

# ¿Qué le pasa a Cesc?



Más información sobre enfermedades hereditarias

[www.guiametabolica.org](http://www.guiametabolica.org)

[www.enfermedades-raras.org](http://www.enfermedades-raras.org)



©Idea original y texto: Equipo Guía metabólica, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

©Ilustraciones: Mariona Tolosa

Cesc estaba contento. Hoy vendrían a verlo sus amigos de la escuela, porque había terminado el curso.

Cesc tenía muchos amigos, a pesar de sus problemas o quizás, incluso, por eso mismo. Y es que sus compañeros habían vivido con él la pérdida de salud, como se había ido quedando atado a una silla de ruedas y su dificultad para expresarse. Y eso había despertado en ellos las ganas de ayudarlo.







¡Ring, ring!

- Pasad, pasad todos- dice la madre- ¡Cesc hace rato que os espera!-Hola Cesc! - dicen alegremente sus compañeros.

-¡Hola! - dice bajito Cesc, pero con los ojos brillantes de satisfacción.

- ¿Cómo va la vida? Nosotros hemos terminado ya los exámenes y pronto también el colegio- exclama Gina con un suspiro de alivio.



-¡Te echamos de menos! A ver si te pones bien pronto y vuelvas con nosotros en la escuela. Aunque sea con la silla, ya te ayudaremos, entre todos.

Cesc sonrío - ¡Pronto volveré!  
Quizás el curso que viene ...





Los amigos meriendan unos bocadillos y un pastel que ha hecho la madre de Cesc. Todos charlan a la vez y comentan las anécdotas del curso. Hacen planes para el verano.

Termina el curso y Cesc no ha podido volver a la escuela. Sus amigos lo van a ver a menudo y juegan o charlan un rato antes de ir a casa.

-Cuando seamos mayores, seremos médicos y le curaremos- dicen los amigos con convicción. Pero, ¿qué tiene Cesc que no se cura? Nosotros queremos que vuelva a la escuela- preguntan a la madre de Cesc.

-No lo sabemos. Los médicos le han hecho muchas pruebas pero no pueden entender qué tiene, por eso no pueden curarlo.



Pasan los años y los amigos de Cesc se han hecho mayores. Joan es médico y trabaja en un gran hospital de niños. Gina, que siempre corría por la cocina probando nuevas comidas, se ha hecho dietista y está haciendo prácticas en una escuela de hostelería.

Albert, que era ya de pequeño un manitas, ha estudiado ingeniería y se ha ido al extranjero a hacer un máster de especialización.







Clara, que sólo tenía ganas de saltar y correr, ha sorprendido a todo el mundo estudiando informática y dedicándose al diseño de apps para móviles.

Anna a quien le gustaban mucho los animales y todo el mundo pensaba que sería veterinaria, se dedica ahora a la genética y finalmente, Lluís, que sí que es veterinario, se ha especializado en la cría de mascotas para niños enfermos.

De hecho, Albert, Clara y Anna, que habían estado un tiempo en el extranjero, acaban de regresar y han decidido encontrarse todos en casa de Cesc como hacían de pequeños.

La madre de Cesc ha preparado una merienda y ha hecho nuevamente un pastel para recibirlos, como cuando eran pequeños.

Cesc continúa sentado en la silla y mira con ojos ilusionados los preparativos de su madre. Llegan los amigos y todo son saludos y abrazos.

Cesc los mira con atención a pesar de que no puede casi hablar y ni hacerse entender.



-Mira Cesc, lo que te traigo- dice Clara- una herramienta para que puedas decirnos lo que quieras sin hablar. Te enseñaremos a utilizar esta aplicación y podrás comunicarte con nosotros y con tu madre todo lo quieras. Hemos creado una modificación de otras aplicaciones que ya existían especialmente pensando en ti!

Clara empieza a explicar todas las posibilidades que tiene su nueva aplicación y todos la escuchan embelesados...





Pero pronto Lluís hace entrar un perro setter blanco moteado, Hund, que resulta ser una mascota entrenada para personas con problemas.

Hund parece que adivina rápidamente su misión y va directamente a Cesc a lamerle la mano y hacerle fiestas.

Cesc no sabe dónde mirar, si a la app o al perro, de tan feliz que se le ve.

Dejadme enseñar mi silla de ruedas- dice Albert. La he diseñado especialmente para ti, Cesc.

Tiene muchas posiciones, tanto de la espalda como de las piernas y brazos, que se pueden ir adaptando a tus necesidades.

Probemos a ver si estás cómodo y si hay algo que mejorar, lo haremos, con nuestro equipo de trabajo.





Gina, que no quiere ser menos que sus amigos, saca una lista de recetas nuevas, super nutritivas y muy sabrosas, que se pueden desmenuzar e incluso, pasar por el pasapurés si Cesc tiene problemas para tragar.

Tienen un aspecto fantástico y la madre de Cesc las cuelga enseguida en la nevera para ir probándolas poco a poco.



Joan y Anna están un poco preocupados, porque ellos no pueden aportar nada nuevo que sea definitivo para Cesc. Anna, en colaboración con Joan, ha estado haciendo un montón de estudios genéticos a él y a su familia para ver si encontraban el entramado de su enfermedad y de momento, no han encontrado nada que les acerque al diagnóstico. Joan, junto con el médico que lleva habitualmente a Cesc, ha estado estudiando todos los síntomas y revisando todas las posibilidades diagnósticas pero no han llegado a ninguna conclusión definitiva.





-No os preocupéis mucho por eso, porque cada día se descubren nuevas enfermedades.

En el último congreso al que fuimos se describieron 10 nuevas. No pasará mucho tiempo antes de que podamos encontrar la tuya. Es una cuestión de meter la mano y no parar hasta que la diagnosticamos.

Conozco a un doctor belga que ha descrito muchas nuevas. Cuando ve un enfermo que no sabe qué tiene, no para de pensar en ello hasta que lo encuentra. ¡Podríamos contactar con él, si quieres, para que nos ayude!



Cesc despacio, acerca la app que le han enseñado a utilizar y señala unos muñecos que expresan lo que siente:

- Estoy muy feliz de ver como me queréis y como os preocupáis por mí! ¡No deseo nada más que eso! Tener unos grandes amigos con los que compartir la vida.



Las enfermedades raras (ER), también denominadas minoritarias, son un grupo muy numeroso integrado por más de 6.000 condiciones clínicas que tienen una baja prevalencia en la población.

Pueden afectar en conjunto a un 5-7% de la población general: se estiman unos 30 millones de afectados en la Unión Europea, unos 3 millones en España, y entre 300.000 y 400.000 en Cataluña.

Las ER son entidades clínicas muy heterogéneas, multisistémicas y crónicas, que requieren de abordajes multidisciplinares (sanitarios, sociosanitarios, sociales, educativos y de reinserción laboral).

Desde una visión epidemiológica, las ER son aquellas que como consecuencia de su carácter crónico y discapacidad presentan una prevalencia tan baja que requieren esfuerzos especiales y combinados dirigidos a prevenir la morbilidad, la mortalidad temprana o la reducción de la calidad de vida y potencial socioeconómico de las personas que las padecen.