



Alicia

Paciente y miembro de la asociación inglesa de pacientes BPA

¿Alguna vez has oído el dicho «si hubiera sabido entonces lo que sé ahora, qué distintas serían las cosas»? Pero, ¿qué sucede cuando la decisión no es tuya, porque no disponías de toda la información, y tienes que sufrir las consecuencias durante el resto de tu vida?

Cuando tenía 19, de repente y sin saber por qué, mi salud dio un giro radical. Una simple infección en el pecho que trataron con una simple medicación se convirtió en el detonante de dolores de tripa, náuseas y fatiga extrema. Mi salud continuó empeorando, empecé a tener problemas respiratorios y los dolores de tripa eran incapacitantes. Un día en el trabajo me llevaron de urgencia al hospital, donde me quedé ingresada 10 días. Estaba fuera de mí, confundida, alucinando, sin poder comer ni dormir y gritando de dolor.

Nadie sabía lo que me pasaba. Nadie sabía que en mi historial genético se ocultaba una enfermedad que cambiaría mi vida.

En algún momento, en pleno caos, se descubrió que la madre de mi padre tenía una enfermedad llamada porfiria. Porfiria... ¿qué es la porfiria? Nadie en el hospital había considerado la porfiria como una posible causa de mis graves síntomas, aunque trataban desesperadamente de ayudarme.



De haber conocido mi predisposición genética para esta enfermedad, podría haber hecho las cosas de forma diferente.



Anylam Pharmaceuticals es responsable de la financiación y el contenido de este material.

Este documento está dirigido al público en general en Europa, Oriente Medio y África con el fin de promover la salud, prevenir la enfermedad y ofrecer consejo para ayudar a comprender el desarrollo de la enfermedad y ayudar a mejorar la calidad de vida. Ninguna información en este folleto supone asesoramiento médico personalizado. Se recomienda a las personas que consulten a su médico u otro profesional sanitario adecuado para que realicen un diagnóstico y tratamiento correctos de la enfermedad. Todas las ilustraciones son propiedad de Anylam. No se incluye ninguna información sobre los productos de Anylam en este material. Se ha recibido consentimiento de la paciente que se presenta en esta historia.

Al revisar mi historia clínica, ahí estaba, una breve referencia entre las notas del examen de nacimiento: la madre de mi padre, porfiria. No había tenido contacto con la rama paterna de mi familia desde hacía años, ni mi madre tampoco. Ninguna de las dos sabíamos que esa información constaba allí, porque jamás tuvimos un motivo para chequearlo. Tuve mucha suerte de que al menos lo mencionaran en mi historia clínica. No quiero ni imaginarme cuál hubiese sido el resultado si no se hubiesen dado cuenta.

Afortunadamente, encontramos un especialista que conocía bien la porfiria aguda hepática (PAH). Él me explicó que mis síntomas eran una reacción a la acumulación de toxinas causada por un cambio genético (mutación): mi hígado no estaba produciendo una determinada enzima. Me hicieron pruebas y en dos días tuve un diagnóstico específico de PAH y un plan de tratamiento. Nos explicaron que era muy probable que la medicación que me habían recetado para mi problema en el pecho hubiese desencadenado el primer ataque. De haber estado claro que tenía una predisposición genética a la porfiria, mi primer ataque podría haberse pospuesto o no haberse producido nunca.

Esto me lleva a mi familia. Aunque mi padre rara vez aparecía, mi familia lo es todo para mí. Según iba aprendiendo más de la PAH, y de cómo había formado parte de la rama paterna de mi familia, llegué a la conclusión de que tenía que comunicárselo a mi hermana por parte de padre. Quería protegerla. La animé a hacerse pruebas genéticas, a pesar de que ella no tenía síntomas. Las pruebas genéticas confirmaron que tenía el gen y que, por tanto, estaba en riesgo de desarrollar síntomas de PAH. Si se puede sacar alguna conclusión positiva de todo esto, es que mi hermana y nuestras generaciones futuras se harán pruebas genéticas lo antes posible. Conocer los factores desencadenantes puede evitar que empiece el proceso, porque una vez que lo hace es difícil pararlo. Ahora que mi hermana está bien informada, tendrá más oportunidades de evitar su primer ataque, a diferencia mía, y con suerte nunca tendrá que soportar el dolor al que yo me he tenido que acostumbrar.

Al final, fue una pequeña referencia en mi primera historia clínica de mi nacimiento la que condujo a mi diagnóstico. De haber conocido mi predisposición genética para esta enfermedad, podría haber hecho las cosas de forma diferente. Quizá yo no lo haya detectado a tiempo, pero al menos he podido ayudar a otras personas. Al menos, sabiendo lo que sé ahora y contándolo cuando he podido, he sido capaz de ayudar a mi hermana y a otras personas antes de que sea demasiado tarde.

PAH: porfiria aguda hepática



Si se puede sacar alguna conclusión positiva de todo esto, es que mi hermana y nuestras generaciones futuras se harán pruebas genéticas lo antes posible.



[Haga clic aquí](#) para obtener más información sobre «Pruebas genéticas para la PAH»

Alnylam Pharmaceuticals es responsable de la financiación y el contenido de este material.

Este documento está dirigido al público en general en Europa, Oriente Medio y África con el fin de promover la salud, prevenir la enfermedad y ofrecer consejo para ayudar a comprender el desarrollo de la enfermedad y ayudar a mejorar la calidad de vida. Ninguna información en este folleto supone asesoramiento médico personalizado. Se recomienda a las personas que consulten a su médico u otro profesional sanitario adecuado para que realicen un diagnóstico y tratamiento correcto de la enfermedad. Todas las ilustraciones son propiedad de Alnylam. No se incluye ninguna información sobre los productos de Alnylam en este material. Se ha recibido consentimiento de cada paciente y/o cuidador que se presenta en este artículo.