

En Jake, l'Ós Blau, l'abella burleta i les flors màgiques grogues



Pots trobar més informació sobre les malalties dels neurotransmissors i el dèficit de la decarboxilasa d'aminoàcids aromàtics a:

www.guiametabolica.org

www.aadcresearch.org

guía
mEtabólica



© Idea original i text: Lisa Flint (AADC Research Trust), Mercedes Serrano (Equip Guia Metabòlica).

© Il·lustracions: Lee Daniels (LeeDanielsArt).

Les il·lustracions han estat finançades per The AADC Research Trust i nens de la Warlingham Park School's 2013, que van participar en la marató d'escriptura de 2013 en ajuda a The AADC Research Trust.

Disseny i maquetació: Olga Montaña i Jordi Fàbrega (Equip Guia Metabòlica).

Revisió, coordinació i traduccions: Lisa Flint y Emma Hillier (AADC Research Trust).

© Hospital Sant Joan de Déu Barcelona / AADC Research Trust

En **Jake** vivia en un tipi. Portava plomes al cap, un arc amb fletxes a l'esquena i una petita manta a la bossa vermella.

En Jake era un nen indi normal excepte per una cosa que el feia molt especial. Súper-especial.

En Jake tenia un amic que era un osset de color blau al qual tots coneixien com "**Ós Blau**", pel color blau brillant del seu pèl. La gent del poblat deia que era blau perquè havia nascut en una nit d'estels fugaos i que la seva mare era una estrella fugaç.



En Jake i l'Ós Blau tenien a més un altre amic que es deia Raffi, que era una espavilada i divertida abella burleta a la qual li encantava asseure's al nas de l'Ós Blau.

En Raffi anava a tots els llocs amb en Jake i l'Ós Blau. Tots tres eren com autèntics germans.

Però l'Ós Blau tenia moltes altres coses que el feien especial i diferent de la resta d'ossos. Era bo, suau, dolç i mai, mai, s'enfadava amb en Jake ni en Raffi.

Compartien moltes aventures junts quan anaven a pescar al riu, a córrer pel prat... i encara que amb freqüència en Jake havia de portar a l'Ós Blau a cavallet, no l'importava, és més, ho feia amb gust perquè semblés un joc més que no pas una càrrega.



L'Ós Blau no era tan gran i fort com la resta d'ossets. Necessitava ajuda per algunes coses, sempre li costava tot una miqueta més que a la resta i es cansava amb facilitat. En Jake i en Raffi sempre cuidaven plegats de l'Ós Blau. A canvi, l'Ós Blau era agraït i bondadós. Li agradava asseure's als peus d'en Jake quan feia fred al tipi, mentre que en Raffi, sobre el nas del seu osset preferit, cantava una canço molt dolça.

I sabeu què? Fins i tot en Raffi es quedava tranquil en aquells moments, de veritat! Encara que no era el més habitual, volava i ballava per tot arreu deixant-se veure per tothom. Era el que animava la festa, el que feia que tots somriguessin. Es podria haver dedicat a la comèdia!



Cada any en **Raffi**, l'abella burleta, agafava el pol·len de les flors i l'escampava pels camps perquè creixessin més flors per tot arreu.

I quan en **Jake** agafava aquelles flors per regalar-les a la seva mare, l'**Ós Blau** n'hi robava unes quantes perquè es pensava que ningú el mirava. Li encantava menjar flors! I en Jake i en Raffi, com que ja el coneixien, no li deien res. Només reien perquè això els feia molta gràcia.



A l'Ós Blau li passaven coses estranyes, coses que als altres ossets no els hi passava. Tots pensaven que això succeïa perquè era fill d'una estrella fugaç. Per exemple, quan alguna cosa anava malament al bosc, per una o altra raó, l'Ós Blau movia els ulls ràpidament, tremolava, se li movia tot el cos i es posava també una mica rígid. Quan això passava tot s'aturava al seu voltant. I el pobre Ós Blau no podia fer res per evitar-ho. Per sort, en Jake i en Raffi havien vist això moltes vegades i sabien què fer exactament. En Jake l'agafava pels braços, el col·locava en un lloc còmode i en Raffi s'asseia al seu nas cantant-li suaument la seva cançó preferida, el mateix que feia quan estaven al tipi a la nit. Si aconseguien que l'Ós Blau s'adormís, es sentien molt millor. D'aquesta manera al despertar-se ja estava llest per poder jugar amb ells novament.



A vegades, quan l'Ós Blau tenia por o estava malalt, es debilitava i suava i suava fins que el seu pèl blau i brillant es quedava completament xop.

I, és per això, que en Jake sempre portava la seva manta preferida i alguna beguda a la seva bossa vermella, per si l'Ós Blau la necessitava.

Això feia d'en Jake una persona molt especial, ja que sempre pensava en els altres. Fins i tot havia convençut a la seva mare que teixís un jersei per a l'Ós Blau perquè estigués calentonet. Va ser divertidíssim quan se'l va posar perquè era de ratlles grogues i negres i semblava una abella burleta que coneixien bé, en Raffi!



Una tarda, mentre en Raffi cuidava de l'Ós Blau i en Jake se n'havia anat a pescar, l'Ós Blau es preguntava quan tornaria a casa.

Ja era fosc i en Raffi estava esgotat d'entretenir a l'Ós Blau amb els seus bojos acudits i el seu cant ronc, que, tot sigui dit, resultava una mica desafinat.

Però l'Ós Blau no havia d'esperar molt més, ja que en Jake estava tornant a casa amb set peixos que havia capturat al riu.

Quan en Jake passava pel turó, just al costat del poblat, va trobar unes flors grogues que brillaven a la llum de les estrelles. Era estrany, semblaven màgiques, diferents, no eren les flors d'en Raffi, n'estava convençut. En va agafar unes quantes i brillaven a la seva mà. Serien veritablement màgiques?



Sense pensar-s'ho dues vegades, va començar a agafar flors i a posar-les en la seva bossa vermella. Volia que l'Òs Blau se les mengés, sabia que li encantaven les flors.

Ara es tractava d'alguna cosa diferent i especial, tenia el pressentiment que això el faria sentir-se millor, créixer més fort, no suar i no moure els ulls d'un costat a l'altre. Estava tan emocionat que es va oblidar portar els peixos que havia capturat al riu!

Va córrer ràpidament cap el poblat, fins arribar a on hi havia els seus amics. Va començar a cridar desesperadament: Ós Blau, mira, mira el que he trobat! Te les has de menjar i veuràs el que et passa!

Mentrestant, en Raffi volava nerviós al seu voltant intentant comprendre el que estava passant, estava confós, ja que aquelles no semblaven les seves flors.



En **Jake** es va asseure i va explicar a tots dos com havia trobat les flors i perquè va pensar que serien flors especials, màgiques i grogues que farien que l'**Ós Blau** se sentís molt millor.

Va ser impressionant! Aquelles flors grogues i especials eren realment màgiques. L'Ós Blau se sentia molt millor i el seu pèl brillava més cada dia. Va començar a créixer més fort i a córrer millor pel prat. Encara una mica tremolós agafava peixos al riu, jugava amb les papallones... li feia molt feliç menjar aquelles flors màgiques, i, a més, eren delicioses.



Tot anava bé. En Jake, l'Ós Blau i en Raffi creixien junts com germans. L'avi d'en Jake els portava a buscar ramats de bisons i junts veien com el sol es ponia entre els turons. Però un dia l'Ós Blau va notar que en Jake estava trist, molt trist. El seu avi s'havia posat malalt. De mica en mica havia perdut les forces, es movia lentament, parlava fluixet i algunes vegades li tremolaven les mans. L'avi d'en Jake estava molt trist perquè ja no els podia acompanyar. I en Jake no sabia com ajudar-lo. L'Ós Blau va començar a pensar i pensar.



Una nit estrellada va anar al prat obert i va mirar les estrelles per preguntar-li a la seva mare,

- "Mare, ajuda'm, què puc fer per ajudar a en **Jake** i el seu avi?"

Estava convençut que havia escoltat la resposta perquè ràpidament va trobar la solució. Aquella nit l'**Ós Blau** no va tornar al tipi.

Va caminar tota la nit buscant flors especials i màgiques de color groc que en Jake i en **Raffi** buscaven per a ell. Estava molt cansat, però sabia que havia d'ajudar els seus amics.



Al matí, en **Jake** i en **Raffi** es van despertar ben d'hora i el van trobar assegut davant d'ells, molt cansat i amb milers de flors especials i màgiques al seu voltant.

- "Són per l'avi", va dir l'**Ós Blau**, que tot seguit es va quedar profundament adormit.

De mica en mica, dia rere dia, l'avi prenia les flors especials i màgiques de color groc i va començar a sentir-se millor. Cada vegada tenia més força, es movia més ràpid, cantava més alt... i les seves mans van deixar de tremolar.

Tota la gent del poble estava molt feliç i cantava cada nit a les estrelles al voltant del foc.



En **Raffi**, l'abella burleta, volava d'un costat a l'altre fent la promesa de portar el pol·len d'aquestes flors tan especials per repartir-lo per tots els camps, per tal que tothom tingués flors especials i màgiques de color groc sempre que ho necessitessin.

L'**Ós Blau** va mirar al cel i va xiuxiuejar un "gràcies" a la seva mare.

Ell sabia que ella el va ajudar aquella nit.

En **Jake** ballava i cantava donant copets amb la seva mà davant de la boca "ua-ua-ua-ua". No podia ser més feliç... i mai no volia que aquell moment passés.



Fixa-t'hi bé, perquè si una d'aquestes tardes veus una muntanya de color groc i brillant que sembla ser de flors especials i màgiques de color groc i el cel està ple d'estrelles, pot ser que hi hagi alguna cosa màgica que també t'estigui esperant.



Vet aquí un gos, vet aquí un gat,
groc, blau i morat,
espero que el conte d'en **Jake**
molt t'hagi agradat.



Annex 1: Presentació dels Personatges.

L'Ós Blau: Sóc l'Ós Blau, amic d'en Jake i d'en Raffi. Des que era petit no sóc tan gran ni tan fort com la resta d'ossets. A vegades em passen coses estranyes que no puc evitar. Però en Jake i en Raffi em cuiden molt bé. Ah, i m'encanta menjar flors...

Jake: Sóc un nen indi, visc en un tipi i m'agrada anar a pescar al riu, a córrer pels prats, agafar flors per a la meva mare i riure amb l'Ós Blau dels acudits d'en Raffi. Intento cuidar de tota la gent del poblat i dels meus amics, l'Ós Blau i en Raffi, es clar!

Raffi, l'abella burleta: Sóc en Raffi, una abella burleta. M'agrada fer somriure els altres, especialment a l'Ós Blau, que es diverteix molt amb les meves cançons. Recullo pol·len de les flors i omple els camps de flors de colors molt diversos.

Avi d'en Jake: Sóc l'avi d'en Jake. M'agrada anar amb els petits a veure els ramats de bisons, que tot i que són tranquils, poden ser perillosos. Però des de fa un temps no puc anar-hi perquè em sento dèbil i tremolós.

Les flors: Som les flors. Creixem a la llum de les estrelles, grogues i brillants. Tenim una substància secreta i, a més, som delicioses.

Annex 2: Defectes congènits en el metabolisme dels neurotransmissors.

Són un grup de malalties genètiques, hereditàries, que afecten al metabolisme dels neurotransmissors.

Els neurotransmissors són missatgers químics que alliberen les neurones per tal de comunicar-se amb altres neurones. Constitueixen defectes congènits que afecten principalment al sistema nerviós central (principalment el cervell) i que poden derivar en greus problemes neurològics, sobretot si no es proporciona un tractament adequat.

Els símptomes associats a aquest grup de malalties varien en gravetat. En els casos més lleus el nen petit pot ser maldestre, pot tenir un retard psicomotor, moviments anormals... els casos més greus poden presentar distonia (moviments musculars no controlats), tremolor, hipotonia (baix to muscular) o rigidesa (excés de to muscular), atàxia (poca destresa o incoordinació de la marxa), retard psicomotor, hipomímia (cara poc expressiva), crisis oculogires (moviments oculars anormals en forma de girs), sudoració excessiva, inestabilitat de la temperatura, alteracions del son i fluctuacions al llarg del dia.

El diagnòstic d'aquestes malalties es realitza per anàlisi de metabòlits dels neurotransmissors en el líquid cefaloraquidi, obtingut mitjançant una punció lumbar. Finalment, ha de ser confirmat mitjançant estudis de genètica molecular.

Existeixen diversos defectes congènits que afecten al metabolisme de la dopamina i/o de la serotonina (dos neurotransmissors de gran importància).

En aquest conte d'"**en Jake, l'Ós Blau, l'abella burleta i les flors màgiques grogues**", s'explica, d'una forma senzilla i adaptada, la simptomatologia del defecte de la decarboxilasa d'aminoàcids aromàtics (AADC). Un enzim que intervé de forma principal en el metabolisme de la dopamina i la serotonina.

El tractament del defecte de la AADC busca, principalment, millorar la neurotransmissió. És a dir, la funció de la dopamina i la serotonina que no es poden formar amb normalitat. El tractament es basa en fàrmacs agonistes dopaminèrgics de la nova generació, que intenten millorar la funció de la dopamina a nivell de les neurones. Es tracta principalment del pramipexol i el ropinirol i fàrmacs que inhibeixen la degradació de la dopamina i serotonina, coneguts com inhibidors de la MAO (selegilina, fenelzina, tranilcipromina...).

En la Malaltia de Parkinson (MP), molt freqüent en la població, es produeix amb el pas dels anys una degeneració de les neurones dopaminèrgiques. En ocasions, els pacients amb MP poden presentar alguns símptomes similars als que presenten els nens amb defectes congènits dels neurotransmissors. Per tot això, en aquest conte i en la vida real hi ha medicaments que es poden utilitzar en ambdós tipus de pacients.

L'Ós Blau: Es tracta d'un osset que pateix un defecte de decarboxilasa dels aminoàcids aromàtics (AADC). Per aquest motiu no té un desenvolupament normal, com els altres ossos. No tenen tanta força, és més petit, pateix episodis de distonia, de crisis oculogires i de sudoració profusa.

L'avi d'en Jake: És un senyor gran que pateix la Malaltia de Parkinson (MP), un defecte de la funció dopaminèrgica a nivell cerebral que li provoca dificultats en el moviment, tremolors...

Les flors màgiques de color groc: Són màgiques perquè contenen agents agonistes dopaminèrgics, substàncies que són capaces de millorar la funció de la dopamina en el cervell. Aquestes substàncies són beneficioses tan pel defecte d'AADC com per a la MP. Per això, l'Ós Blau i l'avi d'en Jake les comparteixen.

Els **defectes del neurotransmissor** són malalties de molt baixa incidència que es coneixen des de fa només unes dècades.

No obstant això, cada cop més hi ha una sensibilització progressiva i són més coneguts. La difusió i divulgació d'aquest tipus de malalties permet que es puguin diagnosticar més ràpidament i iniciar abans un tractament, millorant d'aquesta manera la qualitat de vida d'aquests nens.

Amb aquest conte podràs comprendre millor quina és la simptomatologia que presenten els pacients amb dèficit d'AADC i que poder ajudar-les, en la mesura de les nostres possibilitats, és fonamental per a la seva vida diària.

Per altra banda, aquest conte posa en evidència que, en ocasions, la investigació en tractaments per a malalties rares també pot ajudar a altres pacients amb malalties més comunes com la Malaltia de Parkinson.

En el conte d'**"En Jake, l'Ó Blau, l'abella burleta i les flors màgiques grogues"** aprendràs que l'amor i l'amistat poden fer coses realment màgiques.

I les estrelles... també.

