

LA AUTORA DE *TODO ESTÁ EN TU CABEZA*

Suzanne O'Sullivan

LA ERA DEL DIAGNÓSTICO



Cómo la obsesión médica por etiquetar
nos está enfermando

Ariel

Suzanne O'Sullivan

La era del diagnóstico

Cómo la obsesión médica por etiquetar
nos está enfermando

Traducción de María Dolores Ábalos Vázquez

Ariel

Título original: *The Age of Diagnosis*

Primera edición: octubre de 2025

© Suzanne O'Sullivan, 2025

© por la traducción, María Dolores Ábalos, 2025

© Editorial Planeta, S. A., 2025

Avda. Diagonal, 662-664, 08034 Barcelona

Editorial Ariel es un sello editorial de Planeta, S. A.

www.ariel.es

www.planetadelibros.com

ISBN: 978-84-344-3971-9

Depósito legal: B. 16.110-2025

Impreso en España

La lectura abre horizontes, iguala oportunidades y construye una sociedad mejor. La propiedad intelectual es clave en la creación de contenidos culturales porque sostiene el ecosistema de quienes escriben y de nuestras librerías. Al comprar este libro estarás contribuyendo a mantener dicho ecosistema vivo y en crecimiento. En **Grupo Planeta** agradecemos que nos ayudes a apoyar así la autonomía creativa de autoras y autores para que puedan seguir desempeñando su labor. Dirígete a CEDRO (Centro Español de Derechos Reprográficos) si necesitas fotocopiar o escanear algún fragmento de esta obra. Puedes contactar con CEDRO a través de la web www.conlicencia.com o por teléfono en el 91 702 19 70 / 93 272 04 47.

Queda expresamente prohibida la utilización o reproducción de este libro o de cualquiera de sus partes con el propósito de entrenar o alimentar sistemas o tecnologías de inteligencia artificial.



Índice

<i>Nota de la autora</i>	9
<i>Prólogo</i>	11
<i>Introducción</i>	21
1. La enfermedad de Huntington	39
2. La enfermedad de Lyme y el covid persistente.	71
3. Autismo	119
4. El gen del cáncer	159
5. Trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH), depresión y neurodiversidad.	199
6. Síndrome sin nombre.	235
<i>Conclusión</i>	267
<i>Agradecimientos</i>	299
<i>Notas</i>	303
<i>Índice analítico</i>	325

La enfermedad de Huntington

—Si mañana te fuera a atropellar un autobús, no querrías saberlo, ¿verdad? —me preguntó Valentina.

—Yo sí querría saberlo —contesté muy decidida—. Pasaría mucho tiempo hablando con la gente e iría al Ritz a comer de carta.

Las dos estábamos bromeando, pero también éramos conscientes de que Valentina sabía lo que decía. Su madre tiene la enfermedad neurológica de origen genético llamada enfermedad de Huntington y Valentina tenía un 50 por ciento de probabilidades de haber heredado el trastorno. Había pasado años considerando si someterse o no someterse a una prueba, sopesando todos los pros y los contras de saber qué le depararía el futuro. Una prueba que determinara su predisposición genética podría darle cierta certeza, pero..., como todas esas pruebas diagnósticas predictivas, también daría lugar a una cascada de consecuencias bastante imprevisibles para muchas personas.

La medicina predictiva se ocupa del diagnóstico que se les hace a las personas sanas antes de que una enfermedad en suspenso haya tenido la oportunidad de desarrollarse. Con el diagnóstico de predisposición genética se puede prevenir a determinada persona de la enfermedad que sufrirá pasadas varias décadas. Esto significa muchos años de espera y vigilancia hasta que aparezca el primer síntoma.

La enfermedad de Huntington es una patología incurable que provoca una progresiva discapacidad física y cognitiva. Los primeros signos suelen ser sutiles cambios en la conducta como, por ejemplo, cambios de humor, retraimiento social, pérdida del control de los impulsos y escasa organización. Destacan determinados rasgos psiquiátricos. Pueden aparecer la depresión, la manía, la conducta obsesiva y pensamientos relacionados con la muerte y el suicidio. Los síntomas motores pueden estar presentes en los estadios más tempranos, pero suelen aparecer más tarde, y son la torpeza, la pérdida del equilibrio, el habla balbuceante y la dificultad para tragar. Una cualidad distintiva de la enfermedad es el desarrollo de espasmódicas contracciones musculares involuntarias llamadas corea o movimientos coreiformes. En los estadios posteriores, los enfermos son incapaces de andar y tienen dificultades para comer o para hablar. Nada puede frenar la pendiente cuesta abajo que termina en una discapacidad muy grave. Los primeros síntomas suelen aparecer entre los treinta y los cincuenta años y los enfermos de Huntington suelen morir de diez a veinticinco años más tarde. El primer gen patológico que se descubrió fue el de la enfermedad de Huntington. Las personas que padecen la enfermedad de Huntington entienden mejor que nadie la gravedad que supone la decisión de hacerse una prueba de predisposición genética.

El ADN humano está dividido en 23 pares de cromosomas. Un par son los cromosomas del sexo, X e Y, y los otros 22 pares numerados se conocen como autosómicos. Los genes, que forman pequeñas secciones de largas hebras de ADN dentro de un cromosoma, son la unidad básica de la herencia. Contienen todas las instrucciones necesarias para el desarrollo humano. Los genes producen proteínas que producen células y nosotros estamos hechos de células. Cuando un código genético contiene alguna forma de error, puede desarrollarse una enfermedad genética. Los errores de los genes antaño se llamaban mutaciones, pero ahora se llaman variantes.

Tan pronto como se entendió la estructura normal del ADN, pudo iniciarse la búsqueda de las variantes genéticas causantes

de enfermedades. El gen defectuoso preciso que causa la enfermedad de Huntington fue identificado en 1993. Es un trastorno monogénico, lo que significa que está causado por un error en un solo gen. Los trastornos poligénicos, por su parte, están causados por la interacción de múltiples genes. La enfermedad de Huntington es autosómica dominante, de tal manera que el gen patológico está en un cromosoma autosómico numerado —el cromosoma 4— y solo es necesario que un gen en un par sea un gen patológico para que se desarrolle la enfermedad. Trastornos monogénicos dominantes como la enfermedad de Huntington tienen una herencia previsible porque los hijos pueden recibir la variante genética de su progenitor afectado o pueden no recibirla: la posibilidad es de un 50 por ciento. La variante del gen no es un simple factor de riesgo que sugiera que una persona puede contraer dicha enfermedad, sino que es una certeza. Las únicas preguntas que uno puede hacerse son cuándo empezarán los síntomas y a qué velocidad avanzarán.

El descubrimiento de la variante del gen hizo que las pruebas de la enfermedad de Huntington se convirtieran en una práctica médica cotidiana. A partir de ese momento, a cualquier persona con antecedentes familiares de enfermedad de Huntington podía hacérsele la prueba para ver si estaba destinada a desarrollar la patología. Fue la primera oportunidad de la medicina clínica para lidiar con todas las implicaciones que acarrea proporcionar a gente sana un diagnóstico de una enfermedad incurable latente.

Valentina tenía veintiocho años y estaba embarazada de su primer hijo cuando se enteró de que a su madre le estaban haciendo la prueba de la enfermedad de Huntington. La familia de Valentina no tenía ni idea de que eso se encontraba en su horizonte. Vivian, la madre de Valentina, había sido adoptada. Como nunca le habían dicho nada acerca de ningún oscuro secreto médico propio de su familia biológica, cuando, a los cincuenta y tantos años, empezaron a caérsele las cosas, a sufrir

contracciones musculares semejantes a un tic y a perder el equilibrio, nadie reconoció nada de todo aquello como el comienzo de la enfermedad. Mucho más tarde, Valentina se preguntaba si los síntomas de su madre en realidad habían empezado muchos años antes. Tal y como ella lo recuerda, Vivian había sido propensa a episodios depresivos durante muchos años. Se ponía nerviosa con facilidad y le costaba mucho tomar decisiones. Estos son exactamente el tipo de síntomas no específicos que anuncian el insidioso comienzo de la neurodegeneración. Cuando estos síntomas se le presentaron a Vivian, se los atribuyeron a problemas más comunes de salud mental.

Un escáner cerebral fue lo primero que alertó al neurólogo sobre la posibilidad de un diagnóstico de enfermedad de Huntington y sobre la necesidad de que Vivian se hiciera una prueba genética. Vivian no se tomó esa recomendación muy en serio. Tan segura estaba de que algún responsable de los servicios de adopción le habría avisado de que uno de sus dos progenitores tenía la enfermedad de Huntington que, como no se lo habían dicho, se convenció a sí misma de que ese no era su diagnóstico. Más tarde, la familia se enteró de que el padre biológico de Vivian había pasado años en un centro psiquiátrico. Antaño, antes de que se comprendiera bien en qué consistía la enfermedad de Huntington y antes de que fuera fácil de diagnosticar, algunos enfermos languidecían en unidades psiquiátricas sin un diagnóstico. Al desconocer que corría ese peligro, Vivian estaba completamente segura de que sus pruebas saldrían negativas. Se las tomó tan poco en serio que Valentina se despreocupó tanto de las mismas que ni siquiera le preguntó por el resultado.

El día en que Vivian se enteró de que tenía la enfermedad de Huntington, el futuro de Valentina y el de su hijo aún por nacer cambiaron drásticamente. También cambiaron las vidas de todos los hermanos y las sobrinas y los sobrinos de Valentina. Todos y cada uno de los cuatro hijos de Vivian pasaron de ser personas jóvenes completamente sanas a tener un 50 por ciento de probabilidades de desarrollar una enfermedad neurodegenerativa incurable, mientras que sus nietos tenían un

25 por ciento de probabilidades de terminar sufriendola. La mujer del hermano de Valentina, Luca, estaba también embarazada de su segundo hijo. La hermana pequeña de Valentina, Camila, estaba a punto de casarse y formar una familia. La mayor de las hermanas, Evangeline, ya tenía tres hijas y un hijo.

Vivian esperó a que naciera la hija de Valentina, Ella, para contarle que la prueba genética había dado positivo. Aquello supuso un auténtico *shock*.

—Cuando me comunicaron el diagnóstico, sabía perfectamente lo que significaba —dijo Valentina recordando aquella época—. Me gustan los programas y los libros de medicina. Había oído hablar de la enfermedad de Huntington y sabía que era grave.

Los síntomas de Vivian probablemente empezaron cuando tenía cuarenta y pocos años. Si Valentina había heredado esa variante genética, seguramente empezaría a mostrar los signos de la enfermedad más o menos a la misma edad que su madre, lo que le daría otros quince años de buena salud.

El diagnóstico de Vivian tuvo un impacto inmediato en Valentina. Siempre había sido alegre, una de esas personas que ven el vaso medio lleno, pero cambió. Empezó a tener ataques de pánico. Al poco tiempo, necesitó antidepresivos para controlar su estado de ánimo y, desde entonces, ha seguido tomándolos.

—Si esto es hereditario, los hijos han de estar preparados desde niños —me informó Valentina—. Nosotros no tuvimos preparación alguna y tuvimos que tomar muchas decisiones a toda prisa.

Valentina y todos sus hermanos estaban formando o ampliando sus familias. Estaban volcados en sus carreras, estaban comprando casas. ¿Debían seguir con sus planes o cambiarlos para hacer frente a esa nueva posibilidad? De los cuatro hijos, al menos uno y probablemente dos, habrían heredado el trastorno de su madre.

—¿Pensaste en hacerte enseguida la prueba? —le pregunté.

—Lo pensé, pero no le di muchas vueltas. Tenía un bebé que cuidar y esa era mi prioridad. Mi hermano Luca fue el que

dijo que se haría la prueba inmediatamente, pero al final no se la hizo... y sigue sin hacérsela.

Estábamos hablando veintidós años después de que se enterara del diagnóstico de su madre. Valentina había esperado veinte años para hacerse la prueba que le hiciera saber si compartiría el destino con Vivian.

—¿Por qué tardaste tanto tiempo en hacerte la prueba? —le pregunté.

Mi primer impulso cuando empecé a estudiar el diagnóstico de predisposición genética para este libro fue dar por sentado que yo me haría la prueba en cuanto tuviera oportunidad, del mismo modo que estaba segura de querer saber si el metafórico autobús me atropellaría. Valentina y sus hermanos pensaron en hacerse la prueba de inmediato, pero al final lo retrasaron. Me preguntaba qué les había hecho cambiar de opinión.

—Por la esperanza —respondió Valentina—. Si no te haces la prueba, cabe la esperanza de que no tienes nada y te aferras a eso. No quieres saberlo porque quieres sentirte libre para vivir tu vida. La esperanza es tu motor.

No obstante, la vida de Valentina quedó destrozada por el diagnóstico de su madre. Buscó la ayuda de un psicólogo. De nada le sirvió. La preocupación de Valentina era demasiado concreta y aquel terapeuta no comprendía la gravedad de la decisión a la que se enfrentaba la joven. Solo cuando encontró a un profesional especializado en genética como orientador se tranquilizó un poco. Los orientadores genéticos no son psicólogos. Son expertos en medicina genómica, en calcular el riesgo genético, en explicar los patrones hereditarios, en predecir los riesgos de la enfermedad genética, en aconsejar sobre la pertinencia de hacerse o no determinadas pruebas genéticas y, sobre todo, en ayudar a la gente a entender y vivir con la incertidumbre. El orientador genético de Valentina fue la primera persona que comprendió la gran complejidad de su decisión. Gracias a él, comprendió que por más que le diera vueltas no estaba preparada para hacerse la prueba. Era una madre joven y prefería seguir adelante con su vida. Valentina, apoyada por su marido, encontró el modo de gestionar lo peor de su

pánico. Aun así, incluso en los días más felices, la ansiedad siempre la acechaba.

Quedaban también otras decisiones importantes por tomar. Valentina y su marido, Jonathan, nunca dudaron de su deseo de tener más de un hijo. Su hermano Luca también quería tener más hijos. Camila, la más joven, aún no había empezado a formar su propia familia. Pero elegir tener un hijo de manera natural, que automáticamente tendría un 25 por ciento de probabilidades de desarrollar una enfermedad incurable que acorta la vida, no fue fácil para ninguno de ellos.

Sin duda, el diagnóstico de predisposición genética ha ayudado a muchas personas porque ofrece un medio por el cual las familias con una enfermedad monogénica pueden reducir drásticamente la posibilidad de transmitirla. La prueba genética preimplantacional (PGT) se utiliza para comprobar si los embriones tienen errores genéticos. Eso supone tener un hijo por fertilización *in vitro*. Solo se implantan los embriones que tengan un cromosoma 4 normal. En la época en la que Valentina y su marido iban a tomar la decisión de tener su segundo hijo, la PGT costaba 30.000 libras. Ahora el NHS (National Health Service, por sus siglas en inglés, Sistema Nacional de Salud) sufraga la prueba a personas con antecedentes familiares de trastornos monogénicos selectos. La PGT, como cualquier otro procedimiento de fertilización *in vitro*, tiene muchas menos probabilidades de embarazo exitoso que la concepción natural. Puede asimismo ser un duro proceso para la futura madre.

A Valentina y su marido les costó muchísimo tomar una decisión. Recibieron toda la información de que se disponía sobre las ventajas y los inconvenientes de la prueba genética preimplantacional. Decidieron que preferían tener un hijo de manera natural.

—No era por el dinero —me contó Valentina—. O no era solo por el dinero. No podía imaginarme sentando a mis hijos un día para contarle a uno de ellos que estaba perfectamente, que se había librado, y luego tener que contarle a Ella que tiene un 50 por ciento de probabilidades de contraer la enferme-

dad de Huntington. Nunca he querido poner a mis hijos en esa situación. Sabía que esa conversación jamás podría tenerla.

Valentina se sentía muy culpable por haber decidido tener un hijo que más tarde podía desarrollar la enfermedad de Huntington, pero las personas que están en su situación suelen tomar esa decisión. Su hermano Luca hizo lo mismo. Quería que todos sus hijos se sintieran iguales. Camila, que no tenía hijos cuando se enteró del diagnóstico de su madre, decidió hacerse la PGT.

Valentina dio a luz a Jake cinco años después que a su hermana mayor, Ella. Valentina tenía treinta y tres años y seguía sin hacerse la prueba.

A lo largo de los meses y los años en que tuvieron que ir tomando esas duras decisiones, los hermanos fueron observando que su madre sufría cada vez más síntomas. Les dolía verlo. A la mínima Vivian saltaba de manera airada y agresiva. Sufría arrebatos de violencia. Las agresiones verbales contra el padre de Valentina derivaron en ataques físicos. A Valentina, que vivía cerca de sus padres, la solían llamar para calmar las cosas. Algunas peleas fueron tan enconadas que hasta tuvieron que llamar a la policía. Vivian trataba con mucha grosería a gente completamente desconocida. Si se cruzaba con alguien con un ligero sobrepeso, le llamaba «puto seboso». Hacía comentarios racistas que no casaban nada con su forma de ser. Se sentía deprimida. Una vez intentó tirarse desde una ventana de un piso elevado. Todas estas son conductas muy habituales en alguien con la enfermedad de Huntington avanzada.

La discapacidad física de Vivian también avanzaba poco a poco. Desarrolló corea: unos movimientos nerviosos constantes e impredecibles. Tanto su sentido del equilibrio como el habla se fueron deteriorando. Al final, la familia no tuvo más remedio que ingresarla en una residencia de ancianos especializada en casos semejantes.

—Empecé a tener miedo de ir a visitarla. En ella veía mi futuro y el futuro de mis hijos —me contó Valentina—. Fue muy difícil porque quiero mucho a mi madre. Estábamos muy unidas. Era duro ver cómo iba empeorando, sí, era duro por ella,

pero también era duro para mí porque su estado me anunciaba lo que podría estar por venir.

Cuando Valentina veía que su madre se estaba desmoronando, se apoderó de ella la ansiedad y, más, cuando empezó a detectarse síntomas. Su hermana Evangeline, cuatro años mayor que Valentina, había notado lo mismo. Estaban torpes. Se les caían las cosas. Tenían altibajos de ánimo. Las dos hermanas pasaban horas hablando por teléfono de sus síntomas. Intentaban tranquilizarse la una a la otra. Valentina insistía en que Evangeline confundía los síntomas premenstruales con los propios de la enfermedad. En una de esas conversaciones, Evangeline se enfadó con Valentina. Discutieron. Evangeline le dijo a Valentina que dejara de darle falsas esperanzas porque ella sabía que tenía la enfermedad. Simplemente, lo sabía.

Pronto se comprobó que Evangeline tenía razón. Hace seis años, dio positivo en la prueba genética. En aquel entonces sus cuatro hijos eran entre adolescentes y veinteañeros. Con el resultado positivo de Evangeline, la probabilidad de que sus hijos contrajeran la enfermedad de Huntington ascendía del 25 al 50 por ciento.

Valentina se sentía desolada por su querida hermana, las dos habían estado siempre muy unidas. Tampoco ayudaba que Valentina tuviera también todos los síntomas que habían experimentado Evangeline y su madre. Se ponía nerviosa si tenía que hacer dos cosas a la vez. Al andar se desviaba hacia un lado. Se chocaba contra las paredes. Sufría los mismos altibajos que su madre. A veces, Valentina no quería salir porque se sentía tan mareada y desmañada que temía que los demás lo notaran. Tenía que viajar mucho por trabajo y sus síntomas empeoraban en los aeropuertos. Se liaba con los horarios precisos y con toda la documentación que exigía tomar un vuelo. Solo con acercarse a facturar ya se ponía nerviosa y entraba en una espiral que era incapaz de controlar. Temía los viajes al extranjero. Aunque los síntomas iban aumentando, la decisión de hacerse la prueba la atormentaba. Sin un resultado positivo aún tenía esperanza, pero sabía que no podía retrasarlo hasta el infinito.

Las pruebas genéticas no suelen hacerse a la ligera porque acarrear muchas implicaciones personales y familiares. En el Reino Unido, hace falta un mínimo de tres sesiones de orientación genética antes de que una persona pueda hacerse una prueba de predisposición genética a una enfermedad incurable. Cuando la ansiedad de Valentina aumentaba o cuando se notaba un síntoma nuevo, contrataba varias sesiones de orientación con el genetista. Acudía a las citas con la intención de hacerse la prueba, pero, cada vez que iba, el orientador le decía algo que a Valentina le hacía pensar que todavía no estaba preparada. A pesar de su ansiedad, Valentina normalmente se las arreglaba para ser tan optimista como antes y para mostrarse feliz delante de sus hijos. Había tenido una infancia alegre y quería que sus hijos también disfrutaran de eso mismo. Creía que no sería capaz de lograrlo si le confirmaban que tenía la enfermedad de Huntington. No saberlo le permitía seguir fingiendo. Quería que sus hijos tuvieran una madre feliz.

—Si daba positivo en la prueba, temía que, al mirar a mis hijos, a mis preciosos hijos, lo único que vería en su futuro fuera la enfermedad de Huntington.

El orientador siguió recordándole a Valentina que no todos los altibajos ni todos los mareos se debían necesariamente a la enfermedad de Huntington. Valentina no era la única persona que odiaba los aeropuertos ni que sufría ansiedad cuando viajaba. Sus síntomas no eran tan poco habituales como para que no tuvieran otra explicación. Si la prueba daba positivo, podría dejar de buscar otras explicaciones y de intentar resolver aquello que ya no tuviera solución.

Valentina decidió por fin hacerse la prueba, décadas después del diagnóstico de su madre, porque, sin siquiera diagnóstico, todos los síntomas que sufría ya le estaban arruinando la vida. Ya no podía seguir evitando la confirmación de aquello que tanto temía. Su hija Ella tenía diecinueve años y su hijo Jake catorce. Al principio, Valentina y sus hermanos habían ocultado a sus hijos y a sus amigos el diagnóstico de su madre. Su mayor temor era que sus hijos lo averiguaran accidentalmente y crecieran con miedo. Pero el orientador genético ayu-

dó a Valentina a que se diera cuenta de que normalizar la enfermedad en la familia y explicársela a los niños les evitaría el *shock* por el que ella misma había pasado. Así que durante años fue dándoles poco a poco información sobre la enfermedad de Huntington a Ella y a Jake. Al principio, solo les dijo que la abuela tenía una enfermedad neurodegenerativa, sin ponerle un nombre. Más tarde fue dejando por toda la casa prospectos que informaban sobre la enfermedad. Cuando los niños fueron lo suficientemente mayores, los sentó y les explicó que la abuelita tenía la enfermedad de Huntington y que quizá ella también. Valentina se sorprendió cuando se enteró de que Ella ya lo sabía, pues la enfermedad de Huntington se utiliza con frecuencia en los colegios para explicar la herencia genética y la niña lo había aprendido en clase y había supuesto que por eso estaba mal su abuela.

—Eso me disgustó también —dijo Valentina—. Que aun sabiéndolo, no me dijera nada.

Pero Ella no se lo había comentado a su madre simplemente porque no estaba preocupada. Sus padres siempre le habían dicho que la enfermedad de la abuela era hereditaria y habían hecho hincapié en que la investigación era bastante prometedora. Ella se quedó con eso. Jake, que era más joven, nunca había oído hablar de esa enfermedad, pero aceptó la noticia sin más.

Una terrible discusión con su marido fue el desencadenante que finalmente obligó a Valentina a hacerse la prueba. La ira que mostró en aquellas discusiones no casaba en absoluto con su manera de ser. Furiosa, se encerró en el dormitorio. Aquel tono tan agresivo le había resonado tanto que se preocupó al instante. Había visto muchas peleas parecidas entre sus padres en las primeras fases de la enfermedad de su madre. Por fin, Valentina les dijo a sus hijos que iba a hacerse la prueba.

Su hija Ella hizo que se sintiera mejor cuando le dijo:

—Quiero que te hagas la prueba, mamá. Serás más feliz cuando lo sepas.

Tardó varios meses en completar el proceso. Aunque Valentina se había dejado orientar durante muchos años de una ma-

nera intermitente, todavía tenía que pasar al menos por tres sesiones de orientación antes de que le hicieran la prueba. Las sesiones tenían que ser espaciadas para que Valentina tuviera tiempo de pensar.

El día que le dieron el resultado fue el más surrealista de su vida. En la sala de espera, el marido de Valentina le recordó que no se sintiera obligada a ver el resultado. Podían continuar sin saberlo. Pero por aquel entonces Valentina tenía tantos síntomas que sintió que no podía retrasarlo por más tiempo. Recuerda que llegó pronto y vio a la orientadora recorriendo el pasillo hacia la sala de consulta. La orientadora llevaba una mascarilla por el covid y no miró hacia ella. Valentina estaba desesperada por leer la expresión de su rostro, pero no pudo hacerlo.

Ya en la consulta, la orientadora les dijo que podían quitarse las mascarillas. Cuando se bajó la suya, la orientadora sonrió.

—Y entonces lo supe —dijo Valentina—. En cuanto vi su sonrisa, supe que no estaba enferma.

La prueba de Valentina había dado negativo. No tenía la enfermedad de Huntington.

—Fue la cosa más asombrosa del mundo. El sentimiento más increíble —me contó.

Todos los síntomas que la habían atormentado y que se habían ido acumulando con los años se debían a otras cosas. Algunos eran premenstruales, creía ella, pero muchos se debían a su ansiedad y a su constante comprobación de los síntomas. Algunos desaparecieron en cuanto escuchó el resultado negativo de la prueba y otros continuaron pero con un carácter mucho más leve.

—Me sigo poniendo nerviosa en el aeropuerto —me contó—. Todavía no puedo hacer muchas cosas a la vez, pero la diferencia es que ya no entro en ninguna espiral. Cuando creía tener la enfermedad de Huntington, notaba la ansiedad al pisar el aeropuerto. Luego empezaba a sentirme mareada y me entraba el pánico. No podía andar ni pensar. Ahora, cuando me ocurre eso, no me preocupa y se me pasa.

Las consecuencias del resultado negativo de la prueba fueron maravillosas y, al mismo tiempo, terribles. En primer lu-

gar, Valentina les contó a sus hijos que todos estaban sanos. Esa noche lo celebró en familia. Pero la enfermedad de Huntington es un diagnóstico familiar, de modo que una prueba con resultado negativo de uno solo de sus miembros es inevitablemente agri dulce. Valentina no tenía la enfermedad, pero Evangeline la seguía teniendo. Luca y Camila quizá la tuvieran. ¿Cómo se lo iba a contar a Evangeline? Llevaban años comparando síntomas y ayudándose la una a la otra. A veces bromeaban imaginando que al final dormirían en dos camas en una misma habitación en una residencia de ancianos sin parar de insultarse una a la otra. Valentina se sentía culpable por haberse librado ella y Evangeline no.

A la mañana siguiente de obtener el resultado negativo de la prueba, Valentina fue a ver a Evangeline. Aquella fue una conversación difícil, pero Evangeline mostró enseguida una alegría desbordante por su hermana. La conversación con Luca y Camila fue más fácil. Se pusieron contentísimos. El resultado negativo de Valentina les daba más esperanzas. Ellos también achacaban todos los tropezones y el mal humor a la enfermedad de Huntington. Si Valentina se había equivocado, tal vez ellos también.

Ni qué decir tiene que su padre, Philip, se alegró muchísimo por su hija y se sintió muy aliviado. Quizá para Valentina la consecuencia más inesperada del resultado negativo de la prueba fue cómo cambió su relación con su padre. Se volvió más profunda. Durante décadas, él había sido la única persona de la familia que seguro que no tenía la enfermedad. Philip era quien ayudaba a todos. Había visto el cambio irrevocable que había sufrido su mujer y todo ello sabiendo que todos sus hijos y nietos quizá también tuvieran la enfermedad de Huntington. Philip y las parejas de los cuatro hermanos habían tenido que soportar esa pesada carga, pues no existe orientación ni apoyo especializados para ellos. El resultado de la prueba de Valentina significaba que su padre de repente contaba con una aliada.

—¡No me lo puedo quitar de encima! —decía Valentina riéndose.

La única persona a la que no se lo contó fue a su madre. A Vivian el resultado positivo de la prueba de Evangeline la había hundido y Valentina temía que su propio resultado ahondara aún más el dolor por el diagnóstico de Evangeline.

—¿Nunca pregunta por el resultado de tu prueba? ¿O por el de los demás? —le pregunté a Valentina.

—No. Es como si diera por sentado que todos los demás estamos sanos.

En la década de 1980, antes de que se identificara el gen de la enfermedad de Huntington y de que se dispusiera de las pruebas, las encuestas realizadas a familias afectadas por esta patología se mostraban abrumadoramente a favor de las pruebas predictivas.^{1,2} La mayoría de las personas en riesgo de padecerlo dijeron que se harían la prueba tan pronto como estuviera disponible. En 1983, al poco tiempo de que se identificara el cromosoma 4 como el probable emplazamiento del gen de Huntington, con la expectativa de que pronto verían la luz, como así ocurrió, la Asociación Estadounidense de la Enfermedad de Huntington (HDSA, por sus siglas en inglés) empezó a fijar los criterios para la realización las pruebas. Los cuarenta años transcurridos desde entonces han dado a la población afectada por la enfermedad de Huntington mucho tiempo para considerar el valor de un diagnóstico de predisposición genética a una enfermedad intratable. Y por más entusiasmo que mostraran inicialmente, cuando se han enfrentado con la realidad de las pruebas, en torno al 90 por ciento de las personas de todo el mundo que han ido a clínicas genéticas donde les han ofrecido hacerse la prueba han elegido no hacérsela.^{3,4} La aceptación de la prueba entre las poblaciones de riesgo ha sido estimada en cifras tan bajas como el 5 por ciento en Francia, el 9 en Grecia, el 15 en Australia y el 18 en Canadá.⁵

Existen muy buenas razones para hacerse una prueba con vistas a un futuro diagnóstico como la enfermedad de Huntington, aunque sea una patología intratable. Para las parejas que se plantean tener una familia, la prueba proporciona un gran

alivio si el resultado es negativo y, si es positivo, pueden elegir hacerse una prueba genética preimplantacional (PGT) o no. Tener la certeza de que antes o después uno se ajustará a ese diagnóstico asegura que a una persona le den la asistencia y el tratamiento adecuados tan pronto como comiencen los síntomas y evita el riesgo de que los primeros signos sean confundidos con otras cosas, tal y como le ocurrió a la madre de Valentina. Enfermedades neurodegenerativas como la enfermedad de Huntington al final le quitan a una persona la capacidad de tomar decisiones sensatas. Un diagnóstico hecho con antelación ofrece la oportunidad de que una persona con un resultado positivo dicte los términos de su propio futuro y planifique su futuro económico, así como el futuro de su familia, antes de ponerse demasiado enfermo como para hacerlo por sí mismo.

Pero pese a todas estas buenas razones para hacerse la prueba, la mayor parte de la gente sigue sin hacérsela. ¿Por qué? Para comprender esto mejor, hablé con la doctora Shereen Tadros, una genetista clínica que trabaja con bastantes personas con riesgo de sufrir la enfermedad de Huntington.

—A menudo, lo único que tengo que hacer es darle permiso a la gente para que no se haga la prueba. Vienen a la clínica creyendo que hacérsela es lo responsable. A la gente le da tranquilidad enterarse de que no se tiene que hacer la prueba —me contó.

La doctora Tadros estima que más del 80 por ciento de las personas que ve en la clínica y que se han enterado recientemente de que tienen un progenitor con la enfermedad de Huntington llegan con la certeza de que lo correcto es hacerse inmediatamente la prueba. Tras esa primera consulta, el número de los que realmente se hacen la prueba cae en picado hasta un 10 por ciento. Esa experiencia es la misma en la mayoría de las clínicas genéticas del mundo entero.

La razón por la que normalmente no se hacen la prueba es porque son conscientes de que jamás podrán quitarse esa certeza de la cabeza. Con un resultado positivo, ya no hay vuelta atrás. La enfermedad es intratable y un resultado positivo puede hacer que una persona atribuya cualquier síntoma fu-

turo a la enfermedad, en lugar de buscar una explicación más normal.

—A veces, lo único que necesita una persona es un examen físico para asegurarse de que sigue estando sana y con eso le basta —dijo la doctora Tadros.

Al parecer, algunas personas van a la clínica genética creyendo que quieren hacerse una prueba, pero lo que en realidad buscan es esa seguridad de seguir estando sanas y vía libre para seguir haciendo su vida.

Los genetistas no son guardianes de las pruebas genéticas. Su labor consiste en proporcionar conocimiento, pero también en profundizar en las razones que hay a favor de la prueba. Quieren cerciorarse de que, cuando lleguen los oscuros días posteriores a un resultado positivo, la persona pueda mirar atrás y recordar exactamente por qué quería hacerse la prueba y cómo esperaba manejar el resultado.

Las personas con un riesgo elevado de padecer una enfermedad genética pasan miedo por ellas mismas y por sus hijos. Sienten que saberlo con certeza puede empoderarlas. Pero entre una prueba genética con resultado positivo y el inicio de la enfermedad pueden pasar décadas. En teoría, esos son los años dedicados a vivir, pero ese razonamiento subestima el impacto del diagnóstico en la experiencia de uno mismo. Las etiquetas diagnósticas tienen el poder de crear una enfermedad en ausencia de una patología, porque los pensamientos, las ideas y las emociones vienen dictados por el cuerpo. Cuando una persona se emociona, no se trata de una sensación etérea del alma, sino que la siente en el cuerpo. Como la piel de gallina. Como las mariposas en el estómago. La confianza, la felicidad, el enfado, la timidez, el malestar, la confusión: todas estas sensaciones son constatables en la persona que las está experimentando porque nuestro cuerpo manifiesta nuestras experiencias internas. Pero esa interacción entre la mente y el cuerpo no es perfecta. La noticia de que en el futuro se sufrirá una enfermedad ahora latente y el miedo que ello acarrea puede crear, además de una imagen interna del cerebro degenerándose, síntomas físicos incluso antes de que haya empezado el proceso degenerativo.

Entender un proceso llamado codificación predictiva puede ayudar a explicar cómo el miedo a la enfermedad puede convertirse en síntomas físicos reales. Gracias a este proceso nuestro cerebro nos hace ser eficaces y seguros, pero en ocasiones dicho proceso nos provoca síntomas psicossomáticos. En lugar de registrar pasivamente el entorno que nos rodea y absorber como una esponja las señales que le llegan, nuestro cerebro utiliza la experiencia del pasado para predecir cómo se comportará nuestro cuerpo en determinadas circunstancias y para interpretar las señales sensoriales. Todas esas cosas que vemos, oímos, sentimos y olemos son rápidamente comparadas con modelos o patrones mentales almacenados en el cerebro y creados a partir de la experiencia adquirida. Esa comparación nos permite predecir su significado sin necesidad de volver a aprender las reglas del mundo todos los días.

Imaginemos que estamos cruzando una calle con mucho tráfico. La información visual del coche que se acerca hacia nosotros entra por las vías visuales, pero, al mismo tiempo, un procesamiento de nivel superior está manipulando esa imagen para evaluar el tipo y el tamaño del vehículo, su velocidad y la distancia. Esta es la codificación predictiva que le permite a uno cruzar la calle con seguridad, basándose en la experiencia previamente adquirida. La mayoría de los adultos habrán cruzado suficientes calles como para calcular bien cuándo no corren peligro, basándose en el conocimiento adquirido acerca del aspecto de un coche que está circulando deprisa y en el conocimiento de su propia velocidad al andar. Por supuesto, no siempre se juzga bien al cruzar una calle porque las conclusiones del cerebro no son perfectas. La codificación predictiva es un sistema basado en «las mejores conjeturas». Por eso las ilusiones ópticas que contienen dos imágenes son vistas de manera diferente por distintas personas: frente a un enigma, nuestros cerebros individuales nos muestran la solución más probable basándose en lo que conocemos del mundo. Esa solución variará de una persona a otra.

Hasta los cerebros más sanos de las personas más inteligentes cometen algún que otro error y, a partir de esos errores, a

veces pueden surgir síntomas psicosomáticos. Las predicciones del cerebro no siempre son acertadas y, si una predicción errónea se mantiene con la suficiente fuerza, puede influir en cómo se sienta el cuerpo. Imaginemos que una persona tiene fobia a las agujas. Le están haciendo un análisis de sangre y está completamente segura de que va a ser muy doloroso. Eso puede llevar a la experiencia del dolor incluso antes de que la aguja le haya perforado la piel. Su fuerte expectativa ha abrumado su sistema nervioso y ha producido el dolor incluso sin el estímulo doloroso.

El cerebro también emplea las predicciones y las expectativas para ser selectivo con respecto a aquello a lo que presta atención. Mientras unas experiencias sensoriales son reforzadas, otras son filtradas si el cerebro las considera de poca importancia. Este proceso de filtración es la razón por la que normalmente no sentimos la ropa que llevamos puesta en la piel ni oímos el monótono ruido de fondo, a no ser que nos veamos motivados a notarlo.

Es importante saber que la codificación predictiva y el proceso de filtración no solo moldean cómo experimentamos las señales que vienen de fuera, sino que también alteran nuestra experiencia de las sensaciones internas. Nuestros cuerpos están repletos de ruido blanco. Los latidos del corazón, el inflado de los pulmones, las contracciones de los intestinos y el cosquilleo de la piel están siempre disponibles para que los sintamos, pero normalmente no les prestamos mucha atención porque estamos acostumbrados a ellos. Sin embargo, una persona que tenga razones para estar preocupada por su salud puede empezar a notar y a preocuparse por alguno de estos fenómenos internos. En esto desempeñan un papel fundamental las expectativas y la atención. Imaginemos a una persona que se acaba de enterar de que en su familia se padece una grave enfermedad cardíaca. La frecuencia cardíaca de todo el mundo aumenta cuando subimos escaleras, pero si se acaba de enterar hace poco de ese aterrador antecedente familiar, esa persona podría sentirse empujada a prestar más atención de la habitual a su propio pecho. Nota cómo aumenta la frecuencia cardíaca

cuando sube las escaleras y confunde esto con algo anómalo. Prestar atención al cuerpo interrumpe el normal proceso de filtración para producir síntomas en un cuerpo que por lo demás está sano.

La codificación y la filtración predictivas podrían ayudar a explicar cómo algo llamado efecto nocebo puede hacer que la gente se sienta físicamente enferma en ausencia de una patología.⁶ Todo el mundo está familiarizado con el efecto placebo: el poder que tiene creer firmemente en que algo te alivia los síntomas. Se ha demostrado que el efecto placebo produce cambios fisiológicos cuantificables como, por ejemplo, bajar la presión sanguínea y desacelerar el corazón. El efecto nocebo es el fenómeno contrario. Si una persona cree que un tratamiento le causará daños, el efecto nocebo puede producir síntomas físicos reales ajustados a esas expectativas. Imaginemos que comemos algo y luego nos enteramos de que estaba en mal estado. Nos basta con saberlo para sentir náuseas antes de que cualquier intoxicación pueda siquiera haber producido ya efecto alguno.

Estas son las razones biológicas por las que una persona que cree firmemente tener el gen de la enfermedad de Huntington puede experimentar los síntomas típicos solo por tener esa creencia. Valentina describía la experiencia de un modo muy expresivo. Al haber sido testigo de la lenta progresión de su madre hacia la discapacidad, ella había visto la enfermedad en alta definición. Sabía qué síntomas se podían esperar y los buscaba. Empezó a prestar atención a experiencias y a pequeños cambios físicos en los que la mayoría ni nos fijamos. Todo el mundo tropieza de vez en cuando con un mueble, pero para Valentina cada tropezón era una señal. La enfermedad de Huntington tiene un inicio insidioso y muchos de los primeros síntomas son estados que todos experimentamos, como la ansiedad, el desánimo o la irritabilidad. Así que cualquier sensación aterraba a Valentina.

Valentina se vio atrapada en un círculo vicioso: cuantas más cosas notaba, más atención les prestaba. Se supone que el movimiento es automático, pero se vuelve torpe si nos fijamos de-

masiado en él. Por eso es más probable que se nos escape la pelota en un partido con público. El cuerpo de Valentina se volvió menos eficaz cuanto más atención le prestaba. A la madre de Valentina le costaba muchísimo organizar los preparativos que requiere cualquier vuelo y, en el mismo sentido, Valentina se ponía enferma nada más pisar un aeropuerto. La ansiedad le activaba el estrés y así no había manera de escuchar su propio cuerpo. Cada palpitación impulsada por la adrenalina, cada temblor, cada sofoco cobraba mayor significado por el conocimiento que tenía de aquella latente e invencible enfermedad.

El resultado negativo de la prueba sacó a Valentina de esa trampa. Eso fue lo único que hizo falta para cambiar sus expectativas físicas y para dejar de prestar atención a aquellos síntomas que hasta entonces había percibido y que se redujeron de inmediato. Seguía poniéndose nerviosa solo con ver un aeropuerto, pero, al saber que no tenía la enfermedad de Huntington, no perdía el control.

Pero ¿y si el resultado hubiera sido positivo? Probablemente habría seguido dando por hecho que todos sus síntomas se debían a la enfermedad de Huntington. Se habría vuelto más sintomática en lugar de menos. Seguramente el miedo le habría arruinado la vida muchos años antes de que comenzara la neurodegeneración real.

—Hay mucha diferencia entre tener algo en el fondo de la mente que tenerlo en primer plano —me recordó la doctora Tadros—. Después de un resultado positivo, cada vez que se te cae una taza, cada vez que estás gruñona con tus hijos o te olvidas de algo o te repites, pasas de pensar «¿Habrá empezado?» a pensar «Ya está, ya ha empezado». Después de un resultado positivo, las personas corren el riesgo de perder años de vida con salud y mucha diversión solo por estar convencidas de que ya ha empezado cuando todavía no lo ha hecho. Las personas necesitamos un rayo de esperanza. Y eso nos ayuda a seguir adelante.

Emily solo tenía veintiséis años cuando dio positivo en el gen de la enfermedad de Huntington. Sabía exactamente por qué quería hacerse la prueba y no se arrepiente de su decisión. Esto no quiere decir que la cosa le resultara fácil.

Como le había sucedido a Valentina, descubrir que en su familia acechaba la enfermedad de Huntington fue una sorpresa para Emily. Se creía que su bisabuela tenía demencia y la enfermedad de Parkinson, pero alguien debió de dudar de esos diagnósticos porque, cuando murió en 2002, le hicieron la autopsia y recibieron su verdadero diagnóstico: la enfermedad de Huntington. Cuando se hizo ese descubrimiento, Emily tenía cinco años, su hermana dos, su madre estaba en la treintena y su abuela en la cincuentena. Tres generaciones de una familia habían nacido sin que nadie supiera que tenían riesgo de padecer la enfermedad.

Emily cree que su abuela ya tenía síntomas cuando se enteró del diagnóstico de su madre. Se comportaba de una manera extraña. Tenía fijación por ciertas cosas. Llevaba el mismo abrigo todos los días. Aunque sudara mucho, no se lo quitaba. Pero su diagnóstico no llegó hasta que empezó a desarrollar dificultades en el habla y el andar, así como los movimientos coreiformes espasmódicos típicos de la enfermedad.

El deterioro de la madre de Emily fue diferente. Empezó a los cuarenta y pocos años y se manifestó como un cambio en la personalidad, con síntomas psiquiátricos y cognitivos. Insultaba y golpeaba a Emily y a su hermana. En la calle se comportaba con gran descaro. Los síntomas motores se presentaron más tarde. Hoy en día tiene dificultades para tragar y para hablar. Sus andares han empeorado mucho y ya depende de su familia.

Los padres de Emily empezaron a hablarle de la enfermedad de Huntington desde niña, y ella se siente agradecida por ello. En cuanto cumplió dieciocho años, que es la edad mínima a la que una persona asintomática puede hacerse la prueba de predisposición genética a la enfermedad de Huntington en el Reino Unido, concertó una cita con el orientador genético. Juntos decidieron que no estaba preparada para hacerse la

prueba. Ahora Emily se siente aliviada por no habérsela hecho. Ver empeorar a su abuela y a su madre ya era durísimo para una adolescente y un resultado positivo la habría hundido en la tragedia.

Emily retrasó someterse a la prueba, pero durante los años siguientes siguió concertando alguna que otra cita con el orientador para mantener abierta esa puerta. Al final, decidió esperar hasta que se muriera su abuela para hacerse la prueba. Cuando falleció su abuela, Emily se concedió un tiempo para superar el duelo, trabajó con su orientador genético y al cabo de un año se hizo la prueba.

Emily no es de esas personas que pueden vivir de la esperanza. Nunca dejaba de pensar en la enfermedad de Huntington. Estaba completamente segura de que tenía el gen. Quería estar preparada y para ello debía hacerse la prueba. Pero su principal razón para hacérsela fue asegurarse de que ella y su hermana serían las últimas personas de la familia que tuvieran que enfrentarse a ese dilema.

—Siempre le decía a mi madre que, si yo tenía el poder para ser la última en sufrir esta enfermedad, lo ejercería —me contó Emily.

Emily no lloró cuando le dijeron que el resultado de la prueba había sido positivo, pero sí lo hizo más tarde ante la idea de tener que contárselo a su madre. Esta reaccionó tan mal como ella había esperado. Su madre se puso a gritar y estuvo a punto de desmayarse cuando se enteró de que había traspasado el gen patológico a su hija. Emily también se lo tomó peor de lo que esperaba. Tenía previsto seguir trabajando, pero como la había afectado tanto, se tomó un descanso. No sabía cómo sentirse. Fue una época de mucha confusión. Las reacciones de la gente la hacían sentirse como si ya se hubiera muerto. Le enviaban flores, se compadecieron de ella durante unas semanas, como si hubieran asistido a su funeral, y luego se olvidaron.

Emily se apoyó en su familia.

—Mi padre es un hombre increíble —dijo Emily—. Cuando le conté el resultado de mi prueba, reaccionó con entereza. Tanto mi madre como yo podíamos contar siempre con él.

El padre de Emily había trabajado de enfermero y ahora cuida de su mujer del modo que va exigiéndole el avance de la enfermedad de Huntington. Son una familia muy unida. Emily y su padre hacen una gran labor de apoyo y contaron su experiencia con la enfermedad de Huntington en un acto benéfico organizado para concienciar a jóvenes con riesgo de sufrirla. El padre de Emily habló largo y tendido sobre el diagnóstico de su mujer, pero no mencionó a Emily. Eso disgustó a Emily hasta que su madre le dijo que su padre no paraba de llorar a escondidas por su hija.

—¿Te ha cambiado la vida saber que eres portadora del gen? —le pregunté.

—Tengo altibajos —dijo—. A veces pienso que eso es lo que tenía que pasar y que me motiva saberlo. Desde luego, ha hecho que dé menos importancia a las cosas triviales y, de momento, me ha ayudado a vivir mi vida. Pero también hay momentos en que me tumbo en la cama y caigo en la cuenta de que algún día no podré levantarme de ella. Llegará un día en que dependeré de otros para todo.

Emily está a punto de casarse. Conoció a su novio cuando tenía veinte años, antes de hacerse la prueba. Le contó sus antecedentes familiares cuando llevaban tres semanas de relación y él no se desanimó lo más mínimo. Muchos de sus amigos que padecen la enfermedad de Huntington evitan las relaciones porque temen las consecuencias que pueda tener contárselo a alguien. Emily aboga por ser sincera y mostrarse vulnerable en las relaciones y a ella le ha funcionado bien.

Emily y su pareja planean formar una familia dentro de uno o dos años utilizando la PGT. Ella a veces se plantea si es moral su decisión de tener un hijo. En las redes sociales, gente anónima que comenta sus posts sobre la enfermedad de Huntington la ha criticado por decidir tener hijos. Emily se pregunta si está bien tener un hijo que tendrá que ver sufrir a su madre como ella ha visto sufrir a la suya. Luego recuerda su propia vida.

—Si mi madre hubiera pensado eso, yo no habría nacido y he tenido y tengo una buena vida. He hecho muchas cosas estupendas. Mi vida ha merecido la pena ser vivida.