

## **SINDROME DONAHUE**

Maialen sufre lo que los médicos llaman síndrome DONAHUE (se pronuncia donajiu) o LEPRECHAUNISMO, diagnosticada genéticamente en el Hospital de Cruces (Barakaldo).

Se trata de un desorden genético transmitido por los padres a la niña. Ambos padres, por separado tienen uno de los genes de la insulina mutados, lo cual no es grave ni problemático por sí solo, pero la conjunción de estos dos genes, derivó en el mencionado Síndrome DONAHUE en Maialen. No existe literatura ni datos médico-clínicos de este síndrome, ya que solo hay documentados 3 casos en la historia de España, uno en el 1978, otro en 2009, de un niño de Madrid que falleció 18 meses después de nacer y en la actualidad el caso de Maialen, Osakidetza es el primer caso que tiene y no hay nadie más diagnosticado en toda Europa.

La esperanza de vida para este síndrome es de 18 a 24 meses, y no existe cura ni hay ningún médico estudiando esta enfermedad en la actualidad, ya que no es rentable ni existen individuos para estudios clínicos.

Maialen fue diagnosticada por el servicio vasco de salud (Osakidetza) cuando le faltaban 11 días para cumplir 1 año de edad. Ese día nos informaron que le quedaba otro año de vida como máximo, ya que la esperanza de vida para este síndrome era entre 1 y 2 años, y nos animaron a intentar darle la mayor calidad posible en ese periodo de tiempo que le quedaba a la niña. Insistiendo en que no había cura, que habían mirado por todos los medios médicos que tenían y que también según los canales de comunicación de que disponían, Maialen era la única persona diagnosticada de Síndrome DONAHUE en todo el continente europeo.

En la historia de la medicina, solo se han documentado 50 casos en todo el mundo, y sabemos que en la actualidad existe un niño en Estados Unidos con esta misma enfermedad, no conociendo ningún otro caso diagnosticado en el resto del planeta.

La niña experimenta una resistencia a la insulina muy grave, los receptores de insulina que tenemos repartidos por todo el cuerpo, encargados de equilibrar la glucosa de los alimentos con la insulina que producimos, no funcionan correctamente, por lo que el páncreas de Maialen está continuamente produciendo insulina, llegando a unos niveles imposibles e incompatibles para la vida en cualquier otra persona que no se haya formado con este desorden genético. Maialen en estos momentos tiene unos índices de 7960 unidades de insulina en sangre por mililitro, cuando lo normal son entre 3.2-16.3 según los baremos de Osakidetza.

Los altos índices de insulina en sangre le perjudican gravemente en su pequeño cuerpo. Esta sustancia (la insulina) cuando se presenta en exceso no se puede extraer del cuerpo, por lo que Maialen se desarrolla con muchas dificultades. Esta hormona (la insulina) es muy perjudicial cuando se tiene en exceso, ya que deteriora mucho los órganos internos.

En la actualidad cuenta con 7 años que cumplió en enero, y por ejemplo, dispone en su pequeña boca, de todos los dientes definitivos de una persona adulta, a excepción de las muelas del juicio. Esto ha supuesto mucho sufrimiento para la niña, ya que han tenido que intentar salvarle los dientes de leche que fueron empastados, desvitalizados, y finalmente extraídos cuando no había forma de mantenerlos en la boca de la niña.

Maialen sufre una desnutrición crónica, no puede engordar por mucho que coma, sus células no se alimentan con normalidad, pasa hambre real, tiene el abdomen muy hinchado por

el deterioro de sus órganos internos a los cuales el exceso de insulina perjudica gravemente, sufriendo en especial los riñones que trabajan muchísimo filtrando todo lo que es importante para la nutrición de la niña, Maialen pierde vitaminas y todo lo esencial por la orina. Come con un apetito voraz y bebe entre 3 y 4 litros de agua al día. En relación a sus dolencias, se le ha extirpado un ovario por sufrir una torsión derivada del gran tamaño que presentaba por el exceso de insulina y las amígdalas al existir riesgo que podría derivar en tumores malignos.

En relación a su día a día, Maialen es intelectualmente normal, por suerte no sufre retraso madurativo en el cerebro, existiendo un riesgo muy alto ya que presenta unas subidas y bajadas de glucosa muy extremas e importantes. Acude con normalidad relativa al colegio de 9 a 12:30, donde realiza todo con normalidad salvo la asignatura de educación física, ya que no tiene el musculo necesario y normal para una niña de 7 años, tampoco acude al colegio por las tardes.

Una vez sale del colegio, Maialen acude todos los días a un centro de estimulación temprana y fisioterapia desde los 10 meses, en horario de 12:30 a 19:00, 6 horas y media al día, donde tras un estudio pormenorizado de un neurólogo de Barcelona, realiza unos ejercicios específicos de fisioterapia y estimulación en conjunción con una dieta muy estricta libre de azúcar. Su alimentación es BIO al 100%, con todo lo que eso conlleva.

En la actualidad, y tras darnos un año de vida para Maialen tras diagnosticarla, su madre Ainhoa, que leyó todo lo que se ha escrito de esta enfermedad, contactó con todos los profesionales de la medicina del planeta que en algún momento habían escrito algo acerca del síndrome DONAHUE, y de los pocos profesionales que la respondieron, varios de ellos la remitieron hacia un equipo médico en Estados Unidos, que habían tratado en el pasado varios niños ya fallecidos con ese síndrome y a día de hoy tratan a Gene COOPER, el niño americano que esta diagnosticado. Este equipo médico tiene 30 años de experiencia con varios casos de síndrome DONAHUE.

Tras contactar con este equipo médico, que desde el principio nos ofrecieron toda su ayuda, e invitaron a que acudiéramos al I.N.H (Instituto Nacional de Salud) intentamos ponerles en contacto con los médicos de Osakidetza, consiguiendo que estos equipos médicos contactaran después de un año y se pusieran de acuerdo sobre el tratamiento a seguir con Maialen.

En la actualidad y basándose en la experiencia con pacientes con síndrome DONAHUE en los últimos 30 años del equipo médico estadounidense, los médicos del Hospital de Cruces siguen las indicaciones y consejos de estos últimos.

Y llegamos hasta nuestros días; en el mes de septiembre del presente año, desde EE.UU nos escribieron un email para que acudiéramos a sus instalaciones en Washington, al Instituto Nacional de Salud en Bethesda (Maryland), ya que habían decidido realizarle unas pruebas a Maialen para determinar si sería candidata para entrar en un ensayo clínico con LEPTINA, una hormona artificial que está indicada para lipodistrofias, pero han descubierto en el caso del niño americano que le está dando calidad de vida y más años.

Según un especialista médico del servicio Gallego de salud al que visitamos hace 3 años enviados desde Osakidetza, la leptina es una hormona fabricada sintéticamente e indicada para personas con lipodistrofias, pero tras probarla con el paciente estadounidense con DONAHUE descubrieron que le facilita la vida y le dará calidad y años de vida.

Este medicamento, según se nos informó desde Galicia, cuesta 250.000 dólares al año, unos 220.000 euros al cambio, hemos solicitado que se compre al laboratorio , y desde Osakidetza nos han informado que no puede traerlo por algún problema burocrático (según nos han dicho), ya que aún se encuentra en estudio y nos enfrentamos a su alto coste siendo para Maialen únicamente paliativo, no curativo, ante lo cual los fondos recaudados en eventos o venta de las camisetas de la página gomaialen.com se guardan y destinarían para la compra del medicamento en el futuro. Aparte de para sus cuidados especiales del día a día.

Tras una semana en el pasado mes de octubre en Estados Unidos de numerosas pruebas y análisis a Maialen, nos incluyeron en el estudio clínico sobre la LEPTINA, y hemos regresado a Euskadi con el medicamento y los utensilios de elaboración del mismo para los próximos 6 meses. Este medicamento lo elaboramos en casa y se administra mediante una inyección al día a la niña. También nos han prescrito otros medicamentos para la tensión que nos han facilitado.

En el próximo mes de abril volvemos a los EE.UU y se le volverán a realizar las mismas pruebas a Maialen para observar estos 6 meses de tratamiento. Por ahora, aún NO hemos tenido que desembolsar el importe de la LEPTINA, encontrándonos a la espera de las indicaciones que nos hagan desde el equipo médico de EE.UU a ese respecto.

En relación al proyecto de las camisetas que vendemos para recaudar dinero para la niña, éste se le ocurrió a mi hermana Ainara tras la retirada de una ayuda de 240 euros que Maialen tenía de la Diputación Foral de Bizkaia, era una ayuda para la estimulación y fisioterapia, y la Diputación la deja de pagar cuando los niños cumplen 6 años, sea cual sea su estado.

Se pensó en hacer unas cuantas camisetas para amigos y familia y así recaudar un poco de dinero, y gracias a amigos que lo han ido divulgando, llego hasta colectivos como la Ertzaintza y Bomberos de Bizkaia y de Bilbao, que han movido mucho el caso y están comprando muchas camisetas.

Todo el dinero recaudado para Maialen en forma de eventos, venta de camisetas, donaciones o la forma que sea, se destina íntegramente a sus cuidados diarios, las muchas horas de estimulación y fisioterapia, la dieta especial, dentista, otros especialistas médicos, adaptación de la vivienda, etc.

**Para información sobre las actividades y eventos sobre Maialen, puedes seguir la página de Facebook, Go Maialen, Instagram GoMaialen y Compidemaialen Así como también se puede ver en la página gomaialen.com.**

**Para cualquier duda o ampliación de la información, mi nombre es Iker Aulestia Larrinaga, Tlfn: 670.58.84.68.**