

“Convivir con la Amiloidosis supone un reto diario”

ENTREVISTA CATILENA BIBILONI

PRESIDENTA DE LA ASOCIACION BALEAR DE LA ENFERMEDAD DE ANDRADE (ABEA)

Entrevista con Catilena Bibiloni, presidenta de la Asociación Balear de la Enfermedad de Andrade (ABEA). Bibiloni es paciente de la enfermedad, que heredó de su madre ya fallecida. Ha sido fisioterapeuta hasta que la enfermedad le impidió seguir ejerciendo su profesión. Actualmente se dedica en cuerpo y alma a la asociación y a concienciar sobre esta enfermedad que el 26 de octubre se ha celebrado, por segundo año consecutivo, el Día Mundial de la Amiloidosis.

¿Cuál es su experiencia con la Amiloidosis o Enfermedad de Andrade?

Descubrí que la Amiloidosis hereditaria por Transtiretina (enfermedad de Andrade) existía con el diagnóstico de mi madre, nunca había oído hablar de esta enfermedad poco frecuente.

Al tratarse de una enfermedad hereditaria tuve que hacerme un test genético para saber si era portadora o no de la mutación que la causa. Era cuestión de cara o cruz ya que la probabilidad de transmisión es del 50% y en mi caso salió que era portadora de la mutación Val50Met, una de las tantas que puede causar la enfermedad.

En el año 2016 llegó mi diagnóstico, tras unos meses de síntomas compatibles con la enfermedad (hormigueos en los pies, pérdida de apetito y de peso, diarreas constantes acompañadas de periodos largos de estreñimiento...) pruebas diagnósticas como el electromiograma y la biopsia rectal confirmaron que la enfermedad se había despertado.

Por aquel entonces era la cuidadora principal de mi madre quien se encontraba en un estadio muy avanzado de la enfermedad, así que mi experiencia con la Amiloidosis hereditaria por Transtiretina ha sido tanto de cuidadora como de paciente.

Tras el fallecimiento de mi madre y después de dos años de mi diagnóstico, decidí implicarme en la asociación de pacientes, así que empecé a formar parte de la junta directiva de la Asociación Balear de la Enfermedad de Andrade. Recientemente he empezado a formar parte también de la junta directiva de la “Amyloidosis Alliance”.

El diagnóstico implica un fuerte impacto a nivel físico, emocional, familiar y social

“Convivir con esta enfermedad no es fácil, el diagnóstico implica un fuerte impacto a nivel físico, emocional, familiar y social”

Usted es la presidenta de la Asociación de pacientes... ¿Qué prevalencia tiene la enfermedad en España?

Esta pregunta es difícil de responder ya que no existe un registro de pacientes centralizado a nivel nacional, así que es complicado hacer estimaciones. Si que encontramos en España dos importantes focos endémicos, Valverde del Camino (Huelva) y Mallorca siendo este último el mayor en to-

do del país. A pesar de las zonas endémicas podemos encontrar familias afectadas en cualquier punto de España.

En el caso de Mallorca se estima una prevalencia es de 5/100.000 habitantes.

¿Cómo se convive con esta enfermedad? ¿hasta qué punto es inhabilitante?

Convivir con esta enfermedad no es fácil, el diagnóstico implica un fuerte impacto a nivel físico, emocional, familiar y social.

En función del estadio en el que se encuentra el/la paciente, la enfermedad es más incapacitante o menos.

En estadios iniciales se puede llevar una vida bastante normalizada, aunque con ciertas limitaciones, pero a medida que la enfermedad avanza pueden aparecer serios

problemas de corazón, pérdida de visión, dificultad para caminar y pérdida de fuerza muscular, incontinencia fecal entre otros e incluso llegar a la muerte.

Convivir con la Amiloidosis hereditaria supone un reto diario, tanto para el paciente como para la persona cuidadora. Cada persona convive y lleva la enfermedad de una manera diferente, al igual que cada persona necesita un periodo de tiempo diferente para aprender a convivir con la Amiloidosis hereditaria por Transtiretina. Desde mi punto de vista es muy importante mantenerse lo más activo posible dentro de las capacidades de cada uno y aprovechar los días en que la salud nos acompaña.

“Las nuevas terapias suponen un cambio de paradigma en cuanto al abordaje de la enfermedad”

En los últimos años se han dado pasos importantes en la investigación médica... ¿Las nuevas terapias mejoran la calidad de vida, y la esperanza de vida, de los pacientes de Amiloidosis?

Efectivamente, las nuevas terapias suponen un “cambio de paradigma” en cuanto al abordaje de la enfermedad. Hace unos años la única opción de tratamiento era el trasplante hepático, hoy en día son tres los tratamientos farmacológicos aprobados en España y varios los ensayos clínicos que están en marcha.

Aunque todavía no existe la cura para esta enfermedad, las nuevas terapias permiten enlentecer la progresión de la Amiloidosis hereditaria por Transtiretina y contribuyen a mejorar la calidad de vida de las personas afectadas, así como su pronóstico y esperanza de vida.

¿Cuál es la principal reivindicación de ABEA?

Desde la Asociación Balear de la Enfermedad de Andrade nos gustaría aprovechar el Día Mundial de la Amiloidosis para dar a conocer nuestro trabajo y reivindicaciones:

- En primer lugar, pretendemos que exista un mayor conocimien-



Catilena Bibiloni

to de la enfermedad, pero no solo a nivel de la sociedad, sino también entre los profesionales sanitarios sobre todo entre aquellos no especializados en la enfermedad y de atención primaria. Es muy importante que los distintos profesionales sanitarios conozcan los síntomas de alarma para identificar el debut de la enfermedad de forma precoz.

- En segundo lugar, necesitamos equipos multidisciplinares completos y especializados que incluyan profesionales de la psicología, fisioterapia, podología, terapia ocupacional y trabajo social de manera que el abordaje no se centre solo en la parte médica, sino que también contemple la parte más psicosocial, así como disponer de hospitales de referencia.

- En tercer lugar, animamos a las personas con posibilidad de tener la mutación a que se realicen el test genético y salgan de dudas. En el caso de portar la mutación que causa la enfermedad, aconsejamos empezar con seguimiento médico anual para detectar su debut (en el caso de que lo haga) en fases muy iniciales y tener una mejor calidad de vida evitando el deterioro que causa la enfermedad desde el minuto cero.

- Y, por último, invitamos a todas las personas afectadas por la enfermedad que se unan a nuestra asociación y formen parte de ella, ya que está claro que la unión hace la fuerza.

Síntomas

La AhTTR es una enfermedad multisistémica y los tipos y la intensidad de los síntomas y el inicio varían de una persona a otra. Los síntomas habituales incluyen:

Síntomas en el sistema nervioso central:

- Demencia progresiva
- Dolor de cabeza
- Ataxia (alteraciones del equilibrio y la coordinación)

Síntomas gastrointestinales:

- Diarrea
- Náuseas
- Vómitos

Neuropatía motora sensorial periférica:

- Dolor neuropático
- Parestesia (sensación de ardor o picazón que normalmente se siente en manos, brazos, piernas o pies)
- Debilidad

Síntomas oculares

- Glaucoma
- Opacidades del vítreo (o moscas volantes)

Síntomas cardiovasculares:

- Anomalías en la conducción (problemas con el sistema eléctrico que controla el ritmo y la frecuencia cardíaca)
- Arritmia (anomalía del ritmo cardíaco)
- Insuficiencia cardíaca

Disfunción autónoma:

- Hipotensión ortostática (una forma de hipotensión arterial)
- Infecciones recurrentes de las vías urinarias