

UN MOMENTO CASI MÁGICO

*Así es como define una paciente
el momento que le diagnosticaron
Enfermedad de Fabry*



LAURA JOU

Me llamo Laura Jou. A los 50 años me diagnosticaron la enfermedad de Fabry. Cuando la Dra. Torra me describió los síntomas más comunes fue un momento casi mágico. Todos los dolores extraños en las manos que padecí sobre todo de niña tuvieron finalmente una causa. No solamente las manos, otros muchos padecimientos que he tenido a lo largo de la vida, que tanto mi familia como los médicos achacaban a mi carácter exagerado y cuentista, ahora tenían una explicación. Cuando tenía fiebre o hacía ejercicio físico las manos y los pies entraban en crisis dolorosa; es un dolor

muy particular: entre la ramba, la grima y el dolor. También tenía angioqueratomas; unos lunares rojos en todo el abdomen. La intolerancia al calor y las múltiples insolaciones también eran características de mi infancia y juventud. De alguna manera en aquel momento se hacía justicia a todas estas molestias que muy pronto atribuí a mi sensibilidad.

Luego vinieron los miedos. Si yo tenía una enfermedad hereditaria probablemente habría más casos en la familia. Y el peor miedo; que mi hijo lo hubiera heredado. Pero no fue así, resultó ser *novoa*. La enfermedad empieza y acaba en mí.

Todos los dolores extraños en las manos que padecí sobre todo de niña tuvieron finalmente una causa

Todo empezó a partir de unos análisis rutinarios en la mutua que salieron alterados en el aspecto renal. También tenía proteinuria, hematuria e infección de orina. El médico de la mutua delegó el caso a una nefróloga que básicamente insistía en bajar la presión arterial para frenar la proteinuria. Así pasé unos 8 meses, nada cambiaba y todo seguía en interrogante.

Llegué a la Fundació Puigvert con el ánimo de curar las infecciones de orina y poner sobre la

mesa mis alteraciones renales. Fueron 12 meses de bucle sin salida. Cada vez me tocaba un urólogo diferente que insistía en ir por partes hasta que, ante la recurrencia de las ITU (Infecciones Tracto Urinario) imposibles de domar, pedí una visita con un nefrólogo.

Y llegó el día en el que finalmente me atendió un nefrólogo: "Soy la Dra. Torra, especialista en enfermedades hereditarias, te visitaré casualmente porque estoy

sustituyendo a un compañero". Pensé: "Vaya, que pena... con lo simpática que es..." Aquel día la suerte estaba de mi parte.

Cuando vio los análisis comprobó que había una función renal mermada y otros asteriscos curiosos que podían revelar varias enfermedades. Mi padre

tenía insuficiencia renal pero no hematuria, no había más casos de enfermedad renal en mi familia. La Dra. Torra decidió hacerme unas

pruebas genéticas y una biopsia renal. El resultado fue enfermedad de Fabry y una IgA renal*. Nada que ver con lo que tenía mi padre. Tenía dos enfermedades renales diferentes que si no hubiera sido por la intuición de la Dra. Torra hubiera quedado en un corto diagnóstico y un Fabry avanzando sin remedio.

Empezamos el tratamiento con infusión quincenal de Fabrazyme y la Fabry se ha estabilizado. Mi IgA está controlada más o menos con poca medicación. Y tengo que ser justa con las ITUs: acabé ganándole el pulso con una autovacuna.

Me encuentro muy bien y estoy agradecidísima a la Dra. Torra por no poner el modo automático en su trato con los pacientes y tener este espíritu de investigadora que parece ser que la caracteriza. Ahora mismo, tener una enfermedad como esta no representa ningún trauma ni prejuicio. Ojalá a todos los enfermos de enfermedades raras, en alguna visita rutinaria, les pueda atender un doctor con tanto talento.

* Trastorno renal en el cual anticuerpos llamados IgA se acumulan en el tejido del riñón. La nefropatía por IgA también se conoce como *Enfermedad de Berger*.

Tener una enfermedad como esta no representa ningún trauma ni prejuicio