

CONVERSAMOS CON...

Susana, madre de un niño con HFHNC



Susana es madre de un niño con Hipomagnese-mia Familiar con Hiper calciuria y Nefrocalcinosis (HFHNC). A su hijo lo diagnosticaron cuando solo tenía 11 meses. Toni ahora tiene 10 años y hasta la fecha hace una vida bastante normal.

Susana originaria de México, recuerda cuando le explicaron que ella llevaba la mutación que heredó su hijo y al ser una enfermedad de herencia autosómica recesiva, le preguntaban si tenía algún parentesco con su marido. Pero si somos de continentes diferentes respondía.

Desde entonces Susana ha aprendido a vivir con este diagnóstico y a normalizarlo dentro de su vida. Susana es miembro de los representantes de pacientes (e-PAG) en la Red Europea del Riñón (ERKNet) y forma parte de la junta directiva (*Steering comitée*) de *Eurordis* y es miembro de la junta directiva de la Federación Europea de Enfermedades Renales Genéticas (FEDERG).

¿Cuándo empezó todo?

Cuando Toni tenía 7 meses tuvo un episodio febril y encontraron sangre en la orina. Su pediatra pensó que sería una infección de orina, pero a pesar del tratamiento antibiótico, la prueba ambulatoria seguía dando positivo. El pediatra solicitó una ecografía renal, encontrando una

nefrocalcinosis muy evidente. A partir de aquí nos derivó a nefrología. Unos meses más tarde el cuadro febril se repitió y empezaron las pruebas y el ingreso en el Hospital de Terrassa para determinar el origen de la nefrocalcinosis y la sangre en la orina. Fue al cabo de varios días de ingreso que un pediatra nos dijo: "Hemos encontrado el magnesio bajo en la sangre de su hijo. Creo que ya sabemos lo que le ocurre".

Susana ha aprendido a vivir con este diagnóstico y a normalizarlo dentro de su vida

Nos mandaron a casa y días más tarde acudimos a consulta de nefrología pediátrica donde nos confirmaron el diagnóstico de HFHN (Hipomagnese-mia Familiar con Hiper calciuria y Nefrocalcinosis). Recuerdo las palabras del nefrólogo: "no son buenas noticias". Fue como un mazazo, no lo podía entender, el niño parecía estar normal. El médico me dijo que

no me preocupara, que fuera a verle con mi marido al cabo de unos días y que nos respondería a todas nuestras dudas. Al salir del hospital llamé a mi marido y le expliqué lo que me habían dicho, no lo entendíamos.

El diagnóstico fue casual, quizás si esa fiebre no hubiese aparecido se hubiese postergado mucho más. El diagnóstico precoz fue una suerte, pues se puede comenzar a tratar la enfermedad a una edad muy temprana y eso siempre es positivo.

¿Conocíais la enfermedad?

No, por supuesto. Cuando nos explicaron que tenía esa enfermedad impronunciable que nunca habíamos oído nombrar, nuestra reacción inmediata fue acudir a internet para buscar información. No encontramos gran cosa, pero recuerdo lo primero que apareció en *Google* cuando introdujimos el término "hipomagnesemia": una enfermedad del ganado vacuno.

¿Con este desconocimiento cómo se afronta el diagnóstico?

Pues al principio no lo aceptábamos, pensábamos que debía ser un error, queríamos una segunda opinión. Poco a poco fuimos asimilando que no había ningún error y entonces la sensación pasó a ser de rabia, de impotencia, la frase que nos rondaba en la cabeza todo el tiempo era "pero por qué nos toca esto a nosotros".

¿Qué es lo que resulta más difícil de llevar al principio?

Lo peor fue el vacío que crea estar frente a una enfermedad sin cura y que muy pocos médicos conocen. La falta de información es angustiante. A pesar de que el equipo del Hospital de Terrassa hizo un trabajo estupendo y siempre nos han tratado como a amigos, con mucha profesionalidad y nos han ofrecido el estudio genético que confirmaría la enfermedad, el hecho de que nunca hubiesen tenido un caso como el nuestro, nos sorprendía y a la vez nos generaba inseguridad y temor a lo desconocido: miedo de no recibir el mejor tratamiento. Teníamos la necesidad de contactar con algún médico que conociese de cerca la enfermedad y nos generase esa confianza tan necesaria.

En esa búsqueda incesante nos encontramos con AIRG y les escribimos explicando el caso y solicitando información y contacto con otras familias en la misma situación.

Desde AIRG nos indicaron que no tenían socios con esta enfermedad, pero nos pusieron en contacto con la Dra. Gema Ariceta que estaba en el Hospital de Cruces, en Bilbao y que es una de las mayores expertas en esta patología.

Cuando la Dra. Ariceta nos respondió y nos explicó que tenía otros casos iguales a nuestro hijo, empezamos a sentirnos un poco más tranquilos, más comprendidos y nos transmitió seguridad. Fue algo muy importante para nosotros. A pesar de que nos explicó que la enfermedad llevaría al fallo renal y que no había manera de evitar dicha progresión, al menos sabíamos que nuestro hijo recibiría el cuidado y vigilancia de una especialista con experiencia. Ese sentimiento no tiene precio para un padre. Fue como ganar la lotería.

¿Cómo ha evolucionado Toni desde el diagnóstico?

En 2013, cuando solo tenía 3 años, tuvo un bajón muy brusco en su función renal, pasando de un 70% a un 40% en 2 meses. Recuerdo cómo nos asustamos pues pensábamos que si continuaba así en pocos meses podía necesitar un trasplante. Afortunadamente no fue así y hoy continúa en ese mismo nivel de función renal.

Nos hemos acostumbrado a pasar revisiones y que todo siga igual, pero no puedes dejar de pensar que un día u otro nos volverá a dar el susto. La Dra. Ariceta siempre nos dice que esta enfermedad va a escalones y nunca sabes cuando llega el siguiente escalón. Esas palabras se repiten en mi cabeza cada vez que acudimos a revisión y pienso ¿habrá llegado ya el siguiente escalón?

Por suerte Toni ha podido hacer una vida completamente normal, es un chico muy alegre y sociable. Su enfermedad no ha condicionado su niñez y eso es muy importante. Siempre pien-

so que ese carácter desenvuelto y risueño le será muy útil para superar los tropiezos que la vida le tiene reservados y salir adelante.

¿Cómo ha aceptado Toni su enfermedad?

Al haber sido diagnosticado tan temprano ha normalizado su enfermedad, es algo más de su personalidad. Como el color de ojos o de pelo, él tiene hipomagnesemia.

Desde muy pequeño ha asimilado la toma de la medicación y se ha hecho responsable de tomarla. Cada mañana prepara las 14 pastillas diarias y las introduce en su *tupper*, para no olvidarse de ninguna.

En el cole lo habla con sus compañeros, pero no con miedo ni tristeza, sino con esa naturalidad que tienen los niños.

Recuerdo una vez, cuando tenía 5 años, vimos una exposición de figuras de plastilina relacionadas con la ciencia. Al llegar a la representación del aula de medicina, donde se diseccionaba un cadáver, Toni me dijo "mira mamá a ese señor le van a poner un riñón, como a mí cuando sea mayor". Yo casi me caigo de espaldas, pero él lo decía con una sonrisa, no había miedo ni tristeza en su expresión, era algo que había normalizado.

Otra cosa son los abuelos, tíos y demás familiares, pues al ser una enfermedad invisible, no lo entienden y piensan que exageramos o que no será tan grave, o que es un error y se curará pues el niño aparentemente está bien. Esta falta de entendimiento genera aislamiento y distanciamiento de la familia.

Es muy importante poder hablar con otras personas en tu misma situación para sentirte comprendido, por eso desde el primer momento asistimos a las reuniones de AIRG. Estas reuniones y el contacto con la asociación nos han permitido encontrar a otras familias, con hijos con otras enfermedades, pero con quien teníamos muchas cosas en común y podíamos entendernos.

¿Qué es HIPOFAM y por qué la creasteis?

Creamos esta asociación porque teníamos necesidad de hallar a otras personas que hubiesen pasado por lo mismo y poder intercambiar experiencias. Cuando se trata de una enfermedad tan poco frecuente no es fácil encontrar a otros pacientes.

Por otra parte, desde el diagnóstico, nos sorprendió que el médico nos indicase que debía de tomar magnesio y que este no estuviese financiado. Tenemos que pagar el 100% de una medicación crónica que estará tomando durante muchos años. Esto nos indignó y nos hizo ver la necesidad de organizarnos y luchar por nuestros derechos.

Otro factor que nos influyó fue observar el trabajo ingente que afrontaban los médicos que nos trataban y la necesidad que sentíamos de ayudar, de no quedarnos de brazos cruzados.

Recuerdo cuando le explicamos a la Dra. Ariceta que estábamos decididos a crear una asociación y nos dijo "adelante", ese fue el empujón que precisábamos y ahí empezó todo.

¿Cómo se lleva esta situación a nivel familiar?

Pues lógicamente nos afectó, sobre todo al principio, pues cada uno reacciona de un modo diferente ante una cosa así, pero con el tiempo nos ha unido más.

Al principio no sabíamos si decírselo o no a nuestro hijo mayor, pero con el tiempo lo fuimos normalizando y asimilando.

Es muy importante poder hablar con otras personas en tu misma situación para sentirte comprendido

A través de FEDERG nos pusieron en contacto con una familia de Málaga y juntos creamos la asociación. Actualmente somos más de 40 socios y representamos a 29 casos de HFHNC. Desde HIPOFAM ofrecemos apoyo y ayudas sociales para los pacientes, informamos sobre la patología y promovimos la investigación de la enfermedad. Nuestro principal logro ha sido la financiación de un proyecto pionero sobre la HFHNC, que se lleva a cabo en el Hospital de la Vall d'Hebron y al cual hemos aportado más de 140.000 desde 2015.

Cualquier persona que tenga un diagnóstico de algún tipo de hipomagnesemia hereditaria, puede ponerse en contacto con nosotros:

Asociación HIPOFAM
Mur 2, Martorell (Barcelona)
Tel. 677752626
consultas@hipofam.org
www.hipofam.org

¿Cuál fue el motivo que os impulsó a trabajar con otras asociaciones a nivel internacional?

Cuando me acerqué por primera vez a la Federación Europea de enfermedades renales genéticas FEDERG iba con la ilusión de encontrar un caso igual al de mi hijo dado que era el único que conocíamos en tener HFHN sin afectación ocular debido a mutaciones en la claudina 16. Antonio, mi marido, y yo teníamos muchas ganas de ver cómo se trataba la enfermedad en otros países y compartir experiencias y sobre todo conocer casos como el de nuestro hijo. Mi gran sorpresa fue encontrar que en España al habernos unido todas las familias y creado HIPOFAM habíamos hecho historia porque no existe, hasta la fecha,

ninguna otra asociación europea de hipomagnesemia familiar. En ese momento entendí que era necesario cambiar la historia y que la vida nos estaba dando la oportunidad de darla a conocer. Fue extraño, en esa reunión no encontramos a otros pacientes de hipomagnesemia familiar, sin embargo nos encontramos con muchas otras enfermedades

renales raras y a sus representantes de pacientes e hicimos alianzas que hoy en día son muy sólidas. En ese primer encuentro *Eurordis*, representada por Matt Jonhson, estaba ahí explicándonos el proyecto de las redes europeas e invitándonos a sumar fuerzas y hacer equipo para unirnos al proyecto de la red del riñón *ERKnet*. El motivo inicial de trabajar en colaboración a nivel europeo dio un giro personal en mi percepción de ver las cosas al entender que no hay enfermedad huérfana, que incluso si somos los menos numerosos, o no somos exactamente iguales los unos a los otros, tenemos miles de afinidades con el resto de enfermedades renales raras y que solo en colaboración podemos lograr mejoras asistenciales para la calidad de vida de nuestros pacientes, mejora de diagnósticos, de tratamientos, en la formación de nuevos médicos y porqué no, en la investigación de nuestras enfermedades.

Creamos esta asociación porque teníamos necesidad de hallar a otras personas que hubiesen pasado por lo mismo y poder intercambiar experiencias