

Què té en Cesc?



Més informació sobre malalties hereditàries

www.guiametabolica.org

www.enfermedades-raras.org



©Idea original i text: Equip Guia metabòlica, Hospital Sant Joan de Déu Barcelona.

©Il·lustracions: Mariona Tolosa

En Cesc estava content. Avui vindrien a veure'l els seus amics de l'escola, perquè havia acabat el curs.

En Cesc tenia molts amics, malgrat els seus problemes o potser, fins i tot, per això mateix. I és que els seus companys havien viscut amb ell la pèrdua de salut, com s'havia anat quedant lligat a una cadira de rodes i la seva dificultat per expressar-se. I això havia despertat en ells les ganes d'ajudar-lo.





Ring, ring!

-Passeu, passeu tots- diu la mare – en Cesc fa estona que us espera!

-Hola Cesc!- diuen alegrement els seus companys.

-Hola!- diu baixet en Cesc, però amb els ulls brillants de satisfacció.

- Com va la vida? Nosaltres hem acabat ja els exàmens i aviat també l'escola- exclama la Gina amb un sospir d'alleujament.

-Et trobem a faltar! A veure si et poses bé aviat i tornes amb nosaltres a l'escola. Encara que sigui amb la cadira, ja t'ajudarem, entre tots.

En Cesc somriu- Aviat tornaré!
Potser el curs que ve...





Els amics berenen uns entrepans i un pastís que ha fet la mare d'en Cesc. Tots xerren a l'hora i comenten les anècdotes del curs. Fan plans per a l'estiu.

Acaba el curs i en Cesc no ha pogut tornar a l'escola. Els seus amics el van a veure sovint i juguen o xerren una estona abans d'anar a casa.

-Quan siguem grans, serem metges i el curarem- diuen els amics amb convicció. Però, què té en Cesc que no es cura? Nosaltres volem que torni a l'escola- pregunten a la mare d'en Cesc.

-No ho sabem. Els metges li han fet moltes proves però no poden entendre què té, per això no poden curar-lo.

Passen els anys i els amics d'en Cesc s'han fet grans. En Joan és metge i treballa a un gran hospital de nens. La Gina, que sempre corria per la cuina provant nous menjars, s'ha fet dietista i està fent pràctiques en una escola d'hostaleria.

L'Albert, que era ja de petit un manetes, ha estudiat enginyeria i ha marxat a l'estranger a fer un màster d'especialització.





La Clara, que només tenia ganes de saltar i córrer, ha sorprès a tothom estudiant informàtica i dedicant-se al disseny d'apps per a mòbils.

L'Anna a qui agradaven molt els animals i tothom pensava que seria veterinària, es dedica ara a la genètica i finalment, en Lluís, que si que és veterinari, s'ha especialitzat en la cria de mascotes per a nens malalts.

De fet, l'Albert, la Clara i l'Anna, que havien marxat un temps a l'estranger, acaben de tornar i han decidit trobar-se tots a casa d'en Cesc com feien de petits.

La mare d'en Cesc ha preparat un berenar i ha fet novament un pastís per rebre'ls, com quan eren petits.

En Cesc continua assegut a la cadira i mira amb ulls il·lusionats els preparatius de la mare. Arriben els amics i tot són salutacions i abraçades.

En Cesc els mira amb atenció malgrat que no pot quasi parlar i fer-se entendre.



-Mira Cesc, el que et porto- diu la Clara- una eina perquè puguis dir-nos el que vulguis sense parlar. T'ensenyarem a fer funcionar aquesta aplicació i podràs comunicar-te amb nosaltres i amb la mare tant com voldràs. Hem creat una modificació d'altres aplicacions que ja existien especialment pensant amb tu!

La Clara comença a explicar totes les possibilitats que té la seva nova aplicació i tots l'escolten embadalits...



Però aviat en Lluís fa entrar un gos setter blanc pigallat, en Hund, que resulta ser una mascota entrenada per a persones amb problemes.

En Hund sembla que endevina ràpidament la seva missió i va directament a en Cesc a llepar-li la mà i a fer-li festes.

En Cesc no sap a on mirar, si l'app o el gos, de tan feliç que se'l veu.

Deixeu-me ensenyar la meva cadira de rodes- diu l'Albert. L'he dissenyat especialment per a tu, Cesc.

Té moltes posicions, tant de l'esquena com de les cames i braços, que es poden anar adaptant a les teves necessitats.

Provem-la a veure si estàs còmode i si hi ha alguna cosa a millorar, ho farem, amb el nostre equip de treball.





La Gina, que no vol ser menys que els seus amics, treu una llista de receptes noves, super nutritives i molt gustoses, que es poden esmicolar i fins i tot, passar pel passapurés si en Cesc té problemes per empassar-se-les.

Tenen un aspecte fantàstic i la mare s'afanya a penjar-les de la nevera per anar-les provant de mica en mica.

En Joan i l'Anna estan una mica preocupats, perquè ells no poden aportar res de nou que sigui definitiu per en Cesc. L'Anna, en col·laboració amb el Joan, ha estat fent un munt d'estudis genètics a ell i a la seva família per veure si trobaven l'entrellat de la seva malaltia i de moment, no han trobat res que els acosti al diagnòstic. En Joan, juntament amb el metge que porta habitualment a en Cesc, ha estat estudiant tots els símptomes i revisant totes les possibilitats diagnòstiques però no han arribat a cap conclusió definitiva.





-No cal que us amoïneu molt per això, perquè cada dia se'n descobreixen de noves malalties.

A l'últim congrés que vàrem anar se'n varen descriure 10 de noves. No passarà gaire temps abans que no puguem trobar la teva. És una qüestió de ficar-hi la banya i no parar fins que la diagnostiquem.

Conec a un doctor belga que n'ha descrit moltes de noves. Quan veu un malalt que no sap què té, no para de pensar-hi fins que ho troba. Podríem contactar amb ell, si vols, perquè ens ajudi!



En Cesc a poc a poc, acostava l'ap
que li han ensenyat a fer
funcionar i assenyala uns ninots
que expressen el que sent:

Sóc molt feliç de veure com
m'estimeu i com us preocupeu
de mi! No desitjo res més que
això! Tenir uns grans amics amb
qui compartir la vida.

Les malalties minoritàries (MM), també anomenades rares, són un grup molt nombrós integrat per més de 6.000 condicions clíniques que tenen una baixa prevalença en la població.

Poden afectar en conjunt a un 5-7% de la població general: s'estimen uns 30 milions d'afectats a la Unió Europea, uns 3 milions a l'Estat espanyol, i entre 300.000 i 400.000 a Catalunya.

Les MM són entitats clíniques molt heterogènies, multisistèmiques i cròniques, que requereixen d'abordatges multidisciplinaris (sanitaris, sociosanitaris, socials, educatius i de reinserció laboral).

Des d'una visió epidemiològica, les MM són aquelles que com a conseqüència del seu caràcter crònic i discapacitat presenten una prevalença tan baixa que requereixen esforços especials i combinats dirigits a prevenir la morbiditat, la mortalitat primerenca o la reducció de la qualitat de vida i potencial socioeconòmic de les persones que les pateixen.