

Testimonials

Scenario 1. This scenario is based on a French story extracted from <https://www.youtube.com/watch?v=JKtULzO-hBY> Youtube 14th April 2016. Éloïse is a 30-year-old girl from France who has a rare disease that was detected in 1996. This disease has many consequences. She was so thoroughly operated that her larynx was very damaged. She has a tracheotomy for 2 years, which complicates a little her daily life. And since her illness has changed a little, she made the choice to have a recognition of handicapped worker. We all search on the internet, we find everything and anything. Her first thought was to use the Rare Diseases Forum, which gives a more official, more serious side of the testimony. It makes people want to trust this site by its referencing precisely of rare diseases. I use this forum to testify and it is a support.

Scenario 2. This scenario is based on a Sierra Leone story extracted from <http://www.raredr.com/news/monkeypox-confirmed-in-sierra-leone> Rare Diseases Report and <http://africatimes.com/2017/04/30/sierra-leone-reports-rare-case-of-monkeypox> African Times the 30th April 2017. David is a 35-year-old man from Sierra Leone who suffers from monkeypox. Monkeypox is a rare viral disease seen in the rain forests of Central and West Africa. It is transmitted to people primarily by infected animals, including squirrels, rats, mice and monkeys, with limited transmission between humans. Nonetheless, careful monitoring continues in the affected community, including 13 people known to be in close contact with the patient but who remain without symptoms. Those symptoms include fever, muscle aches and swollen lymph nodes, followed by a skin rash. They can normally be treated – monkeypox has a fatality rate of between 1 and 10 percent. After being treated by “barrier nursing,” he is being recognized as the country’s third known occurrence of the disease since 1970. David knows very little about his disease, does not work and feels a little bit lonely and uninformed.

Scenario 3. Facebook. Noelia is a girl who posts a set of photos in Facebook to the Spanish Association of Wolfram Syndrome the 27th May 2016. In addition to the photo, it posts the following message: Here we leave a small sample of all the activities that have been carried out this year to mark the integral assessments of the Wolfram Syndrome held between Huércal Overa and Almería the days 18, 19, 20 and May 21. On the 21st we celebrated an Open Day on Wolfram's Syndrome at the University of Almería, where international experts in the Wolfram Syndrome participated through video conferencing. In addition, there was a meeting between families the day 22, the Association also attended as a representative of a rare disease (RD) to the Race held by La Salle in favor of the RD. The Dra. Gema Esteban Bueno attended as President of the Wolfram Association and as Delegate of Feder in Andalucía. All together, we are helping Wolfram's Syndrome to have greater visibility in society.

Scenario 4. Twitter in the Rare Diseases Day in 2017. Javerdoy is a user who has retweeted the following post in Spanish of the user RarasReales on Wednesday 1st March 2017 at 13h 57m 47s: More of 6.000 \#Rare Diseases, facing the challenge of making them more visible. He did not put his geographical coordinates but indicated in his profile that he is from Barcelona (Spain). He used an iphone, has 257 followers and 429 friends.

Scenario 5. Rob Pleticha, Online Communities Manager for [RareConnect](#), volunteers every year to help children who are living with rare diseases. A short time ago, he spent a week at [Barretstown](#) Therapeutic Recreation Programme and told us about it:

"You arrive the night before the training. It's dark but the trees are bright green, the horses are so comfortable, they lay down in the pasture sleeping, and the cabins scattered throughout the grounds emit a warm glow. You sleep well in the Irish night as fresh air fills you.

You've come to Barretstown in Ballymore Eustace, Ireland to participate as a volunteer "cara" at an eight day camp summer session. 120 kids from 7 countries will arrive in two days. They all share the common experience of living with a serious medical condition at a young age.

Before the campers arrive, there is a full day of training for all the volunteers. A full Irish breakfast starts the mornings off right. The overwhelming spirit is of support, preparation, curiosity and laughter. The day begins with a discussion about therapeutic recreation, the core philosophy behind Barretstown's summer camp programme.

The campers finally arrive. Everyone is excited, full of questions, and eager for the days ahead. The language barrier across the different nationalities melts away with volunteer translators and careful planning by the programme staff. Days go quickly and are structured with two activity periods in the morning and two in the afternoon with camp wide activities after dinner. The vast selection includes: canoeing, fishing, arts and crafts, high ropes, horses, photography, theatre, and music.

Simply, it is a place of first names, high fives, smiles, and encouragement. The doctor visits, difficult treatments, and discomfort at school are replaced with one thing: FUN. Fun and challenge is discovered by each individual in their own unique way. We all have different levels of comfort. Some of the most confidence developing experiences can be witnessed when the camper comes down from the High Ropes course or off the back of a gentle horse. Rebuilding is going on, and a volunteer is in a privileged position to be a part of it.

The effect of attending a camp like Barretstown has a lifelong impact."

Robert Pleticha, RareConnect Manager at EURORDIS, volunteering at Barretstown, Ireland

Page created: 19/09/2012

Page last updated: 02/04/2013

Scenario 6. Elysha Ni Chulain is a 15-year-old secondary school student who was diagnosed with a brain tumour on her optic nerve in 2001. Here she talks about how much fun she had at the [Barretstown](#) Therapeutic Recreation Programme:

"My name is Elysha Ni Chulain. I am 15 years old. My story starts in 2001. I was four; I had a problem with my vision. My left eye was getting weaker and weaker. I had to wear an eye patch and glasses. Every morning I would pick out a cartoon figure sticker, usually a Disney princess, and Mum would put it on my patch. I kind of looked like a pirate not a princess! I hated wearing that patch. It was very uncomfortable. The glasses didn't work either.

I used to chew on everything: tables, chairs, books. I got into trouble with the library because I ate a book once. This brings a new meaning to the phrase bookworm, *lol*. When I was five, I was diagnosed with a brain tumour on my optic nerve, right in the middle of my brain. It was inoperable. That means you can't have an operation to take it away. So I had to start chemotherapy. **I have spent the past decade fighting this disease, putting up with endless tests and lengthy hospital admissions, enduring many bouts of chemotherapy and several major operations.**

On my first day in St John's Ward in Crumlin, I met my oncologist and my neurosurgeon. I remember thinking that everybody was lovely – the nurses were so nice. All the kids had no hair and were very pale.

I had surgery the next day to have my broviac line put in. This is a white tube that goes in to my main vein just above where my heart is. All my meds, chemo, infusions and transfusions went through this. I would like to say I was always brave and most of the time I was, but there were times when I was so ill I wanted to give up. I was just so tired but Mum would always say, "You have the best doctors, the best medicine, but you have to do your part too, you have to fight it". She always pushed me on.

Last summer I went to Barretstown and it was brilliant. **We didn't just sit around being sick, we just had nonstop fun.** I made loads of friends from different countries and even though we didn't speak the same language, we understood each other because we have all gone through the same thing.

When I was sick I lost my confidence because I missed out on doing normal things. My time in Barretstown gave that back to me. I got to do things I never thought I would be able to do. I felt more at ease, I was able to open up, to let go and just have fun. **Every night I went to bed with a smile on my face, exhausted from doing lots of crazy, fun things during the day.**

Having cancer turned out to be a really good thing as I got to go to Barretstown and will return there when I'm older to work as a *Cara* and give back what it gave me – smiles. As my mum said, the chemo may deal with the physicality of cancer, but **cancer leaves very deep, hidden scars and that's where Barretstown comes into its full power."**

Elysha (15), living with brain tumour, attending Barretstown Therapeutic Recreation Programme, Ireland

Page created: 16/02/2013

Page last updated: 02/07/2013

Scenario 7. Ella was diagnosed with Acute Lymphoblastic Leukaemia when she was just 2½ years old. Her mother Elaine explains how a family weekend at [Barretstown](#) Therapeutic Recreation Programme made them all feel like a normal family again:

"Ella got a temperature just before Christmas, and started limping with pains in her leg, until eventually she stopped walking altogether as it was too painful. We knew something was wrong and on our fourth visit to hospital we were told to go to Crumlin where she was diagnosed with leukaemia on 2nd January, 2010.

Our whole world stopped and life as we knew it was suddenly no longer. Her leukaemia was categorised as high risk which meant a year of intense chemotherapy, meaning we were in Crumlin probably 5 days a week for her to receive treatment. We were constantly watching what we were doing and thinking ahead, deciding well we can't go there or we can't do this as a family as one of us had to stay at home with Ella and one would go with the other children.

Then in October we went to Barretstown when Ella was 10 months into treatment. **We were going down to Barretstown really more for our other three children at that point because all six of us hadn't been anywhere together during that time.** We didn't really know what to expect, but we were all excited going and when we got there on the first day everyone made such a fuss of welcoming us that we knew immediately that it was a very special place.

The major thing for Ella that weekend was we hadn't let her out of our sight since she was diagnosed. Nobody else had minded her, nobody had looked after her, nobody like grannies, granddads. Ella was always with my husband or me. However when we were going to activities on Saturday morning (we knew that the boys would be going into group activities) I didn't realise that Ella would get to go off on her own as well. She was put in her little line and went off in her group and not a bother to her, she was delighted to be going off, she felt this is my little group. She gave a smile and gave us a little wave and I think it did her the world of good to be able to go off on her own and play with little kids her own age which she hadn't had a chance to do because she had been in a bubble at home for 10 months.

Ella's three brothers (Harry, Jack and Michael) also went to sibling camp in Barretstown for a week during the summer. They made great friends with children from all over Europe and although they don't go to

camp and talk about their sick brothers and sisters they understand that they have sick brothers and sisters and they know that Barretstown is a special place for them to go to, that they've had a tough time too and life has been hard for them as well.

Barretstown got us rid of all our bad memories from when Ella was sick and made us forget about it, even for me and my husband, even if we only forgot about it for that weekend when we were down there because **it is a little bubble you're in down there, it's a little world of its own, that you do forget about everything else that's going on outside and you just have fun and laugh and really you need that laughter when everything else is so tough!**

When your child is diagnosed with a serious illness your whole life revolves around hospitals. Everything else in life is put on the back burner. **But when you go to Barretstown, you meet other families who are going through what you're going through.**

Ella loved being the centre of attention and getting up on that stage in the dining hall and singing and dancing after every meal, she just loved that. She'd sing the songs for weeks on end afterwards and she loved dressing up and putting on little shows, and meeting little friends, you know, normal stuff that children probably would do but hadn't been a part of her life for a long time."

Elaine, mother of Ella (3), living with Acute Lymphoblastic Leukaemia, attending Barretstown Therapeutic Recreation Programme, Ireland

Page created: 16/02/2013

Page last updated: 02/04/2013

Scenario 8. He lived normally and he didn't have any problems till the age of 5. One day when he was playing in the yard in his grandmother's house he fainted suddenly. His mother cuddled him and kept calling his name " Mohammad" and that was the beginning of their new life.

The story of a boy who just opens his eyes by his mother's voice

There is a boy lives in the vicinity of Karaj, he is not waiting to be off from school because of polluted air since he slept on his bed with an oxygen tube and his eyes just open by mother's voice.

The mother's name is Zahra and she welcomed us in their small house. Their house had a room where designed for Mohammad. She gave us warm and friendly reception then talked bout Mohammad disease and her patience and making efforts to keep him alive.

" he was healthy like other children until age 4, one day when he was playing he lost his balance and fell down on the ground, at first I thought he fainted since he was exhausted, but when his eyes had changed I said he is dead and shouted continually "My son has gone" when my father came home and saw Mohammad he said that he had a seizure.

Zahra and her family were hopeful and took him to the hospital. After hospitalizing him and initial examinations, the doctor said he had a seizure and he didn't have a serious problem.

Zahra explained that previously he had a cold and he consumed Diphenhydramine and the other drug simultaneously and it caused the underlying disease becomes active.

After one week from his seizure although, he was a bit lethargic he was like an ordinary child. Next week, he had a seizure again and this time it was associated with fever. A doctor diagnosed his disease as Autism and they started his treatment but later it was detected that he is not suffering from Autism.

Some time has passed since his last seizure, he didn't have any problems and it was thought to be improving but it wasn't.

After a while, lack of balance increased in Mohammad and he lost his walking power. His doctor changed his drugs as he observed this changes, but before using the new drug again he had a seizure and taken to the hospital.

After hospitalizing for hours, he got well and the doctor permitted to go home, while his mother repeated continually that he had a seizure without any especial reasons.

Mohammad discharged from hospital and returned home, it was 11:00 o'clock at night, he had a seizure again and taken to the hospital, the doctor didn't let him go home and hospitalized him for taking more tests.

His father had consulted with some doctors and the doctors sent his data to Germany and French for more investigations Then they announced that he is afflicted to " cerebellar Atrophy".

At the same time, the Iranian doctor said: " he is affected by cerebellar Atrophy and just can live for two months".

1391 new year holidays was the worst time for Mohammad, his right lung got disabled, he had just one lung for breathing and his consciousness level was getting less day-to-day.

Now he is 10 years old, his consciousness level is 4 and whenever his mother calls his name seems he comes back to life again.

Zahra was a good kind of a devoted mother, she kept smiling when she was talking about her son. Although the expenses of the treatment are too high for them, she didn't complain. She said heart fully: "I know Mohammad never get cured. but I let the doctors test him to diagnose the reason of his disease in order to prevent other children from affecting.

Scenario 9: Henoch-Schonlein Purpura (HSP) is kind of rare disease which is less identified and unfortunately, it is not supported by any organizations as it is an orphan disease.

Helping doesn't depend on the number of help wanted.

Purpura can affect anyone. But it's most common in children especially boys between 4 to 12.

HSP is a disorder that causes inflammation and bleeding in the small blood vessels in skin, joints, intestines and kidneys.

The most striking feature of HSP is a purplish rash, typically on the lower legs and buttocks. Purpura can also cause abdominal pain and aching joints. Rarely serious kidney damage can occur.

There is a boy, his name is Abolfazl Jafari, he is 11 years old and he lives in Sari. He has affected by this disease since he was 7 years old. His mother says: " one night he had a high fever, he faced bloody urine and vomited blood regularly."

His disease is still not known with certainty and his family still doing tests to determine the status of their child's condition and they bear a million costs. His father was a truck driver and paid a lot of money for his treatment and he sold his truck, to pay the cost of treatment. Abolfazl father during the last 3 years has paid 13 million Toman for the trial of his son. Every time they come to Tehran because of their child, they spend the whole night at the mosque in the hospital.

His father says: "My son was educating at primary school but because he is weak and sometimes he faints, vomits and they had to send him to the hospital regularly, he stopped going to school."

Abolfazl mother and father say: " We asked for financial support from the Ministry of Health, the Health Ministry said in response: "We support the families of patients who are handicapped, and Your child has still not been disabled!" also Mr. Yousefnezhad the representative of Sari at each visit says he will follow the case, but any small incident occurred. Relief Committee says they can not support us since we are not orphans.

Right now only **Mr. Davoudian General Manager of Rare Diseases Foundation of Iran** and Mrs. Rafe head of Red Crescent volunteers to support us financially. I utmost appreciate Dr. Araiaie, Prof. Aghighi, Dr. Ghafari and Dr. Hooshmand because they always support my son in different ways.

Fortunately, doctors help and never ask me to pay for examinations and we just pay for delivering the blood tests to Germany.

The center for supporting specific diseases told us they only support patients with specific diseases and because your child's disease is not registered as specific and it is kind of rare one we are not allowed to support you.

"Indeed, if we are going to help anyone, it should be inclusive." Is it pleasant?

It's better we help the small number of patients instead of waiting for them to increase, just that time we can feel proud.

Scenario 10. Enter by a smile. This is the first thing you see on the door when you want to enter Eb community room. You have to put off your shoes when you want to get in, to reduce the risk of patients getting ill.

Entering the rectangle shape room, you can see men and women divided two sides of the room and the children by their mothers. Children with a lot of scars and blisters on their skins and some of them have stuck fingers because of the severity of their disease.

The youngest member of this community is Nazanin Zahra with six months old, she is carried in a hand cradle and her parents who are relatives take a good care of her. Big blisters are seen all over her little body, her hands, legs and her face. She has also a respiratory problem as her lungs are affected, too.

As her father says, she had been affected by Eb since her birth; it was just tipped red on her fingers and symptoms increased gradually.

He complains of physicians and nurses treat to her daughter, they constantly sent them from one hospital to another, finally she hospitalized in one of them.

Once when they wanted to take her blood for testing, her skin peeled and they delivered her to CCU. His father said they used my child as a sample because they haven't seen such disease. Besides, he added how much he irritated by hospitals staff that he prefers never go there again and if her daughter gets sick he gives her an acetaminophen when she has an infection he gives her antibiotic instead of taking her to the hospital.

He is a worker and he cannot afford the high expenses of drugs and treatment but he never neglects her daughter treatment. He earns 390 thousand toman and the cost of her drugs is 1 million toman, as he said EB community helps them partly.

Masoumeh is another 3-year-old child who one of her eyes is brown and the other is blue because of EB. Her mother says there is a layer covered her left eye and it needs surgery and her eyes are healthy, it is said by her doctor.

Her mother says one of her legs didn't have skin and her foot thumb wasn't completed at her birth time but after a while, they cured and got better.

Her mother said they intend to do surgery on her eye, leg and hand but they cannot pay the cost. Her mother talks about her sleep since she has lots of scars on her body she cannot sleep well and her mother scratches her body all night long. She demands to set a special nursery room for these children to solve their problem.

Another patient is Nazanin Zahra with 3 years old. Her mother studied about her disease very much and she talks like a doctor. She as well asks for setting up a special medical center for these children. For their oral treatment, they need to be anesthetized so they need facilities.

Her mother adds, there is no specialty center for poisoned patient and once when they wanted to inject a serum to her, Nazanin's vessel torn three times and the floor covered in her blood.

She also complains of the high expenses of drugs and treatment for EB. She said each package of MEPILEX costs 11000 tomans and the number of packages we used depends on the weather because if the weather is hot and dry we have to use more MEPILEX. She urges officials pay more attention to patients affected by EB. Poor financial status is the common point in all these families stories.

Ali Davoudian General Manager of Rare Diseases Foundation of Iran arrived after an hour. According to his words, a letter has been sent from the Presidency to Department of Housing and Urban Development

in order to allocate a land 5000 meter to the foundation for establishing a special clinic for patients with EB.

Moreover, he mentioned that the biggest problem of the families is providing bandage and the difficulty of washing the scars. Ultimately, he pointed to the fact that about 40 thousand people in the country affected by this disease and he suggested because attending public space is difficult to these patients, in one of the large hospitals in Tehran, such as Imam Khomeini (RA) or Labbafinejad, thousand meters of land devoted to patients with EB.

Scenario 11. Antes que nada felicitarnos por el nuevo año y por esta iniciativa que me parece muy importante para los afectados de cualquier tipo de enfermedad ó rareza y para sus familiares.

Hace tiempo, pues mi hijo Pedro tiene 38 años, estuve en el Hospital de la Paz en Madrid para que me hicieran un informe en el Servicio de Cirugía Plástica sobre una intervención de cara pues ha nacido con problemas estéticos cuyo diagnóstico es entre Apple y Crouzon, y en ese momento solamente podía ser intervenido en París (Dr. Tessier). Previamente lo había visto el Dr. Tresserra de Barcelona y así lo había recomendado, que fuera visto por el Dr. Tessier en París.

El Jefe de Servicio de Cirugía Plástica en vez de hacerme el informe reconociendo que esas intervenciones solamente las hacían con éxito en París con el fin de compensar un poco los gastos que ocasionaba un traslado a la capital francesa y los costes cuantiosos de dicha intervención (costes que podía haber soportado la Seguridad Social en España ya que llevo toda la vida cotizando),me dijo que era similar a enviar a un hijo a estudiar al extranjero a un colegio de lujo, que aquí en España se podría resolver con los medios propios. En esos momentos en España no habían sido reconocidas con cierto éxito esas intervenciones, por lo tanto no se le ocurre a nadie entrar en un quirófano sin las debidas posibilidades de mejora. Yo ya tenía bastante con el problema de mi hijo de ocho años con tres ó cuatro intervenciones a cuestras en Sevilla sin tener su problema resuelto del todo ya que es un tema delicado como puede ser la estética de toda una cara diferente. El Jefe de Servicio se salió con la suya y yo marché a París con mi hijo soportando el riesgo y gastos que imaginarse puedan.

La intervención en París se realizó entre cuatro ó cinco especialistas y estuvieron diez horas en quirófano.

Afortunadamente mi hijo Pedro está bien de salud. Lleva lo mejor que puede el ser diferente a los demás y soportar desde pequeño las miradas extrañadas de todo el mundo que se lo encuentra por la calle. Tenemos el defecto los seres humanos de mirar con cara de sorpresa aquello que es diferente, y Pedro lo es.

Muchas gracias por darme la oportunidad de comunicar este episodio de mi vida con Pedro.

Sé que comprenderéis que cada situación vivida en momentos de ansiedad por problemas de este tipo suponen un gran esfuerzo mental y físico para el paciente y familiares. Mi situación con Pedro ha sido siempre los dos solos y eso hace la situación más dolorosa.

Gracias de nuevo y me tenéis para lo que os pueda aportar.

Scenario 12. Hace poco me han diagnosticado una enfermedad rara, Síndrome de Susac. Se conocen unos 200 casos en todo el mundo. Se trata de una microangiopatía cerebral, retiniana y auditiva y afecta

en su mayoría a mujeres jóvenes de entre 20 y 50 años. Yo llevo más de 2 años sufriendola hasta que por fin me la han diagnosticado.

Al principio comencé con un zumbido en los oídos, pero no le dí importancia. A los pocos meses me dieron unos vértigos horribles asociados a una sordera súbita en ambos oídos. Me trataron con corticoides. Han quedado secuelas de pérdida de audición en las frecuencias bajas. Me diagnosticaron erróneamente un Síndrome de Meniere ó Enfermedad Autoinmune del Oído Interno.

Pasados unos meses de repente me picaba mucho el ojo y al cabo de unos días noto una mancha en el ojo, la cual aun no se ha ido. Todo esto ha ido asociado a un trastorno ansioso depresivo. En la resonancia magnética se pudieron observar pequeñas lesiones desmielinizantes lo que llevó a pensar en una posible esclerosis, pero tras una punción lumbar quedó descartada.

Ahora me acaban de diagnosticar esta enfermedad y parece ser que no hay ningún tratamiento específico para ella, así que los médicos suelen ir probando con inmunosupresores, aspirina y corticoides según lo avanzada que esté la enfermedad.

Desde aquí, invito a todas las personas que sufran esta enfermedad, si es que las hay, a que se pongan en contacto conmigo para ver si entre todos luchamos por la investigación en esta enfermedad.

Scenario 13. *Juanjo tiene 25 años y sufre el Síndrome de Apert, una enfermedad poco frecuente que produce malformaciones en la cara, el cráneo, las manos y los pies. Pese a todas las dificultades con las que se enfrenta, Juanjo es todo un ejemplo de superación, lucha y optimismo.*

¿Qué dificultades encuentra una persona con éste síndrome?

En primer lugar sufrimos mucho el rechazo de la gente. En ocasiones, a causa de nuestra enfermedad somos tratados como bichos raros dentro de la sociedad. Antes me afectaba mucho esta situación, pero a raíz de tener más información sobre mi patología y conocer a otras personas en mi misma situación sé que soy un chico como otro cualquiera. Además debemos tener en cuenta el aspecto médico. Una persona con esta patología tiene que asistir a múltiples consultas a lo largo de su vida. En España existen dos hospitales de referencia, uno en Madrid y otro en Barcelona. Para los afectados y las familias que no vivan en estas dos ciudades los continuos traslados suponen un trastorno en el día a día.

¿El aspecto económico es importante?

Sí, una persona con Síndrome de Apert necesita ser tratada por médicos especialistas. La mayoría de estos profesionales se encuentran en Madrid y Barcelona. Los afectados que vivan en otras ciudades tienen que viajar a los centros de referencia, lo que supone un gasto de la economía familiar. Además, las personas que padecemos éste síndrome, tenemos que ser sometidas a varias operaciones a lo largo de nuestra vida. Cuando yo nací la operación del cráneo valía un millón y medio de pesetas que tenía que pagar la familia. En la actualidad, la seguridad social paga éstas operaciones.

¿Pese a las dificultades que has tenido, en la actualidad tienes trabajo?

Sí, en el 2009 me llamó la Concejal de Asuntos Sociales de Aranjuez y me ofreció un trabajo como conserje en un centro social, y estoy muy orgulloso de ello. Cuando haces algo te tiene que gustar, si lo haces a desgana el 90% te va a salir mal.

¿Cómo han llevado tus padres la enfermedad?

Mis padres están muy orgullosos de mi superación diaria. En ocasiones, como cuando vengo a Madrid solo o me voy con mis amigos a la playa sienten miedo. Lo que más les preocupa es que vaya superando las barreras del día a día.

¿Te propones nuevos retos, nuevas barreras que saltar?

Sí, ahora tengo el reto de adelgazar, me he apuntado a una agencia e intento hacer deporte, me gusta correr y he participado en la maratón de Madrid y de Aranjuez, no lo hago para ganar, si no para intentar llegar a la meta, con eso yo ya he ganado.

¿Participas en la carrera solidaria que organiza FEDER todos los años?

Sí, la carrera de FEDER es una maravilla, allí el reto es llegar a todo el mundo y que cada año haya mas participación. Yo intento superar la marca del año anterior, si lo consigo fenomenal. Además ver que la casa de campo se llena de coches es genial, porque se nota que la gente se vuelca con las enfermedades raras. Al nacer los médicos no diagnosticaron que enfermedad sufrías.

¿Cuándo supiste que padecías el Síndrome de Apert?

Cuando yo nací hace 25 años, no se conocía nada de mi enfermedad. Yo supe que tenía ésta enfermedad a los 18 años cuándo conocí a mi asociación a través de una noticia en un periódico. A partir de ahí cambió mi vida y llegué a conocer FEDER.

¿Qué significa FEDER para ti?

FEDER es mi alma. Fue una alegría conocer la federación, me ayudan mucho, y gracias a ellos pude conocer a Andrés Iniesta. Hacemos mesas redondas de Síndrome de Apert, vamos a ferias, yo les apoyo, porque si nos quedamos callados no vamos a ningún lado, pero si nos movemos la gente nos ve. Además, cuando me lo piden doy ponencias y congresos sobre mi enfermedad en la Casa Encendida de Madrid, y me gusta porque cada día me voy superando.

¿Tienes contacto con personas que padezcan enfermedades raras en otros países?

Sí, y en el extranjero las enfermedades raras son peor, yo mediante las redes sociales contacto con gente de México, Colombia o Perú, que te suplican cómo pueden hacer una asociación en su país, que no tienen apoyo estatal. Las operaciones se las tienen que pagar ellos, y ahí te quedas bloqueado porque no sabes que puedes hacer por ellos. Es muy duro.

¿Qué les dirías a los padres con hijos con Síndrome de Apert?

Que a mí no me importaría tener un hijo con un Síndrome de Apert, porque te puede dar pena, pero sobre todo mucha alegría. Yo le digo a los padres, al principio lo pasarás mal porque tendrás que ir a médicos, quirófanos... pero a los 5 o 6 años cuando veas que tu hijo empieza a andar, a correr, a ir al colegio, te alegrarás, porque verás que se supera.

¿Algún sueño por realizar?

Ahora mi proyecto es ver si en el día mundial de las enfermedades raras puedo hacer alguna ponencia en Aranjuez, intentar ir a colegios... Pero mi sueño es hacer un encuentro en Aranjuez de Síndrome de Apert.

Scenario 14. Tengo 45 años, y padezco un síndrome de klipel-Trenaunay en la pierna izquierda desde mi nacimiento. La verdad es que ha sido una lucha constante, y a fecha de hoy sigo igual, eso sí, pasando por un buen número de operaciones que aún no sé si sirvieron para algo, aunque me gusta pensar que sí, un parón largo de unos 20 años en los que ningún médico me daba ni solución, ni tratamiento. Hasta el nombre y todos sus síntomas lo he sabido hace 8 años, pues hasta ese momento, lo que yo padecía era un angioma sin más. En 2005 me sometí a una investigación en la Clínica Universitaria de Navarra y aún sigo llendo alguna vez al año aunque ya no es investigación, y si antes al ser beca de investigación era gratis, desde hace 3 años tengo que pagar si quiero que sigan viéndome y no quedar abandonada de nuevo. Ni qué decir tiene que ese dinero que me piden, tengo que hacer virguerías para conseguirlo, hasta tal punto que preveo que este año tendré que dejar de asistir y de nuevo volver a la nada de la seguridad social. Un saludo a todos.

Scenario 15. Hola, Mi nombre es Jose Francisco. Hace más de 18 años, cuando apenas tenía 22, me diagnosticaron el Síndrome de Guillain Barre.

Con esta enfermedad mi vida cambió por completo. No podía valerme por mí mismo, y pasé a depender de las personas que me rodeaban absolutamente para todo.

Fue una etapa muy difícil de mi vida en la que reinaba el miedo. Pero lejos de rendirme y dejarme llevar por la enfermedad, no dejé de luchar y perseverar hasta que finalmente conseguí restablecerme y recuperar mi vida.

Volví a nacer, y dos años después conseguí a salir de costalero en mi Hermandad, algo que pensé que nunca podría hacer. Este mismo año, con casi 40, la enfermedad ha vuelto a acordarse de mí, golpeándome de nuevo apenas unos días antes de Semana Santa.

Si la primera vez sentí miedo... esta vez el pánico se apoderó de mí. Por suerte en esta ocasión no ha llegado a ser ni una cuarta parte de lo que fue la primera vez, pero mentalmente los efectos han sido mil veces peores. Una interminable sensación de ahogo, angustia y fragilidad se pusieron al mando de mi vida, y volví a sentir esa impotencia que tan de cerca ya sentí.

Veía como mis capacidades iban mermando y no podía hacer nada por evitarlo. Me sentía inútil e incomprendido. Al principio descartaron que tuviera de nuevo la enfermedad, y sonaron palabra como "crisis de ansiedad" o "depresión nerviosa". Pero conozco bien mi cuerpo, y finalmente muchas analíticas y pruebas confirmaron lo que yo ya sabía.

La enfermedad había vuelto. Pero lejos de desesperarme y hundirme en ella, me levanté de nuevo, me apoyé en mi mujer y mis dos hijos para salir adelante. Ellos han sido mis pilares y junto con mi confianza y esfuerzo, vuelvo a superarlo. Llevo ya dos meses de fisioterapia y tratamiento médico y cada día estoy más fuerte. Y se que el año que viene volveré a estar bajo el paso. Con este testimonio pretendo animar a los que como yo padecen alguna enfermedad rara.

Salir de una situación así requiere muchas cosas, pero a veces olvidamos la importancia de nuestra actitud, de nuestro esfuerzo, y de nuestras ganas de superar las dificultades. Y nuestras ganas de VIVIR. Nunca debemos rendirnos. Espero haber ayudado a dar fuerzas a todos aquellos que la necesitan.

Scenario 16. Hola, en 2005 fui padre por segunda vez, tuve una niña guapisima, ANDREA, una niña muy buscada ya que, teníamos un niño de 5 años y nuestra alegría era inmensa, yo tenía por entonces 29 años y mi mujer 27, sin ningún problema, y toda una vida para poder disfrutar de nuestros hijos, todo se empezó a trincar cuando a los 6 meses, comenzamos a notar que nuestra hija no crecía con el mismo desarrollo que lo había echo nuestro otro hijo, los médicos no sabían porque, un médico privado sólo nos dijo que tenía un gran retraso y que nos tocaría luchar mucho por ella, se no cayó el mundo encima, recuerdo que ese día nos abrazamos, lloramos y todo aquella vida perfecta se trunco en un minuto, sin saber lo que todavía no sabíamos, comenzamos a luchar, visitamos hasta 3 hospitales distintos, hablamos con los mejores médicos, llevamos a nuestra hija a los mejores fisios para que trabajasen con ella, hasta que despues de muchas pruebas nos dijeron que tenía la enfermedad de SANDHOFF, dos casos en España y que desafortunadamente el desenlace sería la muerte de mi hija, ese día cambio mi vida para siempre, comenzamos una lucha, ANDREA comenzó una lucha por querer vivir, disfrutabamos con ella cada momento, hacíamos todo por ella, intentando que no fuera verdad aquello que nos dijeron, jamás llegue a oirla decir papá, pero solo un gesto, una sonrisa, un aprentón con su mano mi dedo era una felicidad, una ternura, inexplicable.

Sus últimos 4 meses fueron en un hospital y creo que nunca podre aprender mas que aquellos meses, de lucha de superación, de vida, cuando paso lo inevitable el 18 de diciembre de 2006, cuando la vi morir en mis brazos, aquel día se convirtió en un ANGEL, un angel que ahora nos ayuda, que ayuda a su hermano que la tiene presente a su otra hermana que nació después y que sin conocerla, habla de su hermana, me gustaría poerles contar nuestra experiencia, mi mujer está escribiendo un libro que es

digno de leerlo y junto con ella nos gustaria poder ayudar a otras familias, con nuestra experiencia y poderles ayudar a continuar viviendo, gracias un fuerte abrazo

Scenario 17. Buenas noches, Tengo 33 años y hace 10 años fui diagnosticada como enferma de fiebre mediterránea familiar, lo que significa que llevo 10 años medicada pero realmente no ha sido hasta esta semana que a mi padre le han hecho las pruebas de genética y ha dado productor de fiebre mediterránea familiar en homocigosis, hace dos años cuando me las hicieron a mí, no eran concluyentes porque no se habían hecho las pruebas ninguno de mis padres, yo tenía el gen alterado en heterocigosis.

Hoy por fin ha ido mi padre al médico ha contarle el caso a su médico de cabecera para que le puedan tratar, yo aunque sólo llevo 10 años tratada, llevo 23 años enferma, las crisis cada vez son peores, he tenido ya que darme de baja en dos ocasiones porque aunque esté inflamadísima y con fiebre voy al trabajo. Yo soy una persona fuerte y no dejo que nadie se apiade de mí y mucho menos me voy a dejar abandonar a la enfermedad, por eso, intento seguir con mi vida normal, voy al gimnasio de lunes a domingo, a mi trabajo de lunes a viernes y a mi universidad lunes y miércoles, cuando las crisis son acompañadas de vómitos, tengo que darme de baja, pero mientras no sea así, seguiré con mi vida.

Tomo una colchicina diaria, la tengo puesta de por vida, no puedo dejar de tomarla y tampoco bajar la dosis porque recaigo. Me van a hacer un consejo de genética, sobre todo por si algún día quiero tener hijos, van a hacerse ahora las pruebas a mis hermanos, me tienen que hacer un árbol genealógico y por lo visto reunirán a los hermanos de mi padre (3 de los cuales tienen síntomas) para tratarlos o hacerles pruebas.

Quiero que esto sirva de ejemplo para las personas que estén enfermas, sé que no se tiene calidad de vida, pero no hay que estar lamentándose de lo mucho que te duele...hay que mantenerse ocupado para no pensar en lo que puede pasar, porque sino...no vives.

Con esto, me gustaría que si tienen hijos que estén enfermos, por favor, hacedles fuertes y si el enfermo eres tú, hazlo por ti. Ya se sabe que esto es una enfermedad degenerativa, no tiene cura y cada vez son peores las crisis (por lo menos en mi caso), pero eso no significa que puedas ser feliz y hacer que tu vida sea normal. Un saludo.

Scenario 18. Tener una enfermedad de baja incidencia representa ser una persona rara, que a menudo los profesionales de la salud te miren con curiosidad, la gente te compadezca y te mire con pena y la administración te ignore porque no hay recursos para personas así.

Padezco Leucodistrofia Metacromática (LMD), una enfermedad del metabolismo hereditaria poco frecuente. El mío es el único caso en personas adultas del que se tiene conocimiento de esta enfermedad neurodegenerativa para la que actualmente no hay tratamiento.

Llegar al diagnóstico fue muy complicado y penoso. Mis capacidades disminuían, tenía dificultades primero para estudiar y posteriormente para trabajar, problemas de concentración, lentitud al hablar, dificultades en la marcha...

Fuimos a muchos médicos. Algunos restaron importancia a los problemas y otros lo atribuyeron a trastornos mentales por lo que estuve más de 20 años catalogado de enfermo mental y medicado para decenas de patologías de esta índole sin que hubiese mejora en mi estado de salud.

Una crisis de epilepsia que me dejó en coma vino a arrojar luz a mi situación. Recibí asistencia en el Hospital de Mataró de Barcelona. Allí los médicos miraron más allá, no se dejaron confundir por el diagnóstico confuso con el que llegué y me diagnosticaron de LMD. En tan solo un día tuvieron la sospecha y en tres días, después de practicar las pruebas oportunas, la confirmación.

Esto me hace seguir confiando en los médicos a los que sólo pido que no se dejen llevar por primera impresiones y traten de ir más allá, que escuchen a los pacientes. La enfermedad, además de las graves crisis de epilepsia que he padecido y que han puesto en peligro mi vida, ha afectado mi capacidad

cognitiva. Tengo importantes pérdidas de memoria, dificultades para expresarme y problemas para orientarme en tiempo y espacio. Necesito el apoyo continuo de una tercera persona para realizar mis actividades diarias.

La sociedad y el sistema sanitario no están preparados para atender a una persona de mis características. Necesito rehabilitación cognitiva, entrenar mi cerebro y mantenerlo activo para evitar una degeneración más rápida. No ha sido fácil encontrar servicios así, que están principalmente dirigidos a personas mayores afectadas de Alzheimer.

Mi familia buscó mucho, se informó por todos los medios a su alcance y ante la falta de recursos existentes me diseñó un programa de estimulación casero y desde el desconocimiento de personas no profesionales. Finalmente accedimos a un programa piloto en el Hospital Antiguo de Mataró a partir de una plataforma tecnológica de rehabilitación cognitiva. Una vez más el programa no estaba pensado para mí. No cabía en el programa porque estaba orientado a personas con accidentes cerebrales. Pero accedí gracias al empeño de mi neuróloga. Contra todo pronóstico el resultado fue positivo, mejoré, lo que nos animó a seguir buscando una vez finalizado el programa.

Actualmente sigo un programa en la Asociación catalana de afectados de traumatismo craneoencefálico y daño cerebral adquirido (TRACE). Comparto muchos problemas, características y condiciones con este tipo de personas y en la entidad me han dado cobijo a pesar de no ser una persona afectada por un traumatismo.

En mi caso los recursos y las ayudas vienen siempre de la iniciativa privada. El sistema público no tiene recursos para mí, aseguran que no existen. Los médicos que me tratan tienen muy buena voluntad, son considerados, me ofrecen todo tipo de consejos y ayudas y apoyan las acciones que llevamos a cabo para mantener mi estado de salud. Pero desgraciadamente no pueden ayudarme, no existen recursos. Además el desconocimiento, por la falta de precedente o referente, hace que tengamos importantes lagunas o dudas sobre el futuro.

Y además la crisis. Los recortes en materia de salud que lleva a cabo el Govern de la Generalitat de Catalunya me han obligado a cambiar de neurólogo. El centro en el que me trataban, donde me diagnosticaron la enfermedad, no me pertenece por razones de residencia, geográficas, y he tenido que cambiar. Creo que la administración debería tener más en cuenta las necesidades de los pacientes y no tratarnos a todos con plantillas estancas, cajones en los que cabes o no cabes. Porque yo no quepo en ninguno. La vida nos enseña a todos a ser flexibles, saber que las cosas no son blancas o negras. Pero nuestros dirigentes no se han dado cuenta de que hay personas con necesidades especiales, que no encaja en la plantilla que ellos se han hecho, que han diseñado en un despacho.

Tengo reconocido un grado de dependencia severo pero no percibo ninguna ayuda por la llamada Ley de Dependencia. No requiero ayuda física, fisioterapia o que me ayuden en la higiene. Entonces no hay nada. Sólo una ayuda para el ingreso en un centro asistencial en el que no se trabaje en mi mantenimiento sino en el que me aparquen durante unas horas. Me aseguran que no hay centros especializados en este tipo de enfermedades pero yo creo que sí. De hecho estoy seguro porque los he visitado. Una vez más la burocracia.

Lo que más he aprendido a valorar a partir de mi situación es la ayuda que de manera desinteresada me presta la gente. Cosas mínimas a las que antes ni prestaba atención. Las llamadas telefónicas de los amigos para saber cómo estoy, la sonrisa de mi profesora de yoga cuando hago bien un ejercicio, salir a comer un fin de semana con mi familia o el apoyo incondicional de mi entorno que, sin restar importancia a mi situación, sabe restar trascendencia a mis problemas y hacer más fáciles las dificultades con las que me encuentro día a día. No me gusta que las personas se compadezcan de mí. Yo tengo unas condiciones diferentes a los demás pero todos tenemos características específicas que nos hacen únicos y cada uno tenemos que jugar con las cartas que tenemos.

Mi vida no es como la de los demás, como la de las personas de mi edad, pero soy feliz. Dicen que lo que no nos mata nos hace más fuertes y a mí de momento la LMD no me ha matado pero me ha hecho

más fuerte, mucho más fuerte para plantarle cara, aprender a vivir con ella pero vigilante y amenazándola constantemente con ganarle la partida.

Scenario 19. Mi nombre es Loli, tengo Miastenia Gravis, una enfermedad rara. Estuvieron tres años dándome largas, tratándome de loca y mandándome de médico en médico sin dar con mi diagnóstico.

Prácticamente era un muerto en vida, apenas tenía fuerzas en ningún músculo de mi cuerpo y los médicos seguían diciendo que eran tonterías mías.

Llevo con la Miastenia Gravis casi 20 años, ahora la acepto y la respeto, no le tengo miedo, es una enfermedad complicada y difícil de diagnosticar como todas las enfermedades neuromusculares, pero la nuestra es también llamada la embustera, aparentemente estamos divinos de la muerte cuando en realidad no podemos mover ni un músculo, podría estar días describiendo mi enfermedad y no la entendería nadie, sólo otra persona que la tuviera, no es cansancio ni fatiga, es simplemente que no tengo fuerza en mis músculos pero están taponados por un líquido que mi sangre produce, y no deja pasar la señal del cerebro al músculo, la miastenia gravis es una enfermedad autoinmune.

Siempre me he sentido muy desamparada por la sociedad, no nos trata bien, somos un colectivo apartado de los medios de comunicación y nuestra enfermedad a parte de ser poco conocida sigue siendo muy difícil diagnóstico, ni los neurólogos nos diagnostican a la primera consulta.

Estuve tres años en un infierno, pensando realmente que estaba loca, me repetía constantemente en voz baja que podía hacerlo para de esa forma ver si conseguía mover mi cuerpo, pero eso no servía de nada, para nosotros lo de querer es poder es simplemente una frase más. En nuestro caso aunque queramos no podemos hacer las cosas, no podemos ni sonreír, nuestros músculo parasimpático está anulado por la Miastenia Gravis.

El día que el neurólogo me dijo el nombre de mi enfermedad no tenía ni idea de lo que era, pero sentí un gran alivio, por fin ponía nombre a lo que me estaba quitando la vida, apenas podía dar un paso sin que me faltara el aire.

Cuando me explicó el neurólogo lo que padecía y lo que me tenían que hacer para extraerme el timo que hipotéticamente era lo que me infectaba la sangre, yo le dije que me lo hiciera cuanto antes sin pensarlo, me dijo que era muy valiente, a lo que contesté que si me quitaba la desesperación que tenía no me importaba el precio del dolor por la operación que me esperaba.

Ahora soy administradora de un grupo de miastenia gravis en Facebook, se llama unidos por la Miastenia Gravis, no quiero que nadie pase por el sufrimiento que yo pasé durante aquellos tres años, yo no tenía ningún tipo de información sobre mi enfermedad.

Sigo estando enferma, no me curaré nunca, pero seguiré luchando toda la vida, por mí y por todas las personas que tengan miastenia gravis.

Scenario 20. Hola a tod@s! Tengo 33 años y hace 1 año y 11 meses que todo comenzó para mí. Tenía una vida normal y siempre que veía por televisión a gente con una enfermedad rara pensaba "¿cómo va a pasarme eso a mí? es imposible". Pues sí sucede y cuando menos te lo esperas.

Un día comenzó un leve pero constante dolor de cabeza que no desaparecía, incluso tomando medicación, hasta que a las 2 semanas, en mitad de una reunión de trabajo, perdí la visión del ojo derecho... todo era borroso. Me asusté, fui al hospital y tras unas pruebas de fondo de ojo y campimetría visual (ambas con resultado normal... SIN edema de papila) me derivaron al neurólogo... ¡y eso que yo pensaba que el que no encontrasen nada era algo bueno!

Ahí comenzó el calvario, un rosario de pruebas interminables (analíticas mil, resonancias, angiografía, placas de torax, etc...) y diagnósticos varios, desde la enfermedad de Lyme, tumor craneal, esclerosis...

El día más complicado fue cuando me dijeron que probablemente me quedaría totalmente ciega en 3 años o que podría ser un tumor inoperable.

Después de 3 meses de pruebas y mil variantes de medicación, descartaron todas las posibilidades. Pero no mejoraba. Acabé ingresando en el hospital porque el insomnio a causa del dolor de cabeza era insoportable (dormí un total de 3 horas en 3 días... La cabeza me estallaba).

Me sentí extraña cuando la doctora vino a la sala de espera de urgencias y me dijo que me tenían que ingresar, que parecía algo grave. La gente que estaba a mi alrededor no dejaban de mirarme porque, en apariencia, estaba sana y allí había gente con aspecto muy grave. Estuve ingresada durante 2 semanas.

Me atiborraron con mil tipos de pastillas diferentes, repitiendo todas las pruebas anteriores y comenzando con las punciones lumbares (¡Dolorosísimas! Para qué mentir... 8 punciones en menos de 5 meses... En la primera punción, la presión intracraneal era de 41, me dijeron que lo normal es 15. Pero tras esa punción parecía que ya tenían claro el diagnóstico... hipertensión intracraneal benigna, no sabía ni pronunciarlo.

Me dieron una explicación muy técnica de lo que era... pero resumiéndolo a un lenguaje entendible es: exceso de líquido cefalorraquídeo provocado por causa desconocida, y al ser el sistema nervioso central un circuito cerrado, presiona el cerebro, los nervios ópticos, etc... de ahí que el síntoma más visible, además del dolor de cabeza, es la pérdida de visión.

Comencé con el famoso edemox (por lo que se ve, único medicamento para tratar la enfermedad), 12/día+prednisona 60mg/día+lexatin 3mg/día+ibuprofeno 1200mg/día+etc... En resumen... unas 22 pastillas diarias y sin muchas mejoras... eso sí, por lo menos recuperé la visión. Pero la prednisona comenzó a tener efectos secundarios... me dió un síndrome de cushing y atórgénico (no me podía creer que tuviera otra enfermedad impronunciable y esta encima, provocada por la medicación) y engordé 30 kilos en un mes, amén de hipertensión sanguínea, fatiga bestial, estrías SUPER dolorosas que llenaron todo mi cuerpo... no unas normales, sino grandes y profundas, como enormes cicatrices que recorrían el pecho, los brazos, el abdomen, las piernas, etc...

Pero el dolor de cabeza era cada vez peor y sólo había alivio tras las punciones lumbares, era inmediato, pero a causa de los corticoides, de la obesidad y la hipertensión arterial que me estaban provocando, ya no me podían siquiera pinchar (la última punción dentro de una máquina enorme fueron 21 pinchazos de una sola vez SIN poder extraer líquido... ¡Frustrante!).

Las neurólogas contactaron con el neurocirujano y decidieron ponerme una válvula lumbo-peritoneal que me insertaron el pasado 7 de marzo de 2012... ¡Bendigo ese día! Nada más despertar de la anestesia el dolor de cabeza ya no estaba (tras 9 meses de horrible convivencia).

Desde la operación, todo ha ido mejorando... El síndrome de cushing que me causaron los corticoides ha desaparecido un año después, ya he perdido más de 30 kilos y sigo descontento, los dolores de cabeza sólo aparecen como los de cualquier persona normal y se van enseguida! Y ya no tomo las 22 pastillas diarias (ya no tomo ninguna)... ¡¡Acabé con el edemox hace 9 meses!!... No sé si la válvula se obstruirá en un futuro (al parecer es relativamente normal que eso suceda), pero soy optimista y me planteo la vida de manera diferente.

Sí, tengo una enfermedad rara... Sí, tengo que convivir con ella y sus síntomas... Sabiendo que quizá desaparezca algún día, o quizá no, pero NO voy a dejar que controle mi vida... He tenido mucho apoyo y de verdad animo a tod@s los que padezcan esta enfermedad o similares a que no se desanimen

(aunque lo vean todo negro y sin final)... El estado de ánimo propio es fundamental para que tu vida no se te venga encima.

Pero sobretodo agradezco al equipo de neurología y neurocirugía del hospital Puerta de Hierro el haberme mostrado (y seguir haciéndolo) tanta ayuda y apoyo. Pero me enfurece descubrir un año después que la doctora que me salvó la vida (o por lo menos esa es mi sensación), probablemente termine en el paro dentro de un mes porque no hay dinero en la sanidad pública. Cada vez que voy a alguna revisión y miro a los pacientes que están allí en la sala de espera pienso que, por culpa de la falta de fondos, a lo mejor no encuentren cura o por lo menos alivio para sus síntomas... ¡es indignante y no se debería consentir!

Las enfermedades raras, al ser un sector minoritario, no están en la lista de prioridades sanitarias, pero son igualmente graves y estos enfermos deberían tener los mismos derechos y oportunidades que cualquier otro enfermo.

Scenario 21. «Hola me llamo Edu y tengo 30 años. Tengo una enfermedad rara que se llama Prader Willi. Es un trastorno de la alimentación y de la conducta. Me cuesta mucho controlarme y la gente no lo entiende.

A los 6 años fui al colegio especial Lexía estaba mal porque tenía una directora que no me entendía y no me trataba bien. Me pegaba con una escoba y yo lloraba. Mi madre me cambió de colegio.

A los 12 años fui al colegio especial Taiga, estaba muy bien pero me tocó una profesora que ella no hacía caso de mí, y entonces yo me enfadaba y tiraba cosas encima de ella como sillas, etc. Mi madre llamo a la psicóloga de la asociación prader willi para hacer una reunión para hablar si puedo cambiar de clase.

Cuando terminó el colegio fui a Icaria, es un centro especial de trabajo y unos días estaba muy bien pero cambiaron la psicóloga de Icaria y yo estaba muy triste mi madre sacó de allí para ir a casa. Yo quería trabajar en un sitio bien pero era difícil encontrar.

Después fui al Centro Marquet Molins antes estaba muy bien pero una profesora me ha dicho que yo hago sólo las cosas que me gustan y no hago las cosas que no me gustan. Y me ha dicho que sólo hago lo que me da la gana, a mí no me gusta que me digan eso. Siempre estaba llorando y ella no me ayudaba. Mi madre me sacó de allí para ir a casa.

Entonces yo estaba muy mal y mis padres estaban buscando una casa fuera de Barcelona. Entonces fuimos a vivir a Vallclara, hace tres años. Mis padres compraron un perro para mí que se llamaba Poma y estaba enferma del corazón y se murió y yo estaba destrozado y llorando mucho. Entonces el jefe de la tienda me ha dado una perrita que se llama Nina que es una perra preciosa y es muy buena, ella me ha ayudado mucho a estar tranquilo. Ahora estoy muy bien con mi mascota que la quiero mucho.

Por las mañanas salgo a pasear mi perrita con una señora que se llama Isabel que tiene dos perros que se llaman Flor y Champi, vamos por la montaña y descubrimos caminos nuevos. Un día la flor estaba malita porque ha comido muchos huesos y no podía sacarlos yo le di un jarabe de mi mascota y se curó.

Cuando llego a casa desayuno y después hago mis cosas en el ordenador. Por la tarde me gusta mucho jugar al parchís con mi madre, cuando ella no está juego con mi padre. También voy al cine, etc.

En Vallclara he encontrado nuevos amigos y personas que me quieren, como la M^a José y la Lola que las quiero mucho.

Desde hace tres meses trabajo en una peluquería canina, un día a la semana. Tengo un compañero que me trata muy bien y se llama David. Me gusta mucho ese trabajo todos me tratan bien y el jefe es muy buena persona. Este trabajo es muy importante para mí.

Gracias a mis padres mi vida ha cambiado mucho ahora estoy muy bien, tranquilo y feliz. Ya no me enfado tanto, he aprendido a controlarme mejor y me rio muchas veces.

Mi yaya se llama Milagros es muy buena y me cuida muy bien. Tengo un hermano mayor se llama Albert y lo quiero mucho. Mi padre es muy buena persona yo te quiero mucho. Gracias a mi madre que yo estoy bien y feliz por ayudarme a solucionar todos mis problemas. Y es muy guapísima y es una persona buena.

Dice mi madre que los educadores de la escuela ordinaria, de la escuela especial y de los centros especiales de trabajo no tienen la suficiente formación sobre las enfermedades minoritarias y la información es escasa.

Quiero aprovechar para pedir a las personas responsables de la educación que, hagan protocolos de actuación para que los educadores sepan cómo actuar en cada caso, teniendo en cuenta cada patología en particular.

Ahora ya soy mayor y no voy al colegio pero me gustaría que las profesoras traten bien a los chicos con Prader Willi.

MUCHAS GRACIAS!!!».

Scenario 22. «Anna posa ante la cámara. Es extrovertida y «tiene una memoria prodigiosa», cuenta su madre, Ángela. Pero Anna, a pesar de estar en plena adolescencia –tiene 16 años– ni lee, ni escribe. Es una de las pocas personas en España diagnosticada con una enfermedad rara conocida como el síndrome Dup15q, por la que tiene duplicado el cromosoma 15. Tiene una prevalencia de uno por cada 30.000 nacidos, aunque en España, al no contar con registros de enfermedades raras –El Gobierno aprobó el viernes pasado su creación–, no se sabe con exactitud.

Susana Boronat es experta en Neuropediatría en el Hospital Vall d'Hebron de Barcelona y una de las pocas doctoras que conoce bien esta enfermedad en nuestro país, donde sólo existen alrededor de 50 casos diagnosticados. «Es difícil de detectar si no se hacen pruebas concretas en busca de esa duplicidad porque son niños que no cuentan con ningún rasgo facial que determine el problema, pero sí suman varios síntomas como el Trastorno del Espectro Autista, problemas motrices, de aprendizaje... Pero, sin duda, la clave está en que todos, en algún momento, desarrollan epilepsia». Como le pasó a Anna que, en el inicio de su pubertad, con 14 años, le dio su primer ataque y fue tras este episodio cuando, por fin, le diagnosticaron la enfermedad. Aunque la doctora afirma que no existen rasgos en la cara que reflejen la anomalía cromática, sí que se puede percibir en los ojos. «Depende del día, y de cómo la mires, tiene un color u otro. Son únicos», comenta Ángela. Sin embargo, esa belleza lo que oculta es la duplicidad del cromosoma que tiene Anna. «Los colores distintos que se aprecian en su iris y que forman un mosaico no son más que la red que se teje entre las células sanas, con el color más oscuro, y las más afectadas, las claras. Este contraste también se puede apreciar en la piel, donde pueden aparecer manchas blancas», describe la doctora. Lo cierto es que fue a través de unas manchas que le vieron Anna como consiguieron dar con su diagnóstico. «Le hicieron una biopsia y determinaron

que tenía que hacerse un estudio genético. Fue ahí donde descubrieron que tenía duplicado un cromosoma».

Pero no todas las familias se hacen este test. Por eso, la Fundación Inversión Duplicación del Cromosoma 15Q compuesta por familias afectadas están intentando financiar un proyecto en el Ciberer (Centro de Investigación Biomédica En Red de Enfermedades Raras) para que se puedan detectar los casos ocultos que puede haber en España, ya que sólo se llega a este resultado a través del test genético porque «cuando se tiene un diagnóstico, se puede realizar una vigilancia y un cuidado más específico. Trabajar en busca del mejor fármaco», sostiene la doctora. «Aunque estamos muy lejos de dar con una cura». Sólo existe un grupo de trabajo a nivel internacional que trabaja en esta área y lo ha formado un médico de Boston cuyo hijo padece la enfermedad y busca «conocer mejor qué parte del cromosoma funciona bien».

Anna, gracias al retraso en su primer ataque de epilepsia lleva una vida normal. Juega al baloncesto, no falta ni un día a su clase de natación y le encanta bailar al ritmo de las canciones de Bollywood. Pero no todos los niños tienen tanta suerte. Ismael es uno de ellos. Tiene tres años y medio y su enfermedad le está obligando a pasar demasiados días ingresado. Su nacimiento ya fue complicado porque a su madre, Isabel, la tuvieron que hacer una cesárea y adelantar el parto. «No se movía mucho. Nació con hipoglucemia y tuvo que estar 23 días ingresado en la UCI», pero tras este periodo pudo volver a casa. «Sólo me dijeron que le habían detectado dos soplos en el corazón». Pasaron los meses y vieron que Ismael no levantaba nunca los brazos y «su neurólogo nos dijo que tenía un retraso, pero desconocía la causa». Como explica la doctora Boronat, «a la mayoría de los niños se les diagnostica algún tipo de discapacidad, pero no saben determinar cuál es su origen». Fue al año cuando, a través de un encefalograma, vieron que «tenía un tipo de epilepsia secundaria, refractaria y que no se puede tratar con ningún medicamento», explica su madre. «Que aparezcan estas crisis cuando aún son tan pequeños es lo que produce más problemas y es difícil de abordar. Afectan a su desarrollo», añade la especialista en Neuropediatría.

«A partir de ahí, todo ha sido un calvario. Ha ingresado mil y una veces por diferentes problemas: respiratorios, fiebres con descompensación epiléptica... Hasta que este año también ha tenido neumonía». Isabel cuanta la historia de su pequeño desde la habitación del hospital en el que sigue ingresado. «En julio le tuvieron que hacer una traqueotomía que se complicó y derivó en un neumotórax». En ese momento, explica con angustia, «casi se muere, pero es muy fuerte y ha conseguido salir, aunque ahora lleva una sonda nasogástrica porque los médicos creen que al no coordinar lo que traga, se le va al pulmón». Fue sólo hace unos meses cuando le hicieron una prueba genética, conocida como array, y los resultados determinaron que tenía una duplicación del cromosoma 15, «pero están pendientes de confirmarlo porque ahora lo va a empezar a valorar un neurólogo diferente, en el Hospital de Alicante». Esta es una de las quejas de los familiares y de la doctora Boronat, que insisten en que al no existir un centro de referencia al que puedan acudir todos, sin importar la comunidad autónoma en la que vivan, el diagnóstico y el tratamiento es mucho más difícil.

El pequeño Ismael no camina, ni se sienta solo, tiene la musculación muy débil, pero Isabel sólo espera que tras la operación que ha superado el pasado 20 de noviembre, «pueda llevar una vida digna. Ir al cole, aunque sea con un tubo pegado al cuello. Y que , en un futuro, se lo puedan quitar todo». El pequeño, a pesar de todo, sonríe, «tiene ganas de vivir, pero nos damos cuenta de que los médicos están muy perdidos con el tratamiento».

Scenario 23. Ella es Miriam. Tiene ahora 23 años. Con 17 años fue diagnosticada del Síndrome de Stickler, con una mutación en el gen COL2A1.

Ella es una mujer fuerte, llena de energía, de esas personas que tienen unos ojos grandes que hablan solos, que transmiten cariño y vitalidad.

Miriam nos cuenta así como vive su realidad, como se enfrenta cada día con ella. Es una lección para todos nosotros. Una lección de cómo vivir y afrontar el día a día. Gracias Miriam por compartir!!

Hoy Greta y yo no nos hemos peleado ... me ha prometido una tregua, y yo le he dado las gracias como siempre, prometiéndole que me portaría bien y que haría un esfuerzo por no ir hasta el puerto hoy, y ella sabe que para que yo le prometa no ir hasta mi lugar de paz hoy...debo estar hablándole en serio.

Esta mañana casi me da algo cuando he salido a la calle, el frío no me ha avisado de que ya está aquí y he salido apenas abrigada de casa. He tenido que volver a subir y ahí estaban en la repisa, justo dónde los deje anoche, mis aparatos del oído, y sonríó, como me gusta llevarlos puesto y desactivarlos cuando quiero evadirme del mundo, ya sea en el tren a las 7:15 de la mañana, o en alguna celebración de la victoria de algún equipo que no me gusta, o cuando voy a la biblioteca a estudiar, lo confieso, si a veces hago trampas contra el mundo...y me encanta.

La cosa es ...que hoy le he mentido a Greta y ella me ha regañado por ello. Tan solo llegar de la estación he decidido ir al puerto por el paseo marítimo. ¿Por qué el puerto?

Cuando me enteré de que tenía el Síndrome de Stickler, tan solo tenía 17 años. Recuerdo perfectamente ese día, de vez en cuando le rememoro, sobre todo cuando algún/a valiente me pregunta que sentí aquél día.

Al principio me puse a reír, y a mirar a todos lados de aquella habitación de hospital. Sabía que tanto mi doctora como mis padres me observaban, pero yo seguí escaneando aquella habitación en busca de alguna cámara que me hiciera entender que aquello no era más que una broma pesada. No la encontré, y de golpe aquello dejó de hacerme gracia y me puse a llorar. Llorar, algo que a veces las personas, definimos como la reacción a un suceso triste o traumático.

No señores y señoras, el llanto también es producto del desahogo. Yo me estaba desahogando, hasta que ya no pude más.

Recuerdo que llegamos a casa y tenía algún que otro SMS en el móvil pero lo apagué y me encerré en mi habitación, solo salí para cenar.

Estuve así durante unos cuantos días, ausente, ida, asimilando, preguntándome, consolándome, pues no le dije nada a nadie. El sábado de aquella semana me fui a caminar sola, ignorando la insistencia de mi familia o amigos, de hablar sobre lo ocurrido. Y cuando me quise dar cuenta, ya estaba allí, en el puerto. Y me enamoré, fue un flechazo. Se respiraba paz, mucha paz, y se escuchaba ese dulce sonido del va y ven de las olas al romperse contra las rocas. Y por primera vez, deje de sentir ese nudo en mi estómago, me di cuenta de que el mundo no se había detenido solo porque yo tuviera una enfermedad rara, de que seguía siendo yo.

Desde entonces fui capaz de hablar del tema con los míos, a trocitos, con suavidad, sin presiones. Sí, me costó asumirlo. Sí, no es plato de buen gusto. Sí, te sientes diferente. Y sí, hay días duros. Pero,

cuánto vale eso al lado de recuerdos como: las cinco mil veces que mis amigos me han recordado que soy tonta por pensar que soy un bicho raro, las cinco mil veces en que a nadie le ha importado perder un tren solo porque yo no podía correr, o las mil veces en que mis amigos para darme una lección me han hablado en voz bajita para que me pusiera los aparatos y dejara mis complejos, o aquella vez en que alguien que conocí hace mucho me dijo que mis cicatrices eran preciosas quitándome mis complejos, y podría seguir y seguir y seguir. Pero todo se resume a una palabra, AMOR, de todos los tipos y formas habidos y por haber.

Me llamo Miriam, tengo 23 años y sufro un síndrome que se llama Stickler. Me encanta el teatro, el cine, la literatura. Vivo constantemente rodeada de niños y niñas pequeñas.

Tengo una familia que me adora y aunque a veces sea un tanto seca, tengo a unos maravillosos amigos que me quieren con locura.

La mayoría de días cojea, síntoma de cansancio, pero no me preocupa, al menos ahora ya no, he aprendido a hablar con mi cojera a cogerle cariño. Y es que no importa si cojea, si llevo aparatos en los oídos o si debo ir mil veces al médico cada mes. Eso no es lo que me define, lo que me define es que aunque tenga todo eso, sigo sonriendo, sigo levantándome cada mañana pensando en lo que quiero y en lo que no. Hace mucho que deje de reprocharme a mí misma el hecho de tener una enfermedad. Porque o me levanto yo, o nadie lo hará por mí.

Así que si estás ahí, si me estás leyendo, quiero que sepas que no importa como seas, o lo que sea que tengas, ni siquiera como has llegado hasta aquí, a leerme. No dudes de que el único enemigo que tienes, eres tú.

Greta, mi pierna, te manda saludos y ánimos.

Scenario 24. Mi nombre es Marta Santodomingo, tengo 21 años, vivo en Girona (España) y estoy afectada por el Síndrome de Moebius. Soy la menor de tres hermanos y han sabido criarme con normalidad, sin avergonzarse de mí dándome confianza y libertad. Desde mi nacimiento, mis padres vieron que mi cara no tenía expresión y estuve el primer mes en la U.C.I. Cuando me diagnosticaron el Síndrome de Moebius, mi familia empezó la lucha conmigo. He hecho terapias de logopeda, a los 18 meses me operé de estrabismo. Es muy importante que desde el primer año hasta los siete años, el trabajo sea constante, porque todo el esfuerzo que realices, hasta este momento, se verá en los resultados futuros.

Gracias a mi familia, es lo que soy ahora; por su lucha constante conmigo desde el día que nací, que no les ha sido fácil, por no rendirse nunca y por seguir luchando para que tuviera una mejor calidad de vida.

Desde los seis años toco el violín, y a los doce años empecé a aprender el piano. Primero escogí el violín porque me gustaba y además porque así iba estimulando el lado de la cara. Pero a los doce años quise probar con el piano, ya que también era otro de mis instrumentos favoritos. El violín me encanta, pero el piano me apasiona! También he formado parte de la de una orquesta "Jove Orquestra del Gironès". Este año estoy cursando auxiliar de enfermería. Hago lo mismo que hace cualquier otra chica que tenga 21 años: me gusta salir, escuchar la música, ir al cine, me encanta viajar. Mis amigos me aceptan tal como soy, por eso somos amigos.

Siempre he dicho y he tenido claro que es RARA LA ENFERMEDAD, NO LA PERSONA!

He pasado por 5 operaciones y en unos meses volveré a operarme de maxilofacial.

El pensamiento más profundo es "por qué me ha tocado a mí tener el Síndrome de Moebius"?

La persona que ha perdido una facultad física o psíquica, por accidente o enfermedad, en un período de su vida, puede notar la carencia de cómo era anteriormente, pero ha podido vivir en todas sus facultades hasta el día que ha perdido una. Yo no sé que es perder mi movilidad facial y visual ya que no lo he tenido nunca, pero soy consciente de que conjuntamente con mi familia y con mi esfuerzo personal estoy luchando para superar todos los obstáculos que pueda encontrarme.

Pienso que aunque tengas una enfermedad o un síndrome, la vida la tienes que vivir y disfrutarla, no sabes cuándo será el fin de tu vida. Es por eso, que yo la vivo como cualquier otro: soy normal y vivo el síndrome con naturalidad, como una característica que forma parte de mí, cuando algo no se puede cambiar, toca aceptarlo. No hay más, no puedo volver al vientre materno y rehacer el camino.

Espero que mi historia, ayude a todos los familiares del Síndrome de Moebius a ser fuertes y luchar con fuerza pero sobretodo y lo más importante, es vivir la vida y no quedarse en casa, porque encerrado en casa no te da vida!

La discapacidad no tiene límites, te los pones tu mismo. No digas NO puedo, sino, SI puedo hacer todo aquello que me proponga. La vida hay que vivirla y amarla a pesar de las dificultades o condiciones de vida que una persona pueda tener. No hay que rendirse nunca, siempre hay que tirar para adelante mirando la vida de forma positiva.

Hay veces que la vida te da un giro tan brusco que no te da tiempo a reaccionar a aquella cosa que te acaba de suceder. Piensas, por que a mí? Por que a mi hijo? Pues bien, lo único que puedes hacer es Luchar, luchar para que tenga un futuro o mejor calidad de vida.

Tienes que ser solidario; apoyar y ayudar a otras enfermedades/causas, porque somos humanos y porque al final estamos unidos en nuestras diferencias.

LA UNIÓN HACE LA FUERZA!!!

Es por esto que también he creado este blog, un espacio mio y para todos, donde también afectados y familiares podrán compartir su historia.

Además este blog no es solo para afectados por el Síndrome de Moebius, sino, para todo aquel que quiera participar, es decir, narrando desde fuera; cómo ve a los niños/adultos con Moebius, experiencias que hayas tenido con ellos.

Siéntete orgulloso de ser como eres.

Siéntete afortunado de poder estar aquí y ahora.

La vida es una lucha continua, pero levanta la cabeza y respira. Todo irá bien!

Espero que me acompañéis en este proyecto!

Escenario 25. Hola, soy una chica de 24 años, y hoy me gustaría contaros mi historia en cuanto a un caso clínico que, hasta el momento, muchas de las manos por las que he pasado lo han descrito como: "tu caso es muy raro" o "nunca he visto nada igual en los años que llevo trabajados".

¿Cómo comenzó todo?

El 21 de Noviembre de 2015 iba caminando y sin dar un famoso “mal paso” ni torcedura, iba con calzado normal sin tacones, me dio un dolor que yo describí como “un dolor del talón al tobillo muy fuerte”.

Deja que te cuente cual ha sido el curso de mis dolores...

En primer lugar fui a urgencias y me inmovilizaron el pie durante semana y media, donde el primer diagnóstico fue: esguince con tendinitis.

Cuando fui a quitarme la venda me dijo que podía andar, pero no obstante me mandaba una resonancia para ver bien si había algo más.

Yo intenté caminar y me fue imposible, me realizaron la resonancia y se veía un quiste sinovial en el lado contrario de donde yo tengo mi dolor, por lo tanto no era la causa del mismo.

Como me era imposible andar, mi forma de desplazarme ha sido con muletas y mi pie izquierdo (sin apoyar nada el derecho a causa del dolor) o con la silla de ruedas para la calle, ya que mi pie izquierdo se está resintiendo de sobrecargarlo.

Entonces mi médico de cabecera me derivó a urgencias en dos ocasiones, la primera de ellas me infiltraron de manera empírica para ver si era el Síndrome del Seno del Tarso.

La segunda vez el médico que me vio me mandó una radiografía plantar. Los resultados no mostraron ningún diagnóstico malo, todo estaba correcto. Este día me querían inmovilizar toda la pierna y me negué para no perder masa muscular ni movilidad dentro de mi situación. También me realizaron un electromiograma y en esta prueba mis resultados fueron normales.

Yo quería que me mandaran una gammagrafía ósea pero me decían que no era necesario, así que consideramos oportuno una segunda opinión y decidimos ir a otra clínica. En esta clínica sin yo pedirlo me mandaron una gammagrafía ósea. Mi familia y yo nos quitamos un peso de encima al descartar tumoraciones, pero la incertidumbre de qué podía ser seguía ahí.

Desde este momento traumatología me derivó a la unidad del dolor. El médico que me vio me dijo que tenía un dolor neuropático o que era el principio del Síndrome de Sudeck, y para empezar a tratarlo debería tomar un tratamiento de medicación y rehabilitación.

El diagnóstico final ha sido Distrofia Simpático Refleja, me mandaron en la unidad del dolor una primera medicación pero la había probado hacía unas semanas y no la toleraba, entonces me mandaron a otro tipo de tratamiento.

Los síntomas

Durante el día se me queda como un cubito de hielo y por la noche se me hincha y se me pone ardiendo, y con los cambios de temperatura morado.

Hasta ahora he pasado por varias etapas respecto a mi pie en todos estos meses:

- Al principio no tenía cambios de coloración ni temperatura.
- Pasado un mes empecé con cambios. Cuando me daban las crisis de dolor se me ponía el pie caliente, con las venas muy marcadas y muy rojo e hinchado.

- Pasados 3 meses cambio el pie empezó a estar muy muy frío y con coloración tirando a morada, y cambia a caliente en menos ocasiones aunque las crisis de dolor continúan (incluso me dan con mayor frecuencia), pero no se pone tan caliente.

Y cuando hago baños de contraste o simplemente en la ducha mi pie se pone muy morado.

¿Siguiendo luchas?

Recientemente me han hecho un bloqueo a nivel lumbar del sistema simpático, y tengo que esperar a ver como reacciona mi pie, aunque me sigue doliendo bastante...

Seguir luchando por volver a andar ya que estoy en silla de ruedas desde noviembre.