

# Enfermedades raras: El triunfo de respirar | España

*Mai Montero*

4-6 minutos

---

Pablo Portillo tiene siete meses y nació con hernia diafragmática congénita. Una enfermedad rara por culpa de la cual los órganos inferiores, como los intestinos, el estómago o el hígado, pasan a la zona torácica a través de un "agujero" en el diafragma. Este defecto comprime los pulmones de los pacientes, dificultándoles la respiración, y en muchos casos provoca la muerte. Pablo ha sido sometido recientemente a una operación que ha recolocado sus órganos mediante "una especie de diafragma artificial", según explica la madre, pero de momento una bombona de oxígeno le ayuda a respirar y comer mediante sonda.

En España se desconoce exactamente cuántas personas padecen esta [enfermedad rara](#), aunque desde la asociación '[La vida con hernia diafragmática congénita](#)', formada por 60 familias, aseguran que trabajan para cifrarlo. "Sabemos que hay comunidades autónomas en las que se está tratando a estos niños en hospitales con mayor y menor preparación. Hay muchos de los que no tenemos ningún registro. Nos hemos puesto en contacto con la [Federación Española de Enfermedades Raras \(Feder\)](#) para hacer el recuento", explica

Almudena Contreras, presidenta de la asociación 'La vida con hernia diafragmática congénita'.

El Hospital Clínic, el Sant Joan de Déu, que trabajan juntos en el [BCNatal](#), y el Vall d'Hebrón son pioneros en el seguimiento específico de esta enfermedad. África Peltierra, neonatóloga del BCNatal apoya la idea de hacer una encuesta nacional para saber cuántos pacientes hay en España. "Hay hernias que pueden ser leves y otras muy graves, en el caso de las últimas, la supervivencia es de solo el 10%. En nuestro hospital, donde atendemos entre 15 y 20 casos al año, la mortalidad, contando con los que nacen y los que no llegan a nacer, es del 25%. De hecho, es legal interrumpir el embarazo si se diagnostica esta enfermedad", afirma Peltierra.

Beatriz Fernández y Gonzalo Portillo, padres de Pablo, se enteraron de que su hijo nacería con hernia diafragmática en la semana 20 de embarazo, fecha habitual del diagnóstico, y decidieron no interrumpirlo. "La situación, pese a la gravedad, era mejor antes que en el momento del nacimiento. Hubo un par de ocasiones en las que pensamos que no saldría con vida", explica Fernández.

Cuando Pablo nació, el 20 de junio de este año, fue intubado inmediatamente. "Los médicos del [Hospital de La Paz en Madrid](#) habían previsto que después de nacer sus pulmones reaccionarían, pero no fue así y tuvieron que conectarle a una máquina llamada ECMO. A la semana le operaron para recolocarle los órganos y ponerle un parche artificial que actuase como diafragma separando el tórax de los intestinos. A los cuatro días casi le perdemos, pero ahora está estable dentro de la gravedad", relata Portillo.

Peltierra asegura que lo más frecuente es que los pacientes sobrevivan, pero después tengan diferentes patologías, sobre todo en los primeros años de vida. "Se necesita más investigación y difusión para mejorar los tratamientos y dar a conocer la enfermedad. Es una enfermedad grave, donde, en nuestro caso uno de cada cuatro niños fallece. La estabilización después de la operación depende del paciente".

Aunque Pablo ya ha abandonado el hospital, varios especialistas vigilan que todo se desarrolle correctamente y tiene algunas consecuencias, como pequeños trombos y piedras en uno de sus riñones. "Todavía tiene que tener mucha vigilancia porque el 40% de los niños operados se vuelven a herniar", asegura Fernández. Los padres comprueban a cada momento que los niveles de oxígeno de Pablo sean los adecuados, y vigilan con cautela la hipertensión pulmonar, que sufre como consecuencia de que sus pulmones hayan estado aplastados tanto tiempo. "Esta enfermedad va de conseguir pequeñas metas, la nuestra ahora es que empiece a comer por boca poquito a poco y seguro que lo consigue porque Pablo desde que nació ha sido un héroe", sostiene la madre.

Para dar a conocer la enfermedad de su hijo y ayudar a otras familias, Fernández ha escrito un libro, que se publicará dentro de un mes y medio, y que tiene por título Un pequeño héroe. Este proyecto, del que 600 euros ya han sido donados a la asociación 'Vivir con hernia diafragmática congénita' para futuras investigaciones, se ha llevado a cabo gracias a los donativos de personas anónimas. El 10% de lo que se recaude con la venta también será donado a la asociación.

"Queremos que no sea un testimonio sin más, sino que ayude a familias y profesionales", concluye Fernández.