

VENTANA DEL PACIENTE

Opitz C, una enfermedad rara entre las raras

Sólo se conocen dos casos en España. Sufren retraso mental, trigonocefalia y malformaciones en los dedos

Alba Jiménez • MADRID

Marta pediría ayuda si pudiera hablar. No sabe por qué padece el síndrome de Opitz C, una enfermedad de la que sólo hay dos casos conocidos en España (unos 40 en el resto del mundo) y que fue descubierta a principios de los años 70 por el genetista americano John M. Opitz.

Marta pediría que se investigara, que, por favor, hallaran qué gen puede ser el culpable de su trigonocefalia, producida por el cierre prematuro de la sutura metópica craneal, de su hipertelorismo (ojos un poco más separados de lo habitual), de su retraso mental, de esas características propias de la desconocida enfermedad.

Ahora tiene 13 años y su vida ha mejorado gracias al esfuerzo de Carles y Begoña, sus padres. El diagnóstico fue curioso. Carles cuenta cómo «el embarazo fue normal, los problemas llegaron durante el parto, porque no progresaba, y finalmente nació por cesárea. No podía respirar. Cuando la vi en neonatología con respiración asistida, me percaté de sus malformaciones, de la protuberancia en la frente y la forma peculiar de sus dedos».

No obstante, lo principal era reanimarla, porque sufrió varios paros cardiorrespiratorios. «Te encuentras en un estado de shock, no estás preparado». Tras un mes ingresada en el hospital alimentada por sonda, pudo volver a casa. «Pero a la semana tuvo otro

paro y fue ingresada otras tres veces más durante su primer año de vida. «Los médicos no daban esperanzas de que viviera más de un año. De hecho, plantearon el no remontarla si sufría otra parada, pero Begoña, que es enfermera, la reanimó», comenta Carles.

Varias intervenciones quirúrgicas centraron la vida de la pequeña Marta. Una de ellas, muy importante, fue la del cráneo. Se llevó a cabo cuando tenía casi dos años y consistió en una remodelación craneal (frente y parte superior de las órbitas de los ojos). «Nos costó mucho decidirnos, porque recibimos opiniones dispares por distintos médicos sobre la conveniencia de llevarla a cabo o no». Posteriormente tuvo un par más, «éstas mucho más sencillas, para corregir su estrabismo. Desde entonces mejoró mucho su capacidad de convergencia visual y su "conexión" con lo que la rodea».

Pasó el tiempo y con él, la fase más difícil. Pero el diagnóstico no fue el correcto, ya que el síndrome que los profesionales barajaron, el Smith-Lmli-Opitz (también minoritario, aunque no tanto), finalmente no era el que padecía.

UNIÓN DE FAMILIAS

Comenzó entonces un periplo en busca de respuestas que no llegaban. Internet fue la vía de acceso a una asociación americana que contaba con un consejo médico que orientó a la familia. Un pequeño congreso en Utah (Estados Unidos) fue el punto de encuentro de familias con síndro-



mes similares y motivó a Carles a continuar y celebrar, cada cuatro años, un encuentro para ver qué progresos sobre investigación se habían hecho. Lamentablemente, a día de hoy, no hay noticias que aporten información relevante sobre el gen portador. «Llegaron noticias de Japón y enviamos muestras de sangre unas cuantas familias para que analizaran y obtuvieran algún resultado, pero todavía no se ha visto nada», dice Carles. Sin embargo, éste fue el punto de partida gracias al cual dieron con el

Opitz C de Marta y con la asociación que crearon en 2006.

Pero el día a día, el querer luchar en muchos frentes, pasa factura. «Mi mujer y yo hemos pasado por fases de depresión.

«Cuando la vi me percaté de su protuberancia en la frente y de la forma peculiar de sus dedos»



Costó mucho aceptar la situación. Yo tuve la primera hace cuatro años, de la que me recuperé relativamente bien, hasta que el año pasado sufrí una recaída de la que aún no me he repuesto».

Esta familia dio el primer paso, el siguiente debe darlo la comunidad científica. De momento sólo se conocen dos casos, pero, si se hayara cuál es el verdadero responsable, podría encontrarse un tratamiento que hoy no existe. De hecho, deben conformarse con terapia física y tratamientos de estimulación de la niña.

Sin el gen responsable

Además de la trigonocefalia, otros signos de este síndrome son el puente nasal amplio y plano con la nariz corta, hipertelorismo, paladar ojival, hipertrofia de las encías, estrabismo, malformaciones en los dedos de manos y pies, genitales desarrollados de forma anormal. El último estudio realizado con el fin de dar algo de luz ante semejantes problemas finalizó este verano y lo dirigió el médico Giovanni Neri,

sobre las muestras de sangre enviadas por familias europeas con algún miembro afectado por esta dolencia. Se analizó la sangre de nueve niños y jóvenes y de sus padres. El objetivo era detectar algún patrón común a todas ellas que diera alguna pista sobre el gen o genes implicados. Sin embargo, no se han obtenido resultados concluyentes que permitan avanzar en ese sentido.

Habrà que esperar a nuevos avances en las técnicas de investigación genética. «Es posible que a Marta ya no le sirva para mucho, pero esperamos que en el futuro algunas familias puedan encontrar un camino un poco más fácil que el nuestro. No hay nada más duro que sentirte solo, aislado, desconcertado y sin ayuda de quien pensamos que debiera darla», concluye Carles.

DE INTERÉS PARA LOS ENFERMOS:

Associació Síndrome Opitz C
Correo electrónico:
info@asopitzc.org

Donaciones:
Entidad: Caixa de Catalunya
Titular: Associació Síndrome Opitz C
Cuenta: 2013 0062 40 0201365910

Muchas gracias en nombre de todas las familias