

Protección

Hugo debe llevar especial cuidado al jugar al baloncesto para evitar roces en los brazos y las manos.

JM RODRÍGUEZ / AGM



La esperanza de abrazar sin miedo

Diego tiene quince años y heridas abiertas en espalda, pies y rodillas. Sus lesiones no cicatrizan, son crónicas. Algunas lo acompañan desde las primeras caídas, cuando aprendía a caminar. Su madre, Ana María Rodríguez, recuerda con amargura el proceso hasta conocer su diagnóstico: «No pude abrazar a mi hijo al nacer. Llegó al mundo con la cara interna de la pierna derecha sin piel, pequeñas úlceras en los ojos y ampollas en la boca. Solo pude ver las caras de pánico de los sanitarios, que se lo llevaron corriendo».

Semanas después y tras una biopsia, los médicos le dieron la noticia: Diego padecía epidermólisis bullosa, una enfermedad rara más conocida como piel de mariposa que provoca que el colágeno 7, la proteína que hace de pegamento entre las capas de la piel, no funcione como debe y ante el menor roce se generen heridas abiertas que pueden tardar meses en cicatrizar.

Según los datos que maneja la Consejería de Salud, en la Región hay siete personas afectadas por esta patología incurable, cinco hombres y dos mujeres. De ellos, cuatro padecen el tipo simple y tres el distrófico, el más grave.

Piel de mariposa. La Agencia Europea de Medicamentos autoriza un costoso tratamiento que ayudaría a cicatrizar las lesiones de enfermos con epidermólisis bullosa, una patología que sufren 7 personas en la Región



ISABEL MANZANO

La Agencia Europea de Medicamentos (EMA) ha abierto ahora una puerta a la esperanza al autorizar un tratamiento que, si bien no la revertiría, sí podría ayudar a los pacientes a mejorar considerablemente su calidad de vida



al favorecer la cicatrización.

«Es una enfermedad muy grave, que tiene un impacto muy importante. No solo por la fragilidad extrema de la piel y las mucosas, sino porque puede derivar en mutilaciones por la falta de cicatrización, en problemas de nutrición y en un mayor riesgo de neoplasia que afectan a la calidad de vida y a la supervivencia», aclara la murciana Encarna Guillén, genetista y pediatra que se encuentra al frente de la red nacional Únicas, para el diagnóstico y tratamiento de enfermedades raras en edad pediátrica.

La lista de complicaciones también incluye problemas para deglutir la comida que pueden acabar en la colocación de

un botón gástrico, anemia, cardiomiopatías, fusión de dedos de las manos y los pies, lesiones oculares y consecuencias psicológicas. «Para cualquier niño que padezca esta enfermedad es un reto poder comer, lavarse, vestirse o hacer lo que consideramos una vida normal», insiste.

Curas de dos horas

Los familiares de afectados con piel de mariposa se ven obligados a hacer un «máster exprés» en curas y cuidados. La desinfección y los vendajes son el día a día de los pacientes, que tienen que cubrir su piel para reducir el roce inevitable de cualquier actividad cotidiana. Uno de los momentos más complicados en su rutina diaria llega precisamente con la ducha. Retirar los apósitos con precaución, ducharse, secar las lesiones con mimo e iniciar el proceso de revisar, desinfectar



► y volver a cubrir cada herida meticulosamente. El tiempo que transcurre desde que Diego comienza el proceso hasta que termina puede alargarse fácilmente hasta las dos horas. «Ahora que es más autónomo y que nos organizamos hemos bajado a una hora y media: mientras su padre le cura unas heridas, él se encarga de otras y yo de las que tiene en la espalda», detalla Ana María. Por eso, en su familia recuerdan como un «gran hito» que Diego pudiera irse el pasado febrero de viaje de estudios con el instituto, donde cursa 4º de la ESO. «Estuvimos meses practicando para que pudiera colocarse él solo los apósitos de manera adecuada. No fue fácil, pero era importante que no se sintiera discriminado quedándose en casa», señala.

Lucha contra la exclusión

Es precisamente ese el otro caballo de batalla de los padres de niños con esta enfermedad. Además de evitarles caídas y rozaduras innecesarias, tratan de ampliar sus límites y buscar alternativas para todos los desafíos que se les plantean con el fin de que no se vean obligados a vivir en los márgenes. «Queremos que haga una vida lo más normal posible, siempre buscamos una manera de que no se quede fuera», asegura María José Riquelme, que vive en El Algar, sobre su lucha diaria para que su hijo Hugo, que también padece el subtipo distrófico, sea «un niño feliz».

Ella tardó más tiempo en ver las señales de que algo no iba bien con su pequeño. No fue hasta el cuarto mes cuando empezaron a salirle ampollas en la boca, las manos y los pies. «Los médicos no daban con la tecla y entonces llegó la pandemia», recuerda. El confinamiento, que retrasó el diagnóstico, apareció a la vez que Hugo comenzaba a gatear: «Imagina los llantos de un bebé con heridas que son como quemaduras de segundo grado, se le iba la piel de la frente. La impotencia de no poder calmarlo era devastadora». Su pediatra decidió derivarlo a medicina general y fue ahí donde pudieron ponerle nombre: «La doctora fue muy directa, acabó con la incertidumbre y nos explicó cómo debíamos curarle las heridas, pero no estábamos preparados, fue un golpe muy duro. Buscamos en internet y solo podíamos pensar en el futuro de mi hijo, la calidad de vida es muy poca, algunos mueren muy jóvenes. Pero nos dimos cuenta de que tenemos que vivir el día a día. Verlo feliz es lo que a nosotros nos mantiene fuertes».

A Hugo, que cumplirá seis años en agosto, le encanta jugar al baloncesto y bailar, pero ya es consciente de que un leve golpe puede dejarle una marca que lo acompañará durante semanas y lo obligará a someterse a dolorosas curas. «Si se cae se enfada muchísimo. Yo le digo que los niños se caen, que es normal, pero él siempre me responde que los demás no tienen piel de mariposa como él», cuenta su madre.

El dolor de los cuidadores

Cuando la epidermólisis bullosa entra en una familia, un miembro sufre las heridas, pero el dolor también alcanza al resto. «Los padres de niños con piel de mariposa preferiríamos pasar nosotros por ese sufrimiento. A veces las curas son tan dolorosas que se intercambian palabras muy fuertes. Escuchar de un hijo ‘solo sabes hacerme daño’ duele mucho, pero aprendemos a no tenerlo en cuenta», afirma Ana María.

A la mochila ya de por sí pesada por la preocupación permanente y el miedo al futuro se le suman otros aspectos. A Ana María aún se le rompe la voz al recordar un día en el parque cuando Diego aún era muy pequeño: «Yo iba detrás de él para cogerlo antes de que se cayese, cuando una anciana me dijo ‘mujer, deja ya tranquilo al crío que juegue, que es un niño’. Sentí mucha incomprensión, solo quería evitarle una herida que podía durarle años. Es muy difícil

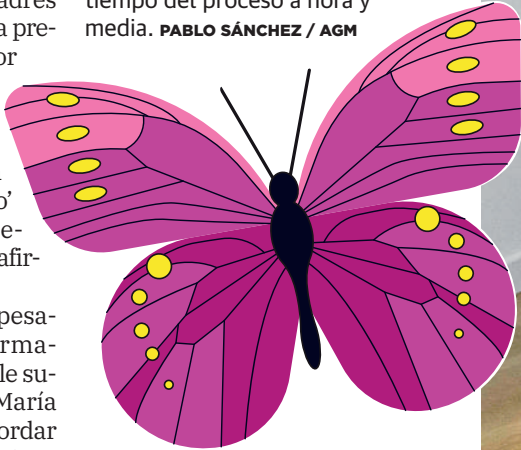
► **Adaptación**

José Manuel Hernández padece el subtipo simple, pero ha aprendido a disfrutar del deporte protegiendo de manera especial su punto débil, los pies. **LA VERDAD**

► **Trabajo en equipo**

Diego y sus padres se coordinan cada día para curar las heridas del joven tras la ducha y reducir el tiempo del proceso a hora y media. **PABLO SÁNCHEZ / AGM**

encontrar el equilibrio entre proteger a un hijo para que no sufra más dolor y a la vez darle independencia para que haga una vida lo más normal posible», lamenta. El desconocimiento también hace mucho daño. Hugo intenta no diferenciarse, «ser uno más»,



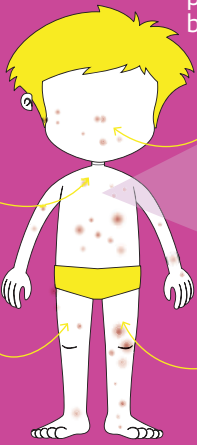
¿Qué es la piel de mariposa?

La **epidermólisis bullosa** es una enfermedad genética, degenerativa e incurable a día de hoy que provoca una fragilidad extrema de la piel. Las proteínas que actúan como pegamento entre las diferentes capas funcionan mal y provocan que un leve roce acabe en heridas y ampollas

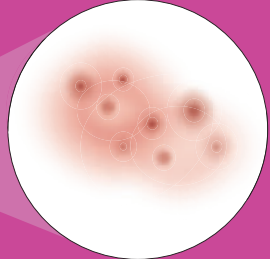
Principales síntomas

Heridas y ampollas que aparecen con un leve roce, que se infectan con mucha facilidad y que pueden afectar al 80% del cuerpo. Tardan más en curar que en una piel sana

Las heridas crónicas pueden producir carcinomas cutáneos muy agresivos



Puede afectar a las mucosas y generar problemas para deglutir alimentos, por lo que muchos pacientes acaban necesitando un botón gástrico para alimentarse



En casos graves, la tirantez de la piel al cicatrizar ocasiona problemas en las articulaciones

Los datos

10

personas afectadas por cada millón de habitantes se estima que hay

500

personas afectadas en España

7

personas afectadas en la Región de Murcia

50

años es la edad media de supervivencia debido a las complicaciones infecciosas y nutricionales

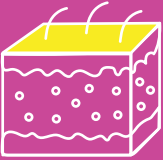
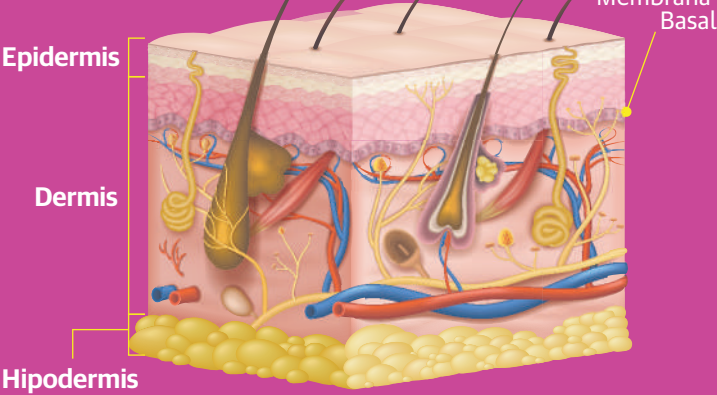
Tratamiento

El único posible es la correcta **curación de las heridas**, que precisa de desinfectantes, pomadas y vendajes especiales que no perjudiquen a la piel sana. Cada cura, que debe hacerse prácticamente a diario, se alarga de media unas 3 horas, debido a la cantidad de heridas y a la complejidad del proceso.



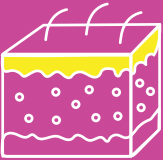
Tipología de la enfermedad

Esquema de la piel



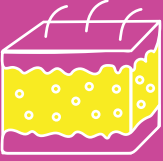
1. Simple

Las ampollas y heridas se producen en la **capa más superficial de la piel**, la epidermis. **Síntomas:** La piel empeora con el calor, la humedad y la sudoración. En ocasiones se engrosa la piel de las plantas de los pies, afectando a la movilidad, y las uñas pueden hacerse gruesas y distróficas



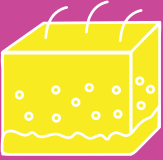
2. Juntural

Las lesiones aparecen **en la membrana basal**, es decir, entre la epidermis y la dermis o capa interna. Es la variedad menos frecuente. **Síntomas:** Las ampollas tienden a romperse y crear heridas que, cuando se curan, forman cicatrices con aclaramiento u oscurecimiento de la piel. Además, la mucosa oral se ve afectada y puede provocar que el párpado se pegue al ojo



3. Distrófica

Las ampollas aparecen **en la capa más profunda de la piel, la dermis**. **Síntomas:** ampollas por todo el cuerpo que provocan heridas. Pueden aparecer en la boca y el esófago, así como los ojos, las vías respiratorias y las urinarias. Las cicatrices aumentan la tirantez de la piel y las articulaciones sufren retracciones, dificultando el uso de las manos. En ocasiones conlleva la fusión de dedos (sindactilia). También suelen padecer anemia, problemas para tragar y carcinoma en la piel.



4. Kindler

La formación de ampollas se produce **en distintas capas de la piel a la vez**, incluidas las mucosas. **Síntomas:** atrofia, decoloración y engrosamiento de la piel. Gingivitis grave, erosiones en la córnea y el párpado, fotosensibilidad y carcinoma.

pero siempre hay detalles que le recuerdan que no es como el resto: «Cuando le preguntan por qué lleva guantes o vendas en los brazos y rodilleras hasta en verano ya ni quiere responder. El rechazo está, eso duele, a veces más que una herida», se queja su madre, quien pide también más formación entre los sanitarios.

Con ella coincide José Manuel Hernández, de 49 años y residente en Cartagena, quien sufre el subtipo simple. «Ya no ocurre como cuando me diagnosticaron a mí en los 70, que tardaron varios años en saber qué me pasaba, pero sigue habiendo profesionales que no saben tratar nuestras heridas y falta investigación». En el caso de José Manuel, su punto débil se encuentra en los pies. Aunque su nivel de afectación es menor, admite que cuando era joven al dolor de las heridas constantes se añadía el de la incomprensión.

Reconoce que es «muy afortunado en comparación con otros enfermos». A base de aprender de sus lesiones y poner en práctica diversos trucos ha logrado acabar dos maratones y sale habitualmente en bicicleta: «Me pongo doble calcetín sin costura y me embardo los pies en vaselina. Aunque tengo heridas, es la única forma de no ir en carne viva».

Un fármaco millonario

El conoció a las familias de Diego y Hugo gracias a la ONG Debra, enfocada en mejorar la vida de los afectados por esta patología. «Conocer a otros enfermos nos ayuda mucho», indica José Manuel, quien confiesa estar ilusionado con el tratamiento aprobado: «No pienso en mí, sino en los más pequeños. Se me caen las lágrimas cuando veo a niños con mucha afectación. Pero nos preocupa muchísimo el precio».

Vyjuvek, como se llama esta terapia génica, es uno de los medicamentos más caros aprobados en Europa. Una semana del tratamiento costaría 23.000 euros, por lo que se calcula que el coste a lo largo de la vida del paciente ascendería a entre 20 y 30 millones. Consiste en administrar sobre la piel un gel que ayudaría a las células a producir la proteína de colágeno 7 sana y a cerrar heridas durante más tiempo. En el ensayo se comprobó que las lesiones cicatrizaban con una eficacia tres veces mayor frente a quienes solo recibieron el placebo. «Los resultados ofrecen esperanza, aunque falta mucho por saber. Quienes participaron en el ensayo tenían heridas de menos de 40 centímetros cuadrados. No sabemos cómo será el efecto en áreas de mayor superficie», expone Guillén.

La decisión sobre el coste y su financiación dependerá de cada país, que tendrá que negociar con el fabricante. Desde Debra temen que la espera pudiera alargarse dos años más.

Ante el miedo de los pacientes a que el elevado coste provoque que no llegue o lo haga tan solo a algunos enfermos, la genetista Encarna Guillén apunta que en España ya se han adoptado terapias innovadoras para otras patologías. Además, precisa que a la hora de incorporarlas al sistema nacional de salud cada vez son más habituales los acuerdos con la industria para que el Gobierno reembolse según el impacto positivo en cada enfermo, es decir, si experimenta una mejora de los síntomas, pero también si reduce su dependencia de especialistas, fármacos y cuidados.

El director general de Cartera Común de Servicios del SNS y Farmacia, César Hernández, confirmó a LA VERDAD que el Ministerio inició hace meses las conversaciones con el fabricante para discutir el precio de Vyjuvek. «El desarrollo de medicamentos para las enfermedades raras es casi un compromiso social al que todos tenemos que contribuir», asegura, aunque admite el desafío que supone por el alto coste.

Los afectados exigen agilidad para que el fármaco llegue cuanto antes: «No queremos que se queden más mariposas por el camino o que los bebés no puedan recibir el abrazo de su madre por temor a provocarles heridas».