

VIVIR CON ENFERMEDADES RARAS

«Los besos son el único tratamiento para mi hija»

Las vidas de Albert, Gina y Marta

Son una lotería genética (en el 80% de los casos están marcadas por el ADN) y afectan a un 8% de la población. Gina, Marta y Albert forman parte de los tres millones de españoles que viven bajo el yugo de las enfermedades raras, que arrancan en la infancia y suelen ser irreversibles

POR ESTHER ARMORA

Albert es un niño aparentemente sano, vivaz y alegre. Sólo su ADN conoce el secreto que ha desendulzado su vida: sufre CDG (Defectos Congénitos en la Glicosilación). Montse y Josep María, los padres de Albert C. M., tienen la esperanza de que en un futuro próximo la ciencia les dé una solución al problema de su hijo. Albert va al colegio, a clases de música, juega con sus amigos y a la hora convenida se recluye en casa para hacer los deberes. Quien no conoce de cerca su realidad diría que su vida es igual a la del resto de muchachos de su edad. Sus padres saben que no es así. «A veces, le veo jugar con otros niños y apartarse cuando se siente fatigado. Ha aprendido a aceptar su realidad», explica Montse, madre de Albert. Tanto ella como su marido han vivido la angustia de estar durante años con la incertidumbre de no saber qué le pasaba a su hijo.

«Su comportamiento no era normal y tampoco su falta de

apetito», afirma Montse. Ahora, al menos, saben cuál es el diagnóstico. «La incertidumbre es lo peor. Una vez sabes qué le ocurre a tu hijo, intentas adaptarte a la nueva realidad. Es cuestión de supervivencia»,

Gina
Síndrome de Rett

Gina tiene siete años y sigue luchando. Desde que le diagnosticaron Síndrome de Rett, una grave patología neurológica que se manifiesta en los primeros años de vida, su día a día no es fácil. No lo es para ella ni tampoco para su familia. Sus crisis son frecuentes y se clavan como punzones hirientes

«La incertidumbre es lo peor. Ahora, al menos, sabemos cuál es el diagnóstico e intentamos adaptarnos a la nueva realidad»

en el fatigado corazón de sus padres, que quedó tocado de por vida cuando vieron, impotentes, que su pequeña se alejaba día a día de la normalidad. «Gina ha tenido esta noche una crisis muy fuerte. Creía que la perdíamos. Ha sido horroroso», confiesa en declaraciones a este diario Elisabet Pedrosa, madre de la pequeña. La menor sufre ataques epilépticos, apneas, escoliosis y no camina ni habla, aunque sigue manteniendo intacta la comunicación con sus padres. «Sólo entiende el amor. Es consciente de que tú la quieres y ella, con una simple mirada, te dice que también te quiere», apunta la madre.

Los primeros síntomas de Gina aparecieron cuando estaba a punto de cumplir el año. «Dejó de avanzar en su desarrollo. Si hasta entonces sujetaba el biberón con las manos, dejó de hacerlo, perdió motricidad y no tenía interés por los objetos», relata la madre. Fue entonces, cuando se activó la luz de alerta y empezaron el peregrinaje por especialistas. «Los médicos iban dando palos de ciego y, de repente, nos vimos

Gina es una niña dependiente al cien por cien

acudiendo a la unidad de parálisis cerebral del Vall d'Hebron de Barcelona.

Recuerda, con dolor, como su pequeña empezó a «hacer un movimiento extraño con las manos. A veces se autolesionaba y no respondía a los estímulos habituales». En estos momentos, Gina es una niña dependiente 100%. «Los besos y abrazos son el único tratamiento para mi hija», asegura



Albert posa con su madre Montse en Flix (Tarragona)



Sólo hay dos niños como Marta con síndrome de Opitz en España