

ASOCIACIÓN A.D.E.L.A.

A la atención de la persona o personas que corresponda:

Me llamo Miguel González. Mi mujer Nagore Barrenetxea y yo hemos vivido una experiencia que creemos que debe ser contada. La mayor parte de lo que hemos vivido merece ser celebrada, pero también hay aspectos que deben ser reivindicados o denunciados.

Nuestro hijo Julen ha cumplido nueve meses este 17 de junio. Nació por medio de un embarazo y un parto normales, pero lo que pasó antes fue de lo más especial. Nagore quedó embarazada tras un largo proceso llamado **diagnóstico genético preimplantacional**, o DGP. Consiste en llevar a cabo una fecundación in vitro, pero antes de meter el embrión en la madre, se analizan sus genes para saber si tiene la enfermedad que se pretende evitar. Gracias a esta técnica, Julen nació sano, libre de la enfermedad que ha diezmando a mi familia paterna: la **esclerosis lateral amiotrófica**, ELA. Como consecuencia de esta enfermedad murieron, al menos, mi bisabuelo, abuelo, tío paterno y padre, el último en fallecer, el uno de septiembre hará tres años.

ANTECEDENTES

La variante de ELA que afecta a mi familia está causada por una mutación genética de un alelo del cromosoma 9, causa del 10% de los casos de esta enfermedad. Es una rareza dentro de una enfermedad rara, que solo afecta a una persona de cada 500.000. Aunque en mi familia se sabía que los síntomas que presentaron mi abuelo y bisabuelo antes de morir eran similares y fuera de lo común, no fue hasta que la enfermedad afectó a mi tío, cuando cumplió 56 años, cuando fue adecuadamente diagnosticada. Cuando mi padre comenzó a mostrar síntomas en el verano de 2.012, su diagnóstico ya no fue una sorpresa. Todos, igual que él, sabíamos que esta cruel enfermedad acabaría pronto con su vida, difícilmente en más de dos años.

En ese momento, mi hermano y yo supimos que podíamos ser portadores de la mutación genética que causa la enfermedad. Teníamos, de hecho, un 50% de probabilidad de haberla heredado. Como mi mujer y yo ya habíamos pensado en tener hijos, me informé para saber si existía la posibilidad de evitar la enfermedad a mi descendencia en caso de haber heredado la mutación, y como era posible, decidí hacerme las pruebas.

Ese test no se hace directamente con solo pedirlo, al menos no en la sanidad pública, en Osakidetza, donde decidimos llevar a cabo el proceso. Mi mujer y yo debimos pasar por una evaluación llevada a cabo por dos psicólogos especializados en diagnósticos complicados y pacientes terminales. Por medio de una profunda entrevista debían valorar si seríamos capaces de aceptar la noticia de que portaba una enfermedad mortal e incurable. Tras pasar esta evaluación me hicieron la prueba, que por lo que a mí tocaba era una simple extracción de sangre. Tardaron cinco meses en darme los resultados, que fueron positivos. Lo más probable es que desarrollara la enfermedad a partir de los 45 o 50 años, además de que podía transmitírsela a mis hijos.

LA AUTORIZACIÓN DEL DGP

No esperábamos que el proceso de reproducción asistida fuera a ser tan complicado. Presentamos una solicitud a través del servicio de ginecología de Osakidetza en el Hospital de Donostia, donde nos explicaron que antes de tomar cualquier decisión, debíamos cumplir una

serie de requisitos, siete, concretamente. El progenitor afectado por el mal debía demostrar ser portador de una enfermedad con causa genética conocida; la madre no podía superar una edad determinada... Como parte de estos requisitos debimos hacer dos tipos de análisis previos. El primero, lógico, era un test de enfermedades infecciosas que debíamos pasar los dos. Buscaban hepatitis, VIH, sífilis... Ambos dimos negativo. El segundo análisis era también lógico: unas pruebas de fertilidad. A Nagore le medían niveles hormonales y a mí me analizaban el semen para comprobar la calidad y cantidad de mis espermatozoides. Con esta prueba llegó la primera sorpresa, algo de lo que nadie nos había informado. Si resultaba que teníamos problemas de fertilidad, algo cada vez más frecuente, no solo no podríamos seguir adelante con el DGP, sino que quedaríamos excluidos de cualquier cobertura de la sanidad pública para un proceso de reproducción asistida. No sería ético, nos explicaron, destinar recursos públicos a ayudar a traer al mundo a un bebé posiblemente enfermo. Fue toda una sorpresa, muy negativa, además. ¿Y si teníamos algún problema de fertilidad? ¿Qué deberíamos hacer, pagar una barbaridad en la sanidad privada por combinar un DGP con un tratamiento de fertilidad, si es que acaso era posible? ¿Deberíamos hacer un caro tratamiento de fertilidad confiando en que nuestro hijo cayera en el 50% libre de ELA? Nos sentimos desamparados y desde luego no nos dio la sensación de estar ayudados ni cubiertos por la sanidad pública. No era ético ayudar a traer al mundo a un niño enfermo... ¿y no es acaso más ético ayudar a que el niño que trajéramos al mundo no estuviera enfermo?

Afortunadamente, los dos éramos fértiles, por lo que pudimos seguir adelante, pero siguió en nosotros la desazón, el pensamiento de que muchos en nuestra situación, intentando hacer lo mejor para sus hijos, se habrían quedado tirados, siéndoles negadas las ayudas para que pudieran tener hijos, fueran sanos o no. Nos parecía terriblemente injusto y no entendíamos que nadie no nos lo hubiera explicado antes.

En cualquier caso, cumplimos los siete requisitos, así que seguimos adelante. Dadas las implicaciones éticas de una selección de embriones, en que los considerados no válidos son desechados o destinados a investigación, una comisión debe autorizar el proceso. Mientras esperábamos la resolución empezamos a sentir nuestro primer enfado con cómo sucedían las cosas. ¿Por qué y en base a qué unos desconocidos debían decidir si nuestro hijo debía nacer sano o no? ¿Si rechazaban el proceso, de qué me serviría saber que era portador de semejante enfermedad? ¿Y qué haríamos nosotros, probar suerte y buscar hijos sabiendo que tienen un 50% de probabilidad de nacer con la mutación, o tal vez buscaríamos una solución más de extranjís (y por supuesto cara)? Entendíamos la lógica de que existiera una comisión para esto, pero nos costaba aceptarlo.

Afortunadamente para nosotros, la aprobación llegó rápidamente, en un plazo de apenas dos semanas. Era algo que no esperábamos, ya que nos habían dicho que a veces se tardaba incluso dos años en decidir estos casos. Nos alegramos por nosotros, pero no podíamos dejar de pensar en los casos que no fueran aceptados.

EL PRIMER INTENTO

En septiembre de 2.014, el mismo mes en que murió mi padre tras dos terribles años de ELA, nos informaron en atención al paciente de que el proceso se llevaría a cabo en una clínica privada con la que Osakidetza tenía acuerdos. Nos comentaron que las opciones eran Quirón y Zuatzu y finalmente nos derivaron a Zuatzu. El personal de allí fue de lo más amable, respondiendo con amabilidad y claridad a todas nuestras dudas. Por su parte, en Atención al

Paciente nos dijeron que la sanidad pública cubriría los costes de tres intentos, así que allí fuimos tranquilos, suponiendo que tres oportunidades serían más que suficientes para engendrar un hijo sano.

En un proceso de DGP en sí, lo primero que se hace es estimular los ovarios de la mujer para que produzcan el mayor número posible de óvulos. Para ello, Nagore debía inyectarse todos los días una dosis de un carísimo medicamento, Puregón, aunque en este primer momento todos los costes corrían a cuenta de Osakidetza. Nagore debía pasar una revisión cada dos o tres días, en la que por medio de una ecografía se medía el tamaño de los folículos ováricos (las estructuras de los ovarios en que se forman los óvulos) y se decidía si ajustar la medicación. Cuando se llegaba al momento adecuado, ni muy pronto ni muy tarde, Nago debía inyectarse otra sustancia, Cetrotide, que hacía madurar los óvulos. El día siguiente fuimos a la clínica, donde bajo anestesia general extrajeron tantos óvulos como fue posible a Nagore. Mientras estaba en quirófano yo aportaba mi semen, y ese mismo día se procedía a fecundar, uno a uno, los óvulos que se habían extraído. Más tarde, también ese día, nos decían cuántos se habían conseguido fecundar, lo que permitía hacerse una idea de las probabilidades de éxito del proceso.

Ahí comenzaban cinco días llenos de tensión, en cada uno de los cuales nos llamaban de la clínica para informarnos de la situación. De los óvulos extraídos, solo los maduros pueden fecundarse, así que algunos se descartan. De esos, solo algunos se fecundan realmente, así que la primera llamada, 24 horas después de la fecundación, sirve para saber cuántos embriones se han producido. En este tipo de reproducción asistida, los primeros días de desarrollo del embrión no suceden en el interior de la madre, sino en un laboratorio, lo que conlleva dificultades. Algunos embriones pueden no llegar al segundo día, cuando el cigoto original se divide y pasa a tener dos células; al tercero, con cuatro, o al cuarto día, donde ya hay ocho células. De todo esto nos iban informando puntualmente. El cuarto día se realiza una biopsia: se extrae una de las ocho células y se analiza su ADN para ver si el embrión tiene o no el alelo mutado causante de nuestra ELA. El quinto día debíamos ir a quirófano, donde se nos decía cuántos blastocitos, que es como se llaman en esta fase de desarrollo, habían llegado hasta el final y se había comprobado que estuvieran sanos. Hay que aclarar que no solo se identifica la enfermedad a evitar, sino también mutaciones conocidas que hacen inviable el embarazo; y también puede descartarse un embrión si el análisis genético no es concluyente, lo que ocurre, al menos en nuestro caso, en más o menos un 10% de las ocasiones. En el primer intento, tres blastocitos llegaron a ser biopsiados, y de ellos, dos estaban sanos. No estuvo nada mal.

En cuanto nos dijeron que había dos sanos, transfirieron el de mayor calidad a Nago. Esta calidad es morfológica, de aspecto: uno de gran calidad, tipo A, tiene más probabilidad de producir un embarazo exitoso que uno de tipo B o C, pero una vez sigue adelante el embarazo, el bebé sale adelante sin que haya diferencias entre uno u otro tipo de blastocito. El primero que le transfirieron a Nago fue el tipo A. Pudimos ver en directo, por medio de una ecografía, cómo una fina sonda introducía el blastocito, un puntito blanco, en el útero de Nagore. La sonda se retiraba y el puntito seguía allí. Nos pareció y nos sigue pareciendo un momento mágico y nos sentimos muy afortunados de haber podido presenciar un evento tan espectacular. Las circunstancias no eran las mejores, pero este proceso nos ha aportado momentos geniales. Aunque también momentos bastante tristes.

Tras la transferencia solo queda esperar, hasta que dos semanas después se hace un test de embarazo. Si sale positivo, se va a la clínica a confirmar el resultado. Si sale negativo, hay que

volver a empezar. Son días eternos, llenos de una nerviosa mezcla de emoción, esperanza, temor y dudas. Nago no necesitó hacerse el test de embarazo: el día antes de la prueba le bajó la regla. Todas las ilusiones se vinieron abajo en un instante.

DECEPCIONES

Es sorprendente lo mucho que afecta fracasar en un intento de reproducción asistida. Sabíamos que existía la posibilidad, como sabíamos de hecho que es muy improbable que una mujer quede embarazada a la primera. Nos dijeron que eso le pasa a cualquier mujer, y que muchos embriones no llegan a implantarse en el útero pese a haber sido fecundados, solo que las mujeres no suelen ser conscientes de ello por no seguir día a día el proceso. Aun así fue un momento triste y lleno de dudas. ¿Y si los demás intentos también fracasaban? ¿Y si teníamos algún problema de fertilidad que no nos hubieran diagnosticado? Sabíamos que nuestras preocupaciones no tenían fundamento, pero incluso en unas mentes optimistas como las nuestras siempre hay espacio para el desánimo. Especialmente tras un fracaso.

No tardamos en planear el siguiente paso. A Nago le habían transferido el blastocito de clase A, pero el otro lo habíamos congelado para poderlo utilizar cuando llegara la ocasión. El siguiente intento era mucho más sencillo: Nago no debería pincharse, no tendría que pasar por quirófano para que le extrajeran óvulos y no pasaríamos por los nervios de ir sabiendo día a día cómo evolucionaban los embriones que se hubieran fecundado. Parecía sencillo: descongelar, transferir y esperar. Nago solo tendría que tomar la píldora anticonceptiva durante el mes anterior, para de ese modo regularizar su ciclo menstrual y así poder apuntar mejor a los días de máxima fertilidad. Como tras un intento se suele recomendar esperar uno o dos meses para que el cuerpo de la mujer se recupere, decidimos esperar a comienzos de 2.015, para poder pasar unas navidades despreocupadas. En esos momentos nos asaltó la duda: ¿ese intento contaría como uno de los tres que nos habían dicho que cubría la sanidad pública? Al fin y al cabo era un subproceso del anterior, mucho más sencillo y menos costoso, así que nos pusimos en contacto con el servicio de ginecología para preguntarlo. Nos dijeron que debían consultarlo y volvieron a ponerse en contacto con nosotros al cabo de unos días. Lo que nos dijeron fue una decepción aún mayor que el intento fallido.

Nos explicaron que la información que nos habían dado sobre que la sanidad pública cubría tres intentos ya no se aplicaba. Ahora se trataba de solicitar la aprobación de cada tratamiento, debiéndose comprobar en cada intento que se cumplían los siete parámetros que ya habíamos tenido que superar, al que desde el 1 de enero de 2.015 se había sumado un octavo requisito del que nadie nos había informado: solo se aprobarían posteriores intentos en el caso de que en un proceso previo se hubieran obtenido ocho ovocitos en metafase 2, es decir, que al menos ocho embriones debían fecundarse y sobrevivir hasta el segundo día. Como en nuestro caso no llegamos a esa cantidad, nos denegaron la financiación del segundo tratamiento y de cualquiera posterior.

Es fácil imaginar nuestra sorpresa y decepción. Nos habíamos hecho ilusiones creyendo que habría varios intentos y habíamos restado importancia al primer fracaso pensando que tendríamos éxito más adelante, pero poco podíamos imaginar que ese sería el único proceso que Osakidetza tendría a bien financiarnos. Estábamos solos, desamparados por un Estado que debería velar por sus ciudadanos. Estábamos enfadados.

Intentando agotar todas las opciones, en marzo de 2.015 escribimos un recurso a la Delegación Territorial de Sanidad. Expusimos nuestras motivaciones, sencillamente traer al mundo un hijo sano; argumentamos que no habíamos sido informados adecuadamente y también incidimos en lo que a veces parece ser lo único que importa a los poderes públicos: el aspecto económico. El coste de un DGP puede ser elevado, pero aún lo es más el tratamiento de una persona que desarrolla la enfermedad, porque requiere un trabajo multidisciplinar. Seleccionar embriones es caro, pero más lo son las resonancias, biopsias y cirugías que requiere un paciente de ELA. Lo sabía bien porque lo había vivido dos veces en mi familia. Poco recorrido tuvo el recurso: menos de un mes después nos comunicaron por carta que en nuestra exposición no había argumentos nuevos que permitieran cambiar su opinión. Si queríamos un DGP, tendríamos que pagarlo de nuestro bolsillo.

No sabíamos cuánto costaba un proceso así, ni si podríamos costearlo. Pedimos presupuestos a la clínica en que nos habían hecho el primer tratamiento y afortunadamente nuestra situación económica nos permitía afrontarlo. Hay distintas variables, pero descongelar y transferir un embrión ronda los 1.300 euros, mientras un proceso de DGP completo, entre los 7.500 y los 9.000 euros, dependiendo de la cantidad de blastocitos que se obtengan, ya que se paga más cuantos más análisis genéticos haya que realizar. A eso hay que sumar el precio de la medicación, tampoco cubierta por la sanidad pública y llamativamente cara. La medicina para estimular los ovarios, cuyo vial daba para tres o cuatro dosis, y había que pincharse durante 12 o 13 días, costaba más de 300 euros por vial.

LOS SIGUIENTES INTENTOS

Aún con el enfado y la decepción bien presentes, procedimos a transferir el embrión congelado a Nago. Ese proceso salió bastante bien, ya que quedó embarazada. Las líneas del test de embarazo, que no se vieron del todo claras, así como la tenue reacción del ginecólogo nos podían haber permitido prever que algo no iba del todo bien, pero el embarazo continuó hasta casi el segundo mes con nosotros la mar de contentos y esperanzados. En una ecografía nos dijeron que el feto no se estaba desarrollando adecuadamente: era un embarazo ectópico sin posibilidad de llegar a término. Solo había dos opciones: o había un aborto natural o harían un legrado a Nago. No hizo falta este extremo, porque la regla bajó una vez más.

Más decepción. Cansancio por las subidas y bajadas hormonales, subida de peso, tristeza. Muchas sensaciones se acumulaban y casi ninguna era positiva. Por suerte siempre hemos sido constantes y optimistas, así que sin mucho esperar fuimos a por un nuevo tratamiento, que se llevó a cabo en junio de 2.015. Más estimulación ovárica, extracción en quirófano, cuatro días esperando a ver cómo iba la cosa. Esa vez todo pintaba genial: se mandaron ocho embriones a laboratorio, con lo que contando que la probabilidad de que tuvieran ELA es del 50%, algo debía ir muy mal para no conseguir unos cuantos blastocitos sanos. Pero sí, fue mal. El diagnóstico de un blastocito no fue concluyente y se descartó, otros seis resultaron estar afectados por ELA, y solo uno estaba libre de la enfermedad. De esto nos informaron mientras Nago caminaba hacia el quirófano para que le transfirieran al único campeón. Ese momento no fue tan mágico como las dos primeras veces: pesaba la desazón de haber conseguido solo uno, y creo que bajo los potentes focos teníamos más dudas que esperanzas. Nuestro pesimismo llevó razón: tampoco hizo falta hacer el test de embarazo, porque una vez más a Nago le bajó la regla antes de los 15 días tras la transferencia. Esta vez, el proceso dejó como secuelas más tristeza, más desajuste hormonal para Nagore y un bajón de 8.500 euros en la cuenta

corriente. Intentaba consolarme pensando que otros gastaban más en un coche, pero ellos al menos tenían el coche. Nosotros solo teníamos vacío.

Dejamos pasar el resto del verano, intentando olvidar los malos momentos y relajarnos con comidas, familia, amigos y demás placeres mundanos. En septiembre volvimos a la carga. Caros pinchazos, subida de peso, alteraciones del humor... Las visitas al ginecólogo iban como siempre: los folículos ováricos se desarrollaban a buen ritmo y volvía a crecer en nosotros la esperanza. Llegó el día de la extracción y allí fuimos, yo a dar mi semen y Nago a aportar sus óvulos. No nos dijeron nada cuando ella salió y nos dijeron de esperar a que se le pasaran del todo los efectos de la anestesia. Nos oliamos algo malo y así fue: no habían conseguido extraer ni un solo óvulo. Ya no deberíamos preocuparnos por cuántos se fecundarían, cuántos irían sobreviviendo cada día y cuántos resultarían estar sanos o no. Habíamos fracasado antes de empezar y nadie supo explicar por qué. En la clínica trataron de ajustarnos al máximo lo que debíamos pagar, y por ejemplo no cobraron la extracción fallida en el quirófano, pero la broma nos costó cerca de 3.000 euros. Más dinero a la basura y más magulladuras en nuestra mente y en el cuerpo de Nago.

EL INTENTO FINAL – Y LLEGÓ EL ÉXITO

Antes del último intento estábamos planteándonos cuántos procesos podríamos intentar. No tenemos fondos ilimitados, la salud se resiente y la edad nunca juega a nuestro favor. Dudamos si el anterior sería ya el definitivo, pero viendo lo mal que salió, decidimos quemar un último cartucho. En la clínica parecieron ser de la misma opinión. Esa vez forzarían la máquina, duplicando las dosis de la estimulación ovárica. Había más posibilidades de producir numerosos óvulos, pero también cabía la opción de producir un poco deseable síndrome de hiperestimulación ovárica. Animados y convenciéndonos de que esa sí era la buena, seguimos adelante con las revisiones ginecológicas cada dos días. Los folículos ováricos se estaban desarrollando estupendamente y todo pintaba mejor que nunca, pero ya teníamos suficiente bagaje como para dejarnos llevar por el entusiasmo. Los últimos días llevaron a Nago al límite, conscientes todos de que era probable pasarse, lo que dejaría su sistema reproductor tan tocado que los embriones, si se consiguieran, deberían congelarse a la espera de que Nago estuviera en condiciones de quedarse embarazada.

La extracción fue un éxito tremendo: se consiguieron 17 óvulos. No todos estaban maduros y no todos se fecundaron, pero esa vez sí, llegamos a los ocho ovocitos en metafase 2. Ironías de la vida. Algunos se perdieron por el camino y solo seis llegaron a ser biopsiados, pero el día de la transferencia nos esperaba una gran noticia: habíamos obtenido tres embriones sanos. Muy muy buena noticia. Revisaron a Nago y comprobamos con sorpresa y alivio que sus ovarios se habían recuperado perfectamente, con lo que ese mismo día, el 24 de diciembre de 2.015, pudieron proceder a hacer la transferencia del mejor embrión, un clase B, mientras ponían a congelar otros dos clase C.

El 7 de enero tocaba el test de embarazo, pero Nago me preparó una sorpresa: se hizo el test un día antes, la mañana de Reyes antes de que me despertara. Me trajo a la cama un pequeño regalo que, estúpido y somnoliento de mí, no supe acertar. Cuando quité el papel y vi las dos rayas intensamente marcadas... nunca había sido tan feliz.

Nagore pasó un embarazo sin apenas incidencias. El parto fue largo, se complicó y acabó en cesárea, pero el resultado es una preciosidad que nos ha dado nueve meses de extrema felicidad

y que aún tiene muchísimo que aportamos en la que será una vida libre de ELA. El pequeño Julen Barrenetxea podrá portar orgulloso en primer lugar el apellido de la madre que tanto sacrificó por él, para verlo venir al mundo sin la preocupación de una cruel enfermedad.

CONCLUSIONES

No deja de sorprendernos que no haya mucha más información respecto a la posibilidad de llevar a cabo un DGP. Cuando se lo contamos a la gente piensan que eso solo pasa en las películas o en otros países. Parece de ciencia ficción, del futuro, pero es parte del presente.

Por eso es incomprensible que no se haga mucho más desde los poderes públicos para fomentar estas técnicas. Financiar más ampliamente las DGP no quita que se busquen curas para las enfermedades, faltaría más, pero ahora mismo tenemos la posibilidad de erradicar enfermedades genéticas antes de que lleguen a producirse. De cara a la galería, nadie quiere recortar en sanidad, pero luego no hay problema en endurecer los requisitos para acceder a una técnica como esta. Claro, en realidad así no se puede decir que hayan recortado, ¿pero puede decirse que el Estado hace lo que puede para erradicar enfermedades raras y no tan raras? Por eso es sangrante ver los discursos grandilocuentes de quienes están en posición de cambiar esta situación. Todos los años, en el día de las enfermedades raras, llevan a algún menor afectado por una terrible enfermedad para que remueva conciencias contando su caso en el Congreso de los Diputados. Unánimemente, todo el que habla asegura que hará cuanto esté en sus manos para acabar con las enfermedades raras. ¿La realidad? Que unos padres cuyo único objetivo es traer al mundo un hijo sano sienten que en vez de ser ayudados están siendo obstaculizados por plazos dilatados, informaciones contradictorias y a destiempo y negación de las más que necesarias ayudas económicas.

Nosotros éramos fértiles, nosotros teníamos recursos económicos, ¿pero qué pasa con otros que no tengan tanta suerte? Se ven abocados a renunciar a tener hijos, a tenerlos y abortar haciéndose pruebas durante el embarazo (algo que decidimos evitar) o a cerrar los ojos y tener hijos jugando a la macabra lotería de saber si le tocarán o no los genes que le condenarán. Vivimos en una sociedad que no apoya la maternidad y que en la mayoría de los casos la penaliza. ¿Es tan descabellado reivindicar el derecho a tener hijos? ¿Y es tan descabellado reivindicar el derecho a tener hijos sanos?

Como decía al principio, ahora tenemos mucho que celebrar, pero también es importante denunciar lo que falla en el mundo de los DGP.

Miguel González Fernández

Email: karle.xaw@gmail.com