

CONVERSAMOS CON...

Lilli, madre de una adolescente con cistinosis



Conocer a Lilli, madre de una adolescente con cistinosis, es como recibir un soplo de aire fresco: alegre, risueña, dinámica y llena de energía. Cuando habla de su hija los ojos le brillan, se emociona; está orgullosa de su hija.

“Si mi hija está bien yo estoy bien”

Lo dice de vez en cuando mientras hablamos de cosas diversas de su vida familiar.

Marta tiene ahora 15 años y como está bien tenemos con Lilli una conversación distendida. Le hacemos preguntas que ella va contestando con esta expresión alegre que la caracteriza pero en su mirada se entrevé un trasfondo de dolor vivido para ir avanzando a pesar de las dificultades.

¿Cuándo empezó todo?

A los cinco meses y medio empezamos a notar algo diferente en nuestra hija. No quería el pecho ni tampoco biberones con leche. Sólo quería el biberón con agua. Gracias a su pediatra en el CAP le hicieron un análisis de orina y solo con esta pequeña prueba ya vieron que algo no iba bien, de ahí la derivaron

al hospital para un análisis de sangre y ya la ingresaron para realizarle más pruebas.

En 15 días teníamos el diagnóstico de cistinosis. Quiero recalcar esto porque un diagnóstico precoz es muy importante en enfermedades de este tipo. Marta empezó a medicarse

para la cistinosis con apenas 6 meses y esto ha sido muy beneficioso en cómo ha ido evolucionando su enfermedad.

¿Conocíais la enfermedad?

Nunca habíamos oído hablar de ella, por lo que tampoco sabíamos que era una enfermedad rara, genética y que tanto mi marido como yo éramos portadores del gen.

¿Con este desconocimiento cómo se afronta el diagnóstico?

Con mucho desconcierto, tristeza, rabia e impotencia, hasta que empezamos a tener información más concreta de la enfermedad y a conocer a qué nos deberíamos enfrentar. Nos ayudó mucho, en aquel momento, ponernos en contacto con otras familias que estaban en nuestra misma situación y comprobar que todo era superable.

¿Qué es lo que resulta más difícil de llevar al principio?

Una vez superado el primer impacto del diagnóstico cuando nos comunicaron que nuestra hija podía morir pronto. Las primeras informaciones son muy devastadoras. Nos preocupaba sobre todo su calidad de vida.

Una vez obtenida toda la información aprendes a afrontarlo de otro modo, aprendes algo que a todos se nos olvida y es a vivir el día a día, sin adelantar acontecimientos y disfrutando de lo que tenemos ahora.

“Si mi hija está bien yo estoy bien”

Marta empezó a medicarse

Por supuesto que piensas que ojalá hubiera sido de otro modo, que no se hubieran juntado nuestros genes erróneos, pero no hemos llegado a tener sentimientos de culpa, porque es algo que desconocíamos y eso creo que es importante para todas las familias, sino te hundes.

¿Cómo ha evolucionado el crecimiento de Marta?

Marta ha tenido una infancia feliz. Hemos procurado normalizar siempre su situación para que no se sienta diferente.

La escuela es muy importante para estos niños con enfermedades especiales. En nuestro caso, la escuela fue de gran ayuda. Asistió a una escuela inclusiva en la que los profesores se ocuparon siempre de darle la medicación

que necesitaba mientras estaba en el colegio, lo que ayudó a que no se sintiera diferente de sus compañeros.

Ahora lleva una vida normal de adolescente, disfrutando de las salidas con sus amigos y compañeros. Este año Marta va a hacer un intercambio en Holanda. Está dentro del grupo de las 15 personas del Instituto que cumplían los requisitos necesarios y la cistinosis y su falta de visión no ha sido un impedimento.

Marta actualmente tiene muy poca visión ¿qué ocurrió?

A los 10 años un día nos comentó que no veía bien. Al cabo de tres días vimos que cuando estaba en la mesa no podía ver los cubiertos por lo que corrimos a urgencias. La ingresaron, pruebas... después de 5 días la operaron de urgencia por presión intracraneal pero el daño en el

nervio óptico es irreversible, en 10 días se había quedado prácticamente sin visión. Marta tiene un 7% de visión en el ojo derecho y prácticamente ninguna visión en el ojo izquierdo.

¿Cómo aceptó Marta este nuevo contratiempo?

Con mucha rabia. Actualmente mucho mejor, se ha acostumbrado a vivir así, aunque en momentos puntuales, todavía tiene este sentimiento.

A pesar de esta nueva situación, Marta lo vive con relativa normalidad. No ha dejado sus estudios. Continúa asistiendo a clase, con sus compañeros de siempre y con unas notas excelentes. La ayuda de sus profesores y compañeros, de la ONCE y mucha dedicación hacen que Marta pueda seguir

creciendo con normalidad.

Siempre nos hemos propuesto ayudarla a desenvolverse por su cuenta para que pueda ser el máximo de autónoma posible. Que no se sienta una persona enferma y que afronte su vida con responsabilidad. Que aprenda a cuidarse, tomando la medicación y realizando los controles necesarios.

Los niños con esta enfermedad toman mucha medicación ¿cómo os organizáis para que Marta tenga lo que necesita durante el día?

La ayuda de maestros y compañeros es imprescindible cuando son pequeños.

Tenemos muy en cuenta que cada vez que toma la medicación coincida con las comidas para que no tenga el estómago vacío y no vomite.

Marta toma actualmente 39 pastillas al día, unas propias para la enfermedad (cisteamina) y otras

La escuela es muy importante para estos niños con enfermedades especiales

como complementos para contrarrestar lo que pierde con la orina. Para la enfermedad, desde los 6 meses, toma la medicación cada 6 horas. Esto obliga a tener que despertarla cada día a las 3 de la mañana para darle la medicación.

Marta come bien. Durante el día la medicación no le supone ningún problema. Por la noche, con el estómago vacío, vomita a menudo.

El malestar de estómago casi a diario y el olor corporal son los síntomas de la medicación que tiene que ir superando cada día.

¿Cómo se lleva la situación a nivel de pareja?

Al principio no se sabe cómo llevarlo. La dedicación era completa y nos absorbía totalmente, tanto físicamente como psíquicamente y cada uno lo afrontamos como pudimos.

Ahora que podemos verlo con perspectiva, vemos la importancia de no olvidar la relación de pareja y dejar que la situación nos arrastre. Hay que hablar mucho, muchísimo, para que cada uno vaya superando la situación y la familia se mantenga unida. Las personas somos distintas y la reacción ante una situación tan inesperada y adversa también es distinta. Nosotros nos dimos tiempo y poco a poco nos volvimos a encontrar para continuar avanzando juntos.

Y en cuanto a las necesidades de Marta también nos turnamos mucho. Tener "espacios" para descansar y liberarnos un poco de esta atención constante es imprescindible para mantener el equilibrio emocional y la relación de pareja.

Hace 4 años decidisteis crear la asociación "Asociación Cistinosis España", ¿por qué?

Desde que a Marta la diagnosticaron, a través de la Dra. Roser Torra, contactamos con otras dos familias españolas con hijas con cistinosis.

Así creamos un grupo dentro de la AIRG-E para contactar con el resto de familias y apoyarnos. Al cabo de unos años llegó a nuestro grupo una familia del Delta de l'Ebre con un hijo con cistinosis y nos animaron para que juntos creáramos nuestra propia asociación.

Para nosotros, al principio fue muy reconfortante poder hablar directamente con otras personas que nos escucharon, comprendieron y apoyaron. Y lo sigue siendo.

A través de la Asociación queremos compartir experiencias y ofrecer ayuda y el máximo asesoramiento posible a los pacientes y familias para mejorar su calidad de vida.

Con la ayuda de los hospitales que llevan casos de cistinosis en España hemos

conocido pacientes y familias de todas partes y nos hemos ido consolidando como grupo.

Estamos en contacto con todas las asociaciones de cistinosis del mundo.

Cualquier familia o persona que lo necesite puede ponerse en contacto con nosotros mediante nuestra web: www.grupocistinosis.org o bien en:

ASOCIACIÓN CISTINOSIS ESPAÑA

Avinguda Canal de les Salines, 26

43879 Els Muntells (Tarragona)

Tel. 626.684.616 / 605.069.243

info@grupocistinosis.org

Asimismo se puede encontrar información sobre la enfermedad y las publicaciones que se han editado sobre la cistinosis en la web de la AIRG-E, "Asociación para la Investigación e Información de las Enfermedades Renales Genéticas".

<http://www.airg-e.org/enfermedades/cistinosis/>

Siempre nos hemos propuesto ayudarla a desenvolverse por su cuenta