

SALUT

“Tens un munt de dubtes i molta por”

Les famílies amb fills amb immunodeficiències primàries demanen avenços en el diagnòstic precoç

Reportatge

AURI GARCIA MORERA
BARCELONA

Un nen de set mesos, el Rai, agafa una gastroenteritis. L'han d'ingressar a l'hospital i acaba a l'UCI, però es recupera i torna a casa. L'ensurt sembla oblidat però la seva mare, la Carlota, nota que alguna cosa no va bé. Tothom li diu que tots els nens es posen malalts, però ella no pot evitar pensar: “Sí, però el meu més”. Es troba molt malament, permanentment. Amb dos anys, el Rai torna a ingressar a l'hospital. Una vegada, i una altra, i una altra, i encara una quarta. Tres bronquitis i una pneumònia, amb evolucions complicades, en dos mesos i mig. “Això no és normal”, diuen els seus pares, i decideixen esbrinar què passa. Un estudi immunitari revela que el seu fill té un nivell d'immunoglobulines més baix del normal. En altres paraules: no té defenses.

Enceten una nova etapa, en què comencen a tenir respostes, però també més preguntes. A la unitat especialitzada de l'Hospital de la Vall d'Hebron, el Rai se sotmet a diverses proves que confirmen que té una immunodeficiència, però no poden determinar de quin tipus. De les 200 varietats, les més greus poden ser mortals, i la incertesa inquieta la Carlota: “Tens un munt de dubtes i molta por”. Tot i això, el Rai comença un tractament que dona resultat. Un cop cada tres setmanes, a l'hospital li administren gammaglobulines per via intravenosa, i tres cops per setmana es pren antibiòtics de manera preventiva. En qüestió de setmanes, millora significativament. Avui el Rai, que ja té tres anys, “fa un any que es troba bé, no es refreda i quan es refreda no se li complica”, explica la Carlota.

Patiment també pel futur

Aquests pares viuen ara “un moment dolç”, però no oblidem el patiment dels moments més durs. “Ho vam viure amb molta angouxa, perquè el tema respiratori angouxa moltíssim, i quan veus els metges amoïnats i entrant constantment, et preocupes”, recorda la Carlota. Més endavant, quan es va confirmar que el seu fill tenia una immunodeficiència, també van patir per la possibilitat que fos un nen bombolla i necessités un trasplantament de moll d'os. “Sembla que no ho és, però encara no ho sabem, i de moment no va a l'escola”, afegeix la mare. Ara els metges es comencen a plantejar que hi vagi, cosa que també és motiu de preocupació: “Fa una miqueta de por, perquè tots els nens



INCERTESA I PREOCUPACIÓ SUPERADES

01. Carlota Villar, mare d'un nen amb una immunodeficiència primària, ha patit molt en els moments més durs, però es considera afortunada perquè els quatre ingressos seguits van permetre detectar el problema a temps. PERE VIRGILI
02. Les varietats més greus poden ser mortals, però la resta tenen tractament per via intravenosa. ACADIP



Tractament Els nens amb aquest problema han d'injectar-se defenses tota la vida

que tenen defenses normals ja es posen malalts, i et plantejes com reaccionarà”.

El Rai haurà d'estar en tractament tota la vida, amb aquestes injeccions cada tres setmanes que la Carlota considera un mal menor. “Els diabètics es punxen tres cops al dia”, comenta despreocupada. Sí que pateix, però, pel que li pugui passar en el futur com a conseqüència de la immunodeficiència. “Són persones molt susceptibles de patir infeccions però també de patir altres malalties. No responen bé als virus externs i a altres patologies com malalties autoimmunitàries, neoplàsies com ara limfomes o leucèmies, malalties inflamatòries o al·lèrgies”, resumeix. Molts motius de preocupació que s'afegeixen als que ja tenen tots els pares.

Més diagnòstic precoç

La Carlota s'ha implicat en l'Associació Catalana de Dèficits Immunitaris Primaris (Acadip), formada per famílies amb fills que tenen aquestes malalties, que ofereix suport, fomenta la recerca i promou accions de conscienciació. A finals d'abril l'associació va organitzar diverses activitats en el marc de la setmana mundial de les immunodeficiències primàries, acompanyades d'una campanya publicitària centrada en la importància del diagnòstic precoç. Pere Soler, membre de la unitat de patolo-

gia infecciosa i immunodeficiències de pediatria de l'Hospital de la Vall d'Hebron, explica que aquestes malalties “afecten una de cada 2.000 persones, que és el límit de la malaltia rara, però sabem que estan infradiagnosticades, i si fem un esforç amb el diagnòstic precoç segur que aquesta xifra augmentarà”.

Soler revela que s'ha proposat al departament de Salut que inclogui el diagnòstic de les immunodeficiències primàries en la prova del taló que es fa a tots els nadons acabats de néixer. “El cribatge de totes les varietats costaria 5 o 6 euros per nen, uns 400.000 o 500.000 euros a l'any, però hi ha un grup d'algunes

varietats en què la tècnica és la mateixa que la de les malalties que es miren avui, i el cost anual no superaria els 1.000 o 1.500 euros en total. Fins i tot l'associació de familiars es planteja costejar-ho”.

La Carlota es considera afortunada, perquè els quatre ingressos seguits del Rai van permetre detectar el problema a temps. “Un altre nen pot no tenir aquesta sort, tenir una pneumònia que se li compliqui i morir”, avisa, abans de reclamar al departament de Salut que inclogui el diagnòstic en la prova del taló. “En un cas greu pot salvar una vida, i en la resta, evitar seqüeles irreversibles”. —

Nova unitat per fer diagnòstics a infants

L'Hospital Sant Joan de Déu i l'Hospital Clínic de Barcelona van signar el 24 d'abril un conveni per crear una unitat funcional d'immunologia, integrada per professionals dels dos hospitals, que té com a objectiu millorar el diagnòstic i el tractament dels infants amb immunodeficiències primàries. A l'Hospital Sant Joan de Déu es faran les primeres anàlisis, i si el cas requereix proves funcionals i genètiques complementàries, s'enviaran al laboratori de l'Hospital Clínic de Barcelona. En els casos més greus, que requereixen un trasplantament de moll d'os, l'Hospital Sant Joan de Déu manté un acord de col·laboració amb l'Hospital de

Sant Pau perquè la intervenció es faci en aquest centre.

L'Hospital de la Vall d'Hebron està considerat un centre d'excel·lència en immunodeficiències primàries per la Societat Europea d'Immunodeficiències. La unitat de patologia infecciosa i immunodeficiències de pediatria de l'Hospital de la Vall d'Hebron, de la qual forma part Pere Soler, ha diagnosticat 700 pacients amb alguna d'aquestes malalties, cosa que converteix l'Hospital de la Vall d'Hebron en el líder de l'Estat en aquest àmbit, segons el registre europeu d'immunodeficiències primàries elaborat per la mateixa Societat Europea d'Immunodeficiències.

