

PRESENTACIÓN: ENFERMEDAD DE FABRY

Jordi Briva

La enfermedad de Fabry Experiencia personal del tratamiento

Barcelona, 29 de octubre de 2005
1ª jornada anual de la AIRG-España

AIRG
España

Asociación
para
la Información y la Investigación de las
enfermedades renales genéticas

OBJETIVOS

AIRG
España

- Informar sobre todos los aspectos relativos a las enfermedades Renales Genéticas.
- Ayudar a los pacientes y sus familias. Foro de intercambios.
- Apoyar el desarrollo de todo tipo de investigación, que tenga como finalidad luchar contra las causas y las consecuencias de las Enfermedades Renales Genéticas.

AIRG
España
Asociación para la información y la
investigación de las enfermedades
renales genéticas.

ACTIVIDADES

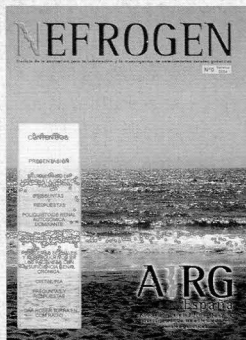
AIRG
España

- Realización de una Asamblea General Anual.
- Elaboración de una Revista Semestral, NEFROGEN.
- Folletos y publicaciones sobre las principales enfermedades Renales Genéticas.
- Página Web.
- Consejo Científico.

AIRG
España
Asociación para la información y la
investigación de las enfermedades
renales genéticas.

REVISTA

AIRG
España



- ARTÍCULOS DE OPINIÓN
- DOCUMENTOS CIENTÍFICOS
- PREGUNTAS Y RESPUESTAS
- COLABORACIONES
- EXPERIENCIAS
- PROPUESTAS
- BUZÓN DEL ASOCIADO

La variable del tiempo



- El tiempo avanza y la enfermedad de Fabry va ligada al tiempo.
- Esto no significa que nuestra enfermedad tenga que avanzar de la misma forma como lo hace el tiempo.



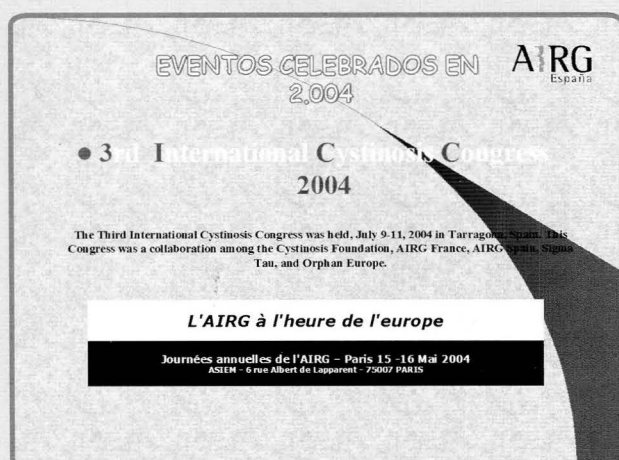
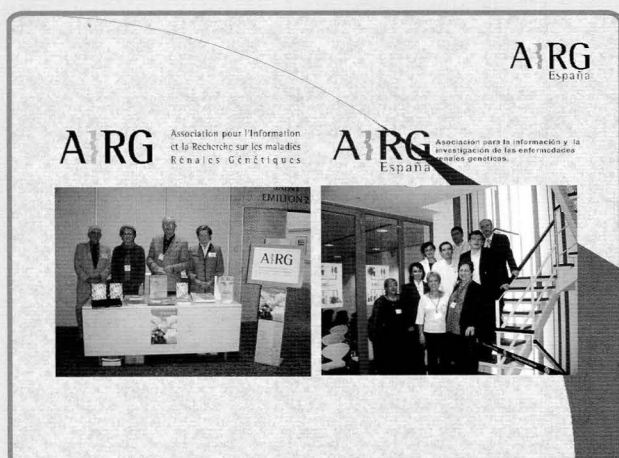
Enfermedad rara

- Las Enfermedades Raras son aquellas enfermedades críticas o de invalidez crónica, que tienen una frecuencia baja, menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes en la comunidad, según la definición de la Unión Europea.
- "Rare" = Poco común



Enfermedad crónica

- Una enfermedad crónica es persistente o continúa durante un período de tiempo prolongado. Una enfermedad crónica dura por mucho tiempo y no se puede curar en forma rápida o fácil.



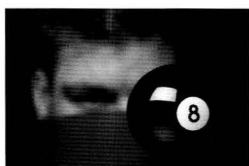
Los jóvenes

- En la adolescencia los síntomas se vuelven problemas, y los problemas se convierten en obsesiones.
 - ¿qué me pasa?
 - ¿por qué a mí?
 - ¿me siento muy desgraciado ... !
 - ¿Cuándo me voy a curar?



La negación de la realidad

- Frente al diagnóstico aparece la fase normal de negación.
- Absorbemos las dudas y las ponemos de coraza protectora.
- Internamente tenemos una sensación de alivio que no queremos expresar.
- Creemos encontramos mejor.



Que pasa con el tiempo

- ¿Esto no funciona?.
- Debería mejorar pero me encuentro igual que antes.
- Cuando voy a notar mejora.
- Algo mejora, algo empeora, el resto sigue igual.
- El tiempo pasa sin "el milagro".



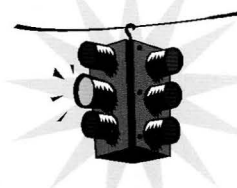
Asumimos el problema

- Llegamos al equilibrio médico-paciente.
- Tenemos un importante rebaja de nuestra autoestima.
- La resignación no tiene efecto positivo.
- Empezamos a necesitar información.
- Necesitamos mucho soporte sanitario.



Pendiente de tratamiento

- Todo nuestro objetivo se basa en alcanzar el tratamiento enzimático.
- Sin este tratamiento no entendemos que la enfermedad tenga solución.
- Entramos en una fase de stress.
- Aparecen nuevas deficiencias, o las existentes evolucionan.



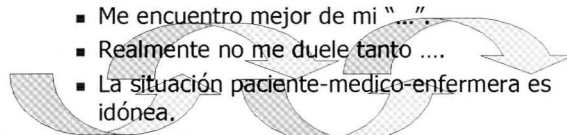
Entramos en tratamiento

- Creemos que tratamiento es la solución.
- Precisamos un cambio de hábitos.
- Entramos en una situación de rutina.
- Derivación del médico a la enfermería.
- Nos encontramos "mejor".



Aceptamos la estabilidad

- Realmente me he estabilizado.
- Mi "...." podría ir mejor.
- Me encuentro mejor de mi "....".
- Realmente no me duele tanto
- La situación paciente-médico-enfermera es idónea.
- Estoy muy contento de cómo estoy.



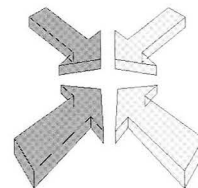
Mejoramos la calidad de vida

- Aceptamos los temas crónicos.
- Entendemos la necesidad de cuidarnos.
- Aprendemos que la dieta, el ejercicio, la necesidad de medicarse, el estar contentos, ... es fundamental para mejorar la calidad de vida.
- Nuestra enfermedad no es el objetivo nº 1.

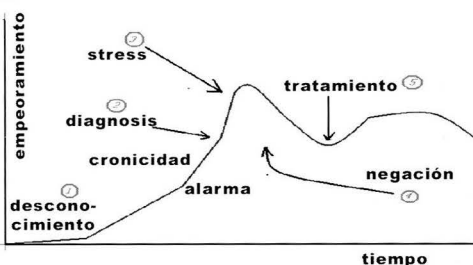


Confiamos en el futuro

- Estabilidad y mejora frente a empeoramiento continuo.
- Nos volvemos pro-activos frente a la enfermedad.
- La información nos ayuda a reaccionar.
- Vemos que hay futuro.
- Confiamos en las mejoras terapéuticas.



El papel de las asociaciones.



Fabry : aspectos claves

- la necesidad de estar informado.
- el tener un concepto claro de la noción del tiempo.



El control de la información

- La información es un derecho que nadie nos pueden negar.
- La búsqueda de información es una de nuestras obligaciones como enfermos.



Resumiendo ...

- Fabry = síndrome/raro/crónico/invisible.
- Edades críticas = niños y adolescentes.
- Adultos = hay múltiples fases.
- En cada fase hay situaciones y factores.
- El tratamiento es la solución actual.
- No es una "poción mágica".
- Las asociaciones cumplen su papel, si se precisa.
- Puntos clave = tiempo e información

