

JAVIER ÁLVAREZ, VOCAL Y REPRESENTANTE DE LA ASOCIACIÓN CISTINOSIS ESPAÑA

## “EL PRONÓSTICO DE LA CISTINOSIS NEFROPÁTICA HA MEJORADO MUCHO EN LAS ÚLTIMAS DOS DÉCADAS”

La cistinosis nefropática, enfermedad genética recesiva que afecta a 1 de cada 200.000 habitantes, es una de las patologías minoritarias más agresivas con los pacientes pediátricos: más del 95% de los casos son niños. No obstante, la llegada de los tratamientos específicos han mejorado la esperanza de vida de los afectados.

**M**inoritaria, sin cura y muy agresiva. Así es la cistinosis, una enfermedad minoritaria que afecta a menos de 1 de cada 200.000 habitantes, según detalla **Javier Álvarez**, vocal y representante de la Asociación Cistinosis España (ACE), quien la define como “una enfermedad genética recesiva”. Se produce, tal y como explica Álvarez, “porque no existe información genética para crear el transportador de la cistina a través de la membrana del lisosoma, por lo que esta se acumula formando cristaliticos que afectan al lisosoma y, por lo tanto, a todas las células. Así, lo que primero se daña es el túbulo renal próximo, generando una tubulopatía compleja o síndrome de Fanconi”.

Todo ello comporta pérdidas de glúcidos, proteínas, hormonas e iones. Es, por tanto, una enfermedad sistémica bastante difícil de prevenir. “Aunque sí es posible hacer un diagnóstico prenatal si se sabe lo que se busca. Esto ocurre sabiendo que los dos progenitores son portadores, y así, buscando la enfermedad en concreto, el paciente puede recibir un diagnóstico prenatal”, apostilla el portavoz de la asociación. No obstante, aunque el diagnóstico no es excesivamente complejo, “por el desconocimiento que todavía hay sobre las enfermedades minoritarias, hay casos donde se ha tardado mucho en hacer el diagnóstico y abordarla con el tratamiento preciso”.

En cuanto a su tipología, el vocal y representante de la ACE España expone que existen tres tipos: infantil, juvenil y de adulto. “Desgraciadamente la que tiene mayor prevalencia es la que afecta a los

niños, pues representan más del 95% de los casos. Además, también es la más grave”.

### Tratamientos específicos

Teniendo en cuenta este contexto, ¿qué papel juegan los tratamientos?, ¿han evolucionado, han favorecido un mejor pronóstico? “Hemos pasado de tratamientos muy básicos a unas terapias más específicas de la enfermedad, y por lo tanto, con mejores resultados, aunque queda muchísimo por hacer”, especifica Álvarez. “La evolución de los tratamientos en cistinosis se ha acelerado en los últimos años. Hay estudios genéticos en marcha, tratamientos oftalmológicos nuevos, nueva medicación, etc. Sin embargo, todavía hace falta implantarlos”.

En relación a esto, el pronóstico de la enfermedad ha mejorado en las dos últimas décadas. “Hemos podido comprobar que el tratamiento con cystagon (lleva unos 20 años en el mercado) ha mejorado la esperanza de vida de los pacientes. Ahora tenemos un nuevo medicamento a la espera de que sea aprobado en beneficio de todas las personas afectadas, puesto que ya se ha demostrado que mejora sustancialmente los efectos secundarios. El problema es que todavía no podemos disponer de él, sobre todo por la falta de conocimiento de los encargados públicos para su aprobación definitiva”, lamenta.

Ese tratamiento cuya aprobación esperan los pacientes de cistinosis, y que reclaman desde ACE, es el Procysbi. “Hay pacientes que no toleran la medicación actual. Eso implica menos adherencia, lo que por sí solo ya es un problema. Los tratamientos cada seis horas son muy complejos, tanto para los pacientes como para las familias. Conllevan una larga lista de problemas. En el caso de Procysbi, la posología es cada 12 horas, la absorción se lleva a cabo en el lugar adecuado y, por lo tanto, hay mayor perfusión del mismo a las células, consiguiendo efectos positivos con medicaciones más bajas y reduciendo los efectos secundarios que comportan también otros tratamientos no deseables (vómitos, dolores abdominales, olor corporal, aumento de alimentación por sonda...)”

A día de hoy, la cuestión de los tratamientos sigue siendo una de las principales batallas de los pacientes. Sobre esto, Álvarez es muy tajante: “Los medicamentos son caros o baratos en función de cómo se mire. Hay tratamientos que se consideran caros, y el SNS no quiere cubrirlos, pero si se valorasen los costes secundarios de la no aprobación de un medicamento, seguro que nos llevaríamos muchas sorpresas: ¿Cuáles son los efectos de una falta de medicación? ¿Cuáles son los efectos y, por lo tanto, los costes de una medicación peor? ¿Cuáles son los gastos de una familia que tiene que dejar de trabajar para la atención de un paciente “mal tratado”? ¿Cuáles son los costes de una falta de salud por un “mal” tratamiento?”, plantea. “Podríamos hacer una larga lista de cuestiones. De momento, no nos

cubren el gasto de Procysbi, dicen que es caro, al igual que la medicación oftalmológica (Cystadrops). Desde la Asociación Cistinosis España estamos trabajando en ello”.

Todo ello conociendo los buenos resultados de las terapias ya existentes, unos descubrimientos médicos que han sido imprescindibles a la hora de ayudarlos a convivir con la enfermedad. “Estos pacientes, antes de ser tratados, tenían una esperanza de vida muy limitada y con muy mala calidad, por lo tanto, todo lo que se ha desarrollado para la cistinosis y otras enfermedades es de agradecer”.

### Muchas dificultades

A pesar de todo ello, y precisamente por todo lo que implica, coexistir con esta patología sigue siendo complicado. “Estos pacientes toman muchísima medicación, más de 30 pastillas al día, y necesitan un tratamiento de hormona inyectable. Es realmente complejo, por eso cualquier ayuda viene bien”, apunta Álvarez. “Las dificultades son múltiples, aunque con perseverancia y mucho amor se pueden vencer la mayoría de ellas. El día a día está determinado por los horarios y, por lo tanto, hay que compatibilizarlos con la posología de la medicación, y esto no es siempre fácil. Hay dificultades de visión, deglución, de energía muscular. Es una enfermedad sistémica con todo lo que ello conlleva”.

En este contexto, la importancia de la investigación “es total”, tal y como apunta el vocal y representante de la Asociación Cistinosis España. “Las posibilidades que se abren con la investigación son esperanzadoras, pero hay que ser prudentes y pacientes. Ahora mismo se están llevando a cabo ensayos clínicos que pueden aportar luz a nuestra comunidad, pero todavía es pronto para sacar conclusiones”. A modo de reflexión, Álvarez hace referencia a la falta de una voluntad y efectiva y concreta de las administraciones. “Creo que todavía las administraciones no son conscientes de que las enfermedades de baja prevalencia son, en su conjunto, un problema que afecta a más de tres millones de españoles. Por lo tanto, deja de ser una cuestión de minorías. Aunque si lo fuese, creo que como representantes públicos tienen que percibir que en la investigación de las enfermedades raras se encuentra toda una comunidad de profesionales apasionados (médicos, farmacéuticos, bioquímicos, investigadores en general...) que atesoran lo mejor del país en sus campos, y solo necesitan un poco de ayuda. Tenemos el futuro delante de nuestros ojos, pero hay que saber verlo y valorarlo”. +



“Estos pacientes, antes de ser tratados, tenían una esperanza de vida muy limitada y con muy mala calidad, por lo tanto, todo lo que se ha desarrollado para la cistinosis y otras enfermedades es de agradecer”