

# Público

Estás leyendo: **Convivir con una enfermedad rara: terapias, consultas, soportes vitales y esperanza en la familia del pequeño Adolfo**

## **Convivir con una enfermedad rara: terapias, consultas, soportes vitales y esperanza en la familia del pequeño Adolfo**

**El niño de ocho años sufre miopatía congénita por desproporción de fibras, una patología de la que no hay más de un centenar de casos diagnosticados a nivel global. La mutación genética que se la ha provocado es probablemente única en el mundo.**



Adolfo, el pequeño de ocho años con una miopatía congénita por desproporción de fibras, posa en su vivienda de Madrid. — *Cristina del Gallego Baraibar*

MADRID

11/03/2022 23:00 ACTUALIZADO: 12/03/2022 15:08

**CRISTINA DEL GALLEGO BARAIBAR**@CRISDELGALLEGO

Ocho de la tarde, noche ya cerrada en el barrio madrileño de Sanchinarro. En el silencio que inunda la zona, irrumpen con fuerza tres pequeños acompañados de su padre: Adolfo va de avanzadilla a la velocidad del rayo con su silla de ruedas eléctrica. No se queda atrás Pablo, que, a bordo de sus patines, se engancha al respaldo para, a continuación, salir catapultados juntos, como si volaran en un cohete. Y, justo detrás, Blanca, de tan solo dos añitos, se ríe sin parar mientras los persigue correteando en su moto de juguete.

Pero no todo resultó tan idílico cuando Adolfo llegó al mundo, hace ya casi nueve años. El embarazo transcurrió con normalidad pero, en el momento del parto, los sanitarios del **Hospital Gregorio Marañón** descubrieron que algo no iba bien. Entonces, se dieron cuenta de que él no podía colaborar para salir del cuerpo de su madre y, tuvieron que conectarle a una CPAP para ayudarle a respirar con normalidad. También descubrieron que tenía contracciones en las articulaciones y que el cordón umbilical era muy corto. "Se lo llevaron a la UCI, se fue mi marido con él y ahí empezó todo, ahí nació un luchador", rememora la madre del pequeño, **Alicia Vivo**.

Thank you for watching

Los primeros seis meses los pasaron en el hospital, tiempo en el que tuvieron que hacerle una traqueotomía y una gastrostomía para poder alimentarle. Cuando, por fin, le dieron en alta, tenían varios posibles diagnósticos sobre la mesa, pero ninguno cuadraba del todo con la sintomatología de Adolfo.



**El exoesqueleto español que convierte a los niños en superhéroes: de la silla de ruedas a "caminar y jugar con sus amigos de pie"**

CRISTINA DEL GALLEGO BARAIBAR / VÍDEO: AMANDA GARCÍA

Poco tiempo después, a través de un familiar, les recomendaron contactar con un neurólogo especializado en **enfermedades raras** que trabajaba en el madrileño Hospital 12 de Octubre, Rogelio Simón de las Heras. Cuando fueron a conocerle, el facultativo decidió hacerle varias pruebas, entre ellas una biopsia muscular, y, tan solo un mes más tarde, ya tenían un diagnóstico: miopatía congénita por desproporción de fibras.

El organismo humano tiene fibras de dos tipos en cada músculo de nuestro cuerpo. Las primeras aportan la fuerza. Las segundas, la resistencia. Proporcionalmente, deben estar compensadas. Sin embargo, en el caso de Adolfo no están equilibradas, sino que posee un 75% del tipo 1 y un 25% del tipo 2, lo cual, como explica su padre, **Adolfo García-Inés**, "no implica que tenga una superpotencia, porque tampoco esas fibras están en buenas condiciones". Su madre, Alicia, clarifica qué es lo que le ocurre a su hijo: "Al mover cada músculo, el primer impulso está relacionado con la potencia, la fuerza. Y, posteriormente, es necesario mantener ese movimiento. A Adolfo lo que le cuesta es esto último".

Una vez ya le habían puesto nombre a la patología del niño, los esfuerzos se centraron en [descubrir qué gen había mutado](#). Sospechaban de seis y, tras realizarle el estudio, se toparon con el afectado: TPM2, que tenía una de sus fragmentos modificados, un exón. El siguiente paso fue descartar que los padres fueran portadores de dicha mutación. El resultado dio negativo, por lo que los especialistas concluyeron que fue una alteración que se produjo durante las primeras divisiones celulares lo que provocó la enfermedad de Adolfo, por lo que es imposible saber a ciencia cierta si se provocó en el momento de la concepción o más tarde.



**"Hay que ser sensibles a las enfermedades raras porque a todos puede tocarnos de cerca"**

VERÓNICA FUENTES (SINC)

"Tardamos poco en saber exactamente qué le sucedía. Ocho meses solo", explica el padre del menor. A lo que apunta su madre: "Somos muy afortunados de tener diagnóstico, de saber cuál es el cuadro médico. **Hay muchas familias de niños con enfermedades raras que no tienen diagnóstico** o tardan muchos años en llegar a él. Y, aunque es verdad que tenerlo no te cambia el día a día, sí que te ayuda. Sobre todo, cuando te explican bien la enfermedad".

En su caso, les contaron que se trataba de una patología muy rara que al niño, si bien le afecta a todos los músculos del cuerpo, no le repercute en el correcto funcionamiento de los órganos básicos, como el corazón. No obstante, sí complica los procesos respiratorio y digestivo.

"Por eso **lleva una traqueotomía**, porque requiere un menor esfuerzo respirar a través de ella que el tener que hacer todo el recorrido por nariz y boca. Y la **gastrostomía** se la hicieron porque veían muy difícil que pudiera alimentarse por vía oral. Pero mi marido y yo nos empeñamos en revertir la situación y la hemos usado muy, muy poquito. De bebé, para completar la alimentación, y en los ingresos hospitalarios. Ahora mismo, únicamente para la medicación y cuando está malito", explica Alicia.



**Diagnóstico genético de enfermedades raras, una 'linterna' para los pacientes a la que no todos acceden**

ELENA SANZ (SINC)

Pero **Adolfo tiene soportes de todo tipo**. En su vivienda habitual, situada en la capital madrileña, un carrito con ruedas y tres baldas llenas de cables y máquinas es parte de su día a día y convive con los coloridos juguetes con los que disfruta junto a sus hermanos. "La máquina de en medio es un respirador que se conecta a la traqueotomía para ayudarle cuando duerme, come, está enfermo o algo le supone un mayor esfuerzo. Arriba está el oxipulsímetro, para controlar la frecuencia cardíaca y saturación de oxígeno de noche. Y

abajo, un aspirador de secreciones por la tráquea, para quitarle los moquetes", muestra su madre.

Además de esos apoyos, el pequeño de nueve años necesita **rehabilitación prácticamente a diario**. Dos días por semana, fisioterapia; además de la equinoterapia, la logopedia, el hockey en silla de ruedas y, desde el pasado mes de septiembre, también forma parte de un estudio con un **exoesqueleto infantil** en una de las sedes que el CSIC tiene en Madrid. Un horario semanal de actividades completísimo al que se suman frecuentemente jornadas maratónicas en el **Hospital Niño Jesús**, donde realiza un periplo de especialista en especialista para supervisar su evolución.

Y, como si esto fuera poco, una vez al año la familia al completo acude a acompañar a Adolfo a sus revisiones en el **Hospital Raymond Poincaré**, situado en la localidad francesa de Garches. Allí se reúnen con el equipo capitaneado por **Susana Quijano-Roy**, especializado en miopatías, que recopila todos los casos de los que se tiene constancia. Es precisamente esta doctora, responsable de la Unidad Neuromuscular del centro, quien evidencia lo minoritaria que es esta enfermedad: "**A nivel global, no habrá más de 100 pacientes con el mismo gen mutado que Adolfo**. Sin embargo, con la mutación concreta que tiene el niño no sé si habrá alguien más en el mundo".

Un viaje que, como recuerda Adolfo a sus padres, siempre aprovechan para visitar **Disneyland París**. "Es un súper premio", apunta Alicia. A lo que su hermano Pablo, de cinco años, añade emocionado: "Además, este año es el 30 aniversario y vamos a dormir allí dos días". Un regalo después de jornadas enteras realizándole pruebas médicas enfocadas a la investigación en el hospital francés al que, como explica su madre, "es importante que vaya, porque van viendo cómo evoluciona él y, al ser tan poquitos los casos, al final eso describe la enfermedad".



Adolfo y su familia, en el salón de su vivienda en Madrid. — *Cedida*

Tal cantidad de terapias, visitas médicas y apoyos respiratorios podría llegar a abrumar. "Pero nosotros como familia nos organizamos bien. Al final, se convierte en tu día a día. **Cada familia tiene unas necesidades**", narra Alicia, para a continuación explicar que, para ello, ella misma decidió después del nacimiento de Adolfo no volver a incorporarse a su trabajo como profesora. "Es la opción que tomé y yo encantada de haberlo podido hacer. Adolfo me necesitaba entonces en casa y lo sigue haciendo", afirma con una calma que sorprende, y pasa a reforzar su argumentación: "**La enfermedad no es degenerativa**. Lo que vaya consiguiendo, su cuerpo va guardando. Todo el trabajo que podemos hacer hasta que termine de crecer, es trabajo que está ahí y que le ayuda".

Una labor que el pequeño afronta con una entereza digna de un adulto. "El niño pregunta muchas cosas, pero lo hace siempre desde las ganas de saber", explica Alicia. "**Él es muy consciente de su realidad**. Es consciente de lo que puede hacer, de lo que le cuesta más, de lo que de momento no puede... Pero nunca le hemos visto triste, él siempre está contento. Es muy optimista", añade.

Una batalla en la que su **familia es un pilar imprescindible**. "Cuando nació Pablo, Adolfo tenía tres añitos. Pablo es pura energía. Y la enfermedad de Adolfo se caracteriza por mucha debilidad muscular. Es maravilloso el tener un hermano que te activa, que te motiva, que te pone las pilas... Y luego llegó Blanca. Y en febrero, Alicia. Ellos son sus apoyos y lo serán para siempre", relata emocionada Alicia.

"Para los niños también es un crecimiento personal enorme el tener un hermano como Adolfo que, en muchos aspectos, es diferente. Pero ellos lo normalizan. **Todos somos diferentes en el fondo**", recalca, para zanjar con una felicidad que inunda todo el hogar: "Adolfo es un regalo".