

Pilar Quer i Mercè Elias pateixen una malaltia que a Espanya s'estima que afecta més de 13.000 persones, 2.000 de les quals a Catalunya. Es tracta de les neurofibromatosis, un grup de malalties genètiques poc conegudes i per a les quals no existeix cap tractament curatiu, sols teràpies que poden millorar-ne alguns símptomes. Pilar Quer pateix la neurofibromatosis del tipus I, que és la més freqüent i afecta un de cada 3.000 nadons: "A mi la malaltia se'm va manifestar amb unes taques per tot el cos. L'NFI es caracteritza també per la presència de neurofibromes, pigues a les aixelles i els engonals, glioma òptic, etc. És una malaltia que es pot manifestar de més de 300 maneres diferents segons el punt que afecti del gen 17." Mercè Elias està afectada per la neurofibromatosis del tipus II: "Aquest és un tipus més rar de neurofibromatosis i molt més sever. Es caracteritza per la presència de tumors als nervis auditius i d'altres al sistema nerviós central." Els dos tipus són completament diferents. Tot i que inicialment es pensava que eren la mateixa malaltia, la seva evolució difereix totalment.

Avui els metges poden diagnosticar amb certa rapidesa aquest tipus de malaltia, però fa uns anys ni tan sols es coneixia. L'Associació Catalana de les Neurofibromatosis, ACNefi, va néixer per la necessitat d'un grup de dones afectades per les malalties de poder parlar i compartir els problemes que aquestes comporten i donar-les a conèixer a la societat. Anna M. Garriga, Mercè Elias, Pilar Quer, Lidia León i Fina Prunell van ser les cinc fundadores de l'Associació. Francesc Valenzuela ha viscut molt de prop aquesta malaltia i ha ajudat a portar endavant l'ACNefi. La seva esposa, Anna M. Garriga, afectada per l'NFII, va ser qui tirà endavant l'Associació i la primera presidenta. Mercè Elias explica com va sorgir la idea de crear l'entitat: "Durant anys cap metge no va saber-me diagnosticar aquesta malaltia perquè era desconeguda. Mentrestant, jo em vaig anar quedant sorda i vaig entrar a formar part d'una associació de sords post-locutius. Allà vaig conèixer una persona que patia la mateixa malaltia que jo, Anna M. Garriga. Vam parlar sobre la nostra problemàtica i ens vam adonar que compartir les tristeses, els dubtes i les pors sobre la malaltia era molt positiu. Vam mirar les fitxes dels afectats de sordesa del centre i vam veure que no érem les úniques persones que patíem neurofibromatosis. Així és com va sorgir el projecte de crear una associació que donés a conèixer la nostra situació i actués com a eina de pressió davant les administracions perquè posessin més interès en aquests malalts. L'Associació ha estat vital en les nostres vides i ens ha donat una força i una il·lusió que abans no teníem. D'alguna manera, patint aquesta malaltia et sents sol i la soledat és intransferible. A més, en tractar-se d'una malaltia que produeix efectes visibles sobre l'organisme, com deformacions facials, la gent ens mira d'una manera especial, i això ens fa sentir malament. En aquest sentit, l'Associació ajuda a acceptar la malaltia de mica."

ACNefi va néixer el 1998. Una de les primeres actuacions que va posar en marxa va ser la de fer conèixer l'Associació entre el col·lectiu mèdic, declara Pilar Quer: "Vam anar a veure metges als hospitals per fer que s'interessessin per nosaltres i ens ajudessin, sobretot, a contactar amb altres persones afectades per la malaltia i assabentar-les dels objectius de la nostra Associació. Avui som 160 associats i més de

400 contactes i col·laboradors. Per a nosaltres és molt important parlar amb persones afectades, sobretot si són de la zona de Barcelona, perquè és més fàcil que puguin integrar-se a l'Associació, ubicada a la capital catalana. Disposem d'uns grups d'ajuda mútua, grups d'afectats, que ens trobem un dia al mes. També fem trobades de familiars de persones afectades per la malaltia per fer que expressin les seves preocupacions i experiències. Organitzem trobades conjuntes i celebrem conferències que tracten diferents temes de la malaltia on participen professionals del món de la salut, radiòlegs, biòlegs, metges, etc. És una manera de mantenir la gent informada, de conèixer-nos els uns als altres i de compartir experiències." L'Associació també edita una revista per mantenir al dia els associats de les poques novetats que apareixen referents a la malaltia.

ACNefi forma part de la Federació Espanyola de Malalties Rares, com afirma Francesc Valenzuela: "L'Organització Mundial de la Salut indica que de malalties que afecten menys d'una persona de cada 2.000 n'hi poden haver més de 5.000. Aquesta dada expressa que un 8% de la població pateix algun tipus de malaltia oblidada. Són mals que afecten poques persones i, per aquest motiu, no són considerats importants per les administracions i no es duen accions d'investigació per trobar respostes i curar les persones afectades."

L'Associació rep el suport d'un grup de metges de prestigi, especialistes d'aquesta malaltia, com el doctor Adolf Pou, cap de neurologia de l'Hospital del Mar: "El doctor Pou coneix molt bé la malaltia perquè ha fet la tesi sobre els neurofibromes: de fet, va ser ell qui li va diagnosticar l'NFII a la meua esposa, l'Anna Maria. Fins aleshores ningú no la hi havia sabut diagnosticar. Els metges especulaven sobre diferents malalties, però cap no ens donava solucions. Van trigar set anys a fer-ho. Avui els metges ja s'interessen per les neurofibromatosis i es duen a terme investigacions que han començat a donar esperances a les persones malaltes. Per exemple, ara ja es pot preveure la malaltia a un nadó que hagi de néixer, sempre que hi hagi antecedents familiars en els pares o algun d'ells n'estigui afectat. Aquest és un pas important que s'ha fet en els darrers anys i que ha tingut molt a veure amb l'Associació. Amb nosaltres també col·laborem Concepció Lázaro, que és doctora en biologia i es dedica a l'estudi de l'NFI, i la doctora Mercè Pineda, neuropediatra de l'Hospital de Sant Joan de Déu i especialista en NFI."

El futur de l'Associació, però, és incert perquè fa falta gent nova que tingui ganes de col·laborar i empènyer l'entitat cap endavant, assevera Francesc Valenzuela: "Són les persones les que mouen entitats d'aquest tipus, perquè les administracions ajuden molt poc i no s'involucren prou en realitats socials com aquesta. Tampoc no disposem d'un local permanent, i això és un aspecte pel qual hem de lluitar. L'objectiu és consolidar l'Associació i trobar un espai on desenvolupar les nostres accions." Un altre dels reptes de futur és aconseguir associar-se amb altres associacions de neurofibromatosis de l'Estat espanyol per crear una federació conjunta. ACNefi ha contribuït a millorar la situació de molts malalts de neurofibromatosis del país gràcies a les seves accions i a la pressió social. Desitgem que aquest projecte continuï endavant i ajudi a millorar la qualitat de vida de tots els afectats.



“Són les persones les que mouen les entitats d'aquest tipus, perquè les administracions ajuden molt poc i no s'involucren prou en realitats socials com aquesta”

Mercè Elias Sospedra i Pilar Quer Sopena - Barcelona