

# “Asumes la dolencia tras mucho sufrir”

**Gina.** Síndrome de Rett

**G**ina sufre una enfermedad neurológica rara, el síndrome de Rett. En su caso, se manifestó en su primer año de vida –ahora tiene cinco años–, así que ya no aprendió funciones básicas: no anda, no habla, no comprende lo que se le dice, sus manos no obedecen..., lo que le da una absoluta dependencia.

“Llega un día en que asu-

## SENSIBILIZAR

**La madre ha escrito un libro para ayudar a conocer el mal**

## AL DÍA

**“Darle calidad de vida y frenar el deterioro” es el objetivo familiar**

ron el camino habitual para la mayoría de los afectados por enfermedades raras: tiempo de médico en médico sin respuestas, incluso cuando ya se tienen los primeros indicios (si autismo, si un síndrome raro en su caso), sin saber a qué se enfrentan, angustia, hasta que por su cuenta dan con un especialista que diagnostica el mal.

El diagnóstico es otro mazazo común a la mayoría de las familias afectadas; al ser muchas de las patologías degenerativas, incapacitantes y sin cura condicionan mucho la vida familiar. De entrada ya, porque es difícil plantearse nada más allá del presente. “Nuestro objetivo es darle cada día calidad de vida y frenar su deterioro físico”, señala Elisabet de su hija.

Los padres de Gina trabajan y la niña acude a una escuela para discapacitados. Como requiere aten-

# “Te lo dicen y ya no oyes nada más”

**Anna.** Fibrosis quística

**A**нна, a sus cinco años, es a veces quien recuerda a sus padres: “Me toca la pastilla”. Es consciente de su enfermedad y la lleva bien, dice su padre, José Manuel. Apenas había cumplido el mes de vida cuando, por los análisis que se hacen a los recién nacidos, le diagnosticaron fibrosis quística. “Te llaman, te informan y ya no oyes nada más excepto

## CONCIENCIADA

**“Me toca la pastilla”, dice la niña, de cinco años, a sus padres**

## AYUDAS

**Las familias reciben algunas, pero no son suficientes**

mal, cuando otros afectados esperan un trasplante, por ejemplo. Eso anima a la familia a pensar que mientras tanto pueden mejorar los tratamientos o aparecer una cura. “Pero vivimos en contra del reloj. Si las cosas van bien, casi lo olvidas, pero cada vez que la pequeña tiene una complicación, te desmorona”, cuenta el padre.

La niña cursa P5 (no tiene limitación cognitiva) juega con sus amigos... El primer año y medio fue el más duro, pues enfermaba a menudo. La madre tuvo que dejar el trabajo para cuidarla. La dolencia se traduce sobre todo en problemas respiratorios (con riesgo de lesiones pulmonares), pancreáticos y digestivos (no absorbe bien nutrientes), que obligan a Anna a llevar una dieta especial, a tomar cada día suplementos vitamínicos, de minerales y medicamentos, a



LIBERT TEIXIDÓ

**Gina, en brazos de su padre, junto a su madre y hermano en primer plano**

mes la enfermedad, aunque hasta ello sufrimos mucho”, afirma la madre, Elisabet Pedrosa. La familia ha aprendido a disfrutar de lo positivo de Gina: “De lo cariñosa que es, es un bálsamo, tan serena, tan ajena a las preocupaciones, a las prisas...”, añade la madre. Elisabet ha aprendido también a leer la mirada, la expresión de la pequeña y así sabe que le gusta la comida, jugar en el agua, que le hagan mimos, que le digan guapa...

La pequeña tuvo problemas desde el inicio, intestinales, respiratorios, después no gateaba, dejó de sujetar el biberón y hacía un movimiento reiterativo con las manos, que después supieron los padres que es bastante común en enfermos de síndrome de Rett. Pero antes de obtener el diagnóstico recorrie-

## LA PATOLOGÍA

### Una dolencia que afecta a niñas

■ El síndrome de Rett se atribuye a una anomalía en un gen clave en el desarrollo del cerebro y sus funciones. Se puede confirmar con diagnóstico genético pero se detecta por síntomas de retraso de desarrollo. A veces se confunde con autismo o parálisis cerebral. Se da en niñas, pues en niños suele causar la muerte fetal. En España hay unos 2.100 casos

ción casi las 24 horas (a menudo duerme mal, tiene problemas de columna, crisis como de epilepsia...), han recurrido a una cuidadora unas horas al día. Todo es más caro y mucho más complejo con un enfermo así en la familia.

Elisabet ha plasmado su historia en un libro, *Criatures d'un altre planeta* (Dèria-La Magrana), para ayudar a dar a conocer el síndrome de Rett, sensibilizar a la sociedad ante estas patologías y ayudar a aceptar a sus afectados. Las ventas se destinarán a fondos para que la asociación de esta enfermedad y un equipo médico del hospital Sant Joan de Déu puedan impulsar la investigación del síndrome y buscar curas. “Puede que no la haya para mi hija, pero en el futuro puede ayudar a otras”, dice Elisabet.●



INMA SAINZ DE BARANDA

**Anna hace sus ejercicios respiratorios con la fisioterapeuta y su madre**

que tu hija padece una enfermedad degenerativa e incurable. Vuelves a casa con tu vida cambiada”, explica José Manuel. Como otros afectados, se queja de que en ese momento falta apoyo psicológico a las familias.

Las asociaciones de afectados intentan suplir deficiencias como esa (la catalana de fibrosis quística cumplirá 20 años). Muchos afectados coinciden igualmente en que, al desconocimiento de las enfermedades raras, algunos médicos suman el minimizar la inquietud familiar.

José Manuel y Sonia ya tenían otra hija, sana, y ni remota idea de que podían ser portadores de una dolencia genética que limita la esperanza y calidad de vida de su segunda hija. Por ahora, Anna puede llevar una vida bastante nor-

## LA PATOLOGÍA

### Una de las que tienen test prenatal

■ La fibrosis quística es una anomalía genética hereditaria. Afecta a 4.000 españoles. Tiene test genético diagnóstico. Desde 1997 se analiza a todos los recién nacidos. Se puede detectar en el feto (pero no siempre se mira). Si se conoce el riesgo familiar, se puede evitar que nazca un bebé afectado con diagnóstico embrionario antes de fertilización in vitro.

usar unos minutos por la mañana y unos por la tarde un respirador, a hacer fisioterapia respiratoria y a ir a menudo al médico, lo que por ejemplo comporta que los padres falten regularmente al trabajo.

Las familias con enfermos como Anna tienen algunas ayudas económicas y para servicios sociales, pero la mayoría se queja de que son escasas o que exigen muchos trámites y lleva excesivo tiempo conseguirlos.

La fibrosis quística es una de esas dolencias incurables en que están mejorando los tratamientos, y por lo tanto la calidad de vida y la esperanza de vida, lo que a su vez plantea la necesidad de atender a los afectados al llegar a la edad adulta en su integración social, laboral o en patologías de adulto.●