**Pacientes con NOHL: cómo encontrar la hoja de ruta para la vida**

Cada paciente se enfrenta a su propio viaje a lo largo la vida e irá adquiriendo conocimientos sobre su enfermedad sirviéndose de las mejores herramientas que tenga a su disposición. En el caso de las enfermedades raras, como la neuropatía óptica hereditaria de Leber (NOHL), esas herramientas pueden ser escasas y aisladas, lo que dificulta aún más que el paciente elabore un plan óptimo.

Pedro García Recover, periodista cualificado, estudiante de doctorado sobre los aspectos sociales de la NOHL y presidente del grupo español de pacientes ASANOL ha hablado con pharmaphorum sobre su trayectoria particular desde el diagnóstico hasta su forma de afrontar la NOHL en la vida y sobre su trabajo a favor de los demás pacientes.

**Diagnóstico de la NOHL**

Pedro tenía 14 años cuando le diagnosticaron NOHL, una afección hereditaria cuyos síntomas se manifiestan en forma de una rara pérdida de visión, rápida y repentina, que se convierte en ceguera al principio de la edad adulta. Se trata de un trastorno que puede aparecer en cualquier etapa de la vida de una persona. Pedro no experimentó dolor cuando apareció la enfermedad; solo la pérdida repentina, aunque parcial, de la visión en ambos ojos. Hoy día, ve mejor con el ojo izquierdo que con el derecho.

Cuando piensa en aquel momento, recuerda la tremenda sensación de incertidumbre que tenía con respecto a lo que le estaba sucediendo a medida que se deterioraba su visión. «No sabía lo que me estaba pasando con la vista. No veía como antes, y el especialista tardó mucho en aclarar la incertidumbre», comentó.

Ese proceso de aclaración de no fue sencillo. Primero, tuvo que acudir a diversos centros médicos de su ciudad natal, Almería; y luego viajó a Granada, Valencia y, finalmente, Málaga, en busca de respuestas a la pérdida de visión. Hasta que no llegaron a Málaga, Pedro y sus padres no supieron que podía padecer NOHL y que debía someterse a una prueba genética para confirmar el diagnóstico.

«En Málaga tuvimos la suerte de encontrar a buenos profesionales que nos ayudaron a entender la enfermedad y nos explicaron la causa».

Desde entonces, la búsqueda de Pedro para ampliar la información sobre su dolencia le ha llevado incluso a elegir los aspectos sociales de la NOHL como tema para su doctorado. Así, supo que «cada paciente con NOHL, independientemente del grado de visión, aprende a vivir con la enfermedad y adapta la vida a sus necesidades». Asimismo, concluyó que, en España, donde las personas con NOHL también pueden recurrir a la Organización Nacional de Ciegos Españoles (ONCE) o a la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), las asociaciones de pacientes deberían aunar esfuerzos para trabajar juntas.

Sin embargo, aunque mencionó que existe voluntad social y política de progreso en materia de formación y tratamiento de la NOHL, puntualizó que queda mucho por hacer en cuanto al acceso a los estudios y al trabajo. Además, los especialistas, como los oftalmólogos y los neurólogos, deben saber más sobre la enfermedad, especialmente a la hora de «entender los sentimientos de desazón que afrontan los pacientes y sus familias cuando buscan explicaciones y diagnósticos».

Pedro agregó que «es preciso que las familias y los pacientes reciban apoyo para comprender lo que les ha ocurrido».

**La vida con NOHL**

Aunque los pacientes sepan el diagnóstico de NOHL (tras confirmarse que las células del nervio óptico han sufrido mutaciones genéticas por las que han dejado de funcionar, lo que origina la pérdida de visión), todavía tienen que aprender a vivir con ella y saber cómo afectará a su vida.

Como adulto con NOHL, a Pedro le causa algunas limitaciones en el acceso al trabajo. «Es posible tener una buena formación académica y experiencia laboral, pero muchos empresarios con los que he hecho entrevistas de trabajo consideran que la discapacidad visual, causada por la NOHL, supone un problema», explicó. La afección también lleva consigo un coste económico, ya que hay que proveerse de aparatos como teléfonos accesibles, pantallas de ordenador de gran tamaño y distintos tipos de lentes.

«En cuanto al cuidado en el domicilio, compramos alimentos saludables, productos con buenas propiedades, como antioxidantes y vitaminas, frutas, verduras, carne y pescado frescos, para asegurarnos de que la dieta sea sana y variada», afirmó.

Aparte de esos artículos, Pedro también utiliza las nuevas tecnologías para recibir ayuda, y su iPhone le resulta especialmente útil para acceder a información. Las redes sociales son igualmente «una herramienta muy interesante en estos momentos», a pesar de la necesidad de mejoras en lo relativo a la accesibilidad. Por una parte, permiten que los pacientes se conecten, compartan y actualicen la información; pero, por otra, también exigen que tengan ciertas habilidades para usarlas correctamente».

**La NOHL en España**

Actualmente, existen varios centros que pueden tratar a pacientes con NOHL en España, pero las instalaciones disponibles son una combinación de públicas y privadas, suelen encontrarse en ciudades muy pobladas (como Barcelona, Madrid y Sevilla) y su acceso puede depender de los recursos de las familias. «Me preocupa mucho la gente que vive en poblaciones pequeñas o medianas, ya que normalmente los médicos saben muy poco sobre la enfermedad. En las grandes ciudades, hay hospitales grandes y es más probable que los médicos sean capaces de diagnosticar la NOHL que en las ciudades pequeñas o los pueblos», comentó Pedro.

El grupo de pacientes ASANOL colabora con laboratorios y médicos a fin de mejorar los conocimientos acerca de la enfermedad de los profesionales ajenos a centros especializados. Esta organización sin ánimo de lucro ofrece información a los afectados cuando se presenta la enfermedad y dispone de expertos en NOHL que pueden abordar asuntos clínicos. Para que los pacientes y sus familiares conozcan a otros pacientes y familias en la misma situación, el grupo celebra una reunión social dos veces al año en España.

Aunque solo lleva ocho años en funcionamiento, tiene en mente la expansión internacional y se está abriendo cada vez más por toda Europa. Más allá de estas fronteras, también ha forjado asociaciones en América Latina.

«Hemos ayudado a crear organizaciones de pacientes en algunos países, aunque no resulta fácil hacerlo desde España debido a la legislación y estructura de cada país latinoamericano. Nos hemos puesto en contacto con ALIBER, la Alianza Iberoamericana de Pacientes con Enfermedades Raras, para que nos ayude a prestar servicio a las personas con NOHL en América Latina».

**Cambio de vida**

Como periodista, Pedro es muy consciente de la escasa cobertura que recibe la NOHL en los medios a día de hoy. «Necesitamos que los periodistas y las empresas de medios de comunicación presten más atención a las enfermedades raras. Nuestro sector también tiene que profesionalizarse más y ofrecer a los medios noticias de buena calidad en las que puedan centrar su atención. Lo que no se cuenta, no se conoce; es invisible».

Aunque es reacio a dar consejos, Pedro afirma que ha aprendido unas cuantas lecciones al padecer NOHL. Entre ellas se encuentra el importante reto de adaptación al que se enfrentan los pacientes recién diagnosticados cuando empiezan a lidiar psicológicamente con la enfermedad. «Suelo emplear una frase que me gusta por lo real que es: cuando la enfermedad entra en tu vida, te cambia la hoja de ruta prevista».

**Información general sobre el entrevistado:**

Pedro García Recover nació en Almería en 1978. Durante su adolescencia, jugó al balonmano hasta los 14 años. A esa edad fue cuando le apareció la NOHL. Se licenció en Periodismo en 2004 y en 2009 terminó un máster en Comunicación Social. Ahora está cursando un doctorado en la Universidad Nacional de Educación a Distancia (UNED) en «Derecho y Ciencias Sociales». Su tesis versa sobre los aspectos psicosociales de la neuropatía óptica hereditaria de Leber.

Pedro García ha dedicado gran parte de su vida laboral a la comunicación con organizaciones no gubernamentales. Ha trabajado en la radio durante más de 5 años, presentando y dirigiendo programas. Es ponente, profesor y experto en comunicación social y participa en la gestión y estrategia de las redes sociales. Ha participado en varios foros nacionales e internacionales sobre temas como los derechos humanos y las personas con discapacidad. Lleva trabajando para la Organización Nacional de Ciegos Españoles (ONCE) desde 2016.

Pedro García es actualmente Presidente de ASANOL, una organización española para personas afectadas por la neuropatía óptica hereditaria de Leber (NOHL). Fue elegido para el cargo en marzo de 2018.

Para leer otros artículos de esta serie, visite nuestro canal [Disease Spotlight: LHON](https://pharmaphorum.com/views-and-analysis/therapy-area-spotlight/), producido por pharmaphorum en colaboración con [Santhera Pharmaceuticals](http://www.santhera.com/).