



'Genéticamente soy un error': la valiente historia de Pablo Ramírez

Este joven colombiano padece una grave enfermedad autoinmune y le daban pocos años de vida.

A los 22 años, entre todos los números que me revolotean en mi diario vivir –dosis y horarios de medicinas, niveles de azúcar o calcio–, hay dos cifras que me quise aprender. La primera: que, como la endocrinopatía múltiple autoinmune tipo 1 (APS tipo 1, mi enfermedad rara) afecta a una de cada tres millones de personas, debemos de ser –entonces– unos 2.533 pacientes en el mundo, y unos 17 colombianos deberíamos padecerla.

Pero hay otras cifras que he tenido que aprenderme: que existen 7.000 enfermedades raras en total. Y que se consideran raras o huérfanas si afectan a menos de 5 personas de cada 10.000. Y yo figuro en esas cifras.

“Que no tuve mayor opción”, dice mi psiquiatra. El más reciente entre los que he visto desde mi infancia. Que he estado viviendo en “modo de supervivencia”.

A primera vista, sin conocer toda mi historia médica, no parece. Estoy terminando mi maestría en educación secundaria/inglés en Estados Unidos, donde vivo, y trabajo en una tienda de Lego para ayudar con mis gastos (ese ha sido mi juguete favorito desde niño).

Estudié educación (Integrative Studies) en Oxford y he viajado con mis compañeros del Equipo de Oratoria a varios países del mundo. Me gradué con honores y he sido aceptado en sociedades académicas (como Phi Beta Kappa, Phi Kappa Phi, Golden Key, Delta Alpha Pi); gané un concurso nacional en Inglaterra por un ensayo que envié respondiendo la pregunta ‘¿Qué es el genio?’ (What is genius?); he escrito cuatro novelas –aún sin publicar–, dibujo, actúo, canto y enseño.

Y cómo me gustaría admitir que todo esto lo menciono por un ego tremendo, por esperar halagos. Pero lo digo, aun sin creerlo, porque cuando tenía 3 años mis padres no pensaban en qué preescolar inscribirme, sino en que siguiera vivo antes del próximo amanecer.

Me duele haber podido lograr todo esto cuando otros como yo viven entubados día a día, solo ingieren líquidos espesos, nunca terminaron su bachillerato ni han podido ejercer un empleo. Me asusta que todo esto lo haya logrado por puro miedo, porque desde que tengo memoria, cada día me despierto sabiendo que me puedo ir en cualquier momento, que he evadido a la muerte unas siete veces. Saber que me puede llegar mi hora y que todos mis sueños y esperanzas de cosas por hacer se pueden desmoronar sin saberlo o poder despidirme.



Una vida incierta

Si la meta es incierta, el viaje ha sido insoportable. Según The Denver Post, los pacientes con enfermedades raras pasan en la odisea del diagnóstico de ocho a diez años y visitan unos seis especialistas antes de dar con el diagnóstico correcto. Uno de los síntomas es tratado como la fuente de todos los problemas, y mientras los padres se asustan y los pacientes sufren, se deteriora el cuerpo y se pierden horas, días y años valiosos.

Y, en el peor de los casos, como el de Carol Morse y su hijo Ryan, de 12 años, que le dio la vuelta al mundo. Ryan empezó perdiendo peso, se le oscureció la piel y se fue agotando lentamente. Los médicos ignoraron los pedidos de Carol de analizarle la sangre a Ryan y lo devolvieron a su casa. Ryan falleció cuatro semanas después de un shock adrenal. Le diagnosticaron el Addison al realizar la autopsia, una enfermedad rara que compartimos Ryan, el presidente Kennedy y yo.

Quienes me conocen saben que hablo abiertamente de mi realidad. Que me burlo de ella, que les digo que mi vida es un episodio de Dr. House y que cada crisis médica mía es el momento antes de los comerciales, cuando el paciente parece morir y los padres y los doctores se vuelven un ocho. Pocos, salvo mis padres y mi hermana, saben cuántas veces he llorado, las horas de mi vida que he pasado sin dolor y que he pensado en acabar con todo por un cansancio que no debería soportar ningún ser humano.

Otras cifras que puedo mencionar: 24 cálculos renales; una docena de biopsias; 2 catéteres, 6 operaciones, 32 pastillas y 8 inyecciones diarias. Diarrea seis veces al día, un año y medio del que no recuerdo nada; 3 convulsiones, vomitar 14 veces y ponerme pálido con labios púrpura. Y solo algunos de esos episodios han sido después de los 16 años.

En mi caso, todo empezó con un brote en la piel, artritis, manifestaciones digestivas y candidiasis. Antes de cumplir los 3 años ya tenía hipoparatiroidismo y hepatitis autoinmune; a los 9, enfermedad de Addison; a los 22, diabetes tipo 1.

Al contar mi historia, me encuentro con elogios de “ser una inspiración”, de “ser un berraco”. Y sonrío y deseo contagiarme de ese optimismo. Porque esto solo se entiende si se vive; de verdad.

Pero el cuento tiene que empezar en algún lado, ¿no? El mío fue antes de los 3 años, gritando que me cortaran manos y pies y los botaran, durante mi primera tetania; antes de que el corazón me galopara como un caballo por la hipertensión pulmonar que me ha condenado a vivir fuera de Bogotá, mi querida ciudad natal; o antes de que, aún sin hablar o caminar, no parara de llorar (me imagino que la única realidad que conocía entonces



era un dolor visceral). Pero un doctor unió dos síntomas conectados por una mutación genética, y mi historia tuvo nombre.

Al menos mi cuento sí empezó. Vivo con esa culpa: de que un pediatra hubiera visto y entendido uno de mis síntomas; de que el doctor colomboegipcio a quien llamaron para atenderme hubiera leído sobre mi enfermedad rara; de que mis padres tuvieran recursos para tratarme esa enfermedad; en fin, de que me hubiesen diagnosticado y, en medio de todo, siga controlado.

Culpa de que mis padres y hermana dejaran toda una vida en Colombia para venirse a Estados Unidos, a diez minutos del hospital que investiga mi enfermedad. No hay razón por la que debiera estar vivo. Genéticamente, soy un error. Mi existencia no es nada más que una excepción. Y lo digo con el dolor y la rabia de conocer a una paciente de 16 años que probablemente va a morir antes de que acabe el año, y de haber conocido hace doce a una de 37 que era el ejemplo de que se podía sobrevivir y que falleció hace dos.

Si no les conté la otra cifra, la que me aprendí porque me obliga a vivir, pelear, llorar y suplicarle a la gente que me escuche mientras esté acá: de los 500 pacientes con mi enfermedad, que debería haber en Estados Unidos, solo conocemos 80 en todo el mundo.

¿Será que podré descansar de vivir mi día a día no por filosofía de vida, sino por estar en “modo de supervivencia”? ¿Cuándo se hará algo para salvarnos?

Una enfermedad compleja

La endocrinopatía múltiple autoinmune tipo 1 (APS) o síndrome poliglandular autoinmune tipo 1 es una condición autoinmune de origen genético que afecta diferentes órganos. Los síntomas, que normalmente se presentan en la niñez o adolescencia (en el caso de Pablo Ramírez aparecieron cuando tenía 6 meses de nacido), incluyen: candidiasis mucocutánea, hipoparatiroidismo y enfermedad de Addison (insuficiencia adrenal). Quienes la padecen normalmente tienen al menos dos de los tres cuadros mencionados, pero la enfermedad puede producir una variedad de signos y síntomas adicionales como afecciones en la piel, las uñas, los ojos, la tiroides y el sistema digestivo, alopecia y vitiligo. En algunos casos también se presenta la diabetes tipo 1.