

HABLA LA MADRE DEL PACIENTE MÁS JOVEN CON DENT, UNA DOLENCIA RARA

“Me recorreré el mundo entero hasta conseguir el dinero para investigar la enfermedad de mi hijo”

Nacho tiene cuatro años. Hasta ahora es el español más joven diagnosticado con la enfermedad de Dent, una patología rara que afecta al funcionamiento de los riñones. Su madre, Eva, se ha convertido en una activista que busca fondos para investigar un tratamiento.

Núria Jar

28/2/2014 10:36 CEST



Eva y su hijo Nacho, el benjamín de los pacientes de Dent de España. / Imagen cortesía de Eva.

Eva es una mujer muy fuerte y perseverante. A pesar de su esclerosis múltiple, el año pasado consiguió completar una de las competiciones ciclistas más duras del mundo, la Titan Desert. En tan solo seis días recorrió 700 kilómetros a 42 °C por el día y a 2 °C por la noche. Con mucho entrenamiento, se sobrepuso a la dureza del desierto del Sahara y las montañas del Atlas. Su motivación fue y sigue siendo “montar un laboratorio y conseguir una medicina para Nacho”.

Nacho tiene la enfermedad de Dent, una patología minoritaria que comparte

con 41 personas en toda España, según los datos de que dispone [Renaltube](#), el consorcio de investigación sobre tubulopatías o enfermedades de los túbulos renales. Él es el caso más joven que se ha descrito hasta ahora. “Habitualmente esta enfermedad se diagnostica más tarde porque en los niños no presenta demasiados síntomas”, explica Gema Ariceta, su médica desde hace un año en el Hospital Vall d’Hebron.

Además de fortaleza y perseverancia, Eva Giménez Escudero también tiene buena memoria. Es capaz de enumerar decenas de visitas al hospital a un ritmo casi diario. Sin tregua, recuerda el día, el mes y hasta la hora de todas las pruebas e ingresos por las que ha tenido que pasar su hijo Nacho en los últimos cuatro años. Incluso antes de nacer.

En el año 2009, Eva tardó en percatarse de que estaba embarazada del tercero. Su marido David y ella habían traído al mundo a su primera hija María, que ahora tiene diez años, con técnicas de reproducción asistida. Tres años más tarde la pareja concibió a Marta de forma natural. Los dos partos fueron programados por cesárea para evitar una recaída de la esclerosis en la madre. A Nacho nadie lo esperaba. Fue una sorpresa para toda la familia.

La enfermedad de Dent afecta a los riñones, que no son capaces de reabsorber algunas de las sustancias que filtran

Superado el ecuador del embarazo, un defecto en la formación del cuerpo calloso, que conecta los dos hemisferios cerebrales, derivó a este hospital barcelonés el historial médico de Nacho, aún en gestación. Le faltaba parte de la comisura central que une ambas zonas del cerebro. Esto provoca déficits neuropsicológicos y otras complicaciones.

Por un bocadillo de mortadela

Las innumerables pruebas médicas se sucedían con las primeras contracciones de Eva. Una resonancia magnética consiguió determinar la fina presencia del cuerpo calloso en el feto, pero parecía que el pequeño tenía uno de los ventrículos del cerebro más grande de lo normal y la madre

un exceso de líquido amniótico. “Ahora sé el porqué de mi polihidramnios [que se produce si el feto no traga y absorbe el líquido en cantidades normales]: Nacho ya orinaba mucho”, cuenta Eva sin detenerse en su historia.

El día 11 de diciembre de 2009 nació prematuro. “Escuché un llanto muy breve, no lloraba”, cuenta la madre. Su marido, David, que hasta ese momento de la entrevista se había quedado en segundo plano, interviene: “La UCI es como la NASA”. El bebé de 35 semanas había tenido un leve derrame cerebral al nacer. Las crisis de salud de Nacho continuaron hasta que “un bocadillo de mortadela lo salvó”, asegura su madre.

Una noche regresaban agotados de urgencias, como otras tantas; aquella vez porque el niño sufría una fiebre muy alta. El capricho del padre por comerse un bocata retrasó la hora de ir a la cama de la pareja, que ya no se puso el pijama. De repente se dieron cuenta de que el niño estaba congelado: “Salimos a 180 por hora con el coche hacia el hospital”. Nacho había sufrido un choque séptico.

La prueba definitiva: la orina

La infección que lo tuvo entre la vida y la muerte ayudó a determinar la enfermedad de Dent. “Muchas veces se diagnostica por casualidad”, dice Ariceta, jefa del servicio de nefrología pediátrica del Hospital Vall d’Hebron. Los controles en el niño detectaron una pérdida anormal de proteínas.

Una infección que tuvo a Nacho entre la vida y la muerte ayudó a determinar la enfermedad de Dent, que muchas veces se diagnostica por casualidad

La enfermedad de Dent afecta al funcionamiento de los riñones, que no son capaces de reabsorber algunas de las sustancias que filtran. “Este es el síntoma guía”, apunta Ariceta. Este caso, como el de la mayoría de los diagnosticados, responde a una mutación en el gen *CLCN5* (Dent 1) que afecta al proceso de reabsorción de calcio, fósforo y proteínas de bajo peso molecular. La patología también puede deberse a una mutación en el gen

OCRL1 (Dent 2), que es menos común y presenta más complicaciones.

“Es posible que haya algún otro gen asociado a esta patología ya que el resto de pacientes diagnosticados no presentan mutaciones en ninguno de estos dos genes”, aclara Félix Claverie-Martín, doctor de nefrología pediátrica y de investigación en el Hospital Universitario Nuestra Señora de Candelaria, en Santa Cruz de Tenerife.

Aún se sabe bien poco de esta enfermedad, bautizada a mediados de los años 90 con el nombre del científico que la había descrito tres décadas antes. Según la descripción actual, tiene un patrón de herencia recesivo ligado al cromosoma X. “El asesoramiento genético es importante porque las mujeres son portadoras y raras veces presentan algún síntoma”, cuenta Ariceta.

En el caso de Nacho, la mutación *de novo* libra a su madre de ser portadora. Su perfil genético se encuentra en la base de datos clínica y molecular de pacientes de Renaltube, en el que participan los hospitales universitarios Central de Asturias, Nuestra Señora de Candelaria en Canarias y de Cruces en el País Vasco.

Ariceta señala que Nacho es un paciente “especial” por lo pronto que se le diagnosticó esta enfermedad. “Además fue un bebé prematuro con una afectación en el sistema nervioso central, que no tenemos demasiado claro si está unido o no al Dent”, añade en su consulta.

El portal Renaltube, coordinado por Claverie-Martín y donde colabora Ariceta, sigue la estrategia europea para favorecer el diagnóstico de enfermedades raras, la creación de un mapa de expertos y un registro de pacientes. En el caso de Dent, conocer los mecanismos asociados a la dolencia puede ser muy útil para tratar también otras enfermedades renales.

Nacho toma siete medicamentos entre dos y tres veces al día para suplir la pérdida de proteínas. El pronóstico final de estos pacientes es el fallo renal crónico

Enfermedad minoritaria, enfermedad huérfana

Como el resto de patologías minoritarias, la de Dent no tiene un tratamiento a medida. Los fármacos que a día de hoy se recetan compensan las pérdidas que padece el paciente. “Reponemos lo que se pierde”, resume Ariceta. La medicación de Nacho varía en función de los análisis. Toma unos siete medicamentos entre dos y tres veces al día para suplir la pérdida de proteínas.

Algunos enfermos de Dent también presentan problemas de raquitismo y muy pronto Nacho tendrá que tomarse la hormona del crecimiento. El pronóstico final de estos pacientes es el fallo renal crónico. Claverie-Martín recuerda que las terapias actuales solo pueden “retrasar un poco la aparición”. Según Ariceta, la mitad de los pacientes adultos acaban en diálisis.

Su asociación, [Asdent](#), la única en España focalizada en Dent, no está dentro de la [Federación Española de Enfermedades Raras](#) (FEDER) que integra 280 entidades. “Yo la animé a tirar para adelante con Asdent, espero que acaben formando parte de nuestra federación”, confía Jordi Cruz, miembro de la junta directiva de FEDER. De momento Eva prefiere caminar sola. “Ahora el niño está muy bien. Hay una serie de alteraciones y tendremos que ver cómo evoluciona, pero de momento tiene una función renal normal”. Su madre, Eva, sabe que no va a ver la cura para la enfermedad de Dent. “Toco con los pies en el suelo”, asegura con firmeza. Aun así, no está dispuesta a rendirse por falta de dinero.



Perico Delgado es uno de los personajes célebres que se ha unido a la campaña de Eva para recaudar fondos destinados a investigar la enfermedad rara de Dent. En la imagen, con Nacho en Santa Coloma de Gramenet, en 2013.

A mediados de este año se estrenará un documental que lleva su nombre. *El reto de Eva* recoge la tenacidad de esta madre en busca de fondos para conseguir un tratamiento que frene la enfermedad de Dent. Ya ha reunido 130.000 euros y va a por más: "Haré retos, carreras y me recorreré el mundo entero para conseguir los 500.000 euros que me han dicho que se necesitan en investigación".

Todos somos raros en la tele

Televisión Española emite el próximo domingo 2 de marzo la telemaratón solidaria para recaudar fondos para la investigación en enfermedades minoritarias. El horario es de 17:30 a 23:30.

El especial cierra las acciones especiales de la campaña [Todos somos raros, todos somos únicos](#). En estos últimos meses, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), la Federación Española de Enfermedades Neuromusculares (ASEM) y la Fundación Isabel Gemio han organizado diversas acciones en el año nacional de las enfermedades raras.

El movimiento cuenta con el apoyo de la Corporación Radio Televisión Española y el Ministerio de Sanidad.

Derechos: **Creative Commons**

TAGS

DENT | ENFERMEDADES RARAS | PEDIATRÍA | INVESTIGACIÓN | RIÑÓN

Creative Commons 4.0

Puedes copiar, difundir y transformar los contenidos de SINC. [Lee las condiciones de nuestra licencia](#)

