

18-11-09

Una enfermedad impresa en la piel

La neurofibromatosis es una enfermedad rara que afecta a una de cada 3.000 personas.

Cristina no ha estudiado medicina sino secretariado comercial pero cada año asiste a un congreso de especialistas en neurofibromatosis. Allí es uno de los pocos lugares donde encuentra respuestas para los problemas que presenta su hija de cuatro años afectada por neurofibromatosis NF1. Se trata de una enfermedad rara que afecta a una de cada 3.000 personas y se diagnostica por la aparición de una serie de síntomas clínicos.



En el caso de Verónica, hija de Cristina, desde su nacimiento presentó una serie de signos que hicieron saltar la alarma. Todo empezó en el hospital, "ya en nuestra habitación, observé en su pequeño cuerpo una serie de marcas de nacimiento. Entonces recordé algo que leí durante el embarazo, más o menos decía: 'al nacer, la piel de los niños sanos debe estar limpia de lunares y manchas. Si no fuera así, tendría que ser observado por el pediatra". Así narra el descubrimiento de que algo no iba bien en las páginas de un libro que la editorial LoQueNoExiste acaba de publicar con el nombre 'Enfermedades Raras: Manual de Humanidad'.

Debido a que el número de manchas en su piel seguía creciendo, los médicos empezaron a realizarle pruebas y tras unos pocos días dieron con la enfermedad. "Su diagnóstico fue muy precoz. En ese sentido tuve suerte. Nuestro verdadero calvario reside en todos los controles mensuales que tenemos que hacerle", señala a ELMUNDO.es Cristina.

Aunque su diagnóstico fue precoz, a diferencia de otros muchos pacientes, esta madre se queja de la forma en cómo le transmitieron la información. "La gran mayoría de los médicos no sabe comunicar estos mensajes que habría que transmitirlos de una forma delicada para que la persona asuma lo que le va a pasar el resto de su vida. Nosotros, los familiares, necesitamos apoyo psicológico pero los médicos necesitan estar preparados para dar ciertos diagnósticos".

Mejorar la comunicación entre especialistas y pacientes es uno de los objetivos del proyecto ALCERES (Análisis lingüístico y comunicativo de las enfermedades raras en España) que dirige desde hace unos meses Antonio Bañón, filólogo e investigador de la Universidad de Almería. "Queremos saber el perfil que gira alrededor del aislamiento de estos pacientes y si disponen de herramientas tecnológicas para comunicarse, las necesidades que tienen tanto ellos como sus familias y los médicos", señala.

Para ello llevarán a cabo una recogida de datos que serán analizados en diferentes niveles, porque también quieren conocer cómo aparecen estos enfermos representados en los medios de comunicación, si es con una imagen acertada o no. "También estamos poniendo en marcha un observatorio sobre enfermedades raras, con un foro, una base de datos, etc. Queremos combinar distintas miradas que pueden proporcionar información muy útil", explica Bañón.

De congreso en congreso

Y es de poca información de lo que también se queja Cristina. "Yo lo que quiero es saber. Veo que los médicos con los que consulto habitualmente no están duchos en la enfermedad de mi hija, no saben darme respuestas. Por eso voy a los congresos, porque allí encuentro explicación a muchas dudas y porque, aunque te adelante situaciones difíciles, prefiero saber lo peor para estar preparada para lo peor. Eso sí, tienes que aprender a absorber cierta información y a saber canalizarla porque lees o escuchas cosas muy duras".

Su hija también presenta un problema del lenguaje, relacionado con la neurofibromatosis, "se expresa a su manera". Además, tiene enfermedad celiaca lo que le produce un bajo peso durante los primeros meses de vida hasta que descubrieron ese trastorno que se ha corregido con la dieta sin gluten.

A pesar de que sabe que no existe cura para su hija, esta madre no quiere transmitir pena. "Ahora mismo ella es lo más importante. Ella me ha hecho que sepa escuchar a las otras personas, porque mucha gente está muy necesitada. Hay que tener en cuenta que la vida es bonita y hay que aprender a vivirla. Nosotros somos felices por encima de todo. Y tengo muy claro que volvería a tener a mi hija sin dudarlo un momento".

<http://www.elmundo.es/elmundosalud/2009/11/18/medicina/1258575174.html>