



# Les primeres 48 hores són clau contra la SHUA

És una malaltia rara d'origen genètic que afecta bàsicament el ronyó i la sang de nens per un descontrol en una part del sistema immunològic

Carme ESCALES

**N**adja Vera ara té quatre anys. Quan tenia 21 mesos -febrer del 2014- va estar 12 dies seguits a 40 graus de febre. La mucositat i la temperatura d'un quadre respiratori aparentment banal (igual que el que pot presentar una gastroenteritis amb diarrea o sense) amagaven el que en realitat desenvolupava el seu cos: la síndrome hemolítica urèmica atípica (SHUA). «És una malaltia que potencialment pot afectar diversos òrgans [multisistèmica], en què el sistema immunitari s'activa en excés, provocant microtrombes», apunta la doctora Gloria María Fraga, nefròloga de l'àrea de Pediatria de l'Hospital de Sant Pau de Barcelona, que porta el cas de Nadja Vera.

«L'espectre clínic de la SHUA, que es dona més en població infantil, és molt variable, però els ronyons i la sang són, bàsicament, el que més se'n veu afectat», assenyala Fraga. «Pot causar insuficiència renal, amb necessitat de diàlisi i fins i tot trasplantament. I, a nivell de sang, provoca anèmia, amb característiques molt definides derivades de la trombosi dels vasos sanguinis; i també pot motivar la caiguda de plaquetes [trombocitopènia]», diu. «En la majoria dels casos, és algun procés infecciós, viral o no, el que actua com a desencadenant», afegeix la doctora. Això va ser el que ella mateixa es va trobar, un divendres -7 de març del 2014-, al visitar la petita Vera. L'anàlisi de sang que li van fer no indicava sospita diferent d'un procés infecciós, en principi comú. Però al cap de tres dies, al tornar un altre cop a l'hospital encara amb febre, i sense poder orinar, les analítiques sí que van indicar ja la sospita de SHUA en la nena. «Aquell mateix dia van iniciar la diàlisi, perquè la nostra filla tenia la funció renal al 0%», explica la mare, Maria Bang. «Van ser 13 dies de diàlisi i tractament amb Eculizumab, el fàrmac encarregat de frenar l'ac-

tivació descontrolada del complement del sistema immunològic. Aquest complement és el que es dispara, i provoca la malaltia en lloc de protegir el cos», exposa la doctora Fraga.

Les primeres 48 hores són decisives en el diagnòstic i en l'aplicació del tractament més apropiat a cada cas, perquè el retard en l'avaluació del pacient pot suposar la mort del

**«Una anàlisi de sang disponible en qualsevol CAP, no hiperespecífica, ja pot revelar una sospita inicial de SHUA», assenyala Gloria María Fraga**

malalt. Una fallida renal o multiorgànica la pot causar. «Però una anàlisi de sang disponible en qualsevol centre d'atenció primària (CAP), no hiperespecífica, ja pot revelar una sospita inicial», destaca la nefròloga de l'Hospital de Sant Pau.

**150 DIAGNÒSTICS A ESPANYA** // La SHUA és molt minoritària, ja que es calcula que es dona menys d'un cas per milió d'habitants, i que a Espanya hi pot haver al voltant dels 150 diagnòstics, una desena dels quals estan localitzats a Catalunya. Són dades aproximades, que l'associació que uneix familiars i afectats per aquesta síndrome ([www.ashua.es](http://www.ashua.es)) ha anat recopilant amb la col·laboració dels facultatius que tracten aquesta malaltia. «Però no tenim cap coneixement real de l'epidemiologia, perquè no se n'ha realitzat cap estudi científic», puntualitza Gloria María Fraga.

Sí que se sap que la síndrome hemolítica urèmica atípica té origen genètic. «Equips del servei immu-



HOSPITAL DE SANT PAU. Nadja Vera, amb la seva mare, Maria Bang, al centre on la doctora Gloria María Fraga porta el seu cas.

## UNA ACTIVA COMUNITAT D'AFECTATS

Mantenir en contacte pacients amb SHUA i els seus familiars, i professionals sanitaris i de la investigació, és el principal objectiu de l'associació que aglutina a Espanya un centenar de persones afectades per aquesta malaltia rara. Per això va néixer aquesta entitat ([www.ashua.es](http://www.ashua.es)). «La urgència en el diagnòstic de la síndrome, l'eficàcia dels últims tractaments desenvolupats i conèixer quin serà el futur i l'evolució dels trasplantaments són les bases de la nostra inquietud, i per tant la nostra voluntat de divulgar a famílies que ho necessitin»,

diuen en la seva presentació els impulsors de l'Associació Síndrome Hemolítica Urèmica Atípica (ASHUA). Des d'ella, es va aconseguir la declaració del 24 de setembre com a dia internacional d'aquesta malaltia potencialment mortal. Segons dades d'un estudi a pacients realitzat per ells conjuntament amb Eurodis (l'aliança europea que aglutina organitzacions de malalties estranyes), «la meitat dels pacients tractats de SHUA prenen el fàrmac Eculizumab, el 15% han necessitat trasplantament renal i només al 2% se'ls ha fet doble trasplantament hepatorenal».

nològic de l'Hospital Universitari La Paz i del Consell Superior d'Investigacions Científiques (CSIC) reben mostres de pacients com Nadja Vera i n'estudien el complement», declara la doctora Fraga. «En el 60% dels casos, hi ha alteració genètica. Però si no es troba, com en el cas de Nadja, no vol dir que no n'hi hagi».

Nadja Vera va recuperar el 40% de la seva funció renal al cap de 15 dies d'haver estat hospitalitzada, i un any després els seus ronyons ja funcionaven al 70%. Avui fa vida normal, a casa, a l'escola i a les seves classes de ballet. «Un tractament farmacològic i dietètic, no estricte en el seu cas, controlant que no sobrepassi la ingesta de proteïnes recomanable, permeten portar aquesta vida totalment normalitzada», aclareix la seva doctora. ▬