



• 13.637.354 Facebook like - share

• 94K Tweets!

Reportajes

## La enfermedad que los médicos comparan con una bomba en las entrañas

Esta enfermedad rara paraliza la mitad del cuerpo durante minutos u horas de forma cruel y sin previo aviso. ¿Lo peor de todo? Aún no tiene cura.

Por: Astrid Otal , miércoles 10 de mayo de 2017

691

shares [compartir en Facebook](#) [compartir en Twitter](#) [compartir por email](#) [compartir](#)

en Menéame

Hemiplejia alternante



*Ollie, el último caso diagnosticado de Hemiplejia alternante, y su hermana melliza Charlotte*

La primera vez que sucedió —y de esto ya han pasado veinticuatro años— su hija tenía siete meses. Vio que estaba sentadita en las baldosas del piso, con unos cuantos de sus juguetes dispersos a su alrededor, cuando dejó de agarrar los trastos con una de sus manos. La mitad del cuerpo de su

pequeña había dejado de responder y desde entonces, en un instante, sabe que pueden truncarse momentos que parece que van a ser muy felices.

**"Nadie imagina cuántas fiestas de cumpleaños se han acabado cuando ha tocado abrir los paquetes".**

Lo dice cansada Rafi Muñoz, la madre de Raquel, que ahora es una chica con flequillo irregular a la que le apasionan los caballos y quedarse, como cualquier otra joven de veintipocos, en casa de las amigas a pasar noche. Su hija tiene una enfermedad rara a la que pocos doctores ponen nombre: **Hemiplejía Alternante (HA)**, que provoca que sin previo aviso una parte u otra de su cuerpo se paralice durante unos minutos o unas horas. En los peores casos, días.

### **I. Una bomba que nunca sabes cuándo estallará**

**Los médicos que sí la conocen la comparan con tener una bomba en las entrañas.** El gen ATP1A3, que se encarga de bombear sodio e intercambiarlo por potasio, está dañado por una mutación y, como el resto de bombas, nunca se sabe cuándo va a estallar. Solo que el primer *estallido* suele originarse antes de los dieciocho meses de vida, como cuando apareció ante los ojos de Muñoz, de forma desconcertante, en ese cuarto en el que su pequeña dejó de agarrar los juguetes.

*El gen ATP1A3, que se encarga de bombear sodio e intercambiarlo por potasio, está dañado por una mutación y, como el resto de bombas, nunca se sabe cuándo va a estallar.*

Asustada, **solía cogerla, pegarla a su cuerpo, correr al hospital.** Luego sentía que la trataban como una mamá histérica debido a una característica propia del trastorno. Como el sueño hace desaparecer todos los síntomas, la niña se dormía durante el trayecto o en la sala de espera y al despertarse, cuando les atendían, aparentemente estaba bien.

"Supongo que pensaban que estaba exagerando porque la veían perfecta. Las enfermedades raras son difíciles y ésta... ésta puede que lo sea más. Se pasa un infierno", expresa.

En España, el Hospital Sant Joan de Dèu es pionero en tratar este síndrome. Jaume Campistol Plana, el director de neurología del centro, afirma que **puede haber casos etiquetados con otros diagnósticos debido a que la Hemiplejía Alternante alberga una multitud de enfermedades en**

**una.** "Puede que se confunda con una epilepsia rebelde porque los pacientes tienen convulsiones, pero son solo una manifestación", remarca.

A las convulsiones se le suman las migrañas y las cardiopatías y una dificultad a la hora de caminar y los nistagmus, unos movimientos oculares anómalos en los que las pupilas se menean con descontrol por el blanco de los ojos. También, un retraso cognitivo que se acentúa a la larga mientras que los episodios de parálisis se reducen.



*Raquel tiene 25 años y desde los siete meses lidia con las parálisis*

Sin embargo, atinar con el diagnóstico no significa total descanso y consuelo. **Debido a que es una enfermedad que afecta a uno entre un millón de habitantes, apenas se investiga.** "Ninguna farmacéutica financia porque no sale rentable", enfatiza Campistol. Así que al determinarse, simplemente llegan fármacos como la flunarizina, un medicamento que ayuda a espaciar los ataques y a reducir su intensidad al 60-70%, pero que al no ser el apropiado no evita que se desencadenen los desastres. Ahí, a los padres solo les queda sufrir, y abrazar.

*El sueño hace desaparecer todos los síntomas y Rafi sentía que los médicos la trataban como a una histérica cuando llegaba al hospital con su hija enferma.*

## II. El miedo a los momentos felices

**Marta tiene 31 años, un novio y un antifaz en su bolso.** A Javi, su pareja, lo conoció en 2009 en la fundación que promueve la inserción de personas discapacitadas en la sociedad. Los dos trabajan en la fundación y se encargan de empaquetar las chucherías que se venden en las tiendas para recaudar fondos. Pero el antifaz lleva en su vida más tiempo que Javi. Cuando Marta arquea el cuerpo, se le ponen las piernas muy rígidas y su cabeza se le ladea a la derecha, intenta como puede ponerse el antifaz, esté donde esté, para relajarse y que el sueño venga.

Sufre hemiplejías desde que en unas vacaciones familiares, cuando todavía iba en pañales, su madre la metió en la ducha y notó que quedaba completamente desmadejada. Desde entonces, **sus episodios han estado vinculados con el agua, el frío y las emociones felices, algo que no solo se restringe a ella.**

A pesar de que los desencadenantes de los ataques son variopintos e imprevisibles, suelen relacionarse con los buenos momentos. **Marta a los carnavales ya no quiere ir porque el desfile implica acabar paralizada.**

"Yo siempre digo que la discapacidad en un hijo es dolorosa pero al menos se les intenta dar toda la felicidad posible. En este caso es al revés porque por miedo les privas todo el rato de las cosas que le alegran", afirma Muñoz.

A Raquel no le sobrevenían los episodios cuando la llevaban al médico, lo que le infundía un miedo terrible. Las crisis se desataban en las fiestas de Navidad cuando venían los reyes y había que abrir los regalos. **En sus cumpleaños.** En las clases de hípica en las que monta sobre un precioso caballo blanco o en las obras de teatro en las que quería actuar.

Y de esa retorcida realidad son conscientes. A Raquel se le ha configurado un carácter amargo porque sabe que sus amigas salen de discotecas y ella se lo está perdiendo. **Porque había un chico que le gustaba y, cada vez que lo veía, se paralizaba por esa emoción.**

*Debido a que la enfermedad solo afecta a uno entre un millón de habitantes, apenas se investiga. A ninguna farmacéutica le sale rentable.*

"Mi hija también dice a veces que es muy desgraciada", apunta Pilar Tejero, en el caso de Marta. "Yo le digo que no, que ella está muy bien en comparación con otros. Incluso podría vivir en un piso tutelado. Pero sí que es verdad que como a todos la felicidad la mata y, para los padres, es atroz aprender que tienes que soltarla al mundo, aunque las situaciones vayan a terminar en ataques".

**Uno de los peores sustos que recuerdan ocurrió una vez que Marta se subió al bus equivocado.**

Dentro del vehículo, en su regreso a casa, sintió que se empezaba a encontrar mal y llamó a su padre para que fuera a la parada más cercana a su portal. El bus llegó pero Marta no. "Su padre la llamaba al móvil, pero ella no contestaba porque no podía mover su cuerpo", rememora Tejero. Como el ataque también le afecta a la boca, ni siquiera podía avisar al conductor. Al no parar de escuchar sonar un móvil fue cuando el conductor **la vio a través del retrovisor tesa en su asiento, respondió y su padre pudo ir a buscarla.**

"Negarle salir sería como meterla en una jaula y allí ella se moriría. Además, siempre nos hemos encontrado con buenas personas. El conductor esperó hasta que Juan fue a recogerla. En Al Campo, de tantos episodios que le han dado, es más famosa que el pupas", subraya Tejero echándole humor.

Tras años de sufrir los ataques, Marta ha desarrollado una facilidad pasmosa para dormirse en cualquier sitio. En el bolso, **al antifaz acompaña una nota en la se que explica la enfermedad y que no es necesario que nadie la lleve a ningún hospital.**

### III. La esperanza

*Human TimeBombs*, un documental filmado para difundir la enfermedad que puede verse en este [link](#), habla de esos miedos que acompañan a los familiares y los afectados. En Reykjavik, uno de los padres protagonistas verbalizaba en concreto uno: el de que los hijos olviden cosas o habilidades tras una grave crisis. El suyo **borró la palabra 'papá' y no la volvió a decir hasta un año después.**

Pero no se visualiza solo los temores: la esperanza persiste en el paladar cuando la película acaba. En 2012, los investigadores, trabajando estrechamente con las asociaciones familiares, lograron descubrir que la mutación que causa la Hemiplejía Alternante se encuentra en el gen ATP1A3. Marcado el camino, con financiación suficiente, dar con un tratamiento eficaz parece viable.

**" La clave es averiguar cómo se puede restaurar la función del gen o al menos estabilizar la bomba** para que los pacientes pudieran llevar una vida lo más normalizada posible", indica la

doctora Carme Fons Estupinà, neuróloga que investiga específicamente el síndrome en el hospital Sant Joan de Dèu desde 2006.



En España, los padres de Ollie, el último caso diagnosticado hace dos meses, beben de ese anhelo. Conscientes de que ninguna compañía farmacéutica apuesta por alumbrar a esta enfermedad, se unieron a la [Asociación Española del Síndrome de la Hemiplejia Alternante](#) que dirigen Rafi Muñoz y Pilar Tejero, las madres de Raquel y Marta, para recaudar fondos.

En menos de un mes, quedándose hasta bien entrada la noche fabricando rosas con goma eva, vendieron miles para el día de Sant Jordi. "Los 7.000 euros que conseguimos irán para que se estudie el trastorno. No es suficiente, pero como padres intentamos hacer lo que está en nuestra mano", expresa Marc Gambus, el padre de la criatura de 21 meses.

*A Raquel los ataques le sobrevenían acompañados de momentos felices. Abrir los regalos de cumpleaños, ir al carnaval o ver al chico que le gustaba se convertía en una tortura.*

**Ollie es un pequeño con rizos de oro al que su hermana melliza Charlotte llama *lele*.** Al enseñarme los padres un vídeo de él en el que toma una papilla y sus pupilas comienzan a moverse, ella sonrío, grita su nombre y va a buscarlo a la cuna donde duerme.

"Ella ve que algo pasa. Lo cuida. Es un gran estímulo porque Ollie la imita, la persigue por casa y los dos trastean. Alegra ver que ese vínculo le hace mucho bien", manifiesta su madre, Bridget Vranckx.

Ollie y los otros 18 casos de España tienen amor. **Ahora solo necesitan una cura con la que dejar atrás el dolor y las parálisis.**

**Tags:** [ciencia](#), [salud](#)