



CARLOS GARCÍA POZO

## LA ESPERANZA DE AIMAR: UN NUEVO FÁRMACO PARA TRATAR EL ENANISMO

**A**IMAR MARAÑÓN SE ha tenido que levantar a las 06.30 horas. Vive en Zamudio (Vizcaya) y a las 08.30 tenía que estar en la Unidad de Cirugía Artroscópica (UCA), ubicada en la clínica Vithas San José, en Vitoria, de ahí el madrugón. Son las 13.00 horas y aún sigue en la consulta. Él y su madre, Judith Achutegui, han estado esperando por nosotros para la entrevista.

**Se llama Infigratinib y está en fase de ensayo en Vitoria. Aimar, de 9 años, es el primer niño con acondroplasia que lo toma en España**

POR ANA MARÍA  
ORTIZ VITORIA

Visiblemente cansado y aburrido, el niño se ha sentado en el suelo. Se le intuye bostezar bajo la mascarilla del Athletic mientras escucha a los especialistas hablar de él.

En torno a la mesa de reuniones están los doctores Gorka Knörr, director de la sección de ortopedia y traumatología infantil de la UCA, y Josep María de Bergua, cirujano pediátrico de la misma

unidad. Ambos, junto al doctor Francisco Soldado, llevan las riendas en España de los tres estudios más importantes que existen ahora mismo en el panorama internacional para tratar a niños con acondroplasia –enanismo– a base de fármacos.

Uno de ellos ya está en fase de ensayo y Aimar, de 9 años, es el primer niño que lo prueba en España y uno de los primeros en todo el

mundo. «Es un hito que con medicación se haya conseguido crecimiento y también mejora en otros problemas asociados a la acondroplasia», dice Knörr sobre los esperanzadores resultados del fármaco, ya testado con animales.

El primer humano en tomarlo en España se ha cansado pronto de estar sentado en el suelo. Cuando Mikel Sánchez, director clínico de la UCA,

entra en la sala, Aimar se acerca a él y se recuesta sobre sus piernas.

–Estoy muerto, estoy muerto, –dice manifestando su hastío.

–¡Revive, revive!– bromea el doctor Sánchez zarandeándolo y llevándolo a la cabecera de la mesa de reuniones. Ven, siéntate aquí, en el sitio del jefe.

–Yo no quiero mandar –dice Aimar ya presidiendo.

SIGUE EN HOJA 40

## VIENTE DE HOJA 39

Antes de comenzar la entrevista, le hemos preguntado a Judith si podíamos tratar abiertamente el tema delante de él. La madre ha respondido que sí. Desde que tiene uso de razón está informado de lo que le ocurre y de los pasos médicos que van dando. Así de sencillo lo explica él: «Tengo acondroplasia; los huesos me crecen menos que a los demás y soy más bajo que los demás».

La palabra acondroplasia proviene del griego *a* (no), *khondros* (cartilago) y *plassein* (formación). Es un trastorno genético provocado por la mutación del gen FGFR3 que hace que las células del cartilago, llamadas condrocitos e implicadas en la formación de los huesos, maduren con mayor rapidez de lo debido, de modo que impiden que los huesos crezcan como debieran. Afecta sobre todo a los más largos, los de brazos y piernas.

«Le puede pasar a cualquiera». Los especialistas de la UCA repiten varias veces la frase durante la charla. En contra de lo que la población en general suele pensar, explican, no llega al 20% los casos en los que la acondroplasia es hereditaria, es decir, se produce porque al menos uno de los padres ya la padece y la transmite al feto. La mayoría de los nacidos con enanismo no tiene ningún antecedente en su árbol genealógico. La mutación del gen es imposible de prever, se produce de forma espontánea y por azar. Es una lotería.

Carmen Alonso, coordinadora de la fundación Alpe Acondroplasia refiere como muestra de lo aleatorio de esta enfermedad rara los casos de varias parejas de mellizos. «Una familia de Bilbao tiene mellizos, uno con acondroplasia y otro no; hay otras mellizas en Asturias, una sí y una no, y ahora van a nacer otros mellizos –no voy a decir dónde– uno va a tener acondroplasia y otro no». Afecta a uno de cada 25.000 nacidos; entre ocho y 13 casos al año en España, calcula Carmen Alonso.

La intervención de Alpe ha sido fundamental para que este ensayo pionero se esté realizando en España. La fundación nació en el año 2000 de la mano de la

propia Carmen Alonso, de Miguel López y del doctor británico Philip Press, los tres padres de niños con acondroplasia. La familia Press había creado poco antes en Tel-Aviv (Israel) el laboratorio Prochon Biotech, donde se trabaja en busca de terapias y avances para tratarla.

Alpe tiene sede en Gijón pero alcance internacional y las múltiples ayudas que prestan a las familias afectadas incluyen estar pendientes de cualquier avance científico. Fueron ellos quienes se pusieron en contacto con los laboratorios que han desarrollado los nuevos fármacos y consiguieron que se incluyera a España en los ensayos.

El medicamento que está tomando Aimar desde el 30 de septiembre lo ha desarrollado la firma QED, con sede en San Francisco, viene en forma de pastillas y tiene el alambicado nombre de infigratinib. Probado ya en ratones, ha mostrado mayor mejoría que ningún otro tratamiento para la acondroplasia existente hasta la fecha. «Interviene para que el condrocito, la célula principal del cartilago de crecimiento, mejore su función», resume el doctor Bergua. Aimar ha sido el primero en tomar en breve se incorporarán al ensayo de la UCA otros 10 niños con enanismo y 10 más en otros dos hospitales españoles: La Paz, en Madrid, y el Virgen de la Victoria, en Málaga. Ni los especialistas ni las familias esperan encontrar en el infigratinib una cura, pero sí una mejora, un pasito adelante hacia una solución definitiva. «El objetivo no es acercarse a una estatura normal [las personas con acondroplasia alcanzan una media de 1,20-1,30 metros], pero sí a una más acorde para que quienes sufren acondroplasia estén más integrados, y también lograr una mejoría en otras patologías que conlleva», explican en la UCA.

Es también poco conocido que sufrir acondroplasia no se reduce simplemente a ser desproporcionadamente bajo y tener determinados rasgos físicos. Entre los muchos problemas asociados están los provocados por el tamaño excesivo de la cabeza, dificultades respiratorias y auditivas, la curvatura de la columna, que hace por

ejemplo que Aimar tenga el culo respingón, la desviación de la rodillas, que provoca el progresivo arqueamiento de las piernas, o la imposibilidad de extender el brazo por completo por la degeneración del codo.

Prácticamente todos los casos son diagnosticados antes del nacimiento, tras una ecografía en la que se hace evidente la anomalía en los huesos. A Judith se lo comunicaron en el séptimo mes de embarazo. Le dijeron que su hijo sufría acondroplasia, término cuyo significado desconocía. «Al

no ser una palabra muy utilizada nadie sabe lo que es, así que para poner a alguien en conocimiento siempre introduces el término ‘enanismo’. No tenemos ningún problema con que se use esta palabra, el problema viene cuando se usa la palabra ‘enano’, que desde años atrás se utiliza como sinónimo de bufón», explica la madre.

Aimar nació en el hospital de Baracaldo el 29 de julio de 2011 con 2,65 kilos de peso y 42 centímetros de estatura. Hoy mide 98. La media para un niño de su edad es de 1,28.

bebé. Le enseñaron cómo cogerlo para que la espalda no sufriera y ejercicios para fortalecer sus puntos más débiles; le explicaron que no podía sentarse hasta los nueve meses y que necesitaría un asiento a medida; la pusieron en contacto con especialistas.

La implicación de Carmen Alonso incluyó visitar la guardería de Aimar personalmente para explicarle a los cuidadores qué atenciones especiales precisaba. Cuando fue escolarizado, hizo lo propio con el colegio. Aimar cursa Cuarto de Primaria, tiene un

su posición– y luego está el monopatín, con el que está aprendiendo a hacer piruetas en la pista que hay en el pueblo. Su madre aprecia vivir en un sitio pequeño –Zamudio, unos 3.000 habitantes–, un entorno amable donde todo el mundo conoce a Aimar desde pequeño.

Entre su nacimiento y el de Yago, el hijo de Carmen Alonso, median dos décadas que parecen años luz. Yago nació en 1992, dos años antes de que el bioquímico estadounidense John Wasmuth descubriera el gen responsable de la acondroplasia. Carmen cuenta que su ginecóloga le dio así la noticia: «Vas a tener un enanito de circo». Yago tiene hoy 28 años, es periodista, vive en Manchester y trabaja como *community manager*.

Los especialistas del UCA muestran en el ordenador imágenes y vídeos de niños con enanismo que llevan alrededor de las piernas unos esqueletos metálicos. Es el único tratamiento hasta la fecha para la acondroplasia. Una operación en la que se les diseccionan y separan los huesos, de modo que se consigue hacerlos crecer en el espacio hueco. El proceso de alargamiento suele durar 3-4 años y permite que las piernas crezcan 15-20 centímetros. Es eficaz, pero agresivo. En espera del efecto que pueda hacer el fármaco en Aimar, su familia baraja la operación para más adelante.

En la pared de la consulta donde nos encontramos con él hay una vitrina con camisetas dedicadas de jugadores de la Real Sociedad y del Athletic de Bilbao y una foto de Nadal mordiendo el oro de Pekín también firmada. El director de la UCA, Mikel Sánchez es una eminencia en la medicina deportiva. Entre sus hitos está la recuperación de las rodillas de Nadal en 2012 y ha tratado también a Andrés Iniesta o al Rey Juan Carlos, entre otros muchos. Es habitual el paso de futbolistas por su consulta. Aimar hoy ha tenido mucha suerte. Se ha cruzado con Óscar de Marcos, jugador del Athletic. Y le ha dedicado una foto que el niño guarda cuidadosamente en una carpeta. «Para mi amigo Aimar con cariño», le dice. La espera, al final, ha merecido la pena.



Aimar, de nueve años, saliendo de la consulta tras tomarle medidas. CARLOS GARCÍA POZO

LA ENFERMEDAD SE PRODUCE POR LA MUTACIÓN DE UN GEN. EN ESPAÑA AFECTA A ENTRE 8 Y 13 NACIDOS AL AÑO

Carmen Alonso, de Alpe, suele decir que «cuando un niño diferente viene al mundo todo tiembla». En el caso de Judith la sacudida fue fuerte pero la aminoró mucho la intervención de la fundación. Le presentaron a otros padres con niños con acondroplasia, lo que le ayudó a relativizar la situación, y la formaron en cómo debía tratar a Aimar, sobre todo cuando era un

asiento especial que sube y baja y un baño adaptado. Sus asignaturas preferidas son «gimnasia y el patio», su mejor amigo se llama Euken y lo que más le fastidia del coronavirus es que en el recreo tiene que permanecer con los de su clase en un espacio acotado, de modo que ya no puede jugar al fútbol. El fútbol es su principal afición –es «de los que marcan», dice sobre