

Mi viaje con la enfermedad de Fabry y la enfermedad renal

Por **Travis Kelleher**

A mi madre le habían diagnosticado la enfermedad de Fabry antes de que yo naciera, así que me informaron sobre la condición que tenía a una edad muy temprana. Sin embargo, eso fue en la década de 1970 cuando la información sobre Fabry era más difícil de encontrar. Siento que mi infancia fue bastante normal en su mayor parte, pero vino con algunos obstáculos. Los primeros síntomas de Fabry que noté fueron fatiga, ardor en mis manos y pies y anhidrosis (incapacidad para sudar). En la escuela primaria, me molestaban a menudo porque no podía jugar mucho tiempo afuera antes de que la fatiga y el dolor fueran demasiado para mí. A menudo arremetía contra el "mundo" porque sentía lástima por mí mismo y me preguntaba por qué tengo esta condición.

A medida que aprendí más sobre la afección y cómo afrontar los síntomas, las cosas comenzaron a mejorar. Seguí tratando de vivir una vida lo más



normal posible. Cuando tenía veintitantos, mis médicos empezaron a notar que mi nivel de creatinina comenzaba a subir. La insuficiencia renal también es un síntoma de Fabry. Sabía que este día llegaría eventualmente; Hice todo lo que pude para no pensar en eso. Hice algunos cambios en mi vida con la esperanza de evitar la insuficiencia renal tanto tiempo como pudiera.

Justo cuando cumplí 30 años, me notificaron sobre un estudio clínico de un nuevo fármaco de terapia de reemplazo enzimático que se estaba desarrollando para pacientes con Fabry. El estudio se llevó a cabo en el Hospital Mount Sinai en la ciudad de Nueva York (NYC). Comencé a ir a Nueva York desde Wisconsin cada dos fines de semana para participar en el estudio que hice durante los siguientes años hasta que el producto fue aprobado por la FDA en 2003. Creo que estar en Mount Sinai tuvo el mayor impacto en mi vida. El estudio clínico se llevó a cabo en su departamento de pediatría y conocí a muchos niños pequeños con una gran variedad de afecciones diferentes. Parecía que los niños con las condiciones más severas eran los más felices. Fue en ese momento que me di cuenta de lo tonto que era cuando me sentía mal conmigo mismo y me enojaba cuando era más joven. Descubrí la suerte que tenía en comparación con muchos que estaban o están lidiando con cosas mucho peores.

Aproximadamente en este momento de mi vida había caído en la Etapa 3 de la enfermedad renal. Al recibir la terapia de reemplazo de enzimas, esperaba evitar perder mis riñones. En 2008, conocí a mi ahora esposa, Trinh, y yo comenzamos a salir. Después de que le hablé de

Fabry, ella realmente no pareció verse afectada por eso, lo que me sorprendió. Me había dado cuenta de que toda mi vida, una vez que yo decía a alguien que tenía una enfermedad rara, parecía no quedarse mucho tiempo. Sólo dos meses después de casarme con Trinh, caí en la etapa 4 de la enfermedad renal y comencé el proceso de encontrar un donante. Después de que se hiciera la prueba a mi familia y amigos, resultó que ninguno de ellos era lo suficientemente compatible como para ser donante. Trinh entró y se hizo la prueba en junio y resultó que era una pareja perfecta. Comenzamos a hacer planes para la cirugía esperando que ocurriera a finales de 2012 o principios de 2013, pero rápidamente pasé a la Etapa 5, o Enfermedad renal en etapa terminal (ESRD), por lo que la cirugía de trasplante se realizó en julio de 2012. Ahora tengo cuatro años después del trasplante y las cosas van bien. Trinh sigue estando tan sana como puede, sin problemas. Lo único malo de recibir un órgano de su esposa es que ahora tengo que estar de acuerdo con todo lo que ella diga.

Una vez escuché: “Toda maldición viene con una bendición”, lo cual me tomo muy en serio al recordar mi vida. Siento que todas las personas que viven con una enfermedad crónica se sentirán así en algún momento de su viaje con la enfermedad. No es fácil vivir con la enfermedad de Fabry (y todas las demás condiciones de salud), pero siento que me ha convertido en la persona que soy hoy. Soy muy optimista y muy paciente. Siento empatía por las personas que sufren. No me preocupo por las cosas pequeñas, además de muchos más atributos que realmente no sé que tendría si no hubiera crecido con Fabry.