

“ME LLAMO LUCÍA”

I Premio Lilly de Relato Corto “Cuenta tu Historia”

ELA España. Asociación Europea contra la Leucodistrofia.

1er PREMIO.

Me llamo Lucía.

Nací en noviembre de 1998, en Zaragoza, porque mi madre es muy tozuda y como buena aragonesa se empeñó en ir a dar a luz allí, a pesar de que vivíamos en Madrid y nos pusimos de parto en la capital porque yo quería ser madrileña.

Mi madre dice que siempre fui una niña buenísima, vamos ¡un angelito! Cuenta que comía, dormía sin parar y que nunca cogí una rabieta. Mi vida transcurría con normalidad: guardería, parque, alimentación... Tenía un desarrollo normal. Yo, muy cumplidica, hacía lo que se esperaba de mí. Cuando tenía que haber empezado a caminar, mi madre se puso un poco pesada porque decía que notaba que algo no iba bien. Algo raro sí había porque no terminaba de andar sola, así que empezaron a hacerme pruebas.

Después de año y medio de ir a un neurólogo, un mes antes de cumplir los tres años, el médico descubrió por fin lo que me pasaba: leucodistrofia metacromática. ¡Toma regalo de cumpleaños! Ya lo decía mi madre, que siempre fui muy especial, así que no se me ocurrió otra cosa mejor que heredar una mutación de mi padre y otra de mi madre en el gen ARSA. Mutaciones que, combinadas, hicieron que tuviera esta enfermedad tan original y poco frecuente.

Es una enfermedad fea, la verdad.

Poco a poco fui dejando de poder hacer lo que tanto trabajo me había costado aprender. Grandes éxitos como ponerme de pie, empezar a andar, hablar, incluso comer. Entonces sí, entonces sí lloraba. No entendía en qué me estaba transformando. Mi enfermedad neurodegenerativa avanzaba y los médicos advirtieron a mis padres que no había nada que se pudiera hacer.

Como os he dicho antes mi mamá es aragonesa y, además, Tauro; así que a cabezonería no le gana nadie. Ella no se conformaba con lo que los médicos le anticiparon y cada noche buscaba y buscaba, sentada delante del ordenador, a ver en qué lugar del mundo podía haber algo o alguien que me curase. En esta

incesante búsqueda contra reloj, encontró un grupo de investigación en el hospital de San Rafael de Milán que llevaba a cabo un estudio con niños que tenían mi misma enfermedad. El objetivo era procurar un tratamiento que a mí me sonaba a chino: “terapia génica” le llamaban. Mi madre, ni corta ni perezosa, decidió que teníamos que ir a Milán a que me viera este equipo médico. “Bueno, bien, vamos a Milán”, pensé yo. Había oído que era una ciudad preciosa así que... “vale mami, acepto viajar allí”.

Cuando llegamos al hospital los médicos hablaron con mis padres y les explicaron el procedimiento a seguir. Me realizarían pruebas de todo tipo: electromiografía, resonancia magnética, analíticas, etc., para así conocer en profundidad la enfermedad que me afectaba, analizar cómo evolucionaba y establecer las bases y un protocolo para un futuro ensayo clínico.

Durante cuatro años viajé a Milán un par de veces al año. Me ingresaban en el hospital para observarme, estudiarme, pincharme y volverme a observar. Lo más divertido venía después de esos vía crucis diarios de pruebas. Mis padres siempre me sacaban de paseo y así pude conocer el Duomo, la galería Vittorio Emanuele II, el castillo Sforzesco... ¡Una vez incluso me llevaron a Venezia!

Lo más importante de esos ingresos en el hospital de San Rafael se supone que era que gracias a mí, y a otros niños como yo, los médicos adquirirían un mayor conocimiento de la leucodistrofia metacromática. De esta manera, desarrollarían mejor el diseño del ensayo clínico. Estaban recopilando mucha información de cómo era la historia natural de la enfermedad, de cómo se comportaba para ajustar bien su terapia y, más tarde, cuando la pudieran pasar a la etapa clínica, dispusieran de datos suficientes con los que comparar si, a los niños a los que se les había aplicado, evolucionaban hacia una mejoría o no había ningún cambio.

No sé exactamente cuántos niños estábamos dentro de ese estudio pero sí sé que estaba Laia, otra niña española que también viajaba para que la examinaran. Mis padres y los suyos llegaron a hacerse grandes amigos. Un hospital es un microcosmos que da para muchas horas de conversación,

¡especialmente si compartes el haber alumbrado a unas niñas “originales” como nosotras!

Bueno, al grano que me pongo a hablar y... Sigo con lo que os quería contar sobre el paciente y la investigación.

Resulta que un año antes de que me diagnosticaran esta enfermedad, en el 2000, este grupo de investigación decidió desarrollar esta terapia para mi enfermedad. ¡Y eso que ni me conocían!

Cuando yo llegué a participar en este estudio, ellos estaban todavía en la etapa inicial. El día que entré, aún faltaban unos cuantos años para que el ensayo clínico pudiera llevarse a cabo, pero esto mi madre no lo imaginaba. Ella albergaba la esperanza de que, cuando se pasara a la fase de intervención con los pacientes, yo sería una de ellos.

Desgraciadamente la investigación avanzaba mucho más lenta de lo que lo hacía mi enfermedad. Cuando en el año 2010 se obtuvieron las autorizaciones necesarias para hacer el ensayo, yo decidí que había llegado el momento de dejar la tierra y convertirme en ese angelito que mi madre siempre dijo que era. En cualquier caso, aunque yo hubiera seguido por ahí abajo, no me habrían podido hacer la terapia ya que en mi estado no habría cumplido ninguno de los criterios de inclusión que requería tal ensayo.

La idea de los investigadores era que los niños estuvieran en las mejores condiciones posibles para poder ver cómo de seguro y eficaz era el tratamiento. Según contó el investigador principal Luigi Naldini, esto fue lo que hicieron:

“En primer lugar, «destruimos el material genético del VIH en el laboratorio e insertamos los genes terapéuticos en su interior; así, creamos el vehículo o vector para administrar la [terapia génica](#). A continuación, obtuvimos células madre hematopoyéticas -de la sangre- a partir de la médula ósea del paciente y se cultivaron en el laboratorio antes de que se añadiera el VIH modificado. De esta forma, se insertó el gen terapéutico en el ADN de las células».

Una vez que las células se habían modificado con el gen correcto, los investigadores transfirieron de nuevo las células a la médula ósea del paciente. Las células, se distribuyeron por el organismo y alcanzaron el cerebro donde modificaron a las células del enfermo, al restaurar una proteína, para que fueran capaces de asimilar su material y corregir así el defecto.

«Años después del inicio del ensayo clínico los resultados obtenidos en los primeros seis pacientes son muy alentadores: la terapia no sólo es segura, sino también eficaz y capaz de cambiar la historia clínica de estas graves enfermedades.»

Para terminar la historia de mi “relación” con la investigación, quería contaros que, gracias al esfuerzo de mis padres, los cuales siempre corrieron con los gastos de los viajes a Milán y a mi colaboración -que me dejé hacer todo tipo de pruebas sin poner nunca mala cara- hoy, niños como Mohammad, Giovanni y Jacob, pueden disfrutar de una vida completamente normal con sus papás.

Desde donde estoy, junto a Laia, me siento orgullosa de haber puesto mi granito de arena para conseguirlo.

FIN