



Enanismo Primordial, una enfermedad que se está investigando en Cali

Este padecimiento es uno de los que se estudia en el Centro de Investigación en Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras, Ciacer, de la Icesi.

Desde los tres meses de embarazo Mary Luz Serna Salazar sentía que algo no estaba bien. La ecografía reveló que el bebé estaba muy pequeño y ordenaron imágenes semanales.

Un doctor le aconsejó comer mucho para estimular el crecimiento del feto y solucionar lo que, según él, era falta de alimentación. Mary Luz obedeció y mientras se veía engordar, no notaba avances en el bebé.

A los cinco meses, un ginecólogo le advirtió que el niño nacería con un síndrome, con un problema, y le sugirió el aborto como una solución, lo cual nunca fue considerado por esta mujer que, luego de cerciorarse de la situación, la afrontó y decidió tener a su bebé sin importar las consecuencias.

Sin embargo, la llegada al mundo del niño fue bastante complicada. Ese día las clínicas estaban repletas, a Mary Luz la trasladaban de un lugar a otro hasta que le consiguieron cupo en una. Reventó fuente a las 12:00 de la noche y solo hasta las 3:45 de la tarde del día siguiente le autorizaron la cesárea porque los médicos que la atendieron no conocían su historial y no creían que su caso fuese una urgencia. Esperaban que el niño naciera de forma natural.

Pese a las más de 15 horas de espera y contra todos los pronósticos, con 36 semanas de gestación, un peso de 1310 gramos y 37 centímetros de talla, el 7 de septiembre del 2007, como un milagro de vida nació Juan Esteban Gómez Serna.

Permaneció en la UCI dos meses y medio mientras los médicos se esforzaban porque alcanzara un peso de 1800 gramos, algo que nunca ocurrió, y finalmente lo dieron de alta. A partir de ese momento, sus padres iniciaron una constante lucha por encontrar lo más importante en ese momento... el diagnóstico de su hijo.

Luego de costosos exámenes que no estaban cubiertos por el POS y de buscar respuestas de un lado a otro, los padres de 'Juanes', como todos lo llaman, se encontraron con el doctor Harry Pachajoa, que luego de analizar el caso concluyó que se trataba del Síndrome de Seckel, una de las cinco clasificaciones del Enanismo Primordial.

De inmediato Mary Luz empezó a documentarse y encontró una fundación en Estados Unidos dedicada a la investigación de enfermedades raras entre las que figuraba el Enanismo Primordial. Por tanto, envió cartas solicitando ayuda para su hijo y asesoramiento sobre su situación. Dos años después le respondieron.



A sus 3 años 'Juanes' fue llevado por su familia a este país donde estudiaron su caso y conocieron mucho más sobre su padecimiento. Mary Luz regresó a Colombia con toda la información y luchó por todos los medios para que se tratara de forma prioritaria y asertiva a su hijo, pero la realidad superó la expectativa.

Juan Esteban murió a los 8 años de edad. A los 6 años padeció de un aneurisma cerebral que fue intervenido dos veces, como consecuencia de estos procedimientos sufrió una trombosis y se le tuvo que practicar un cateterismo cuyo procedimiento, tal parece, fue mal realizado y desencadenó una infección que, finalmente, apagó su corta vida.

“En su proceso hubo muchas fallas médicas, pero yo no los culpo ni guardo resentimiento, son los designios de Dios. 'Juanes' era un niño hiperactivo, inteligente, piloso, habilidoso y muy dado a la gente. Era destacado y muy conocido en su barrio y en el jardín. Le gustaba bailar, cantar y en sus últimos meses de vida que estuvo postrado en su cama me decía 'te amo', era consciente de todo, muy conectado al mundo”, afirma su madre que hoy lo recuerda como un ángel.

El Ciacer

El Centro de Investigación en Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras, Ciacer, de la Universidad Icesi, estudia padecimientos como el de Juan José: Enanismo Primordial.

La entidad tiene como centro de acción la investigación, de donde se desprenden otros objetivos como el diagnóstico, la formación, educación y abogacía, cuyo propósito es tratar de contribuir a la calidad de vida de los pacientes y familiares de pacientes con enfermedades raras, teniendo en cuenta que estas personas se hallan en una situación de vulnerabilidad respecto a otras enfermedades debido a su rareza y a que su prevalencia es mucho menor.

A este centro, que está conformado por médicos egresados de Icesi, médicos de Univalle, una bacterióloga, un médico biólogo, un genetista y una trabajadora social, llegan todos los casos de enfermedades raras correspondientes al suroccidente colombiano y por tanto, hace un año la Icesi inauguró el Centro de Medicina Genómica que trabaja en articulación con el Ciacer y cuya función es la de realizar pruebas diagnósticas que anteriormente tenían que ser enviadas al exterior y salían más costosas.

Adicional a esto, gracias al trabajo de la organización que desde el Centro se hizo con las familias, fue posible la construcción de una red de comunicación, interacción y flujo de información, la cual fue clave para la realización del Primer Encuentro Latinoamericano de Enanismo Primordial.



Se trató de un evento realizado en agosto en Icesi, que fue gestado por las madres de niños con Enanismo Primordial que pertenecían a la Fundación Vida, Sueños y Esperanza, que es de base comunitaria y participan en las actividades propiciadas por la Secretaría de Salud y la de Educación.

Estas mujeres organizaron actividades para recoger fondos y traer al doctor Michael Bober, investigador líder en Enanismo Primordial en el Al Du Pont Hospital Nemours. Al evento asistieron alrededor de 50 personas, entre ellas 6 niños que padecen la enfermedad y sus familias, en aras de converger, compartir, aumentar el conocimiento y luchar por una mejor calidad de vida para estos menores con capacidades diferentes.

“Las ideas tienen una influencia muy grande y el sistema económico en el que nos movemos nos hacen considerar a estas personas como ‘inútiles’ para la sociedad. Esto nos lleva a otra cosa que tiene que ver con los estereotipos y ahí no caben las personas con discapacidad”, afirmó Diana Ortiz, trabajadora social del Ciacer.

Por su parte, Wendy Gaviria, una mujer de talla baja que participó en la creación de la Ley 1618 o Ley de Discapacidad, representante de la Corporación Pequeñas Personas Latinas de Medellín, invita a que se piensen otras formas de vivir, ya que en su experiencia con el enanismo ha vivido feliz. “Uno se encuentra con barreras porque el mundo no está pensado para personas con talla baja, pero no todos tenemos que ser iguales, de este lado también podemos vivir y se vive de buena manera”.

¿Qué es el enanismo primordial?

El complejo proceso de ‘Juanes’ fue acompañado y respaldado por el doctor Harry Pachajoa, director del Centro de Investigación en Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras, Ciacer, de la Universidad Icesi. Y quien, según cuenta Mary Luz, fue un apoyo y un orientador fundamental.

Pachajoa, quien es médico genetista y presta servicios de consulta genética en la Fundación Clínica Valle del Lili, indica que el Enanismo Primordial es un grupo de patologías o condiciones genéticas que hacen que la persona se caracterice por tener una talla muy baja comparada con el resto de la población.

Según el doctor, lo primero que llama la atención en las ecografías prenatales es que ya el feto viene con una talla baja y se nota que no está creciendo de manera adecuada, lo cual se evidencia en el nacimiento de niños que no superan los 40 centímetros de talla.



Las características más evidentes de estos niños es que padecen de microcefalia, generalmente la nariz es un poco más grande, el mentón es muy pequeño y los dedos pueden ser desviados, tal como explica el genetista.

Añade que existen cinco tipos de enanismo primordial: osteodisplástico tipo I, osteodisplástico tipo II, Síndrome de Seckel, Síndrome de Russell – Silver y Síndrome de Meyer – Gorlin. De estos, el más grave es el tipo I y el más común el tipo II.

“La calidad de vida de estas personas depende de la sociedad y de la familia donde está, así como de su sistema de salud y educativo. Generalmente los niños tienen una discapacidad para acceder a las actividades cotidianas y algunos pueden tener déficit cognitivo”, asegura Pachajoa.

Para esta enfermedad que es genética, no hay una cura específica, no existe un tratamiento que evite la progresión y las hormonas de crecimiento no funcionan. Lo que se hace con estos pacientes es un manejo que consiste en lo que se requiera en su momento.

Sin embargo, el registro de los casos que se han presentado ha permitido evidenciar que en el Enanismo Primordial los padres son portadores de la enfermedad y los hijos la expresan, y se presenta principalmente cuando los padres del paciente tienen lazos de consanguinidad.