

LA MALDICIÓN DE LA ABUELA REYES

UNA RARA PARÁLISIS ATACA SOLO A LOS MIEMBROS DE UNA FAMILIA. PARIENTES DE ESPAÑA E ITALIA SE UNEN PARA BUSCARLA CURA

Hace ocho generaciones que a los integrantes de una familia de origen murciano sus músculos se les degeneran hasta acabar robándoles la capacidad de andar e incluso de respirar. Una enfermedad rara afecta exclusivamente al clan, que tiene ramas repartidas por España e Italia. Durante décadas buscaron cura para su mal por separado. Hoy están unidos en un proyecto de investigación que permitiría sanar su miopatía y encontrar nuevas claves en el tratamiento del sida.

• Jùlia Rodríguez

Sentados en una terraza, Álvaro Caballero y Abrahán Guirao toman una cerveza juntos por primera vez. Son primos lejanos y se conocen desde hace pocos meses, cuando empezaron a participar en la búsqueda de una cura para el extraño mal que afecta solo a su familia. Álvaro, de 24 años, tiene ahora la edad

que tenía Abrahán cuando empezó a requerir silla de ruedas. Aunque aún no está como su primo, nota cómo cada año sus músculos pierden fuerza y se cansa más al andar.

Los dos sufren distrofia muscular de cinturas tipo 1F, una enfermedad neuromuscular (o miopatía) hereditaria que afecta únicamente a cien personas de la misma familia, re-

sidentes en las provincias de Castellón, Murcia, Barcelona y Huelva, y también en Italia. Los científicos sospechan que otras cien podrían padecerla, pero esos afectados aún no lo saben. La miopatía degenera los músculos y merma la capacidad para incorporarse, caminar, sostenerse en pie y respirar. En los casos más graves, conduce a la muerte. →

Abraham Guirao (en silla de ruedas) abraza a su primo Álvaro Caballero. Ambos padecen, en distinto grado, la misma distrofia muscular que tuvo la prima de su tatarabuela, Reyes del Amor Giménez -a la derecha, junto al esquema de una terapia génica que consideran los médicos como posible cura-.



En las últimas cuatro décadas se han abierto líneas de investigación paralelas en Valencia, Barcelona, Nápoles y Padua. Y en 2013 médicos españoles e italianos hallaron el gen mutado que causa la enfermedad. Es un gen extraordinario: a la vez que castiga los músculos, impide a los afectados infectarse con el VIH. El descubrimiento es clave para buscar no solo cura para la distrofia; también nuevos tratamientos contra el sida. Pero la falta de inversión paraliza el proyecto. Por eso, en mayo de 2015 un grupo de afectados creó la Asociación Conquistando Escalones (ACE) para recaudar fondos.

La cúpula de la asociación se reúne al menos una vez por semana, vía Skype. Las dificultades para desplazarse les impiden mantener encuentros en persona. De hecho, la mayoría no se han visto nunca si no es en la pantalla del ordenador

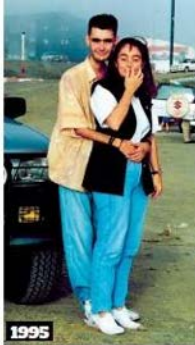
"NO SÉ CÓMO ESTARÉ"

Álvaro Caballero, barcelonés, es el más joven de la junta. Y también el eslabón con los parientes italianos. Una hermana de su padre emigró a Italia, donde hoy pelea contra la distrofia cuatro enfermos. Álvaro habla mucho con su prima italiana.

Como otros enfermos, a simple vista Álvaro no aparenta problemas físicos. Le diagnosticaron la distrofia cuando tenía dos años porque le costaba levantarse del suelo. Hasta los seis tuvo una vida "más o menos normal", relata, aunque no llegaba a correr como los otros niños. A los ocho dejó de participar en las clases de educación física del colegio, y ya no podía llevar la mochila. Su estado ha ido empeorando año tras año y hoy tiene dificultades "en todo lo que implica esfuerzo físico", explica, desde subir escaleras hasta "abrir un boti si la tapa está dura".

Para este reportaje, Álvaro ha accedido a desplazarse desde su ciudad hasta Premià de Mar (Barcelona) y conocer a su primo lejano Juan Cristóbal Salvador, un afectado de 45 años. En su casa abre la puerta su mujer, Mabel Cabedo. Habitan una vivienda adaptada a la silla de ruedas, con un ascensor al que se accede en la planta baja y que lleva al salón del primer piso.

"En el 94, cuando le conocí, yo caminaba con dificultad — cuenta Mabel—. En el 95 le operaron, pero no fue bien. Y en el 2000 ya llegó la silla".



1995

CON LOS AÑOS, EL DETERIORO

Hace 20 años, Juan Cristóbal Salvador podía caminar, aunque con dificultad. Hoy necesita una silla de ruedas. La enfermedad le impide trabajar en su profesión, el diseño gráfico. En ambas fotos, con su pareja, Mabel Cabedo.

2015



■ En el pueblo del que provienen cuentan de antiguos vecinos que no podían caminar

Y Juan Cristóbal explica: "Van pasando los años y te deja sin manos. Te obliga a adaptar tu día a día. No puedes decir: «El año que viene haré esto» porque no sabes cómo estarás".

Álvaro corrobora la incertidumbre: "Yo no sé cómo voy a estar dentro de diez años", dice, y cuenta que a su abuelo la miopatía se le manifestó más tarde que a él, cuando era adulto, "pero la evolución fue muy rápida. Cada uno de nosotros lleva una progresión diferente".

Los científicos no comprenden aún la variabilidad de la enfermedad. Antonio Marín, miembro de la familia y presidente de ACE, tiene 38 años y está menos afectado que otros parientes suyos. Se gana la vida como celador sanitario y taxista, y en el trabajo hace esfuerzos (mueve peso y monta mesas de

quirófano) sin gran dificultad. "Mi desarrollo ha sido más lento, no he notado mucho empeoramiento en los últimos diez años", explica.

EL ORIGEN

Antonio vive en Valentín, pedanía de Murcia con menos de 600 vecinos, de donde proviene la familia. De allí era Reyes del Amor Giménez, antecesora de muchos afectados. Nació en 1876. Es la primera enferma que conocen en la familia. Hoy crean los Giménez (todos los enfermos comparten ese apellido) que su mal se remonta ocho generaciones, dos antes que la de Reyes. En el pueblo hay viejos testimonios de gentes con dificultades para andar, que se quedaban en cama.

No fue el caso de Reyes. Ella sufrió la maldición, y también la dejó en



EN BUSCA DE UNA CURA

El doctor José Alcamí, director de la Unidad de Inmunopatología del Sida del Instituto de Salud Carlos III de Madrid, estudia cómo el mal de los Del Amor les impide que contraigan el VIH.

herencia. Pero con la abuela, como con su bisnieto Antonio Marín, la enfermedad no se cebó. Reyes pudo casarse con un vecino, Pedro Marín, y vivir 80 años, hasta 1956. Desde Valentín, la familia "se extendió por el territorio nacional a partir de 1950, cuando la gente de aquí emigra a Levante", cuenta Antonio. Hoy, la mayoría de los afectados cincuenta, vive en la provincia de Castellón.

En la castellanense Vila-real resi-

de Abrahán Guirao. Tiene 31 años, es vicepresidente de ACE y vive con su madre. "¿Puedes caminar un cuarto de hora?", pregunta Abrahán a su primo Álvaro tras estrecharle la mano por primera vez. Y, con su silla eléctrica, le conduce a una cervecería. Por la calle la gente le saludaba. Abrahán es conocido: comenta los partidos del Villarreal en la radio.

Ante las cervezas, Abrahán cuenta a Álvaro que su padre murió hace cinco años, a la edad de 52: "Poco a poco fue dejando de subir escaleras. Luego llevó un proceso rápido". A los 40, el padre aún podía aupar al hijo en brazos, pero en diez años empezó mucho y pasó los últimos cinco de su vida en silla de ruedas. "Al final ya le faltaba el aire y falleció".

Abrahán ve que él mismo, como su padre, se va "apagando" poco a poco, que sigue una evolución parecida, pese a ser él mucho más joven. "Pero no me obsesiona, vivo el día a día -dice-. ¿Que necesitas una grúa para ir al baño? Pues la compras y pa'lante, y piensas: «Al menos no tengo riesgo de caermes». Hay que sacar lo positivo".

En 2013, con el descubrimiento del gen causante del mal, cambió la visión del futuro de las víctimas. Se había abierto la

EL PRIMO ACTIVISTA

Antonio Marín, miembro del clan y también afectado —aunque menos por la enfermedad, preside la asociación que han montado para buscar fondos.

puerta para hallar un tratamiento. E incluso los enfermos pueden plantearse tener hijos, una decisión antes difícil, por la condena que podrían heredar. Ahora, tras fecundación in vitro, un análisis permite descartar los embriones que estén afectados.

Pero la esperanza no se queda solo en la familia. "La cura de nuestra enfermedad puede llevar a la del sida -cuenta Abrahán-, con lo que más gente se interesa por nosotros. Montamos la asociación, supimos de familiares que no conocíamos de nada. Ahora hablamos cada día como si fuéramos de toda la vida. Y encima hemos conseguido que varios médicos especialistas se reúnan para trabajar con lo nuestro".

EXPLORADOR EN LA CÉLULA

El médico y virologo José Alcamí, director de la Unidad de Inmunopatología del Sida del Instituto de Salud Carlos III de Madrid, participa en un proyecto que agrupa a expertos en neurología, patología neuromuscular, genómica e inmunopatología. Alcamí explica que la causa de esta distrofia "es una mutación del gen *TNPO3*. Este codifica la transportina 3, una proteína que actúa como puerta de entrada del VIH al núcleo de la célula".

Todos tenemos dos copias de esa proteína, pero en los Giménez una es defectuosa e impide el funcionamiento de la normal. Y eso, por un lado, provoca que el VIH no pueda infectar a la célula; por otro, altera un gen muscular. "Conocemos el inicio de la cadena (la mutación del gen) y el final (la afectación muscular) -explica Alcamí-, pero no los pasos intermedios. El virus del sida es una herramienta que nos permite estudiarlos, es como un explorador en la célula: lo introducimos y podemos seguirlo para ver cuándo se altera su procesamiento".

A medio-largo plazo, el proyecto buscará la terapia génica para reemplazar el gen defectuoso. Y a corto plazo, tratará de dar con un fármaco que permita que la copia normal de la transportina 3 actúe correctamente, para que los pacientes recuperen la función muscular. "La cura se ve mucho más cerca. Ahora nos falta recaudar el dinero", dice Abrahán antes de despedirse, con un abrazo, de Álvaro Caballero, el primo con el que se ha tomado una cerveza por primera vez. ■

VIII CONGRESO NACIONAL DE ENFERMEDADES Raras

III SIMPOSIO INTERNACIONAL DE LIPODISTROFIAS

I MUESTRA DE LA SALUD SOBRE ENFERMEDADES Raras

www.congresonacionalenfermedadesraras.es

Organiza: Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar Social

Colabora: AECAR