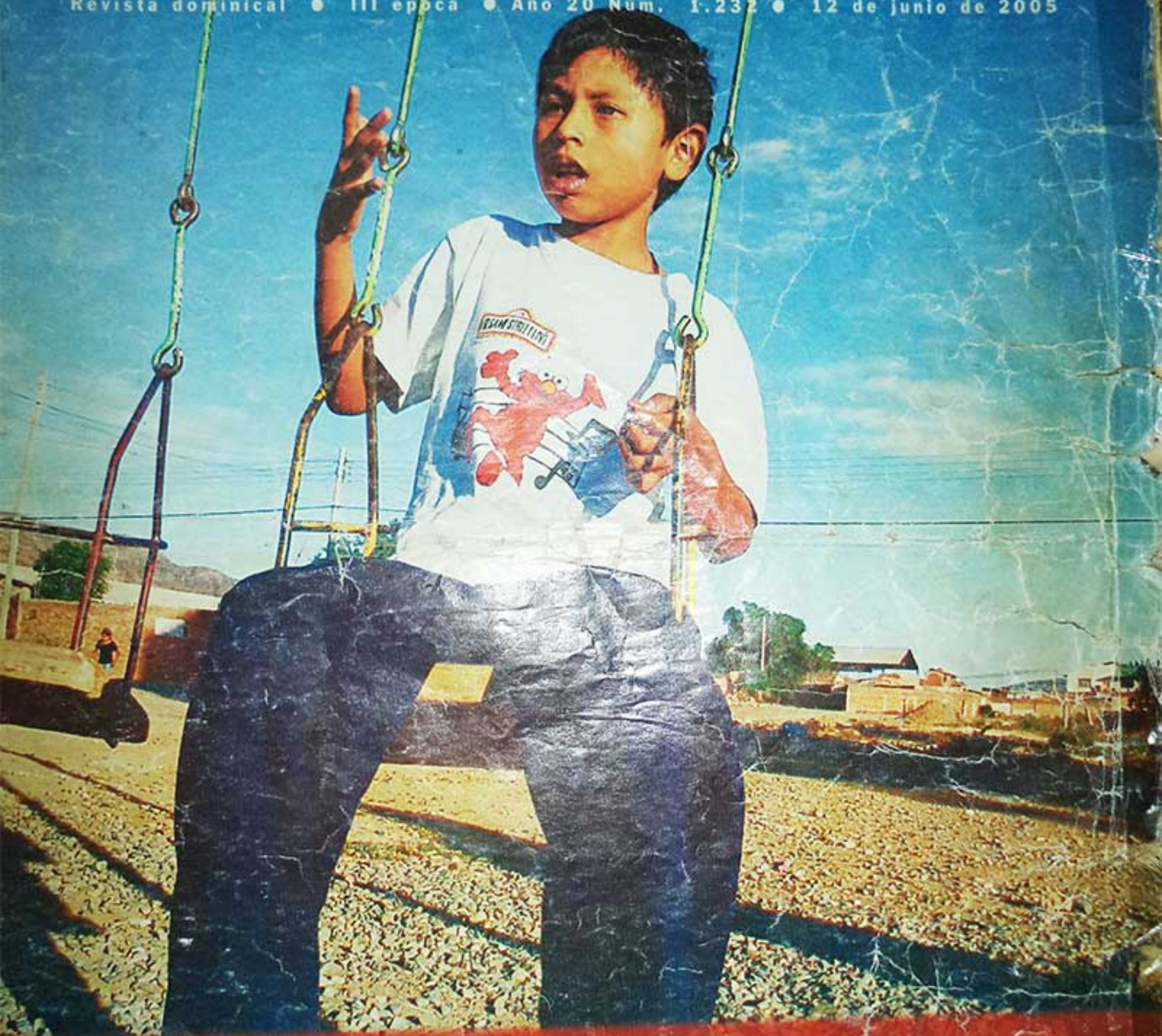


# EXTRA

EL DEBER

Revista dominical • III época • Año 20 Núm. 1.232 • 12 de junio de 2005



Qhana y su lucha  
desigual contra la muerte



**SOLAS.** Una nota periodística unió a estas dos madres,

Irma, en su dolor

**L**as lágrimas caen y ella intenta borrarlas pasando sus manos por las mejillas. Es un llanto silencioso. Como el de aquéllos que ya lloraron muchas veces por el mismo dolor. Sentada en el comedor de su casa, a las afueras de Cochabamba, Irma Martínez se consuela con la mirada taciturna de Ramiro Guzmán, su esposo. A pesar del tiempo, todavía se preguntan cómo pueden borrar de su memoria las duras palabras de los médicos cuando les dijeron que su pequeño Qhana, 'su luz', había iniciado una inexorable travesía hacia la muerte. Cómo olvidar, entonces, el nombre de esa enfermedad, de esa adrenoleucodistrofia que les estaba robando lo máspreciado de su vida.

Lo suyo ha pasado a ser un dolor imposible de sobrellevar, más aún cuando ven el rostro de Qhana, cuando se les acerca y les dice que pronto se pondrá bien, o cuando por las noches en su oración lo único que pide es volver a jugar.

Estos padres aprendieron a madurar en la soledad de sus insomnios la manera de enfrentar "una enfermedad que es genética, degenerativa, irremediablemente fatal y para la cual, según los doctores, no hay cura conocida en el mundo". No hace falta más que una pregunta para que los recuerdos de estos padres surjan como una fría cronolo-

gía de interminables visitas a médicos y hospitales, de exámenes y diagnósticos que tenían más dudas que certezas... Sólo después de ocho años encontraron respuestas a muchas de las dolencias que acompañaron a Qhana desde el mismo día en que nació. Explicaciones como el color oscuro, casi morado, de sus labios y articulaciones, explicaciones a esa insuficiencia suprarrenal y tiroidea que lo condenó a tomar pastillas, mientras su cuerpo se volvía cada vez más frágil.

Fueron largos años en los que los Martínez hicieron caso a un tratamiento que no era para Qhana y, pese a que su corazón de padres les advertía de que algo andaba mal, se aferraron a la idea de que estaba bajo control. Así fue por algún tiempo. El segundo de sus tres hijos era el más hiperactivo y vivaz. Un chico carismático, buen alumno, al que siempre le gustaba ser el primero. Después descubrirían que todo era parte de una máscara que tarde o temprano terminaría por caerse.

Qhana comenzó a perder la visión del ojo derecho, su audición se vio disminuida y su cuerpo empezó a moverse torpemente. Las soluciones que les dieron los médicos fueron prácticas: lentes y ejercicios para corregir la visión, o unos antibióticos para un supuesto problema de adenoides. Pero pasó el tiempo y no hubo mejorías. "Si los médicos hu-

# Suerte en blanca

La adrenoleucodistrofia es una enfermedad genética severa y progresiva que afecta a las glándulas suprarrenales y a la sustancia blanca del sistema nervioso. Es una enfermedad poco conocida por lo que aun la ciencia no ha encontrado cura. Desde la aparición de los síntomas se estima un promedio de 10 años de vida.

## Síntomas

### A Tipo neonatal

Retraso en el desarrollo neurológico y convulsiones

Infecciones respiratorias frecuentes

Oscurecimiento del color de la piel



### Otros nombres

- Leucodistrofia melanodérmica
- Adrenoleucodistrofia ligada al cromosoma X
- Adrenoleucodistrofia neonatal

### Incidencia

Se estima entre 1 x cada 20.000 a 1 x cada 50.000 personas y afecta a todas las razas

### Tratamiento

Se trata con esteroides suplementarios, aunque no es suficiente. Una dieta baja en ácidos grasos de la cadena larga y la administración del aceite Lorenzo han demostrado disminuir y detener el proceso de degeneración.

### Expectativas

La forma infantil es progresiva y lleva a un estado vegetativo en aproximadamente dos años después del desarrollo de los síntomas neurológicos. El niño puede vivir con esta condición durante 10 años hasta que se presenta la muerte. Las formas tardías son mucho menos peligrosas.

### Signos y exámenes

- Niveles elevados cantidad de ácidos grasos de cadena larga
- Biopsia de la piel y cultivo de fibroblastos que muestran niveles elevados de ácidos grasos de cadena larga
- IRM de cabeza que muestra el daño en el cerebro
- Estudio de cromosomas (la forma neonatal presenta defectos en los cromosomas 7q21-q22)

El X-ALD o Adrenoleucodistrofia es una enfermedad ligada al cromosoma X con el que aporta el hombre, lo que significa que sólo afectará a sus hijos varones, aunque las mujeres pueden portarlo y también transmitirlo.

Una mujer portadora llega a tener hijos, las posibilidades de descendencia en cada embarazo (1 de cada 4), es tener una hija portadora o un hijo afecto a la enfermedad.

## Causas

Se debe a un defecto metabólico que se transmite genéticamente como un rasgo ligado al cromosoma X.

El defecto consiste en la acumulación de ácidos grasos en la cadena larga del sistema nervioso en las glándulas suprarrenales y en los testículos en donde esta acumulación interrumpe la actividad normal.



Alteración de la sustancia blanca. Una X-ALD neonatal puede resultar en oscurecimiento de la enfermedad.

### B Tipo Infantil y de la adolescencia

Ojos cruzados (bizcos)

Retraso en el desarrollo neurológico

Dificultades para la deglución

Disminución de la comprensión de la comunicación verbal (afasia)

Hiperactividad y disminución del desempeño escolar

Deterioro progresivo del sistema nervioso (parálisis, audición, deterioro visual, y finalmente puede llevar a un estado vegetativo. Deterioro del control fino)

Síntomas de insuficiencia suprarrenal:

- Debilidad muscular
- Debilitamiento (pérdida de peso y masa muscular)
- Disminución del apetito, aumento de la pigmentación de la piel

Cambios en el tono muscular principalmente espasmos musculares y espasticidad

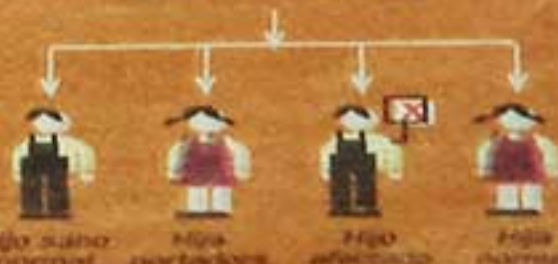
## Posibilidades de transmisión genética

hombre normal

Portadora

Portador

Mujer sana normal



Si un varón afecto a la enfermedad tiene hijos, los varones serán normales porque no reciben el cromosoma X, en cambio las hijas serán portadoras.

bieran estado mínimamente informados", dice la madre, "otra sería la historia" de este niño que el 15 de agosto está de cumpleaños.

Por la insistencia de los padres, los médicos se reunieron para analizar la resonancia magnética de Qhana. Fue entonces cuando su vida cambió para siempre. El resultado de esa junta terminaría quebrando toda esperanza: no había cura para la adrenoleucodistrofia, un mal tan raro que su incidencia se calcula en una de cada 50.000 personas. Una lotería genética en ellos, que no fueron arte ni parte... "Un golpe muy duro, aunque ya habíamos sufrido mucho al no saber nada, al no darle ningún tratamiento, al verlo caminar torpemente, al ver que cada día se ponía más agresivo", resumen los padres.

Decepcionados, decidieron que, sin importar su infinita tristeza, no bajarían los brazos. Pensaron que en alguna parte del mundo alguien podía decirles que había una oportunidad para su niño.

"No sabíamos en qué consistía la enfermedad. Los médicos no nos explicaron nada. Simplemente se abocaron a desahuciarlo", cuenta la madre mientras su hijo interrumpe la charla con el sonido de la Nintendo que acaba de encender. Ésa es su gran diversión. Es la forma de sentirse vivo", añade el papá.

Fue en la Internet donde este sociólogo y esta comunicadora descubrieron una definición que hoy pueden explicar como si fueran unos especialistas: "La adrenoleucodistrofia es un trastorno hereditario que está estrechamente relacionado con la descomposición (metabolismo) de ciertas grasas (ácidos grasos de cadena larga), que afecta a las glándulas suprarrenales, al sistema nervioso y a los testículos". Es una enfermedad que se transmite como un rasgo ligado al cromosoma X; uno de sus primeros síntomas es la insuficiencia suprarrenal. Luego, en meses o años, pierden la visión, la audición, dejan de alimentarse, terminan en estado vegetativo, y así pueden sobrevivir entre tres y diez años. "Es dolorosa la suerte de quien la padece"... Más dolorosa, porque se vuelven agresivos. Rurajj, de 12 años, y Maija, de tres, conocen los días de furia de Qhana. Y aunque a la más pequeña todavía le cuesta entender por qué su hermano le jala del cabello sin ningún motivo, Rurajj, su hermano mayor, aprendió a ser más tolerante.

Armados de paciencia, pero con la convicción de que el tiempo corría, decidieron dejar de visitar los hospitales; además, para los médicos Qhana ya tenía sentencia. Se tejió una red solidaria que unió a familiares y amigos. Don Ramiro e Irma empezaron a pasar cada vez más horas en la Internet. Allí conocieron casos de familias enteras que han padecido este mal, conversaron con madres que tenían el mismo problema y descubrieron que la adrenoleucodistrofia había inspirado hasta



**“ Verlo me da fortaleza, porque tiene ganas de vivir. Sueña con ser pediatra o neurólogo. Quiere curarse”** (Irma Martínez)

**“ Si para los hombres es algo imposible, sé que para Dios no... Le he entregado la vida de Qhana”** (Irma Martínez)



**ALGO MÁS...**

► La lucha contra la adrenoleucodistrofia continúa. De hecho, aún no se conoce bien el mecanismo por el que se genera la destrucción de la mielina. Esta lipoproteína, compuesta por lípidos y glúcidos, forma una vaina en torno a los axones de las neuronas.

► El aceite de Lorenzo (que fue aceptado para su patente como propiedad de Augusto Odone, el padre de Lorenzo) parece contrapesar la presencia de ciertas moléculas y evitar el daño en los canales nerviosos.

► Si desea ayudar o tener más información puede escribir al e-mail [ramoguzman@hotmail.com](mailto:ramoguzman@hotmail.com), o llamar a Cochabamba al teléfono (591-4) 4751670

una película llamada *El aceite de la vida*, en la que actuaron Nick Nolte y Susan Sarandon.

En ese filme se muestra cómo los padres de Lorenzo investigaron más que los propios médicos. Ellos también creían que no se podía condenar a una persona sin darle alternativas. Fue tanta su desesperación que elaboraron un aceite que, según ellos, logró controlar la grasa que producía el cuerpo de su hijo. "En la película, el niño tenía seis años; supuestamente debió haber fallecido a los nueve, pero cuando se estrenó el filme, en el 92, Lorenzo seguía vi-

vo. Son diez los años durante los que pelearon buscando un tratamiento. Ahí descubrimos que el aceite podía detener el mal e, incluso revertirlo", justifica la madre. Aunque no era aceptado por la ciencia, los Martínez no dudaron en buscar ese aceite... Lo consiguieron. En Brasil y Argentina había dos empresas distribuidoras. El 20 de marzo, sin saber la dosis ni los horarios en los que tenían que administrar ese medicamento, y sin importarles los \$us 250 que debían pagar por medio litro, don Ramiro y su esposa trajeron el codiciado aceite de Loren-

**TRATAMIENTO.** Doña Irma, junto a su hijos en la sala de su casa. Abajo, el aceite de Lorenzo, que les cuesta \$us 250.

zo. "No podíamos esperar mucho tiempo", dice el papá. "Para nosotros todos los días cuentan". A ese tratamiento, que nació del corazón, se unió la alternativa de un trasplante de médula ósea.

Así descubrieron que no era como les habían dicho los médicos. Qhana contaba con una chance, su diagnóstico no era incurable, tenía una solución aunque fuera muy costosa y arriesgada. "Sabemos de casos en los que se ha detenido la enfermedad". Ya tocaron las puertas de la embajadas de Cuba y Estados Unidos para ver si en esos países pueden realizar un

Esta es una historia y una cruzada. Es el testimonio de un niño que lucha por cambiar el destino y el de unos padres que esperan un milagro. **LLEVAN OCHO AÑOS DEAMBULANDO ENTRE MÉDICOS, PERO SÓLO SABEN DESDE HACE POCO QUE ES ADRENOLEUCODISTROFIA**, una enfermedad genética y degenerativa que se podría solucionar con un trasplante de médula ósea



**BAMBA.** Qiana juega en la plazuela que está frente a su casa. Sus amigos van a visitarlo cada vez que pueden. Hoy tiene ganas de divertirse. El pequeño no pierde la ilusión de volver al colegio

# Una luz para Qiana

TEXTO: ANNA INFANTAS | FOTOS: CARLOS LÓPEZ (LOS TIEMPOS)

La enfermedad está ligada al cromosoma X, lo que significa que sólo afecta a los hombres y las mujeres son las portadoras. **NO EXISTE UNA TERAPIA. NO OBSTANTE, VIENEN LLEVANDO A CABO ESTUDIOS EXPERIMENTALES** con una dieta basada en el aceite de Lorenzo y trasplante de médula ósea



**ESPERANZA.** Doña Tania, su mamá y don Ramiro, el padre de Qhana, contemplan a Jonatan, que es alimentado por sonda

la abuelita, está sentada en una de las dos camas, mientras mira a su 'guagua'... "¡Tan mala es esta enfermedad!", exclama al ver a Jonatan postrado en cama. Se encuentra en estado vegetal. Frente a ese cuadro, es posible entender las miradas de consternación de los Martínez. El niño también sufre adrenoleucodistrofia, pero su caso evolucionó en un año y medio sin que ningún especialista pudiera hacer nada. Todo empezó, cuenta doña Tania, en diciembre con un problema de la vista. Luego, el neurólogo le dijo que tenía un quiste en el cerebro y lo operaron; después insistieron en que era necesario ponerle una válvula para que drenara. Pero nada funcionó. Jonatan, el único hijo varón de Tania, seguía empeorando. La resonancia magnética le confirmó a la madre que su pequeño no tenía ningún quiste; por el contrario, su mal era uno muy distinto: estaba perdiendo todas sus facultades físicas y mentales. "En dos meses dejó de hablar, en otros dos no podía caminar y en dos meses más dejó de alimentarse, ahora sólo lo hace por sonda... Me siento impotente por no poder hacer nada. Por saber que no hay cura. Todo pasó tan rápido, y a los médicos nada parece interesarles. Son tan fríos, que por eso me lo traje a casa. Aquí me siento más valiosa para él", cuenta doña Tania, que está sentada a los pies de Jonatan, mientras doña Irma la abraza y juntas lloran la suerte de sus hijos.

A sus nueve años, el adulado de los García sólo espera un milagro. Aferrada a su fe, la abuelita lo entretiene cantando y leyendo pasajes de la Biblia. "Antes sentía que las calles eran oscuras. Me preguntaba por qué me pasaba esto a mí. Después comprendí que Dios nos había elegido. Sólo quiero que el Señor haga su voluntad".

Hace seis meses que doña Tania decidió llevarse a casa. Ella le prepara desde su comida, que mezcla con el aceite de Lorenzo que le pasan los papás de Qhana, hasta terapias de rehabilitación. "Es triste estar en nuestro lugar", dice doña Tania, y mira a sus amigos, Irma y Ramiro. "Nuestra misión es que la gente conozca este mal", añade. "Si agrega doña Irma, que pongan atención si la vista de su hijo se desvía, si es hiperactivo, si camina torpemente. La mejor manera de prevenir es informándose".

La noche cochabambina cae antes de lo previsto, y los padres de Qhana y Jonatan se despiden... Saben que hay dos caminos para sus hijos, pero también creen que los milagros existen.

“ Sé que no es normal y que está débil, pero él tiene que creer que pronto se pondrá bien” (Don Ramiro)

“ Queremos que sepan que la enfermedad está en Bolivia y puede pasarle a cualquiera” (Doña Tania)

“ Hay madres que no se dan cuenta de que los hijos son un regalo de Dios, un tesoro” (Tania García)



**En abril, una llamada telefónica haría que los Martínez conocieran a Jonatan, que tenía el mismo mal**

examen de la cadena larga de grasa. Sólo con los resultados en la mano pueden saber en qué estado se encuentra Qhana. Hasta que eso pase, doña Irma y Ramiro son los únicos que supervisan la enfermedad. Ella dejó de trabajar para convertirse en la nutricionista, la terapeuta y maestra de su 'luz'. En su casa, la voz del niño se confunde con el ruido del televisor y de la Nintendo. Sus amigos y primos hacen que Qhana nunca se sienta solo... Es verdad que cambió la vida para los Martínez, pero ellos quieren que su historia se transforme en una cruzada. No

sólo piden ayuda, sino que desean que su testimonio sirva a otras personas... "Queremos que sepan que la adrenoleucodistrofia está en Bolivia, que en algún momento puede pasarle a cualquiera. Nosotros creíamos que éramos una familia común. No teníamos ni idea de que portábamos esta enfermedad. De haberlo sabido, tal vez no hubiéramos tenido hijos", dice don Ramiro, y su mujer añade: "No queremos que ningún otro niño o familia sufra lo mismo que Qhana. Se puede prevenir si estamos informados".

En este camino lleno de dudas e

incertidumbres, intentaron contar su historia, pero su caso sólo ameritó un pequeño espacio en un diario cochabambino. Claro que para ellos eso fue suficiente. En abril, una llamada telefónica haría que los Martínez conocieran a Jonatan García y a Tania, su madre. Curiosamente vivían cerca de su casa, detrás de la laguna Alalay.

Doña Tania es portera en un colegio nocturno. Su casa, efectivamente, no estaba muy lejos de la de Qhana. En cuestión de minutos se llega a su humilde cuarto, donde el silencio es lo primero que se percibe en el ambiente. Doña Julia