

# PAPPEL

ELSA  
Y MARIO

DOS  
HERMANOS  
CON ELA

Eva, cuyos hijos son los dos primeros niños diagnosticados con ELA en España, reclama más atención a la enfermedad: "¿Por qué nos tenemos que buscar los recursos?"

Por Pilar Pérez

Fotografía: Ángel Navarrete



# PAPEL EN PORTADA

Por **Pilar Pérez**. Fotografías de **Ángel Navarrete**

**E**lsa y Mario, de 17 y 10 años, son hermanos. Bastan unos segundos para ver la complicidad que desprenden solo con observar cómo se miran. Sus ojos hablan y sus sonrisas pícaras, a veces, demuestran ese amor fraterno del que una madre, como la suya, Eva, se siente orgullosa.

Pero Elsa y Mario comparten algo más que eso: un diagnóstico de esclerosis lateral amiotrófica. Sí, la temida ELA. Y sí, en niños.

Eva cuenta que, aunque suene inverosímil, sus dos hijos comparten todas las alteraciones genéticas que desencadena la enfermedad. «Genéticamente son gemelos», lamenta la madre.

Aunque la neurodegeneración ha tratado diferente a los dos chicos: las motoneuronas encargadas de transmitir la orden del movimiento a los diferentes músculos del cuerpo no se comportan igual en los dos casos. «Elsa nunca llegó a andar», relata. «Mientras que Mario sí y, de hecho, se encuentra mejor que su hermana a su edad».

Los dos tienen que utilizar silla de ruedas. Elsa se comunica a través de un sistema que maneja con la vista, denominado *Irisbond*, mientras que Mario, pese a mostrarse tímido durante la entrevista en su casa, todavía puede hablar y guarda cierta movilidad en sus brazos. «Al principio pensamos que Elsa tenía algún tipo de parálisis cerebral, pero tras varios exámenes y pruebas genéticas dieron con el resultado: ELA», recuerda la madre sobre la fatal noticia.

Cuenta Eva que fue el empeño del genetista Enrique Nogueira Vázquez, jefe de sección en el Hospital San Rafael de Madrid, donde acudieron con la niña, quien dio con el diagnóstico. Y, tiempo después, confirmarían que el pequeño Mario sufría la misma enfermedad. «Empezamos a ver que tenía rasgos como su hermana y sospechamos», cuenta la madre.

En nuestro país hay más de 4.000 personas que padecen ELA. ¿Cómo podía ser que, de los casi 700 nuevos casos que desarrollan síntomas de la enfermedad en España cada año, precisamente Elsa y Mario estuvieran entre ellos? «Mala suerte», asiente Eva, aunque en su tono se percibe más valentía que pena: «Es algo que nos ha tocado. Es duro, sí. He llorado mucho, también. Pero mi misión es proporcionarles la mayor felicidad posible dentro de todo».

Elsa y Mario no cumplen a priori el perfil del paciente tipo de la ELA: suele aparecer en adultos, principalmente entre los 50 y 75 años de edad. Se trata de la tercera enfermedad neurodegenerativa más frecuente después del Alzheimer y el Parkinson. «El pronóstico vital es muy variable porque hay unos con una sintomatología menos progresiva o con una afectación respiratoria menos intensa que logran supervivencias muy prolongadas, por lo que dar un pronóstico vital solo con el diagnóstico es irreal y solo añade sufrimiento al enfermo y familiares», cuenta Francisco Rodríguez de Rivera Garrido, coordinador de la Unidad de Enfermedades Neuromusculares del Servicio de Neurología del Hospital La Paz (Madrid).

Aún así, hay motivos para cierta esperanza en los casos de Elsa y Mario. «Con la evolución de las unidades multidisciplinarias, las supervivencias de los pacientes se están prolongando, por lo que las teóricas cifras históricas están desfasadas», confirma Rodríguez de Rivera Garrido. Actualmente la mitad de los pacientes fallecen en menos de tres años, un 80% en menos de cinco y sólo un 5% supera los 10 años de esperanza de vida.

Elsa y Mario son los primeros niños diagnosticados en España. Sus médicos, Enrique Nogueira y Julia Alarcón, neuróloga del Hospital San Rafael, publicaron su caso en la revista *Neurological Sciences* en 2021. Y ese mismo año, la revista *Nature* exponía las



peculiaridades de los casos de ELA hallados en niños, denominado ELA2.

Para dar con el diagnóstico las pruebas son las mismas en adultos y menores. «Realizar una exploración neurológica sistematizada para identificar los signos característicos de la misma y descartar signos que puedan hacer dudar», explica Rodríguez de Rivera Garrido.

Además, Rivera añade como imprescindibles otras pruebas: «Una exploración neurofisiológica electromiográfica que debe revelar la afectación de las motoneuronas inferiores, además de estudios de laboratorio y de neuroimagen a nivel craneal y medular que descarten otros procesos subyacentes que pudieran explicar signos o síntomas similares», detalla. «Es muy importante asegurar el diagnóstico

*Eva acuesta a Mario en su cama. Abajo, Elsa con su madre en su habitación.*

antes de confirmárselo a los pacientes, aunque conlleve una demora o la repetición de determinadas pruebas».

Tras el primer diagnóstico, Eva acudió al Hospital Doce de Octubre de Madrid para recabar una segunda opinión. Allí Jesús Estaban Pérez, Unidad multidisciplinar de enfermedades neuromusculares y ELA, confirmaría lo que el genetista había encontrado en su ADN: una enfermedad genética con un gen que se llama ALS2 (ELA2 en español), aunque la expresión es más de una espasticidad progresiva de inicio infantil. «No hizo falta ni siquiera la punción lumbar», recuerda Eva.

Mientras Eva explica su día a día, queda patente su especialización en la materia. No es sólo la madre de sus hijos, sino también su médica, su enfermera, su

fisioterapeuta... Y Elsa, atenta a la explicación, sonríe a veces.

«El año pasado vivimos un gran susto. Se atragantó. Y tuve ponerla en una posición concreta hasta que al final consiguió volver a respirar», recuerda Eva mientras Elsa se ríe. «Menudo, ¡eh!», le dice mientras la acaricia el brazo y aprovecha para reiterar una demanda de las familias de los pacientes de ELA: «Por este tipo de cosas reclamamos una figura de apoyo en el hogar, un profesional sanitario que impida o resuelva este tipo de accidentes».

La historia de Elsa y Mario es singular porque son niños, pero sus necesidades no difieren del resto de los pacientes adultos. De hecho, Eva no entiende por qué la proposición de Ley para garantizar el derecho a una vida digna de las personas con ELA todavía no ha visto la luz. «No entiendo por qué los diputados se pueden subir los sueldos y nosotros tenemos que buscar los recursos para que mis hijos vivan dignamente», denuncia.

Esta proposición de Ley llegó al Congreso en 2021 de la mano de Ciudadanos y nunca terminó de salir del cajón de la mesa. En febrero de este año, este partido presentó un informe sobre la situación en el Parlamento Europeo. Se comparaba la atención a estos enfermos en España, Bélgica, Portugal, Francia, Italia y Países Bajos para convertirse en un revulsivo que reivindicara un marco normativo que garantice una vida digna: «La situación es inaceptable», denunciaba entonces Jordi Cañas, eurodiputado de C's, a este medio.

En nuestro país, la atención depende de la región donde se viva y de la cercanía a un hospital. Apenas 12 de las 17 comunidades cuenta con atención especializada en ELA, sólo seis ofrecen servicios de fisioterapia domiciliar y únicamente tres facilitan al paciente dispositivos especiales para poder comunicarse, según el informe *Análisis comparativo de la atención a las personas con esclerosis lateral amiotrófica (ELA) en el ámbito europeo*.

Mientras no haya un fármaco o terapia que cambie el rumbo, el abordaje sintomático se basa en asegurar varios puntos que enumera y resume Rodríguez de Rivera Garrido: «La capacidad respiratoria de los pacientes, con sistemas de ventilación no invasiva o incluso en casos más avanzados con sistemas invasivos como la traqueotomía. La capacidad nutricional, con aportes proteicos adecuados que pueden llegar a recomendar la instauración de una gastrostomía para asegurar la alimentación del enfermo. La capacidad de comunicación, con tratamientos de foniatría y con la adaptación a los distintos sistemas o dispositivos alternativos de comunicación existentes. Y la capacidad de movilización, con tratamientos de rehabilitación, fisioterapia y terapia ocupacional que permitan mantener la mayor autonomía posible en el máximo tiempo posible».

El neurólogo no olvida uno de los puntos clave que echan también de menos las familias de pacientes con ELA. «Dadas las características de la enfermedad, es esencial una atención psicológica temprana tanto del enfermo como del entorno».

Lucía Zumárraga Astorqui, neuropsicóloga directora de Neuroped, pone en valor este tipo de atención. También insiste en que las capacidades cognitivas de los pacientes quedan intactas, así que deben tener la oportunidad de seguir recibiendo una educación, como en el caso de Elsa y Mario. «Es muy difícil entender que puede haber más casos como Stephen Hawking, siempre hay que darles la oportunidad», recalca sobre el astrofísico, que vivió hasta los 76 años pese a su temprano diagnóstico de ELA.

Elsa quiere acudir a la Universidad cuando acabe Bachiller y estudiar un doble grado de Psicología, pero para ello necesitará un apoyo especial. «Y debido a la singularidad de su caso, eso no está contempla-

do», denuncia Eva. «Ella puede estudiar y hacer exámenes, pero adaptados a su discapacidad».

Zumárraga insiste en la dureza de «vivir en un cuerpo que no te deja» hacer lo que quieres. «Los niños quieren saltar, jugar...». Aquí Eva ve que Mario lo lleva peor que su hermana, porque es consciente de cómo va a terminar: «Lo saben, lo entienden. Te miran y te lo dicen. Elsa es más callada, pero Mario tiene sus prontos».

Mientras en la familia de Elsa y Mario aprenden a convivir con el sufrimiento, naturalizado y asumido como una rutina, también tienen que enfrentarse al desembolso económico de lo que, además, les cuesta la enfermedad. «Ahora le hemos cambiado la silla a Elsa, han sido 15.000 euros», cuenta con normalidad, como quien apunta el precio de un kilo de fruta.

Gracias a la Fundación Visalia, Eva puede olvidarse de algunos gastos, como la fisioterapia diaria hasta finales de año. Sin el apoyo económico de instituciones y organizaciones sin ánimo de lucro estos pacientes y sus familias tendrían aún más preocupaciones. «Nosotros buscamos cómo llegar a la población más vulnerable y cómo evitar que la pobreza energética les afecte», dice Isabel Jiménez, la presidenta de la Fundación Luz Solidaria.

Muchas de las ayudas las canalizan a través de la Asociación Española de Esclerosis Lateral Amiotrófica (ADELA), a la que Eva también agradece el apoyo en su relato. «Al final, somos pocos y nos entendemos sin decirnos nada», subraya. «Hace poco fuimos a un



**“Es algo que nos ha tocado. Es duro, sí. He llorado mucho, también. Pero mi misión es proporcionarles la mayor felicidad posible”**

**Los dos comparten los rasgos genéticos de ELA2, una forma de la neurodegeneración en niños: “Son genéticamente gemelos”**

concierto, nos invitaron, y una me dijo ‘Eva, por favor, crúzame la pierna’ y tan normal lo hice».

Pero normalización no es la respuesta, reclama Zumárraga. «Hay que poner recursos sociosanitarios y salud mental».

El neurólogo de La Paz pone el acento en los esfuerzos investigadores que se realizan: hay más de 30 ensayos en Registro Español de estudios clínicos (REec). «Somos uno de los países más activos en la participación en ensayos clínicos. Además, diferentes centros de nuestro país han establecido sinergias con las redes europeas para el estudio de las causas genéticas de la enfermedad permitiendo en los últimos años encontrar nuevas mutaciones que nos han ayudado a explicar algunas variantes de la misma».

Por eso Eva no mira al futuro: solo al presente y confía en los avances científicos. «Nunca se sabe si ellos van a estar aquí cuando llegue algo que pueda cambiar su situación», se espera. «No que les cure del todo, pero sí que frene el avance de la enfermedad».

## RIESGO POR LA CANTIDAD

### EL ASPARTAMO ENTRA EN LA LISTA DE CARCINÓGENOS

Por Rocio R. García-Abadillo (Madrid)

El aspartamo ha entrado a formar parte de los posibles cancerígenos para el ser humano. Finalmente la Agencia Internacional de Investigaciones sobre el Cáncer (IARC, por sus siglas en inglés), perteneciente a la OMS, ha decidido que este edulcorante sea incluido en la lista de agentes carcinógenos, dentro del grupo 2B (donde se incluye por ejemplo, el aloe vera o las verduras encurtidas o el colorante amaranto), una decisión que no está exenta de polémica, como ya ha sucedido otras veces.

En 2015 generó mayor controversia si cabe cuando declaró la carne roja como posible carcinógeno (grupo 2A) e incluyó en el grupo 1 la carne procesada (salchichas, hamburguesa, beicon), el mismo grupo donde está el tabaco. Hay que recalcar que este organismo no clasifica por riesgo sino por peligro a partir de la cantidad de evidencia científica que hay. Por poner un ejemplo que usan muchos expertos: el sol es un peligro para tener cáncer de piel pero el riesgo proviene de una exposición prolongada y continua, no de una exposición aislada. Tampoco define este organismo las cantidades consideradas seguras, algo de lo que se encarga el Comité Mixto de Expertos en Aditivos Alimentarios de la FAO y la OMS (JEFCA).

Por eso ambos organismos se han coordinado para publicar esta madrugada al mismo tiempo sus conclusiones, de las que también se ha hecho eco la revista científica *The Lancet Oncology*, aunque no han conseguido evitar cierto alarmismo entre la población. Fue la agencia *Reuters* la que levantó la liebre a finales de junio asegurando que el aspartamo iba a ser incluido dentro de este listado de la IARC y desde entonces todo han sido especulaciones que sobre todo generan alarmismo en la sociedad.

¿Qué significa pertenecer al Grupo 2B del listado de la IARC? El listado se divide en cuatro categorías. A mayo de 2023, su última actualización, incluía 320 agentes de Grupo 2B: posiblemente carcinógeno para el ser humano, hay algunas pruebas, pero están lejos de ser concluyentes, ni siquiera en estudios animales. En sus algo más de 40 años de existencia, el aspartamo ha sido objeto de investigación, con resultados contradictorios. Sin embargo, como reconocieron ambos organismos en una rueda de prensa bajo embargo que ofrecieron el miércoles, no hay suficiente evidencia científica, la que existe es limitada y no concluyente. «No es posible demostrar efectos genotóxicos», indicó Francesco Branca, director del Departamento de Nutrición y Seguridad Alimentaria de la OMS.

Branca también explicó que durante la absorción del aspartamo se produce una descomposición en la que se liberan tres moléculas: dos aminoácidos (ácido aspártico y fenilalanina) y metanol, y que se encuentran cuando se hace la digestión de algunos alimentos (por ejemplo, las frutas), sin que haya evidencias de efectos negativos. En cualquier caso, reafirmó la posición de la JEFCA de mantener la ingesta diaria admisible (IDA), tal y como recoge la Autoridad Europea de Seguridad Alimentaria (EFSA), en 40 miligramos por kilo de peso corporal al día (la FDA, la Agencia estadounidense, fija la cantidad en 50mg/kg). Para entender si esa IDA de 40 mg/kg es mucho o poco, la doctora Riestra pone un ejemplo. «Para llegar a esa dosis un adulto de entre 60 y 70 kilos de peso debería beber entre 30 y 40 latas de refresco light a diario, y para que esto supusiera un exceso de riesgo debería hacerlo no de forma aislada, sino a diario durante toda la vida».