



Zoe Cruz es una joven puertorriqueña que posee la mutación genética de la enfermedad de Huntington, que produce una paulatina e imparable degeneración de las capacidades psicomotrices y cognitivas del paciente. La enfermedad aún no ha empezado a mostrar sus síntomas en ella, pero sabe que le quedan como mucho diez años más antes de que comiencen.

Junto a ella, en una silla de ruedas, está su madre, en un estado avanzado de esta enfermedad rara que tiene una especial incidencia en América Latina. **Ambas acudieron al Vaticano para asistir a la Audiencia que el Papa Francisco concedió a enfermos, familiares y trabajadores de fundaciones que luchan contra este mal.**

Zoe es Presidenta de la Fundación Huntington de Puerto Rico. En conversación con ACI Prensa explica que **en su familia hay “muchísimos casos. Mi madre está afectada, mi tía está afectada, mi abuela estuvo afectada, mis primos están afectados... Yo llevo la mutación de la enfermedad. En Puerto Rico, solo en 11 pueblos, tenemos casi 80 personas afectadas y alrededor de 400 personas en riesgo”.**

Cuando se le pregunta cómo es vivir sabiendo que algún día sufrirá la enfermedad, indica que “es un día a día esperando a que salga la cura, y ayudando a otros enfermos a que el proceso sea más tranquilo, a que tengan una mejor calidad de vida. El día que me toque, de la forma que sea, espero que todo eso haya dado fruto. Es una lucha diaria”.

En esa lucha diaria, **Zoe encuentra en la fe el pilar que necesita para sostener su vida. “Sin fe no estaríamos aquí ninguno de nosotros** -asegura-, es lo que me hace levantarme de la cama todos los días y trabajar con estos pacientes: con mi mamá, que tiene unas necesidades muy específicas, y con los pacientes de la Fundación en la isla”.

Sobre el encuentro con el Santo Padre, subraya que **“para nosotros es algo grandísimo, es algo que pasa solamente una vez en la vida. Que quiera reconocer a estos pacientes es lo más grande para todos nosotros”**.

Para ella, se trata de una gran oportunidad para dar a conocer la enfermedad, para darle visibilidad, porque “preguntas a cualquier persona qué es el Huntington, y nadie sabe lo que es. Ni siquiera conocen el nombre. Ni siquiera lo pueden pronunciar”.

El hecho de que el Papa Francisco “se haya interesado y nos haya dado la oportunidad de concientizar al mundo sobre esto a través de él, que es un ser humano tan especial, un Papa tan diferente, un Papa que ha hecho tantas cosas por los demás, es lo que nos hace estar aquí”.

Una enfermedad rara.

ACI Prensa también conversó con Ignacio Muñoz San Juan, biólogo molecular español formado en Estados Unidos y especializado en el desarrollo de medicinas para la enfermedad de Huntington.

Durante la conversación con él explica que **“la enfermedad de Huntington es una enfermedad clásica genética del sistema nervioso central. Los síntomas empiezan a aparecer, desde el punto de vista motor, psiquiátrico y cognitivo, aproximadamente entre los 30 y los 35 años de edad”**.

“Es una enfermedad exclusivamente hereditaria, y eso la hace distinta de otras enfermedades degenerativas como puede ser el Parkinson o el Alzheimer. Todo el mundo tiene la misma mutación y es una mutación dominante, lo cual significa que cada hijo de una persona afectada tiene un 50% de posibilidades de desarrollar la enfermedad”.

Señala que **“aproximadamente entre un 5 y un 10% de los casos son juveniles, aunque pueden darse casos infantiles también. La persona más joven que he visto tenía tres años, ya muriéndose de la enfermedad”**.

En todo caso, no se trata de una enfermedad fulminante. “Se desarrolla lentamente. Aproximadamente, desde que empiezan a manifestarse los síntomas hasta que los pacientes mueren transcurren unos 15 o 20 años”.

El desenlace es lo más duro: “Terminan perdiendo la habilidad de hablar, de

tragar, de andar, tienen muchos problemas psiquiátricos, como la depresión... El índice de suicidios es muy grande, y hay mucho estigma alrededor”.

Sobre los cuidados, afirma que los enfermos **“necesitan muchos cuidados, aunque depende un poco del estadio de la enfermedad. Al principio, la mayoría de los cuidados tienen que ver con los cuidados psiquiátricos, pues el índice de depresión es muy grande**, hay un cambio de personalidad, los pacientes pueden estar muy irritables y se les tiene que medicar con medicaciones tradicionalmente desarrolladas para calmar la irritabilidad, antipsicóticos y antidepresivos”.

Para la fase motora del desarrollo del mal, que consiste en movimientos incontrolados, “hay un medicamento paliativo que consigue calmar un poco esos movimientos”. Sin embargo, la siguiente fase, en la que se pierde la capacidad cognitiva, es imparable. “Tienen que dejar de trabajar, los movimientos se vuelven cada vez más rígidos, con lo cual dejan de poder andar, dejan de poder hablar y acaban los últimos años postrados en la cama. Pierden aproximadamente la mitad del peso corporal, pierden musculatura... Requieren un cuidado 24 horas”.

Sobre el origen de la enfermedad y el motivo por el que existe una mayor incidencia en América Latina que en otros lugares del mundo, indica que “la prevalencia en Europa es la misma que en Norte América y un poco mayor que en Asia y que en África”.

“Es una enfermedad rara. Solo afecta a 1 de cada 10.000 personas. En toda Europa habrá aproximadamente unos 40.000 casos y unas 150.000 personas con riesgo de padecerla. En América Latina hay mayor incidencia, particularmente en Venezuela, y también en Colombia, Brasil y Perú, donde hay pueblos donde todo el mundo está en riesgo”.

Se trata de una enfermedad que todavía esconde muchas incógnitas para los científicos, “pero se ha documentado en dos poblaciones, Juan Acosta, en Colombia, y Barranquitas en Maracaibo, que los primeros casos llegaron probablemente a finales de 1700 provenientes de España”.

Posteriormente, “debido a la discriminación que sufren estas poblaciones, y a que se hayan casado entre primos-hermanos, la incidencia ha subido mucho a lo largo de varias generaciones, y entonces te encuentras con que tienes pueblos, de entre tres y quince mil habitantes, donde tienes un paciente casi en cada familia, y donde entre el 30 y el 40 % de la población está en riesgo”.

Por último, Ignacio Muñoz reclama una mayor protección legislativa para

estos pacientes, pues “cada país tiene una legislación diferente que va desde la cobertura adecuada de España a través de la Ley de Discapacidad, hasta Venezuela, donde no hay una legislación que los cubra”.

“En muchos casos, los derechos de los pacientes no se respetan, y los pacientes, sobre todo en Latinoamérica, no tienen acceso a medicamentos, sillas de ruedas, camas...,” sobre todo las poblaciones vulnerables están sufriendo tanto la falta de apoyo médico, como la falta de apoyo social”, concluye.