

Este libro comenzó a tejerse en mi cabeza en 2012, aunque por aquellos días no tuviera ni idea de ello. El equipo de fútbol sala que habíamos creado varios amigos del hospital disputaba las semifinales de la liga en la que debutábamos esa temporada y, tras darle la vuelta al marcador, una polémica decisión arbitral hizo que nos **empataran 3-3** a pocos minutos de terminar el partido. En la tanda de penaltis, yo fallé el lanzamiento decisivo y nos quedamos a las puertas de una final que nos habíamos merecido pero que, entre una decisión arbitral equivocada y mi mala puntería, no llegamos a conseguir.

El árbitro se llamaba Alexis y, pese a querer odiarlo, es una de esas personas que desde el primer momento caen bien a todo el mundo: un buenazo de los pies a la cabeza. Hay personas a las que no necesitas conocer en profundidad para saber que son buena gente; personas con las que tienes una vibración especial y el convencimiento absoluto de que, en el caso de pedirles un favor, te ayudarían sin dudar.

Decía que Alexis es una de esas personas, así que rápidamente olvidé que, por su error arbitral (a lo que también contribuyó mi mala puntería), nos quedamos a las puertas de la final. La

temporada fue larga y en los partidos en los que Alexis nos arbitró, su forma de ser despertó mi admiración.

Pero en mayo de 2013 terminaron mis cuatro años de residencia en Málaga y, ante la incertidumbre con la que la Junta de Andalucía «premia» a sus médicos en forma de contratos inestables y poco dignos, tomé la decisión de hacer las maletas y cruzar el charco para comenzar una nueva etapa en Las Palmas de Gran Canaria. Tocaba salir de la zona de confort, ya que en Málaga me sentía como en casa, pero gracias a esa decisión encontré un nuevo hogar que se ha convertido en el centro neurálgico de mi vida, donde he decidido tener y criar a mi hija.

Tras irme de Málaga, perdí el contacto, así como el trato con Alexis, del que dejé de tener noticias, pero una tarde de marzo de 2017 sonó el teléfono y me quedé extrañado al ver que el que me estaba llamando era él. O, mejor dicho, como yo lo tenía en el recuerdo: «Alexis Málaga», el árbitro que hacía cuatro años se había equivocado dejándonos sin final. Sorprendido, descolgué el teléfono y con una mezcla de impotencia más rabia, lo colgué tras escuchar su historia.

En estos cuatro años que habían pasado, Alexis me había seguido la pista por las redes sociales. Se había alegrado al ver que me había convertido en un médico con cierta «notoriedad» pública: algunos lo llaman *influencer*, otros *friki*, pero lo cierto es que mis apariciones en radios, televisiones y algún que otro periódico no habían pasado desapercibidas para su radar.

En ocasiones la vida es injusta y castiga al que menos se lo merece. Sin duda, Alexis no se merecía lo que tanto él como su familia habían sufrido hace unos meses. Tras un embarazo normal y con toda la ilusión del mundo, su mujer Yolanda ha-

bía tenido a Aroa, su segunda hija. Durante el embarazo todo había ido bien, las revisiones estuvieron dentro de la más absoluta normalidad y todo hacía suponer que una niña sana y llena de vida había llegado al mundo. Desafortunadamente, rápido se dieron cuenta de que no sería así y, tras pasar sus primeros y pocos días de vida en el hospital, una extraña, pero letal enfermedad, hacía que un nuevo ángel subiera al cielo. Cuesta encontrar respuestas para el dolor de unos padres que han perdido, contra todo pronóstico, a una hija, pero aún más cuando es por una enfermedad de la que tan poco se sabe. Un duro mazazo para una familia que durante nueve meses soñó con tener entre sus brazos a la pequeña criatura; sueño que se derrumbó como un castillo de naipes.

En marzo de 2017 —como decía—, yo me había convertido en una especie de personaje público. Estaba considerado por el portal «La eSalud que queremos» como uno de los 30 eDoctores más activos e influyentes de España gracias a mi presencia en Internet y mi labor en redes sociales; y estaba a pocos días para que se empezara a emitir el *reality* de televisión **La Isla**, donde catorce desconocidos teníamos que sobrevivir sin nada y sin ningún contacto con el exterior durante un mes en una isla desierta, acudiendo yo al programa, desempeñando la labor de participante médico.

En aquella época estaba viviendo en Madrid, por lo que me podía ser más fácil encontrarme con médicos y científicos que estuvieran investigando sobre la enfermedad que se llevó a Aroa. Alexis me había llamado para intentar ampliar su tela de araña y buscar contactos para poder comunicarse con la poca gente que en España estaba trabajando sobre la enfermedad que se llevó por delante la vida de su hija. Alexis y Yolanda se habían propuesto ayudar, desde el insuperable dolor

de perder a una hija, a todas las familias que pasaran por su misma situación, un homenaje en vida para su pequeña.

Me comprometí en ayudarlo, pero me fue imposible. Vivir en una gran ciudad como Madrid te lleva al límite y te hace tener muy poco tiempo libre. Se juntó el trabajo, la preparación final de la boda, ya que ese 27 de mayo daba el «sí, quiero», con la locura que supusieron las ocho semanas en las que se emitió el programa de televisión de *La Isla*. Reconozco, avergonzado, que me fue imposible ayudarlo.

Pero hace unos meses se me encendió la bombilla para intentar saldar la deuda que había contraído con Alexis. En su día no había sido capaz de ayudarlo, pero quizás podría hacerlo a través de este libro.

La medicina es un trabajo real y duro como la vida misma, un camino de rosas lleno de espinas donde desgraciadamente hay muchos casos como el de Aroa, que te dejan con un nudo en la garganta y con una gran sensación de amargura e impotencia ante los ridículos presupuestos destinados a la investigación, lo que hace imposible que se avance en enfermedades raras como la que le costó la vida a Aroa, la **acidemia propiónica**.

Así que pensé que, como si de una metáfora de la vida se tratase, podía ayudar a investigar sobre esta enfermedad a través de un libro donde contara precisamente lo contrario, la cara simpática de mi profesión a través de **33 consultas médicas para morirse... de risa**. Así que parte de los beneficios que se consiguen con la venta de este libro irán destinados a intentar investigar más sobre la acidemia propiónica.

Si estás leyendo estas palabras, te doy las gracias, ya que has contribuido a poner tu granito de arena.

## ¿QUÉ ES LA ACIDEMIA PROPIÓNICA?

La acidemia propiónica es un trastorno metabólico raro de origen genético que está causado por el déficit de una enzima conocida como propionil-CoA carboxilasa. Debido a su deficiencia, como resultado se produce la acumulación de productos de degradación altamente tóxicos que ponen en peligro la vida de los más pequeños, etapa en la que suele manifestarse esta enfermedad.

Aproximadamente 1 de cada 100 000 recién nacidos tendrán esta patología. Por lo tanto, si tenemos en cuenta que en España en 2016 nacieron 406 556 bebés, tenemos 4 casos por año en nuestro país.

La acidemia propiónica se puede presentar de tres maneras:

- Inicio neonatal grave.
- Inicio tardío intermitente.
- Forma crónica progresiva.

Aunque sin duda, lo más frecuente es que se manifieste en los primeros tres meses de vida, complicando la supervivencia del bebé. En la forma de aparición neonatal grave, los recién

nacidos presentan síntomas de intoxicación metabólica con vómitos, deshidratación, alteración del nivel de conciencia y su sangre sufre un proceso conocido como pancitopenia, donde todas las células sanguíneas (glóbulos rojos, glóbulos blancos y plaquetas) están disminuidas debido a un problema en la médula ósea. Todo esto conlleva a desequilibrios en el organismo, produciéndose una acumulación de ácido láctico y productos de eliminación que el organismo del bebé enfermo no puede filtrar; problemas para recibir el oxígeno necesario, un sistema inmunitario que pierde su capacidad defensiva y, finalmente, estos bebés quedan expuestos a infecciones y complicaciones como letargia o convulsiones que terminan suponiendo su muerte.

Hacen falta medios para adelantarnos al diagnóstico y así evitar el trágico desenlace, siendo clave potenciar el diagnóstico precoz antes del nacimiento para evitar secuelas irreversibles. A día de hoy, se sabe que la acidemia propiónica es una enfermedad genética que está causada por mutaciones en los genes PCCA o PCCB que se encargan de codificar la enzima propionil-CoA carboxilasa que, al faltar en el organismo, será el origen de los síntomas.

Los esfuerzos deben ir encaminados a adelantarnos a su diagnóstico y poder hacer un consejo genético en las familias, a través de estudios en el líquido amniótico o por análisis de ADN en miembros de familias donde existe una mutación genética conocida.

La detección temprana y un tratamiento precoz suponen una reducción en la tasa de mortalidad durante el primer año de vida y una mejora de la tasa de supervivencia en la primera infancia y en la niñez, pero, en el caso de sobrevivir, las secuelas

en términos de retraso en el desarrollo cognitivo siguen siendo elevadas, por lo que los bebés que consiguen sobrevivir suelen tener problemas en su desarrollo mental.

Como el origen de esta enfermedad es que se acumulan productos de degradación, uno de los objetivos en el tratamiento será invertir el catabolismo y, para ello, estos bebés no pueden ingerir proteínas, por lo que deben recibir alimentación intravenosa con calorías no proteicas. Además, habrá que centrar los esfuerzos en depurar el amonio que se acumula y atraviesa la barrera hematoencefálica por lo que pasa por la sangre y sube al cerebro, provocando una disminución del nivel de conciencia. Se necesitarán, por lo tanto, fármacos que hagan de antídoto o incluso realizar sesiones de hemodiálisis para filtrar y eliminar, de manera artificial, todos los productos de degradación que son incapaces de limpiar de manera natural.

Se están estudiando otras opciones como el trasplante de hígado en estos niños en los primeros días de vida, pero hace falta más investigaciones, algo complicado en nuestro país, donde la financiación necesaria para mejorar el pronóstico de estos enfermos brilla por su ausencia.

Y es por este motivo por el que quiero contribuir con la causa donando parte de las ganancias de este libro.

En abril de 2018 ha nacido mi primera hija, Daniella (*#lovely-Daniella*), y se me abren las carnes cada vez que pienso en el sufrimiento que tuvieron que pasar Alexis y Yolanda cuando vieron como su hija recién nacida, tan frágil e indefensa y con toda una vida por delante, se marchaba de este mundo debido a esta maldita enfermedad sobre la que tan poco se sabe.

Así que me decidí a escribir este libro y, con él, en parte, le pido disculpas a Alexis por no haber sido capaz de echarle una mano cuando me lo pidió.

Atrás queda esa decisión arbitral suya que nos dejó sin final, pero que me permitió conocer a una gran persona. Por todos los padres coraje como Alexis y Yolanda, que han sufrido las desgarradoras consecuencias de la acidemia propiónica, va dedicado este libro. Espero que se vendan muchos ejemplares para ayudar a investigar y saber más sobre esta enfermedad. Y es que miro la inocente cara de mi hija Daniella y me resigno a quedarme de brazos cruzados ante las injusticias con las que la vida, en ocasiones, trata a las buenas personas.

GRACIAS POR CONTRIBUIR CON LA ACIDEMIA PROPIÓNICA