y cadera.

En cuanto al diagnóstico, éste puede ser clínico, es decir, que el aspecto y el examen físico del niño a veces dan más información que los test diagnósticos musculares habituales (no hay un test en músculo, por ejemplo, que oriente específicamente el diagnóstico), o bien por análisis del gen LMNA.

Estos niños tienen unos rasgos físicos muy similares especialmente en la cara y el resto del cuerpo.

## ¿Qué tratamientos y cuidados precisan?

De momento no existe ningún tipo de tratamiento que cure esta enfermedad. Lo que se intenta es paliar todos los problemas que ocasiona, como los cardiológicos, que tratan de retrasarse con fármacos antiarrítmicos o con implantación de marcapasos y desfibriladores.

Respecto a los problemas respiratorios, los tratamientos de fisioterapia respiratoria o los antibióticos ayudan a los niños a evitar numerosas visitas al hospital.

Uno de los tratamientos más innovadores en este campo, financiado por la Fundación Andrés Marcio (<http://www.fundacionandresmarcio.org/>), es el dispositivo ALPHA 300, que

insufla aire que se mantiene en los pulmones durante unos segundos, produciendo una mejora en la elasticidad de la caja torácica y aumentando así la capacidad pulmonar.

Otro apoyo para esta enfermedad es la terapia ortopédica. Estos niños suelen requerir tratamiento ortopédico enfocado a minimizar la progresión de las contracturas musculares y auriculares y de las deformaciones de la columna. Así, dispositivos como los corsés son un elemento de la vida cotidiana de algunos de estos niños.

Además, en muchos casos necesitan distintos aparatos para poder desplazarse, como sillas de ruedas, andadores, férulas...

Álvaro, en su día a día y como parte de su tratamiento, lleva un botón gástrico por el que se alimenta directamente con todo tipo de alimentos, incluidos los suplementos de batidos. Además, lleva un marcapasos desde los 3 años y un mes.

## ¿Cuándo están hospitalizados, qué cuidados precisan en urgencias? ¿y en la planta/unidad?

Los cuidados que precisa Álvaro, tanto en urgencias como en planta, dependen de la causa de ingreso; por ejemplo, si ingresa por insuficiencia respiratoria se deben evitar al máximo las típicas infecciones respiratorias y nosocomiales.

Por lo demás, necesita una atención personalizada, dada su enfermedad y su corta edad.

## ¿Están los hospitales y los profesionales preparados para atender adecuadamente a los niños?

Los profesionales sanitarios tendrían que tener más formación para que todos los hospitales tengan personal especializado para tratar a niños con enfermedades raras.

Por ejemplo, en el H.U. Son Espases de Palma de Mallorca, el personal sanitario sí está cualificado en el tratamiento de enfermedades raras, pero desconocemos si en el resto de hospitales de las islas es igual.

## ¿Qué papel juegan la fisioterapia, así como otras terapias, en el tratamiento?

La fisioterapia para los niños es fundamental porque les ayuda diariamente.

Al ser enfermedades degenerativas, los niños deberían tener diferentes terapias a lo largo de la semana que les ayuden en su día a día; estas terapias deberían ser de por vida o hasta que exista un tratamiento que mejore su movilidad y les ayude a disminuir o eliminar su hipotonía.

Álvaro realiza diferentes terapias en su tratamiento; entre ellas están:

-Terapia ocupacional, que le ayuda a realizar tareas habituales a su corta edad dentro de sus limitaciones, como cortar un trozo de fruta, vestirse o ponerse un jersey el solo con la mínima ayuda de su familia. La realiza en el H. U. Son Espases en sesiones de 6 a 8 semanas al año.

- Rehabilitación. Para él es uno de los mejores días de la semana, ya que juegan al fútbol y así le hacen la rehabilitación jugando, subiéndolo y bajándolo los brazos; también realizan fisioterapia respiratoria y juegos de equilibrio. Esta rehabilitación que le ayudaba en su vida diaria la realizaba en el Colegio Joan XXIII de Inca, el cual dejó de darle estos servicios en abril del 2018 cuando cumplió 6 años, ya que a esta edad dejan de tener derecho a la prestación gratuita que disponen en Atención Primaria. Pero gracias a la insistencia de su madre, en junio del 2018 consiguió tener un año más de rehabilitación en este centro, hasta cumplir los 7 años, que fue el pasado 25 de abril.

- Hidroterapia con fisioterapeuta. Esta terapia hace que Álvaro esté más activo, ya que su masa muscular es una capa muy fina, dado que su enfermedad no regenera masa muscular. Esta terapia es muy importante para las personas que padecen Laminopatía u otra enfermedad entre cuyos efectos esté la hipotonía muscular. Básicamente, es trabajar los músculos, ya que fuera del agua no pueden. La realiza en un Centro de Fitness a nivel privado, dos días por semana.

## ¿En qué punto están las investigaciones?

La Fundación Andrés

Marcio y Allomek Therapeutic LLC han firmado un acuerdo para desarrollar un inhibidor de la MEKK (Mek kinase) que permitiría frenar la fibrilación del corazón e incluso lo regeneraría.

El proyecto consta de dos fases: La 1ª fase tendrá una duración de 15 meses y sería para obtener la documentación necesaria, tanto de la US Food & Drug Administration como de la European Medicines Agency, para iniciar los ensayos clínicos en pacientes con laminopatía muscular. Esta fase tiene un presupuesto de 1.500.000 \$, de los cuales la Fundación ya ha abonado los 375.000\$ con los que se había comprometido.

La fase 2ª sería para desarrollar los propios ensayos clínicos. No hay definido aún un presupuesto concreto para esta fase, pero se estima en unos 6-7 millones de \$. Tenemos mucha ilusión en que dentro de dos o tres años podamos ofrecer una cura para el corazón.

## La implicación de la familia es fundamental para normalizar la vida de los niños, ¿cómo debe actuar?, ¿con qué herramientas cuenta?, ¿con qué trabas tropieza?

La familia trabaja mucho con el niño y cuenta con las herramientas que ofrece la Sanidad Pública hasta que el menor cumple los 6 años, que deja de tener derecho a recibir la Atención Primaria.

En el caso de Álvaro estuvo dos meses sin este servicio, pero, finalmente, su madre consiguió que se lo alargaran hasta los 7 años.

Esta es la principal traba, pues con 6 años y un día, las familias tienen que hacerse cargo de todos los gastos que cubría la Seguridad Social.

En el caso de Álvaro sus gastos son de 3 horas semanales de rehabilitación que corren a cargo de sus padres, para quienes, por encima de todo, está la salud y calidad de vida de su pequeño.

A esto hay que sumar el trauma psicológico de los niños una vez cumplen los 6 años, ya que tienen que asumir que dejarán de ver al fisioterapeuta al que han ido toda su vida: ¿cómo se le explica a un niño indefenso que la persona que le ayuda en su día a día y le hace sonreír ya no podrá ser más su fisioterapeuta porque la Sanidad Pública dice que un niño a partir de los 6 años ya no necesita A.Primaria?. Además, buscar otro fisioterapeuta no



## ROSA C. CARRERAS LLABRÉS. TCE. LA LAMINOPATÍA

es sencillo por la alta demanda.

Por ello, las familias que conviven con la Laminopatía han presentado un escrito para que no les quiten la A. Primaria a tan corta edad, ya que es vital para intentar paliar los gravísimos daños que conlleva esta patología.

En cuanto a las herramientas, los padres de Álvaro reciben algunas ayudas a la dependencia y ayudas en el trabajo.

Mi pregunta es, si todos los que estamos leyendo esta entrevista firmáramos una petición para que a Álvaro y a todos los niños de España con ER la sanidad pública les ofreciera A.

Primaria, ¿creéis que lo conseguiríamos?, ¿nos ayudáis a conseguirlo?.

### ¿Cuántos niños afectados hay en España?

En España hay registrados 6 o 7 casos de L-CMD (aunque es probable que haya más sin diagnosticar); y en el mundo rondan los 50. En las Islas Baleares sólo está el de Álvaro.

### ¿Colabora la familia con alguna asociación?

Los padres de Álvaro colaboran con la Fundación Andrés Marcio, niños contra la Laminopatía, que es una organización sin ánimo de lucro con sede en España, aunque con carácter internacional, cuyo objetivo es encontrar una cura definiti-

va de las laminopatías que afectan al músculo.

El fin de la Fundación es la investigación científica de las laminopatías, prolongar la vida de los niños y encontrar una cura.

También colaboran con otras asociaciones a través de la donación mensual de 1€ en Teaming, una plataforma creada para ayudas económicas en la cual hay diferentes tipos de Enfermedades Raras.

### ¿Cuáles son las principales reivindicaciones a las Administraciones?

Ruegan que no les quiten la A. Primaria a los afectados, ya que a los 6 años siguen siendo niños. En el caso de Álvaro, a la familia

le gustaría seguir con la rehabilitación en el Centro Joan XXIII de Inca, con su fisioterapeuta, porque ese día Álvaro era feliz y se lo han quitado.

Asimismo, solicitan más investigaciones, más ayudas económicas, más proyectos, y derivar dinero público a las investigaciones para financiar, por lo menos, una parte de las mismas y que no tengan que financiarse en su totalidad con el dinero privado de las familias afectadas.

Igualmente, el material ortopédico que utilizan los niños debería estar financiado o subvencionado al 100%, ya que a medida que crecen las sillas se que-

dan pequeñas y algunas se aprovechan poco tiempo.

### ¿Hay algún tipo de apoyo institucional?

Hay algunas ayudas en dependencia y también tiene una profesora de ayuda con atención personalizada para él en la escuela que le da apoyo.

Y la Empresa Nou Sis ha proporcionado a Álvaro una tablet que contiene todos los libros y fichas del colegio - aparte de su libro en papel como los demás niños-, lo que le permite no perder su educación por el simple hecho de tener una Enfermedad Rara. Álvaro es un niño que quiere aprender igual que los demás.