



Conxita Casaus Izaga

L'osteogènesi imperfecta o malaltia dels nens de vidre és una malaltia genètica, no sempre hereditària, causada per una alteració del colagen que afecta principalment l'estructura dels ossos i que fa que siguin extremadament fràgils. Aquesta és una malaltia amb una incidència baixa, però prou important perquè els afectats i les seves famílies decidissin, ara fa vuit anys, crear una associació que els ajudés a posar en comú els seus problemes, donar-los a conèixer a la societat i fer pressió perquè es continués investigant sobre una malaltia tan terrible.

Conxita Casaus, presidenta i fundadora de l'Associació, ens

explica com va néixer la idea d'agrupar-se i com es va tirar endavant: "Fa dotze anys va néixer la meua filla Laura amb osteogènesi imperfecta a causa d'una mutació de nou, és a dir, ningú a la família no patia aquesta malaltia, però a ella li van diagnosticar en el moment del part." Un diagnòstic com aquest no és gens senzill d'acceptar, però cal tirar endavant, i Conxita Casaus i el seu marit es van començar a fer moltes preguntes: "Ens demanàvem què era exactament l'osteogènesi, com veuríem créixer la nostra filla i com viuria el dia de demà. No volia convertir la nostra filla en un pallasset que es porta als mitjans de comunicació, així que em vaig dedicar a picar a totes les portes que vaig trobar. A la Federació Ecom vaig parlar amb una assistenta social i ella va ser qui em va posar en contacte amb l'assistenta social de l'Hospital de Sant Joan de Déu, que al seu torn em va presentar el doctor Minguella, que en aquell moment era el cap del servei de traumatologia. El cert és que, per primera vegada, em trobava davant d'una persona que sabia què era l'osteogènesi imperfecta i que em parlava d'un tractament alternatiu al quirúrgic. Em va donar l'adreça de l'associació francesa i ells em van enviar tot tipus d'informació."

Aleshores, a través de l'Hospital es va poder convocar una reunió amb tots els pares de nens afectats per la malaltia i Conxita Casaus va explicar-los el que pretenia: "Els vaig dir que volia conèixer gent que es trobés en la mateixa situació, que entre tots ens podíem ajudar i crear una associació que fos el punt de referència per a tots els afectats i els seus familiars." Així va ser com va néixer l'any 1994 l'Associació Catalana Pro Afectats d'Osteogènesi Imperfecta.

D'osteogènesi imperfecta n'hi ha de diferents tipus, però aquesta malaltia sempre comporta una gran fragilitat òssia que fa que hi hagi múltiples fractures: "En alguns casos ja es detecta en el setè mes d'embaràs, perquè es veuen fractures d'algunes extremitats; en altres casos no es veu fins al moment del part, i fins i tot hi ha casos en què no es detecta fins més endavant, quan el nadó presenta fractures, la qual cosa no és gens habitual en una criatura

tan petita. És per això que en algunes ocasions ens hem trobat que els metges pensen en primer lloc en un cas de maltractament, però després s'adonen que el nen pateix aquesta malaltia." Les fractures solen ser, en general, més freqüents en les extremitats llargues: "Normalment es trenquen fèmurs i húmerms i això comporta certes deformacions, perquè els ossos tendeixen a quedar curts." Aquesta fractura d'ossos pot anar acompanyada d'altres problemes secundaris: "Sovint també hi ha problemes d'oïda, perquè es poden trencar els ossos que formen l'aparell auditiu, o ens podem trobar amb trencaments de costelles produïts per una tos una mica continuada."

De tractaments, malauradament, de moment només n'hi ha de dos tipus: "D'una banda, hi ha el tractament quirúrgic, en què el que es fa és enclavar els ossos d'aquests nens, i de l'altra, en aquests moments s'està aplicant també un tractament alternatiu que és el pamidronat, un biofosfonat que s'injecta per via intravenosa i que fa que augmenti la densitat de l'os." La investigació d'aquesta malaltia és lenta i encara no s'hi destinen prou recursos. De fet, com afirma la presidenta de l'Associació, "el tractament que es fa als Estats Units i el que fem nosaltres aquí és el mateix, i només hi ha un centre, a Montreal, que es dediqui a fer estudis específics sobre aquesta malaltia, però de tota manera cal dir que l'Hospital de Sant Joan de Déu és un punt de referència per a tots nosaltres. En aquest sentit, m'agradaria donar les gràcies a tots aquells que treballen per una malaltia com aquesta i, especialment, al doctor Jaume Escolà Teixidor, que, malauradament, ja no és amb nosaltres; la qualitat humana i professional del qual ens va ajudar molt a tots."

La filla de Conxita Casaus, com molts altres nens, fa gairebé una vida normal, però ha d'anar sempre acompanyada d'una monitora de suport: "Quan jo la deixo a l'escola, la monitora la recull i l'acompanya a la classe, l'ajuda en tot moment i fins i tot va de colònies amb ella. És una monitora que envia a l'escola el Departament d'Ensenyament de la Generalitat." Aquesta és una de les coses sobre les quals l'Associació informa els pares que tenen un fill que pateix aquesta patologia: "Els assabentem també sobre les ajudes que hi ha i els assessorem en tots els tràmits necessaris que cal fer per tal que la vida del seu fill sigui molt més fàcil."

No obstant això, les barreres arquitectòniques encara són un veritable problema: "La gent no és prou conscient del que pot representar moure's per la ciutat amb una cadira de rodes o a peu, però amb la mobilitat reduïda. Fa ben pocs dies, ens vam trobar amb el cas d'un parc acabat d'estrenar en què a la zona de jocs infantils s'accedeix amb moltes dificultats, no solament amb cadira de rodes sinó també amb un cotxet de nadó. Això no pot ser que passi en una obra feta de nou, i és això el que estem denunciant des de la nostra Associació."

L'Associació Catalana Pro Afectats d'Osteogènesi Imperfecta organitza també conferències i assemblees amb la presència de metges, infermers, fisioterapeutes i tots els professionals que puguin donar informació als afectats i les seves famílies: "Sempre que podem assistim a tots els congressos que es fan sobre aquesta malaltia. A més a més, procurem donar-nos a conèixer perquè la gent comenci a saber que l'osteogènesi imperfecta existeix i que potser aquella persona que veuen pel carrer que camina una mica torta o que ha d'anar en cadira de rodes la pateix. El nostre missatge és que no importa la deformitat sinó el fons d'aquella persona, la seva qualitat humana."