INSTITUT RAMON BERENGUER IV
C/Mestre Suñer nº1-37
Amposta/Tarragona

LA CARA OCULTA DEL PRADER WILLI

Autora: Alba Andreu Morales

Tutora: Elisa Gilabert Beltri

Àrea d'investigació: Sociologia

Curs: 2018-2019

‘’Totes les persones som diferents
i això és el que ens fa únics.’’

AGRAÏMENTS

M'agradaria dedicar el meu treball a totes les famílies que tenen un afectat de Prader Willi (PW) a casa seva; a més, m'agradaria donar les gràcies a totes les persones que han fet possible que jo pogués desenvolupar aquest treball.

Primer de tot a Maria i a la seva família per deixar que entrés en les seves vides i conegués el Prader Willi.

A la meva tutora, Elisa Gilabert Beltri, perquè és qui m'ha ajudat a plantejar les hipòtesis, a estructurar el treball i qui m'ha guiat al llarg del meu treball.

A l'Associació Catalana de Prader Willi i a tots els pares i nens que l'integren; gràcies per deixar-me acostar-me a la realitat del PW, donar-me la informació que necessitava i sentir-me com si fos una d'ells.

Al doctor Jesús Pujol Nuez, director de la línia d'investigació en neuroimatge sobre Prader Willi de la Unitat de Recerca de l'Hospital del Mar, per explicar-me de forma pràctica la malaltia i transmetre el seu entusiasme en seguir lluitant per normalitzar la síndrome.

A la doctora Assumpta Caixàs Pedragos, endocrina de l'hospital Parc Taulí de Sabadell, que des de la seva unitat de tractament del Prader Willi m'ha ajudat a conèixer les realitats familiars i millores mèdiques per als pacients.

Al doctor Juan José Baiges Octavio, cap de neurologia de l'hospital Verge de la Cinta de Tortosa, per la seva disposició i informació sobre la malaltia.

Al pediatra Miquel Navarro Robles, per fer-me saber la importància d'un diagnòstic precoç i la possibilitat de millora que aquest comporta.

I finalment, a la meva família, en especial a la meva mare, per acompanyar-me en la realització del treball, venint amb mi a Barcelona a conèixer i parlar amb les famílies i acabar involucrats tant com jo amb el Prader Willi.

Índex

1. INTRODUCCIÓ 1
2. QUÈ ÉS EL PRADER WILLI? 2
2.1. Possibles causes genètiques 3
2.2. Protocol de diagnòstic 4
2.3. Característiques del PW 5
2.4. Problemes amb el menjar 6
2.5.Condicions de vida d'un malalt de PW 8
2.5.1 Etapes 8
3. REACCIÓ DELS PARES 11
3.1 Impacte del PW en la família 11
3.2 La família Prader Willi 12
3.3 Factors que condicionen l'impacte de la malaltia en la família 14
3.4 Principals símptomes familiars a causa de la malaltia 17
3.5 Recurs per explicar la malaltia 19
4. EL PRADER WILLI A L'ESCOLA 20
4.1. Dificultats i alteracions en el desenvolupament de l'alumnat amb PW 20
4.1.1.Trastorns de comportament i conducta 21
4.1.2 Obsessió i absència de sensació de sacietat 22
4.1.3 Autolesions 23
4.2. Problemes amb el comportament de l'alumne 23
4.3 Necessitats educatives especials 25
5. ENQUESTA 26
6. ENTREVISTES ALS EXPERTS 34
6.1 Entrevista Jesús Pujol Nuez 34
6.2 Entrevista Dra. Assumpta Caixàs 38
6.3 Entrevista Dr. Miquel Navarro 41
6.4 Entrevista Dr. Juan José Baiges 43
6.5 Conclusions de les entrevistes 45
7. FUNCIÓ DE L'ASSOCIACIÓ 46
8. ENTREVISTES FAMILIARS 48
8.1 Punt de vista dels pares 48
8.2 Punt de vista germà 54
9. QÜESTIONARI FAMÍLIES 57
10. CONCLUSIÓ 65

11. BIBLIOGRAFIA I WEBGRAFIA 66
12. ENLLAÇOS IMATGES 68
13. ANNEXOS 70
I. Recurs per explicar la malaltia (conte) 70
II. Enquesta 72
III. Qüestionari famílies 74

1. INTRODUCCIÓ

El meu treball de recerca se centra en les famílies amb un malalt de Prader Willi a casa seva. El meu objectiu és donar a conèixer una de les denominades malalties rares, però no des d'una vessant tècnica, ja que entenc que això correspon a professionals com ara metges.

He decidit realitzar el meu treball sobre el Prader Willi (PW) i el seu entorn per dos motius; el primer perquè sempre m'ha interessat saber com ens sentim les persones, com ens pot canviar la vida en un instant i com afrontem les situacions difícils. Penso que no tothom afronta les dificultats de la mateixa manera i que totes les reaccions són respectables. Per això m'agradaria investigar una mica en aquest camp ja que sempre m'ha cridat l'atenció, em considero una persona empàtica i voldria conèixer una mica més sobre els sentiments i les sensacions de les persones.

La segona raó per la qual he decidit fer aquest treball, més concretament, perquè he volgut centrar-me en el Prader Willi i no en diverses malalties en general, és perquè des de fa uns anys coneixo una persona afectada de PW. Fins fa poc no sabia que li passava, sabia que no era ''normal'' però tampoc li donava importància. Un dia la meva mare em va explicar més o menys el que li passava: Menja sense parar perquè no té l'enzim de la sacietat i té un lleu retard mental. Des de llavors em va cridar l'atenció el tema de la sacietat; em costava entendre com una persona pot menjar i menjar sense parar fins al punt de morir. Tampoc entenia com els seus pares podien haver lluitat tants d'anys enfront la malaltia i no cansar-se'n.

Així, es pot dir que en certa manera, el meu treball va dedicat a totes aquestes famílies que un dia van haver de renunciar a tenir àpats ''normals'', a poder assistir a celebracions, etc., és a dir, a les famílies que van deixar de relacionar-se amb la gent i van haver d'abandonar la seva vida per dedicar-la a la cura del seu fill malalt.

També m'agradaria investigar com la societat en general, ha reaccionat davant d'una persona amb aquesta malaltia i si les famílies pateixen tant com crec. Com condiciona la vida diària de les famílies amb un membre de PW és el que m'ha dut a voler donar a conèixer que és el Prader Willi i tot el que comporta conviure'n. També em vull centrar en com afecta a altres membres de la família que conviuen amb el malalt, com ara un germà.

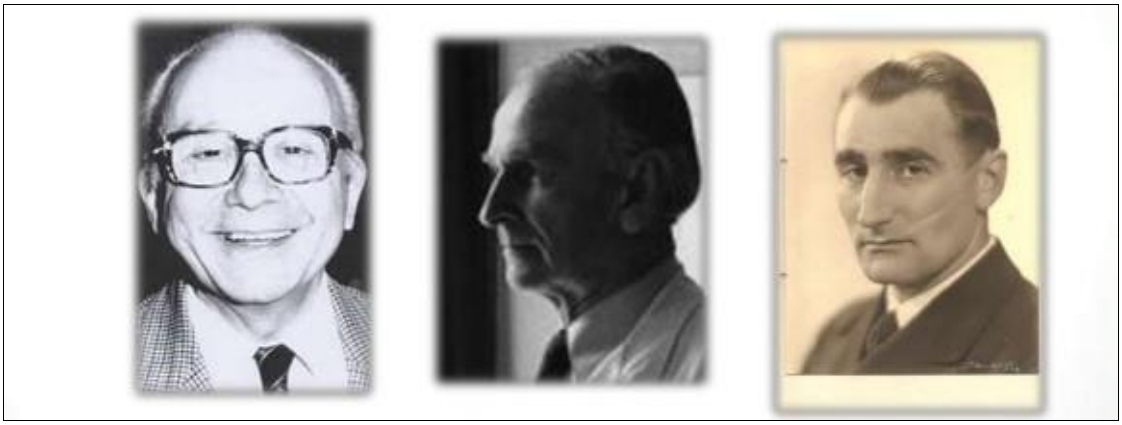
Penso que s'han de donar a conèixer les malalties denominades ''rares'', les hem de desmitificar i hem de donar una oportunitat a aquest malalts i a les seves famílies. A més, sempre m'ha cridat l'atenció saber com se senten les persones i encara més com encaren la vida les famílies amb un membre que pateix una malaltia de la que en sabem molt poc.

També m'agradaria saber com canvia la vida, com és conviure amb una malaltia rara, en el meu cas en concret el PW, i si malgrat les mancances i problemes que comporta conviure amb la malaltia, es pot trobar una part positiva.

2. QUÈ ÉS EL PRADER WILLI?

Comencem per saber què la síndrome Prader Willi (PW); és una alteració genètica en el cromosoma 15 que afecta l'hipotàlem, i per tant, moltes de les funcions que aquest regula es veuen perjudicades. Es considera la causa més comuna d'obesitat d'origen genètic.

Va ser descrita l'any 1956 pels doctors suïssos Prader, Labarth i Willien en nou pacients que presentaven unes característiques comunes: obesitat, talla baixa, criptorquídia (l'absència d'un testicle), alteracions en l'aprenentatge, hipotonia (disminució del to muscular) i que donaven la impressió d'una lesió cerebral severa. El nom de la síndrome prové dels noms dels doctors.



Andreas Prader Alexis Labhart Heinrich Willien

Imatge 1: Doctors que van descriure la malaltia.

Es calcula que aproximadament 1 de cada 15.000 persones neix amb Prader Willi, per tant, és una malaltia poc comuna. Es presenta tant en homes com en dones i s'ha detectat en individus de totes les races.

El PW provoca disminució de la força muscular, baixos nivells d'hormones sexuals i una sensació constant de fam; la part del cervell que controla la sacietat o la fam no funciona com deu en les persones amb aquesta síndrome. Els nadons amb PW solen tenir teixits fluixos i dificultats per mamar. Més endavant, a mesura que van creixent, apareixen altres signes: entre ells baixa estatura, habilitats motores deficients, augment de pes, òrgans sexuals poc desenvolupats, discapacitat mental lleu i dificultat en l'aprenentatge.

No existeix una cura per a la síndrome però l'hormona de creixement, l'exercici i l'assistència nutricional poden ajudar a generar massa muscular i controlar el pes. Altres tractaments poden incloure hormones sexuals i teràpia conductual. La majoria de les persones amb PW necessiten cures especials i supervisió constant durant tota la seva vida.

Com en qualsevol síndrome, cada persona és diferent i per tant, no totes les característiques estan presents en tots els individus afectats; el grau d'afectació varia significativament d'uns als altres.

Així, es pot dir que el PW és una malaltia minoritària, poc freqüent o rara i incurable. No és hereditària i és totalment independent de sexe o raça. És una malaltia relativament nova, de gran desconeixement per a la població en general i fins i tot, entre professionals en particular.

2.1. Possibles causes genètiques

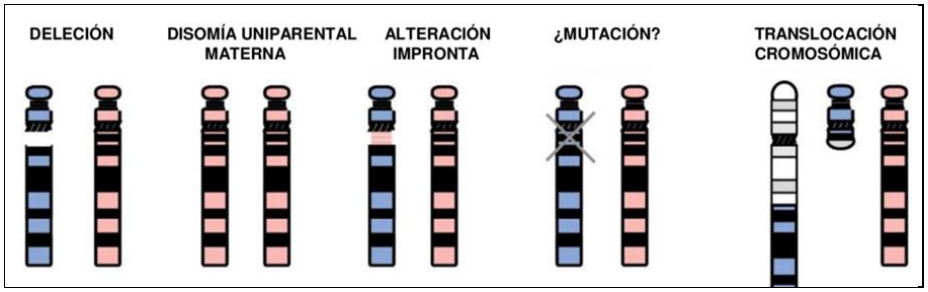
Que una persona neixi amb aquesta síndrome no depèn ni de l'edat dels pares, ni de com hagi transcorregut l'embaràs, ni que a la família hi hagi persones afectades per altres trastorns; es deu únicament a l'error genètic en el cromosoma 15. Com he dit abans, el PW no té cura possible, però el bon maneig de l'ambient i el suport familiar i professional han aconseguit i estan aconseguint grans millores en la qualitat de vida dels afectats i les afectades.

En general els embarassos són normals, però molts neixen per cesària, ja que el nen és incapaç d'empènyer per sortir. La malaltia no només es reflecteix en el físic, sinó que també solen presentar discapacitat intel·lectual i resistència al dolor. Es fereixen la pell de tant gratar-se, pateixen febres altes sense infecció, no els agrada prendre aigua i és habitual que tinguin problemes als ossos.

Només el coneixement dels símptomes i el control dels seus efectes poden aconseguir una millora en la qualitat de vida dels que la pateixen i en la de les seves famílies. Amb tractament farmacològic, educatiu i fisioteràpia, la malaltia pot ser controlada.

Les alteracions genètiques que originen el PW tenen com a causa comuna la pèrdua o inactivació de gens paterns a la regió 15q11-q13 del cromosoma 15. El tipus d'alteracions genètiques són les següents:

- Deleció "de novo" en el cromosoma 15 patern en el 70% dels casos. (Pèrdua d'un fragment del cromosoma 15 patern, el qual conté una sèrie de gens que la seva absència provoca el PW)
- Heterodisomia del cromosoma 15 matern en el 25% dels casos. (Les dos còpies del cromosoma provenen de la mare)
- Alteració de l'imprinting en el 3-5% dels casos. (Roman l'empremta materna en un cromosoma transmès pel pare. Això fa que gens que havien d'activar-se no ho facin.)
- Reorganitzacions cromosòmiques en l'1% dels casos.



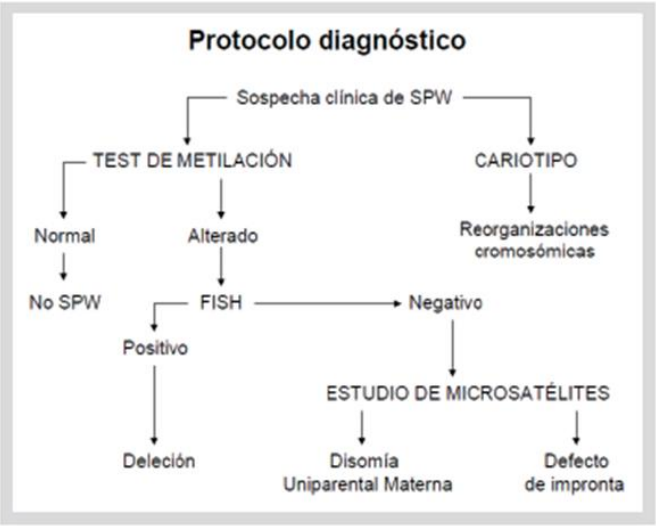
Imatge 2: Tipus d'alteracions genètiques que provoquen el PW.

2.2. Protocol de diagnòstic

El laboratori disposa d'un protocol d'estudi genètic per confirmar el diagnòstic clínic del pacient amb PW.

- Cariotip: És el patró cromosòmic que descriu les característiques dels cromosomes. Es realitza a tots els pacients amb sospita clínica de PW. Permet l'estudi de reorganitzacions cromosòmiques que afecten la regió 15q11-q13.
- Test de metilació (M-PCR): Tècnica d'anàlisi molecular que es realitza a tots els pacients amb sospita. Si el patró de metilació trobat correspon únicament al matern, es confirma el diagnòstic, que pot ser de PW associat a delecions, heterodisomia o defectes en empremta.

Els resultats s'obtenen entre 10 i 15 dies aproximadament, es pot realitzar el protocol de diagnòstic en totes les edats i les proves es duen a terme en clíniques especialitzades.



Imatge 3: Proves per diagnosticar el PW.

Encara que per establir el diagnòstic seria suficient determinar el patró de metilació, la importància de discernir el dèficit concret és molt important, perquè la probabilitat de recurrència (és a dir, la probabilitat que un nou descendent, pateixi la malaltia) es relaciona directament amb el tipus d'alteració que va produir la síndrome.

Per això, és imprescindible conèixer que, quan a la família hi ha un individu amb PW per deleció, el risc de recurrència teòric és baix, aproximadament un 1%, igual que succeeix amb un pacient amb disomia uniparental materna; no obstant, en cas de mutació d'imprinting, el risc de recurrència és alt, d'un 50%, ja que els pares poden ser portadors de la mutació. Finalment, si l'aparició de la síndrome es deu a alguna reorganització cromosòmica (1% dels casos), serà aconsellable realitzar estudi de FISH i/o microsatèl·lits, ja que el risc de recurrència dependrà del tipus d'alteració.

2.3. Característiques del PW

Hi ha diverses característiques físiques que tenen en comú els afectats de PW.

Alçada: Les alteracions del creixement que presenten els afectats de PW podrien ser degudes a alteracions en la secreció de l'hormona del creixement (GH) o al factor de creixement insulino-similar tipus 1 (IGF-1). El tractament amb l'hormona del creixement va ser aprovat l'any 2000 per als afectats de PW, ja que no posseeix efectes secundaris, excepte en casos d'intolerància a la glucosa. El tractament millora la talla, disminueix el teixit adipós, augmenta la massa muscular i incrementa la vitalitat.

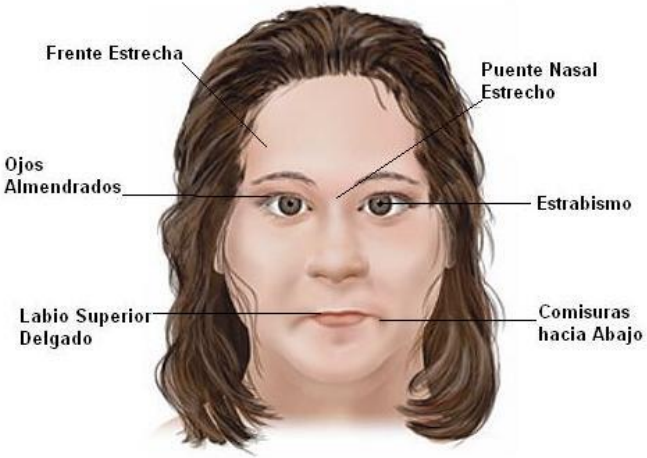
Obesitat i diabetis: L'obesitat i la gana sense control són aspectes característics del PW. Aquesta obesitat pot originar en forma secundària diabetis mellitus tipus II, intolerància a la glucosa i alteracions respiratòries.

Imatge 4: els afectats de PW pateixen obesitat.

Criptorquídia i hipogonadisme: La criptorquídia (trastorn testicular) és molt freqüent en els nens, per la qual cosa es transforma en un bon criteri de diagnòstic en mascles; el desenvolupament puberal d'aquests nens generalment no arriba a un estat adult. Les nenes presenten hipogonadisme (els ovaris no funcionen correctament) i amenorrea primària (absència de la menstruació); tot i això, poden presentar complet desenvolupament mamari. Tant les nenes com els nens amb PW desenvolupen completament el borrissol púbic; el creixement del penis i del clítoris és variable. Per als nens amb PW, el tractament amb dosis baixes de testosterona és recomanable quan la petita grandària del penis signifiqui problemes.

Osteoporosis: La disminució mineral de la densitat òssia és bastant freqüent en nens amb PW, que provoca una major incidència de fractures. També s'observa una major incidència d'escoliosi. Aquestes alteracions podrien ser degudes al dèficit de l'hormona del creixement i a l'hipogonadisme. El tractament recomanat és una dieta amb aportació suplementària de Calci i Vitamina D, a més del tractament i exercici.

Trets facials distintius: Solen tenir els ulls ametllats, boca triangular i comissures de la boca cap avall, llavi superior prim, diàmetre bifrontal estret, estrabisme (els ulls no estan alineats correctament) i microcefàlia (desenvolupament insuficient del crani).



Imatge 5: Trets facials comuns del PW

2.4. Problemes amb el menjar

La síndrome Prader Willi es caracteritza per un trastorn de la conducta alimentària; els que pateixen PW, mai se senten satisfets després de menjar, ja que falla la sensació de sacietat a causa del problema a l'hipotàlem. Mengen tot el que troben i si és necessari, enganyen per poder menjar. És a dir, el seu problema no és que tinguin gana perquè no han menjat, sinó que mai se sacien. Es considera la causa més comuna d'obesitat.

Per això, aconseguir un adequat control alimentari és molt important per al seu benestar; no només per la quantitat de calories que ingereixin al dia i el seu risc d'obesitat, sinó també perquè la forma en què aquest assumpte es treballi influirà directament en el seu comportament. El primer que s'ha de tenir molt clar és que ells poden ser tan feliços com qualsevol encara que segueixin una dieta hipocalòrica, i el fet que ingereixin més aliments no influirà en el seu grau d'alegria, ja que ells sempre volen més i més menjar; no poden evitar-ho ni controlar-ho, no és una cosa que tingui a veure amb la seva voluntat, la seva educació o la seva capacitat de control, és una cosa que respon a un dany hipotalàmic. Per això no té sentit castigar-los perquè agafin menjar o intentin aconseguir-ne.

Partint d'aquests principis, el que s'ha de fer per gestionar aquest tema és establir un control estricte de l'accés al menjar per a que la casa sigui un lloc de tranquil·litat i no una possible font de "menjar extra"; per això és molt important que la cuina o qualsevol altre lloc on s'emmagatzemin aliments estigui tancat amb clau.

Ells senten sempre la necessitat de menjar; si estan a casa i pensen que utilitzant alguna estratagema poden aconseguir-ne, en lloc d'estar relaxats estaran ideant com fer-ho. Al posar en marxa el seu pla per aconseguir menjar poden succeir dues coses: que aconsegueixin menjar o que finalment no n'aconsegueixin. En el segon cas se senten frustrats i s'incrementa el risc de tenir una rabieta a casa. Per això, el millor és que tinguin clar que encara que ho intentin no podran accedir al menjar.

Sorprenentment, molts nens donen les gràcies als seus pares per tancar la cuina, ja que llavors estan més tranquils.

Imatge 6: Els malalts de PW no tenen la sensació de sacietat.

La màxima a seguir llavors, és evitar l'accés al menjar. Tot i això, hi ha altres pautes que també s'han de tenir en compte:

• No menjar davant d'ell coses que no pot menjar.

• No anar amb ell a fer la compra al supermercat.

• No mantenir amb ell converses sobre menjar.

• Procurar no posar plats al centre de la taula del que cada u se serveixi el que vulgui; és millor portar els plats ja plens des de la cuina.

• Evitar que manegi diners.

• Elaborar menús setmanals que estiguin en un lloc visible.

• Mai premiar ni castigar amb menjar.

• Si es va a menjar fora pactar amb ell abans el que es pot demanar.

• No cedir si demana més menjar.

Així, el control de l'accés al menjar és una mesura indispensable no solament per evitar l'increment de pes, sinó també per la influència que l'aliment té en el seu comportament.

2.5.Condicions de vida d'un malalt de PW

Si s'atén des de la infantesa poden viure el mateix temps que els que no tenen la malaltia. No obstant això, si s'atén d'adults, és més complicat perquè normalment són persones obeses; cal recordar que engreixen un 50% més que la població típica menjant el mateix i que s'aprimen un 50% menys fent el mateix exercici. També es cansen molt més.

Per afrontar situacions com aquestes és important comptar amb la protecció, assistència, previsió educativa i integració social de les persones afectades i les seves famílies.

La base perquè aconsegueixin tenir una vida normal, dins del que permet la malaltia, és tenir una dieta saludable i fer exercici entre tota la família. Necessiten rutines estrictes i predictibles. A més, cal que els pares no permetin que el seu fill accedeixi al menjar en qualsevol moment.

Així, el diagnòstic precoç i l'aplicació d'estratègies orientades a l'adequat control dels símptomes, suport emocional, comunicació, informació, atenció a la família i investigació, són aspectes bàsics per aconseguir una millora important en les condicions de vida de la unitat familiar i de les persones amb PW en particular.

Tanmateix, les possibilitats de futur per a una persona amb PW són més prometedores en el present del que ho van ser en el passat. En l'actualitat, amb un control d'obesitat, una persona amb PW ,amb un petit suport, pot tenir una vida més o menys normal i pot aconseguir moltes de les coses que els "normals" fan, com assistir a l'escola, participar en activitats amb la comunitat, ser autosuficients, obtenir treball, etc. La investigació contínua ajuda a determinar la causa de les característiques de la síndrome i a trobar una forma d'alleujar la forta atracció pel menjar.

2.5.1 Etapes

Generalment el PW consta de dos etapes:

<u>La primera etapa</u>

Un diagnòstic precoç és important per a poder realitzar una atenció primerenca i un adequat pla d'alimentació des del principi.

A causa del to muscular molt baix (hipotonia), al nadó li és extremadament difícil succionar, ja que no posseeix l'habilitat necessària en la seva llengua, llavis i galtes per agafar el mugró; es cansa amb facilitat i tendeix a quedar-se adormit. Aquesta dificultat comporta que en la majoria dels casos es necessiten tècniques i procediments especials per donar una nutrició adequada, com ara tetines especials, manipulació de la boca i mandíbula o fins i tot, una sonda.

El nadó amb PW actua com si no tingués gana i no sembla mostrar interès pel menjar. Al principi, acabar cada biberó pot portar molt de temps, però poc a poc la seva habilitat millorarà a mesura que desenvolupi un major to muscular.

El pes, tendeix a normalitzar-se durant els següents 12 mesos i l'obesitat en aquesta edat és poc freqüent. S'han de seguir pautes de nutrició normals però, tot i això, és essencial un control continu de la nutrició.

Imatge 7: El nadó amb PW no té gana

La presència d'una gana normal durant el segon any pot despistar i fer creure que la característica de fam excessiva no apareixerà. És fonamental mantenir-se informats i buscar ajuda d'experts en dietètica amb coneixement de la síndrome.

Els nadons amb PW no ploren molt sovint i quan ho fan és un plor fluix. També dormen molt i és molt important que quan estiguin desperts rebin estimulació visual i mims, ja que són molt necessaris per al seu desenvolupament.

El to muscular baix també suposa que el nen necessitarà més temps del normal per assolir les metes del desenvolupament. Aquest retard pot ser molt sever durant el primer any però millora durant el segon.

L'evolució de cada nen amb PW és molt variable, però generalment arribaren les fases del desenvolupament d'aquesta manera:

- Somriuen als 4 mesos.
- Les habilitats motores milloren als 6 mesos.
- Poden seure als 12 mesos.
- Caminar als 24 mesos.
- La parla/llenguatge presenta un cert retard, per tant, apareixen les seves primeres paraules soltes als 21 mesos.
- Les frases entre els 3 i els 6 anys.

És important que el nadó comenci a assistir a un Centre d'Atenció Primerenca. Allà seguirà programes específics que inclouran fisioteràpia i estimulació del desenvolupament i una mica més endavant, assistir a un logopeda.

La segona etapa

Normalment apareix entre els 2 i els 4 anys; comença amb els canvis del metabolisme. Encara que la seva dieta segueixi sent més o menys la mateixa, el nen pot començar a presentar un excés de pes; això pot venir acompanyat

d'una obsessió amb el menjar. A partir d'aquest moment, el control de la dieta ha de ser estricte per evitar un augment de pes progressiu.

Per les seves característiques especials i el seu metabolisme, el nen necessita menys calories que els altres per mantenir un creixement i una activitat normal. Per això cal una dieta baixa en calories, que haurà d'estar ajustada per mantenir el seu pes adequat.

Tenir cura de la seva dieta ha de ser un treball en equip, que inclou a tots aquells que convisquin amb ell (familiars, amics, veïns, educadors, etc.). És important no habituar-lo a llaminadures o galetes dolces, ni a refrescos amb gas i sobretot, no utilitzar mai el menjar com a premi. L'exercici també serà imprescindible per lluitar contra les calories.

Els retards de desenvolupament disminueixen entre els 2 i els 5 anys i les habilitats motores milloren tot i que en ocasions no caminen fins als 4 o 5 anys. Tenen dificultats d'aprenentatge però durant aquesta segona etapa, la parla i el llenguatge milloren i molts nens es tornen excessivament xerraires. No obstant això, la majoria tenen errors d'articulació.

El llenguatge expressiu (parla) va una mica més endarrerit que el llenguatge receptiu (comprensió); aquest retard pot provocar frustració en el nen i en les persones del seu entorn. Millorar les seves habilitats comunicatives serà un altre dels objectius d'aquest període.

A partir dels 4 anys poden començar a ocórrer moments en què tingui canvis de comportament significatius com ara tossuderia o conflictes per afrontar els canvis. El dèficit d'habilitats socials crea sovint dificultats en la relació amb els companys i genera problemes de conducta. El tractament conductual per part d'un professional en aquesta etapa pot prevenir problemes en un futur. A més del centre d'atenció primerenca, la majoria van a una escola bressol i preescolar de la seva zona; després passen a col·legis o a centres d'educació especial. L'Equip d'Orientació i Valoració psicopedagògica de la zona després d'avaluar el nen farà una proposta d'escolarització.

Imatge 8: Valoració del nen per a fer una proposta d'escolarització.

3. REACCIÓ DELS PARES

Al principi, pot ser que els pares tinguin por que el seu fill vagi a patir o fins i tot morir i no saben com afrontar-ho. El mínim que saben certament és que la seva família passarà per grans canvis i contratemps; temps per assimilar les emocions fortes i les decisions difícils.

Quan els pares són informats per primer cop, la notícia pot semblar increïble. Sovint, els sentiments de culpa comencen a sorgir una vegada que els pares accepten que el seu fill té aquesta malaltia. Els pares tenen la gran tasca de protegir al seu fill de tot perill i potser qüestionin què han pogut fer malament que hagi causat que el seu fill estigui malalt.

L'arribada a la família d'un nen amb PW tira per terra totes les expectatives dels pares. Travessen períodes d'intensa confusió i de vegades fins i tot obliden que va passar aquells dies després del naixement.

3.1 Impacte del PW en la família

L'aparició d'una malaltia en algun dels membres de la família pot representar un seriós problema tant en el seu funcionament com en la composició; podria considerar-se una crisi a causa de la capacitat que té per desorganitzar un sistema familiar.

Per adaptar-se a aquesta nova situació, la família posa en marxa mecanismes que li permeten seguir funcionant, de manera que es generen canvis en les interaccions familiars i que poden portar a la família a situacions d'equilibri o desequilibri, posant en risc el benestar i maneig del malalt i la funcionalitat del sistema familiar.

Els canvis que es produeixen en les famílies en relació amb la malaltia no segueixen un patró específic, sinó que venen donats per les pròpies característiques familiars, com ara el moment de la vida del pacient, el grau de solidesa de la família, el nivell socioeconòmic, la història familiar, etc.

En tota malaltia, el malalt és tractat de forma diferent per la seva família; ja sigui per les noves necessitats de cures i alimentació, pel seu aspecte físic, etc. Tot això afecta al tipus de relació amb els membres de la família i amb els seus coneguts.

Durant tot aquest procés de la malaltia, la família pateix igual o més que el pacient i es poden generar canvis catastròfics dins de la família; davant d’això el metge ha de prevenir, diagnosticar i intervenir.

Imatge 9: Intervenció del metge en les relacions familiars durant la malaltia.

L'aparició de la malaltia en la família genera una sèrie de desajustos en la manera de conviure i funcionar per part dels seus membres a la qual se li afegeixen els valors, costums i necessitats que té la família per enfrontar la malaltia. Per això resulta indispensable que el metge doni suport a la família.

Dins de les respostes a la malaltia que genera la família, es poden observar les d'ordre **afectiu** que inclouen aspectes com negació, ira, tristesa o depressió, la negociació de rols, etc. També s'observen els **problemes econòmics**, en els quals resulta indispensable considerar la pèrdua de capacitat econòmica de la família a causa de consultes, medicaments, hospitalització, activitats, tallers, etc.

No només la família pot afectar de manera positiva o negativa en l'evolució de la malaltia ,sinó que és aquesta qui de forma directa afecta cadascuna de les esferes afectiva, física, econòmica i social de la família.

3.2 La família Prader Willi

Els pares

Poden donar-se, especialment en les mares, sentiments d'angoixa i ansietat per la seva salut, pèrdua de confiança en si mateixes, dificultats per transmetre el diagnòstic, culpabilitat i preocupació pel seu futur, etc. Per a aquells que reben el diagnòstic tard (en l'adolescència o edat adulta) aquest és un alleujament per a la família, ja que dóna sentit a moltes de les experiències viscudes.

A poc a poc la família s'anirà reestructurant i adaptant-se a la nova situació. L'adaptació principal que es requereix per mantenir el benestar de qualsevol persona amb PW està relacionada amb l'alimentació. Com a conseqüència d'aquestes adaptacions, els pares i els germans sovint desenvolupen patrons d'alimentació clandestina; és a dir, confessen que agafen menjar "prohibit" i s'ho mengen tancats a la seva habitació i/o donen d'amagat menjar extra als altres germans quan l'afectat està dormint.

Tot i això, les habilitats del nen per aconseguir menjar s'incrementen amb l'edat. Amb nens petits, per exemple, el menjar pot estar simplement fora de l'abast de la seva mà, o en un lloc tancat; no obstant això, alguns panys han

estat forçats amb diferents eines per accedir al menjar. Molts pares diuen que canvien de lloc el menjar, porten les claus a sobre per a que el nen no les trobi i li restringeixen l'accés a la cuina fins i tot estant el menjar tancat amb clau.

En alguns casos, el pare se sent abandonat per la dedicació de la seva dona al fill amb PW. Però mentre el pare pot "escapar" dels problemes de casa marxant a treballar cada dia, les mares que no treballen fora de casa s'han de dedicar a la cura diària del nen. Fins i tot rutines simples com anar a comprar o anar en transport públic poden convertir-se en situacions que creen inseguretat; com a conseqüència d'això, algunes van aïllant-se socialment.

També es preocupen per les necessitats no cobertes dels altres fills i mentre que algunes parelles s'enforteixen en la batalla contra el PW, altres semblen desintegrar-se sota l'estrès. La manca de privacitat a casa, reducció del temps que passen junts, cansament, diferències d'opinió en com educar els fills i la tensió que suposa no poder preveure què farà el nen, pot posar en perill l'estabilitat de la parella; és a dir, els matrimonis estan en risc constant.

Els germans

La salut física i psíquica dels pares és molt important: com més salut tinguin els pares, millor adaptació psicològica tindran els germans ja que tendiran a imitar l'actitud dels pares (sigui aquesta positiva o negativa).

Els germans viuran l'arribada d'un germà amb PW de diverses maneres segons l'edat, el paper que aquest ocupi en la família i la reacció dels pares. Els nens més vulnerables són els germans menors i les germanes grans. L'adaptació psicològica, serà millor com més gran sigui el nombre de germans (ja que, havent altres germans, es redueix la càrrega emocional i física i a més, poden ajudar-se entre ells com a confidents). Els germans i germanes grans no només s'han d'ajustar a l'arribada del nou germà sinó que a més, han d'enfrontar-se al fet que el nou germà requereix més atenció.

Els nens petits veuen que la conducta dels pares canvia en descobrir que el seu germà té PW i molts no comprenen que el seu germà està malalt. Ha de quedar clar que no es tracta d'una malaltia contagiosa, i que no és culpa de cap d'ells. És important donar una visió optimista sobre el tractament i la investigació actual del trastorn, sense cometre l'error de dir que probablement es curarà.

Quan el germà gran és l'afectat veurà amargament que els petits li sobrepassin; els germans menors sentiran confusió, culpa o tristesa en superar al seu germà. Generalment el que els costa acceptar és la realitat del seu germà, i no al seu germà en si.

De petits (entre 3-8 anys) en descriure al seu germà amb PW, no s'observen diferències significatives amb els altres germans. Tot i així, poden tenir sentiments de gelosia i d'injustícia en no poder prendre llaminadures com els

seus amics, o sentiments de vergonya quan van els seus amics a casa i presencien una rabieta del seu germà.

Sobretot durant l'adolescència, poden avergonyir-se de portar amics a casa quan tot està sota clau a la cuina o hi ha possibilitats que presencien una rabieta. Les responsabilitats de vigilar-lo, la manca de temps tot sol amb els pares i les restriccions en les rutines d'alimentació poden generar ràbia i tristesa en algunes ocasions per part dels germans.

Quan se'ls pregunta què és per a ells el positiu de conviure amb un germà amb PW diuen que són els seus propis èxits personals (aprendre a ser pacients i tolerants, ensenyar-los a fer coses, comprendre millor les persones discapacitades, l'ajuda que ofereixen a casa, etc.), veure'ls aconseguir metes no esperades, i el tenir un nucli familiar més unit ja que les persones amb PW tenen una personalitat afectuosa, alegre i amistosa. El negatiu se centra en les restriccions alimentàries (haver de tractar amb menjadors compulsius, no poder menjar llaminadures davant d'ells, sentiments de culpa respecte al menjar), lluitar amb els problemes de conducta (les conductes vergonyoses en públic, les rabietes, les discussions, les obsessions i la repetició contínua de preguntes i temes), la lentitud de les persones amb PW, el cansament dels pares que sempre han d'estar pendents d'ell, no poder fer res sense planificar, haver de "cuidar" a algú que ja té edat per a cuidar-se sol, les interrupcions del germà quan ells necessiten atenció, la responsabilitat de fer-se càrrec del germà en el futur, assumir el fet que podria morir jove si no aconsegueixen controlar el pes, etc.).

Parlar dels problemes ja a l'edat primerenca (a partir dels 3 anys) transmet el missatge que els problemes poden ser compartits amb la família. Els nens són reticents a parlar dels seus germans encara que els seus pares estimulin la comunicació oberta; és més senzill iniciar la conversa parlant d'altres nens amb problemes que no siguin el propi germà. Les preocupacions i preguntes dels germans es modifiquen amb el pas del temps. Quan els germans preguntin, han de rebre contestacions el més directes possibles.

3.3 Factors que condicionen l'impacte de la malaltia en la família

A més del processament de la malaltia per part de la família i del tipus de resposta que aquesta generi, hi ha altres factors que intervenen en l'impacte familiar de la malaltia, com ara:

Etapa del cicle vital: Cal investigar el moment del cicle vital familiar en què la malaltia sorprèn a la família i la posició de cadascun dels seus membres en els seus rols.

L'impacte de la malaltia serà diferent en cada moment de la vida d'una família, ja que no és el mateix que aparegui la malaltia en una família que no ha enfrontat crisis familiars i que no ha posat a prova la seva capacitat per resoldre

conflictes, a que passi en una molt "colpejada'' en que el desenllaç pot ser molt prometedor o realment catastròfic.

Imatge 10: Etapa del cicle vital de la família.

Flexibilitat o rigidesa de rols familiars: La malaltia crònica, com és el cas del PW, suposa una profunda crisi familiar a la qual les famílies podran respondre millor com més flexibles puguin ser. En el moment que apareix la malaltia pot ocórrer que aquesta afecti la distribució de rols.

El pacient malalt juga un paper central que li possibilita fer aliances o coalicions en contra d'un o diversos membres de la família, la qual cosa genera més estrès i sentiment de culpa, ressentiment i por. D'aquesta manera es pot esperar que les famílies amb més rigidesa presentin més dificultats per respondre a la crisi per malaltia ja que no es poden adaptar a les noves condicions de la dinàmica familiar.

Imatge 11: Sentiment de culpa i tristesa per part dels cuidadors.

Cultura familiar: Resulta difícil parlar de l'impacte de la malaltia en les famílies sense considerar un aspecte tan fonamental com és la cultura familiar. Aquest conjunt de valors, costums i creences que comparteixen els membres, intervenen en l'evolució i desenllaç de la malaltia.

Imatge 12: Cultura familiar.

Nivell socioeconòmic: No és el mateix que la malaltia aparegui en una família d'escassos recursos econòmics a què passi en una econòmicament estable. Evidentment la crisi familiar a la primera és més gran, ja que la desorganització provocada per la malaltia es percep en tots els àmbits.

La família requerirà durant la malaltia major quantitat de recursos econòmics per concepte de medicaments, curacions, consultes, transport, alimentació especial, condicionament físic de l'habitatge, etc.

En moltes ocasions quan s'atén als pacients poc ens aturem a pensar sobre la seva situació econòmica; es prescriuen medicaments d'elevats costos sense importar que la família pugui o no comprar.

Tipus de resposta familiar: El tipus de resposta que presenten les famílies es refereix als canvis que es generen en les interaccions de cadascun dels membres en funció del pacient malalt. Hi ha dos patrons de resposta oposats:

1. La tendència centrípeta s'expressa a través d'una extrema cohesió interna dels membres de la família. Totes i cadascuna de les activitats que aquests realitzen estan donades en funció del malalt, és com si tot girés al voltant d'ell, convertint-lo en el centre de les interaccions i absorbint gran part dels recursos afectius i econòmics de la família.

Imatge 13: El nen es converteix en el centre d'atenció.

2. La tendència centrífuga es pot observar en les famílies on les conductes en general no estan relacionades amb la situació de malaltia. En aquests casos la cura del pacient malalt és delegat a una sola persona, que en general correspon al sexe femení, la qual absorbeix el paper de controlar l'evolució de la malaltia.

Imatge 14: La dona (mare, germana, etc) es converteix en la cuidadora del malalt.

La manca de col·laboració en aquestes famílies, i l'enorme càrrega emocional que sol portar amb si la cura del malalt pot tenir conseqüències greus per al membre cuidador, com ara: depressió, solitud, estrès crònic, descuit, problemes de salut, etc. És el que s'anomena síndrome del cuidador.

3.4 Principals símptomes familiars a causa de la malaltia

Des de la infància fins a la vellesa la malaltia intervé de manera important amb els plans de l'individu i de la família forçant a modificar-los.

De la mateixa manera que una malaltia produeix determinada simptomatologia en l'individu que la pateix, també pot originar-la en la família d'aquest, a causa dels canvis i alteracions en el funcionament del conjunt familiar.

Els principals signes i símptomes que amb més freqüència poden trobar-se en una família que viu amb la presència de la malaltia són:

Aïllament i abandó: Durant el procés de malaltia, la família busca aïllar-se per poder manejar-la de la millor manera possible, és per això que limita les seves relacions socials a la cura del malalt.

D'altra banda, pot ser que els altres membres de la família es vegin afectats ja que es dona més atenció al malalt de la que es dona a la resta dels membres (fills, parella, etc.); per tant, poden aparèixer en aquests nous signes i símptomes com mal rendiment escolar, irritabilitat, solitud, depressió, etc.

Conflicte de rols i límits: Quan la família no negocia adequadament els nous rols que hauran d'assumir durant aquesta nova etapa en la vida familiar, apareix una crisi familiar, la qual es pot fer visible a través de la falta de respecte, culpa, xantatge, pèrdua de la jerarquia, aliances entre els membres, coalicions, etc.

Conflictes de parella: En algunes famílies passa que el pacient, la malaltia i el tractament són utilitzats pels pares per agredir-se mútuament i que el resultat sigui la dificultat i ineficiència per prendre decisions i dur a terme les accions necessàries per al tractament.

Imatge 15: La malaltia pot comportar problemes de parella.

Problemes econòmics: Les famílies amb un malalt entren en una situació de desgast econòmic cada vegada més seriós tot i que al principi de la malaltia semblés no ser tan intens. Amb el pas del temps, tenen cada vegada més dificultat per mantenir les despeses ocasionades per la malaltia; fins i tot és motiu en molts dels casos d'abandonament del tractament.

Síndrome del cuidador: És un trastorn que es presenta en les persones que exerceixen el rol de cuidador del malalt. Aquesta síndrome es caracteritza per problemes osteo-articulars, alteracions del ritme de la son, ansietat i depressió. També cal destacar l'aïllament social i problemes familiars a causa que només s'ocupa del malalt el cuidador. Aquest comença a deixar de preocupar-se per ell mateix.

Negació, còlera i por: Durant el procés de la malaltia tant el pacient com la família travessen per diferents etapes que són: la negació, la ira, la negociació, la depressió i l'acceptació, sense que necessàriament aquest sigui l'ordre d'aparició.

Els símptomes familiars que s'observen amb major freqüència en el pacient i la seva família són la negació, la depressió, la ira i la por.

La negació és un símptoma que apareix des de l'inici de la malaltia a partir del diagnòstic. La família dubta que això li hagi pogut passar a ell. Després de no tenir una resposta satisfactòria, algunes famílies fins i tot busquen altres opcions que van des de la medicina alternativa fins a la bruixeria.

La ira es veu representada de diferents formes, tant per part del pacient cap a la família com a la inversa. En la família, en el cuidador i especialment en el pacient, les pors sempre són presents. La contínua tensió emocional per aquests motius no permet que la família funcioni de manera natural.

Ambivalència afectiva: Es tracta de la presència simultània de sentiments trobats en els membres de la família; mentre que d'una banda desitgen que el pacient millori i visqui més temps, per l'altra desitgen que tot acabi amb la mort del malalt, que ja ''deixi de patir". Es tracta d'un símptoma que és sistemàticament abolit per la família per ser moralment inacceptable.

3.5 Recurs per explicar la malaltia

Buscant informació sobre el Prader Willi, vaig trobar un conte molt encertat que explica la realitat de conviure amb un malalt de PW, però vist des de la perspectiva d'una nena de set anys. Es troba inclòs als annexos.

És un conte escrit als Estats Units per Janelee, una dona de la qual no hi ha més informació. El llibre el va dedicar a Brian, Shawn, Aaron i a la seva filla Sara; quatre nens que conviuen cada dia amb el Prader Willi, ja que tots ells tenen un germà amb la malaltia.

En aquest conte, Sara la germana petita de Matt, explica com es viure amb un nen amb PW. Sara també explica les dificultats que té Matt, i com aquestes afecten la vida de tota la família. Recull els sentiments i preocupacions d'una nena respecte el seu germà amb PW, ja que li resulta difícil adaptar-se als seus comportaments, menjades i rabietes, però que tot i això passen molts bons moments junts. Per a Matt és difícil deixar de menjar; ell explica que intenta mantenir-se lluny de la nevera, però se li escapa la mà. Segons Sara, el problema de Matt amb el menjar també li causa problemes a ella. Aquest conte ens dona a conèixer des de la seva família, la realitat de conviure amb un nen amb aquesta síndrome.

Aquest conte serveix per explicar als petits perquè un nen amb PW és especial i necessita de la nostra ajuda, però fins i tot, penso que els adults també en poden treure profit d'aquest conte que reflexa tan bé com afecta a l'entorn familiar el PW, l'objectiu del meu treball.

Moltes vegades només pensem amb el malalt i no ens parem a pensar que la família pot arribar a patir igual o més que ell.

4. EL PRADER WILLI A L'ESCOLA

En l'actualitat, el més habitual és trobar als centres educatius alumnes amb necessitats especials, però no podem oblidar que també existeixen en moltes ocasions alumnes que pateixen síndromes o malalties rares que s'haurien de recollir també en les lleis educatives. A més, s'haurien d'estudiar més per així poder donar la resposta educativa més adequada a les seves necessitats com a la de qualsevol nen amb una discapacitat.

Com he dit, l'actual llei educativa no menciona res sobre l'alumnat amb síndromes, com a destinataris d'una atenció especialitzada, però si que s'inclouen dins dels alumnes amb necessitats educatives especials com a discapacitat.

Cada alumne amb PW és diferent en quan a l'aparició de símptomes però podem dir que l'alumne amb PW generalment presenta hipotonia, dificultats respiratòries, anomalies oculars, problemes de comportament i comportament obsessiu-compulsiu, etc.

També poden tenir un creixement i maduració incompletes com ara mans i peus petits, hipogonadisme, baixa estatura, tics, etc.

Imatge 16: Nens amb PW a l'escola.

4.1. Dificultats i alteracions en el desenvolupament de l'alumnat amb PW

Neurocognitius

Atenció: Presenten capacitat limitada per a mantenir-se concentrats. A més, tendeixen a la somnolència diürna.

Memòria: Estan afectats els processos d'assimilació, d'emmagatzematge i recuperació de la informació.

Raonament: Tenen dificultats per a identificar i interpretar les sensacions.

Llenguatge: Presenten un retràs en el desenvolupament del llenguatge i expressió verbal.

Psicomotrius

Retard maduratiu: Les habilitats motores fines s'evidencien poc.

Solen tenir escoliosis, alta resistència al dolor i disfuncions en la temperatura corporal.

Sociabilitat i conducta

Solen ser alegres, extravertits i afectuosos.

Els problemes al parlar solen produir-los rebuig social, canvis bruscos d'actitud i seriosos problemes d'autoestima (ansietat, depressió, etc.)

Conductes alimentàries

La manca de la sensació de sacietat pot fer que arribin a mentir o fins i tot robar per aconseguir menjar.

El tutor, docents i companys de l'alumne han d'estar informats sobre la síndrome i sobretot, NO compartir res de menjar amb el nen, encara que ho demani.

4.1.1.Trastorns de comportament i conducta

Els alumnes amb PW tenen la necessitat d'acabar les tasques; sinó, els pot portar a la pèrdua d'autocontrol.

Per això s'ha d'actuar de la manera següent:

- Presentar les coses per escrit. Exemple: Llegir un conte i que el nen vegi les imatges a més d'explicar-lo oralment el professor.
- Usar ajudes visuals. Exemple: Pictogrames.
- Establir treballs curts i motivadors.
- Evitar discussions.
- No donar massa informació de forma anticipada ja que es poden atabalar.
- Establir límits.

L'estrès els pot provocar un descontrol emocional i com a resultat, rabietes, agressions verbals o físiques, etc.

- Evitar la sobreestimulació a l'entrada i sortida de l'escola (Que l'alumne surti i entri minuts abans o després a l'escola).
- Al començar la classe definir clarament quines activitats es faran (es poden utilitzar agendes com les utilitzades amb els nens autistes).

- Felicitar l'alumne quan mostri un bon control de les emocions, sobretot en moments on és fàcil perdre'l.
- Evitar la paraula NO, sobretot al donar ordres (En lloc de dir no crides, dir si parlés més fluix, t'escoltaré millor).
- Establir amb l'alumne estratègies a posar en pràctica quan senti que perd el control de les seves emocions.
- No intentar raonar amb ell en el moment que té una rabieta ja que creuen que mai tenen la culpa del que ha passat.
- Donar per finalitzada la discussió l'abans possible.

Imatge 17: El professor ha de saber com actuar davant una rabieta del nen.

4.1.2 Obsessió i absència de sensació de sacietat

Per a l'alumne amb PW, el missatge ''ple'' (sacietat per menjar), mai arriba al cervell i per tant, sempre tenen gana.

- Si comenta l'alumne que no ha esmorzat (normalment diuen això per a que els hi donem menjar) s'ha de trucar als pares per a comprovar-ho.
- Si hi ha menjar a l'aula, ha d'estar guardat en clau i a poder ser, que l'alumne no sàpiga on està.
- No utilitzar mai l'aliment com a premi per bon comportament.
- Durant l'adolescència, no permetre que porti diners al centre; ja que amb els diners només pensa en comprar menjar.
- Vigilar-lo durant l'esbarjo ja que pot robar l'esmorzar als companys o buscar a les papereres.
- Establir un alt nivell de coordinació amb la família en quant a la dieta i horaris de menjar. No avançar ni endarrerir l'hora de les menjades.

- Avisar al menjador escolar, monitors i cuiners de les seves característiques i necessitat de dieta controlada.

4.1.3 Autolesions

Les rascades a la pell són freqüents en l'alumnat amb PW; si aquests comportaments no són controlats poden provocar danys a la pell.

- Distraure'l i proporcionar activitats per mantenir les seves mans ocupades (pintar, dibuixar, plastilina, jocs de mans, etc.).
- Mantenir les ungles curtes i netes.
- Si hi ha una ferida per una rascada, tapar-la amb una vena per a evitar el sobre rascat.
- No dir ''No et rasques'', ja que no funcionarà i encara es rascarà més.

Imatge 18: Els nens amb PW s'autolesionen amb rascats a la pell.

4.2. Problemes amb el comportament de l'alumne

L'alumne amb PW es caracteritza perquè manca de la sensació de sacietat; aquesta, està molt relacionada amb la presència de comportaments i obsessions compulsives ja que de vegades la seva desesperació per menjar els porta a modificar plenament la seva conducta. Per tant, les dos característiques que dominen són l'apetit voraç i conductes esbojarrades en relació al menjar i alimentació.

L'alumne amb PW com he dit abans, presenta trastorns del comportament i la conducta; però aquests, no sempre tenen relació amb el menjar sinó que poden ser a causa de la disfunció dels lòbuls frontals. Aquests comportaments tenen un origen orgànic, encara que s'ha de tenir en compte que molts comportaments són fruit de l'aprenentatge i la influència del context sociocultural i familiar que viu cada alumne. Hi ha una sèrie de conductes que serveixen com a referència, com ara la parla repetitiva, rabietes, rascar-se la pell, etc.

Encara que la majoria d'aquests alumnes són amables, afables i se senten feliços a l'escola, presenten canvis de conducta. Els canvis de plans i rutines porten fàcilment a la pèrdua del control emocional que pot passar des de llàgrimes a rabietes i en alguns casos a l'agressió física. És per això que els afectats de PW tenen una necessitat forta de rutines i activitats programades.

A més, l'arribada de l'adolescència als alumnes amb PW els sol provocar frustració pels límits imposats, observant-se un augment d'irritabilitat, crits, parla forta, conductes no cooperatives, discussions, estrès, etc. De vegades fins i tot és necessària la intervenció d'especialistes (psicòlegs/psiquiatres) i l'administració d'antidepressius.

Generalment presenten discapacitat intel·lectual lleu o moderada, dèficit d'atenció, dificultat en la dicció i el llenguatge oral, dèficit del to muscular i dificultats d'aprenentatge (sobretot en la lectoescriptura).

És imprescindible conèixer totes les característiques que presenta el nen o nena amb PW des de l'escola per a poder actuar adequadament i satisfer les seves necessitats educatives especials. Però per a això, prèviament ha d'existir un diagnòstic precoç per part de professionals i posar en marxa la teràpia.

Imatge 19: El nen amb PW té unes necessitats educatives especials.

Segons la llei, els alumnes amb PW han d'estar escolaritzats en centres ordinaris, sempre que aquests puguin donar una resposta ajustada a les seves característiques personals.

Abans de ser escolaritzat, s'ha d'avaluar al nen psicopedagògicament per determinar quines són les seves necessitats educatives especials, les ajudes i suports (humans i materials) que necessitarà i quina modalitat d'escolarització requereix.

Hi ha tres modalitats de necessitats educatives especials:

a) Integració a l'aula ordinària a temps complet.

b) Integració a l'aula ordinària amb suport en períodes de temps variable.

c) Aula específica d'educació especial.

Normalment, els afectats de PW són escolaritzats en la modalitat b) o c).

4.3 Necessitats educatives especials

Tenen unes necessitats educatives especials a causa de les dificultats relacionades amb l'atenció i memòria, el llenguatge i raonament, psicomotricitat, sociabilitat i conducta. Per això s'ha d'actuar d'una forma determinada:

Atenció i memòria

- Canviar constantment d'activitat.
- Potenciar estímuls rellevants.
- Donar-los atenció selectiva en funció de la seva edat.
- Treballar la memòria a curt termini, tant visual com auditiva, per a posteriorment treballar la memòria a llarg termini.

Llenguatge i raonament

- Entrenar l'espontaneïtat.
- Controlar la respiració.
- Millorar el nivell de comprensió i comunicació.
- Donar una estimulació multisensorial generant motivació per a posteriorment crear aprenentatges significatius.

Psicomotricitat

- Exercitar el to postural adaptant-lo a les seves característiques.
- En les primeres etapes, exercitar la coordinació i equilibri.
- Córrer i saltar pot produir lesions a les articulacions, per això és preferible caminar, nedar, etc. Buscar activitats en grup.

Sociabilitat i conducta

- Treballar l'àrea social i les habilitats interpersonals.
- Potenciar el reforç social, resolució de conflictes i planificació.

5. ENQUESTA

Vaig considerar oportú realitzar una enquesta per obtenir informació de la malaltia des del punt de vista de la societat, és a dir, saber que pensa la gent sobre la malaltia, saber si coneixen el Prader Willi, tot el que comporta la malaltia en sí i si la societat està conscienciada sobre com arriben a patir les famílies dels afectats i les poques subvencions, ajudes i alternatives que reben.

Crec que l'enquesta és un mètode molt eficaç per tenir una idea relativament general del que pensa la societat.

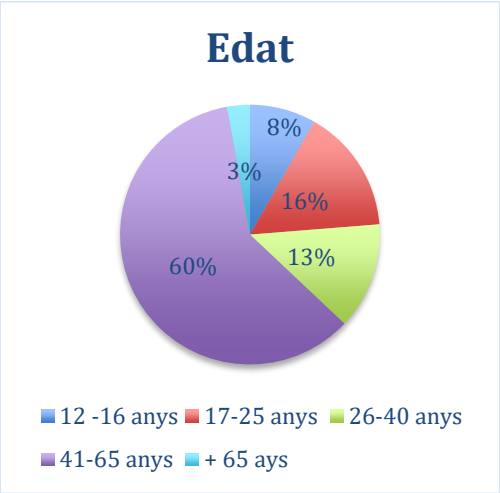
Aquesta enquesta ha estat contestada per 326 persones i la veritat és que els resultats són els que m'esperava: la gent no coneix la malaltia.

L'enquesta era anònima, per tant només he pogut saber algunes característiques de cada persona que l'ha contestat; sé que han respost des d'experts fins a gent que no havia sentit mai a parlar del Prader Willi.

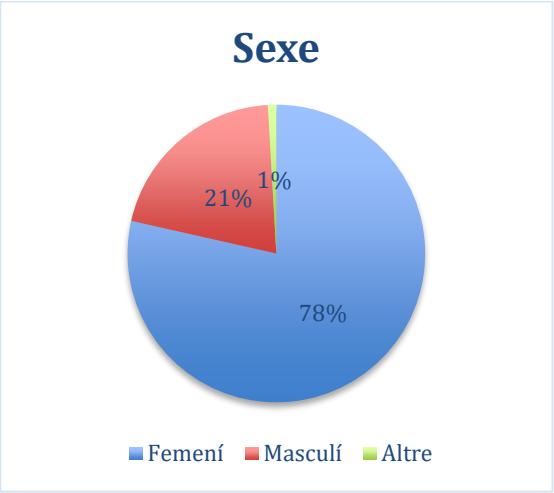
Es tracta d'una enquesta de 9 preguntes, on només es podia escollir una opció a excepció de la pregunta 8 que era d'elecció múltiple. Ja que penso que al no tenir que escriure i enraonar molt, han contestat més persones.

M'ha sorprès la quantitat de gent que ha contestat, però sobretot el que més m'ha sorprès ha estat l'interès que han posat, ja que a l'opció ''altres'' que havia deixat per si algú volia posar la seva opinió o una resposta que jo no havia pensat, molts han contestat.

Com es pot veure als gràfics de baix, la majoria de persones que han contestat l'enquesta tenen entre 41 i 65 anys i el 78% són dones.



Edat

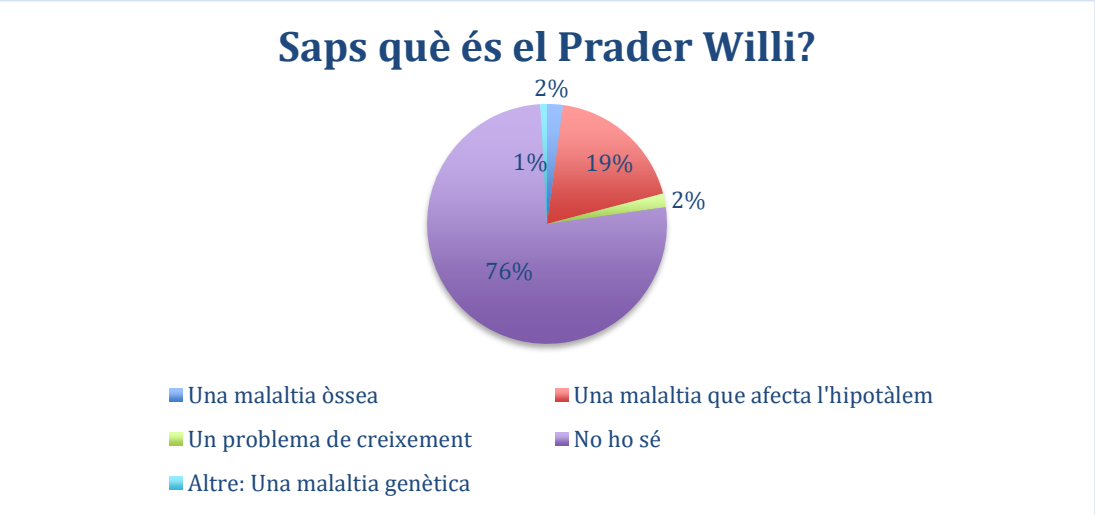


Sexe

Pregunta 1

La primera pregunta era per saber si la gent sap què és el Prader Willi; el 76%, és a dir, 248 persones han contestat que no ho saben, mentre que 61 persones (19%) han escollit la resposta correcta ''Una malaltia que afecta l'hipotàlem''. Per tant, les altres respostes eren errònies i amb això podem saber que molt poca gent coneix la malaltia.

L'opció ''Altre: Una malaltia genètica'' ha estat escrita per 3 persones (1%); he suposat que són especialistes en el tema o gent que li sona la malaltia però que no sap què afecta o en què consisteix exactament.



Pregunta 1

Com que és una malaltia rara, em vaig fer a la idea que la gent no coneixia la malaltia. Per això, abans de continuar l'enquesta vaig fer un encís per donar cinc cèntims sobre què és el PW:

Per a poder continuar l'enquesta, estaria bé que llegiu aquesta breu informació.

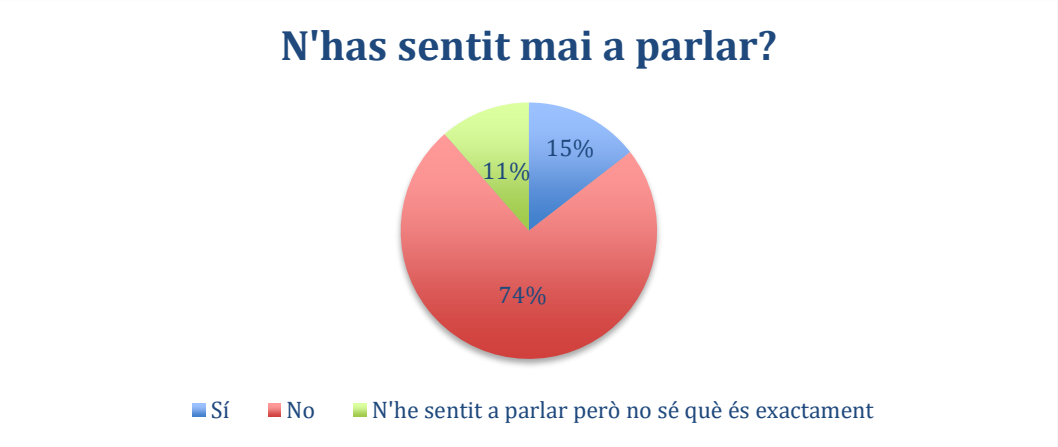
La síndrome Prader Willi (SPW) és una alteració genètica en el cromosoma 15 que afecta l'hipotàlem i per tant, moltes de les funcions que aquest regula es veuen perjudicades. Es considera la causa més comuna d'obesitat d'origen genètic. A més, no tenen l'enzim de la sacietat i sempre menjarien ja que no es farten mai.

Es calcula que aproximadament una de cada 15.000 persones neixen amb PW, per tant, és una malaltia poc comuna, és a dir, 'rara'.

Pregunta 2

Es preguntava si havien sentit mai a parlar sobre el PW.

47 persones (15%) n'han sentit a parlar i saben què és, 240 (74%) no tenen ni idea de què és, i finalment a 33 persones (11%) els sona el PW però no saben què és exactament. Aquí els resultats són els que m'esperava, que la gent no conegués la malaltia; tot i això, pensava que hi hauria més desconeixent sobre aquesta.



Pregunta 2

Pregunta 3

En aquesta pregunta vaig canviar una mica el tema i em vaig centrar més en les malalties rares en general; preguntava si coneixien algú amb una malaltia rara.

145 persones (45%) van contestar afirmativament, mentre que 180 (55%) ho van fer negativament. La veritat és que m'esperava que el percentatge positiu fos molt més baix, ja que per exemple, en el cas del Prader Willi, només 1 de cada 15.000 persones neixen amb la malaltia.

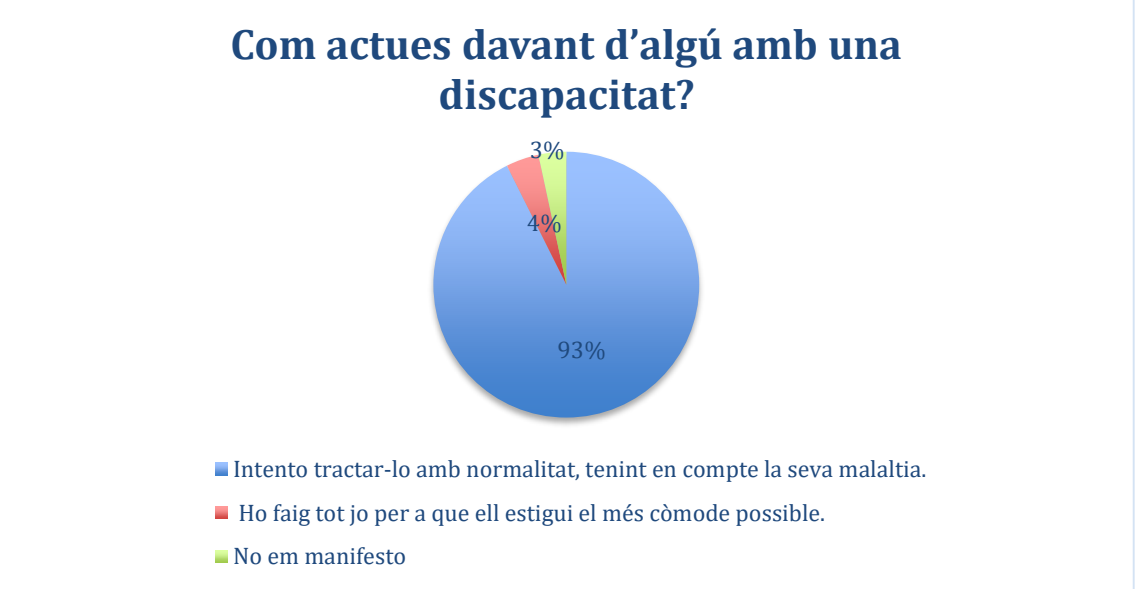
Pregunta 3

Pregunta 4

A continuació, vaig preguntar com actuen o actuarien davant d'algú amb una discapacitat. El 93% afirmen que tracten els malalts amb normalitat, tenint en compte la seva malaltia; el 4% ho fan tot ells per a que el malalt estigui còmode, i per acabar, un 3% no es manifesta i fa com si no existís la malaltia.

M'han sorprès molt aquests resultats ja que hi ha un percentatge molt elevat que està d'acord amb la resposta.

Les meves conclusions han estat que possiblement aquest 4% tindria la síndrome del cuidador si tinguessin un malalt a casa, ja que ells s'encarregarien de tota la feina i això acabaria sent perjudicial per a la seva salut i que el 3% restant potser no acceptaria la malaltia si els hi toqués de prop.



Pregunta 4

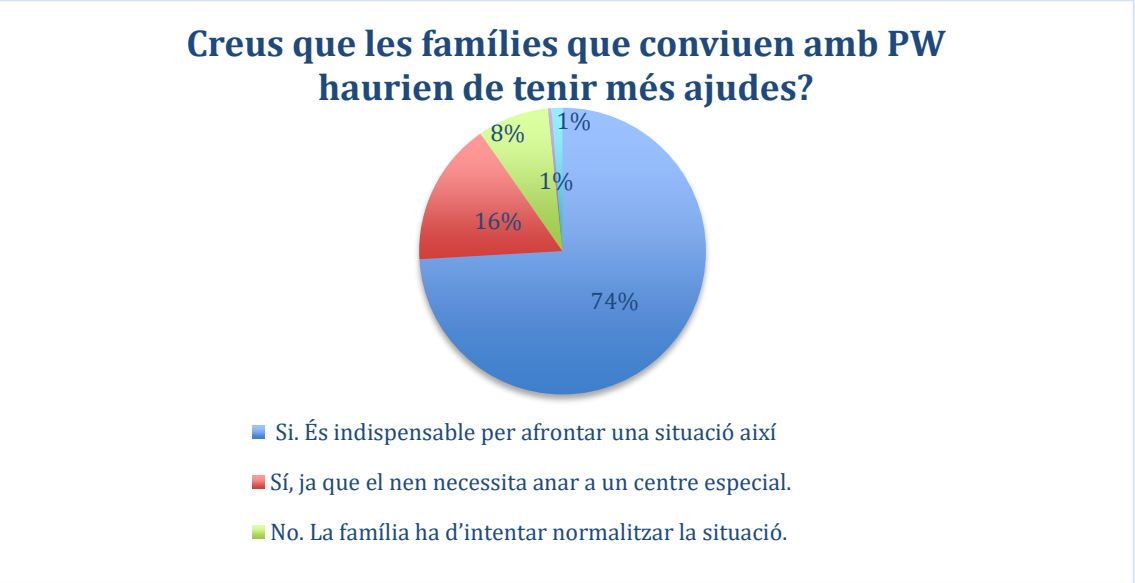
Pregunta 5

Seguidament vaig preguntar si creuen què les famílies amb afectats de PW haurien de tenir més ajudes (per part de l'Estat, la Generalitat de Catalunya, la seva comunitat Autònoma, etc.)

238 persones (74%) pensen que les famílies sí que han de tenir més ajudes, ja que és indispensable per afrontar la malaltia; 52 persones (16%) també creuen que han de tenir més ajudes però perquè el nen possiblement necessitarà anar a un centre educatiu especial. Mentre que 26 persones (8%) afirmen que les famílies no necessiten ajudes ja que han d'intentar normalitzar la situació. Finalment a l'opció altre, un 1% ha escrit ''No sé si actualment reben alguna ajuda'' i ''No tinc prou informació per a saber-ho''; l'altre 1% ha escrit ''Si fa falta sí'' i ''Possiblement''.

És a dir, la gran majoria, un 90% del resultat, pensa que sí que han de rebre més ajudes; Un 8% creu que no per a normalitzar la malaltia i un 2% pensa que segurament sí però que no ho saben bé; per tant, desconeixen la malaltia.

Personalment penso que és fonamental que els familiars rebin ajudes econòmiques; els medicaments tenen costos elevats, hi ha casos en que dels pares ha de deixar de treballar per encarregar-se'n del nen i no poden tenir una vida 'normal'. Aquests nens necessiten tallers, activitats, etc., és a dir, no dependre tant dels seus pares.



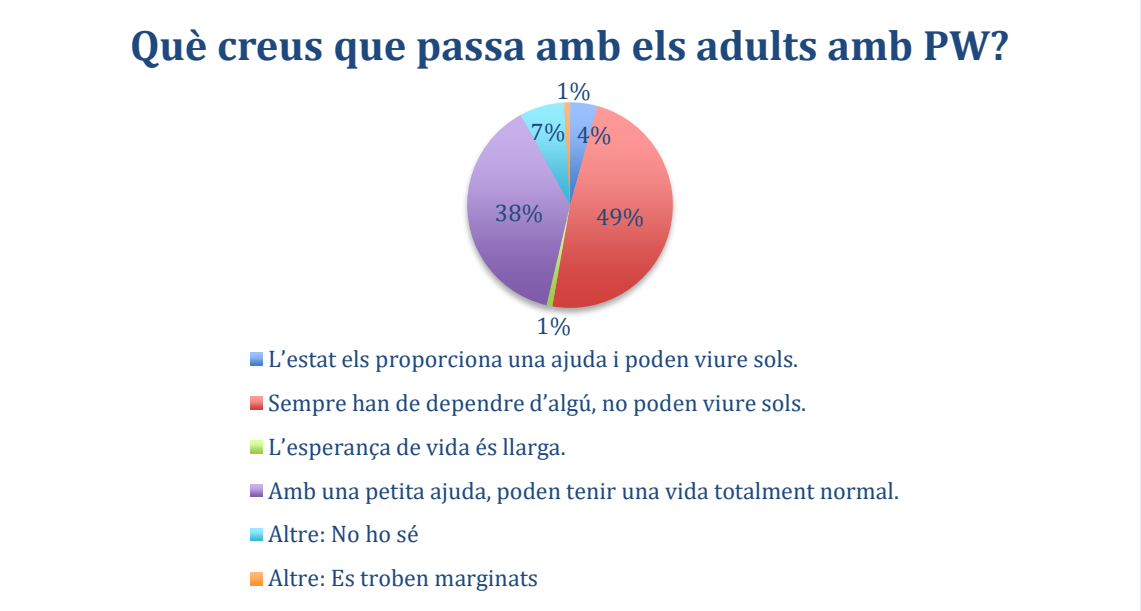
Pregunta 5

Pregunta 6

Preguntava què creuen que passa quan els afectats de Prader Willi es fan grans i no estan tan vigilats com de petits.

Un 4% (14 persones) ha contestat que ''L'estat els proporciona una ajuda i poden viure sols'', un 49% (158 persones) afirma que ''Sempre han de dependre d'algú i no poden viure sols''. Un 1% (3 persones) pensa que l'esperança de vida és llarga i un 38% (125 persones) que amb una petita ajuda poden tenir una vida totalment normal. A l'opció altre, un 7% (23 persones) ha escrit que no ho sap, i un 1% (3 persones) que es troben marginats.

El que realment passa, és que no poden viure sols i sempre han de dependre d'algú: pares, germans, tutors, etc. Tot i que s'ha allargat l'esperança de vida, depèn de les característiques de l'afectat però aquesta sempre serà menor si es compara amb algú que no té la malaltia.



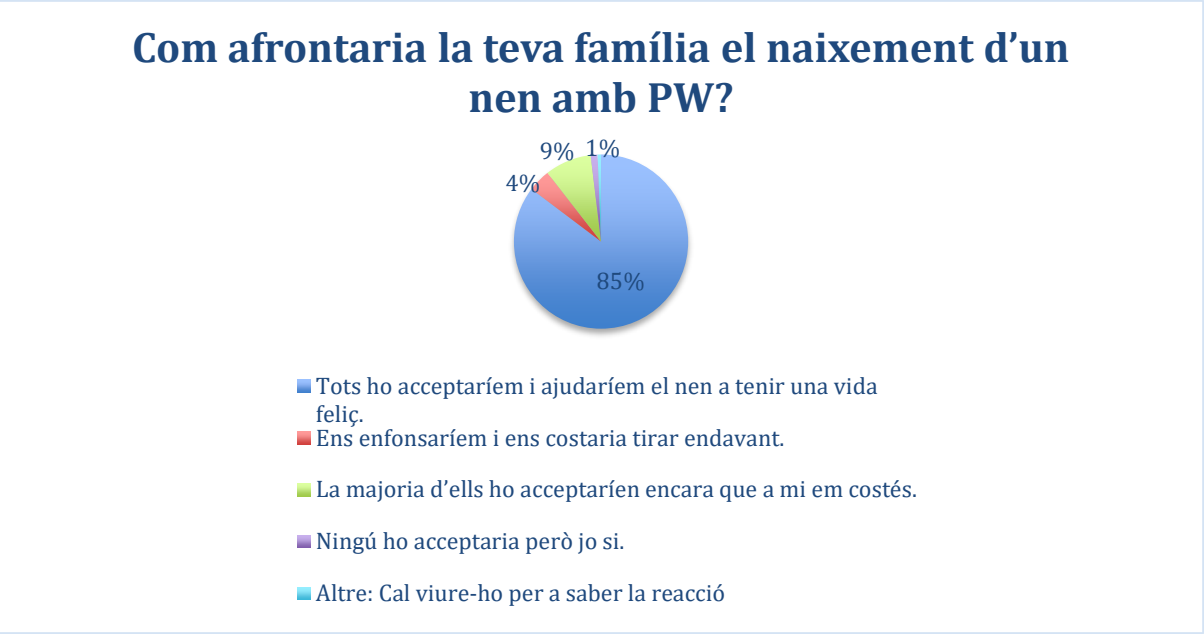
Pregunta 6

Pregunta 7

Després vaig preguntar com afrontaria la seva família el naixement d'un nen amb PW.

El 85% (267 persones) afirma que ''Tota la seva família ho acceptaria i ajudarien el nen a tenir una vida feliç'', el 4% (13 persones) pensa que s'enfonsarien i els costaria tirar endavant. L'1% (3 persones) creu que la seva família no ho acceptaria però ell sí i el 8% (27 persones) que la seva família ho acceptaria tot i que a ell li costés

A l'opció altre, un 1% (2 persones) ha escrit que ''Cal viure-ho per a saber la reacció'' i l'altre 1% (1 persona) que segurament seria difícil però que estarien al costat del nen.

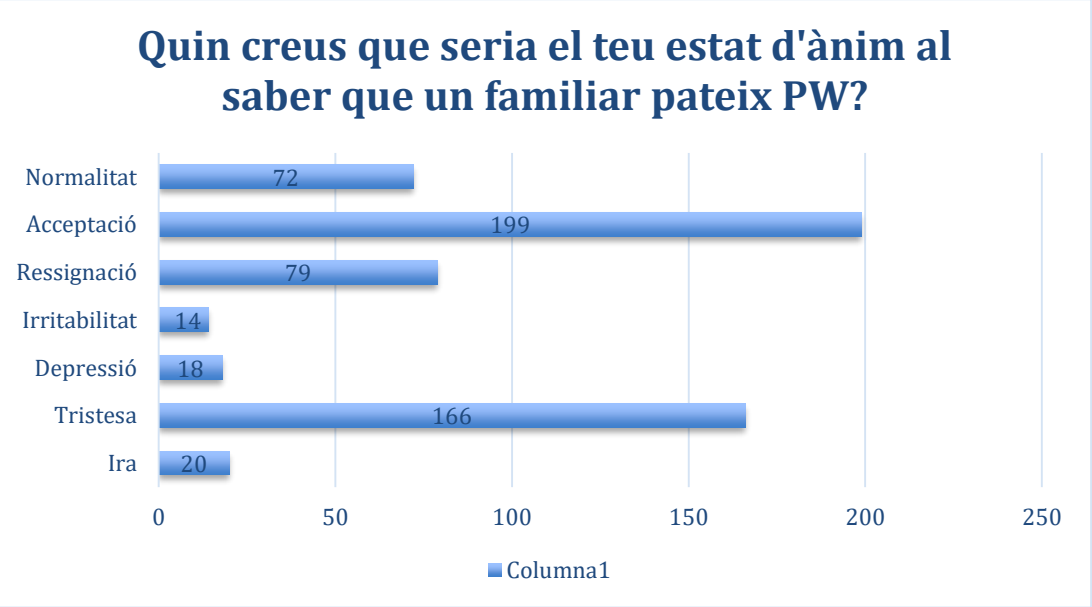


Pregunta 7

Pregunta 8

A la pregunta 8, d'elecció múltiple, es preguntava quin estat d'ànim es creu que tindrien al saber que un familiar seu pateix Prader Willi. La gran majoria pensa que el seu estat d'ànim seria d'acceptació i tristesa; després de normalitat i resignació i minoritàriament d'irritabilitat, depressió i ira.

Així, podem dir que estarien tristos, ja que és un cop dur, però com que no hi ha res a fer, ho acceptarien i tirarien endavant tot i que costés.

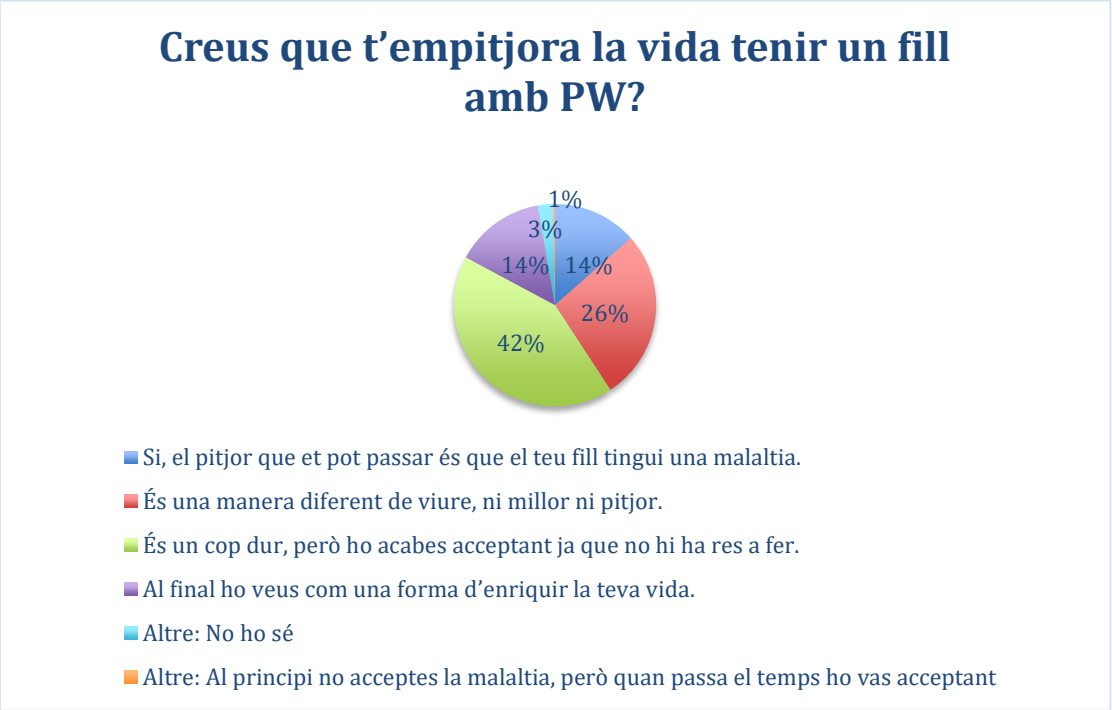


Pregunta 8

Pregunta 9

I finalment, a la última, vaig preguntar si creuen que tenir un fill amb PW empitjora la vida.

44 persones (14%) han contestat ''Sí, el pitjor que et pot passar és que el teu fill tingui una malaltia'', 89 persones (26%) han contestat que ''És una manera diferent de viure, ni millor ni pitjor.'' 137 persones (42%) que ''És un cop dur, però ho acabes superant ja que no hi ha res a fer.''; 47 persones (14%) ho veuen com una forma d'enriquir la seva vida i finalment a l'opció altre, 8 persones (3%) han contestat que no ho saben i 1 persona (1%) que al principi no s'accepta però amb el pas del temps es va acceptant.



Pregunta 9

6. ENTREVISTES ALS EXPERTS

He realitzat entrevistes a quatre metges, dos que treballen normalment amb malalts de Prader Willi i dos que tot i conèixer la malaltia no es dediquen a investigar en aquest camp.

6.1 Entrevista Jesús Pujol Nuez

1. **Quina és la teva relació professional amb el Prader Willi?**

   Sóc el director de la línia d'investigació en neuroimatge sobre Prader Willi de la Unitat de Recerca en Neuroimatge de l'Hospital del Mar, en col·laboració amb el Servei d'Endocrinologia i Nutrició de la Corporació Sanitària Parc Taulí de Sabadell.

2. **Com definiries què és el Prader Willi?**

   El Prader Willi ha estat habitualment considerat una "síndrome", és a dir, un conjunt de símptomes, de causa genètica. Però com que actualment es coneix bé la causa, és més apropiat dir que és una malaltia genètica que sol ser conseqüència d'una mancança d'una part del cromosoma 15 procedent del pare. La causa és genètica, tot i que no hereditària.

3. **Quines millores en la vida d'un malalt de PW creus que poden haver d'ara a uns anys?**

   Difícil fer prediccions, però hi ha d'haver millores i han de ser importants. En primer lloc, tot i que és una malaltia minoritària, cada vegada hi ha més consciència de la seva existència; això fa que el diagnòstic sigui més precoç i els problemes es detectin més aviat, la qual cosa fa que les complicacions mèdiques siguin menors.
   La malaltia en sí, no té cura, però una bona atenció mèdica pot millorar molt el pronòstic. Per exemple, l'estimulació precoç pot millorar molt les capacitats intel·lectuals. Un bon control de la diabetis i l'obesitat, que solen estar associades, pot evitar problemes cardiovasculars a la llarga.
   En segon lloc, hi han en curs estudis d'investigació per valorar nous tractaments per símptomes específics. Per exemple, un dels problemes mèdics importants que tenen els pacients amb Prader Willi és la hipotonia de la musculatura. En casos extrems, el nadó arriba a tenir problemes per alimentar-se. La hipotonia porta a un mal desenvolupament de la motricitat i dificultats varies per l'exercici físic. S'està provant l'eficàcia de l'hormona del creixement per millorar la hipotonia.

Finalment, s'investiga també què hi ha de diferent en el cervell dels pacients amb Prader Willi, particularment amb tècniques de neuroimatge; aquí és on entrem de ple nosaltres. Recentment hem vist perquè els pacients amb Prader Willi tenen sovint obsessions, sobre tot en relació al menjar, i perquè son impulsius. Ara entenem millor aquests aspectes de la conducta, la qual cosa farà a la llarga que es puguin tractar i controlar millor aquests símptomes.

4. **Per què menjarien qualsevol cosa sense tenir la sensació de fàstic? Per exemple, si agafessin un pastís de la brossa i aquest tingues un cuc, se'l menjarien igual?**

Un dels problemes més importants dels pacients amb Prader Willi és que mengen en excés. Sempre havia estat un misteri el perquè d'aquesta conducta. La regulació de la gana és un procés molt complex en el que intervenen moltes hormones del tracte digestiu i molts sistemes cerebrals. Ara sabem que el problema principal en els pacients amb Prader Willi està en el punt on el cervell dona l'ordre de sacietat després d'haver menjat. Aquí hi ha una mala comunicació i el cervell no rep bé la senyal de que ja n'hi ha prou; així doncs, la gana persisteix en no haver ordres biològiques de parar. Al mateix temps, hi ha una mala percepció de les senyals de fàstic: ells saben el que és o no fastigós, però la part més visceral o primària del cervell no reacciona adequadament i no dona l'ordre de parar de menjar, és a dir, no redueix l'apetit davant de coses fastigoses. En aquest moments, estem en procés de publicar els resultats d'un estudi sobre aquest tema que il·lustra amb imatges funcionals del cervell on hi ha el problema.

5. **Creus que els afectats de PW són conscients de la seva malaltia?**

Fins a cert punt sí, i en moltes coses probablement no; és difícil de saber. Segurament són més conscients de les conseqüències dels problemes mèdics associats i de les limitacions de la motricitat. Probablement són menys conscients de les alteracions conductuals que tenen, com ara obsessions i impulsivitat, i probablement tenen consciència parcial del problema de la gana. Hi pot haver moltes diferències entre uns pacients els altres.

6. **Pel que he investigat, el laboratori disposa d'un protocol d'estudi genètic per confirmar el diagnòstic clínic del pacient amb PW. On hi trobem et test de metilació i el cariotip. Em pots explicar una mica en que consisteixen o si hi ha algun altre mètode millor?**

   No sóc expert en genètica; aquest no és el meu tema, però la genètica avui en dia està molt avançada. Es pot caracteritzar al detall quin és el defecte genètic en cada cas; sol ser la falta d'una part d'un cromosoma, però hi ha variants.

7. **Quines són les possibles causes per les quals un nadó neix amb PW?**

   Com deia abans, no es sol transmetre genèticament, és a dir, no és un defecte genètic que un progenitor tingui en la seva dotació genètica i el passi a la descendència.
   El problema té lloc en el moment de la formació de l'espermatozou, de l'òvul o en les primeres fases del desenvolupament embrionari. Alguna cosa no té lloc correctament i el material genètic es combina malament donant, en la major part dels casos, un cromosoma 15 on li falta una part del component patern amb copia simple o doble del component matern, però hi ha moltes variants.

8. **Quines són les principals característiques que fan dubtar que un nen tingui PW?**

   Tampoc sóc expert clínic de Prader Willi, però hi ha símptomes claus en funció de la edat. Per exemple, en el nadó la hipotonia muscular pot ser greu i dificultar la alimentació. En el nen destaquen les manifestacions conductuals relacionades amb l'obsessió pel menjar i altres obsessions així com la presència de conductes repetitives, com l'excessiu rascat. També sol alertar la presència de retard mental en grau variat a tota edat i els problemes mèdics com la diabetis, l'obesitat i altres alteracions hormonals.

9. **Per què engreixen un 50% més que la població menjant el mateix i fent el mateix esport?**

   La major part de l'obesitat ve a causa que mengen massa i fan poc exercici, però és cert que se sospita que, amb tot, s'engreixen més del que tocaria, probablement per alteracions en el metabolisme i una producció i despesa energètica limitada.

10. Per què s'autolesionen rascant-se la pell?

Pensem que la conducta de auto-rascat correspon a un tipus de deficiència del control d'impulsos. Per un costat, el seu cervell està menys preparat per inhibir la tendència a rascar-se i, per una altre costat, les sensacions normals de la pell es perceben exagerades degut a problemes en el processament de la sensibilitat cutània; això és encara una opinió una mica especulativa, però actualment estem investigant precisament aquest tema tant en pacients amb Prader Willi com en pacients amb trastorn obsessiu-compulsiu.

11. De quina manera creus que es veuen afectades les famílies?

Un nen amb la síndrome Prader Willi, òbviament pot condicionar d'alguna manera la família. Suposa més dedicació per evitar o reduir els problemes mèdics associats i per aconseguir que el desenvolupament intel·lectual i la conducta siguin el més normal possible. De totes maneres, la severitat de la malaltia és molt variada amb casos més lleus.

12. A quina edat se sol diagnosticar el PW?

Varia molt; en molts casos es diagnostica als pocs dies d'haver nascut, però d'altres arriben fins i tot a l'adolescència sense diagnòstic. Avui dia, les coses estan canviant a millor, ja que hi ha series clíniques on el diagnòstic s'ha fet durant el primer més en el 85% dels casos. Es considera tard quan el diagnòstic és després del tercer mes de vida.

13. I vosaltres (els investigadors) rebeu prou subvencions per a investigar?

Els investigadors sempre ens queixem de rebre poc. No obstant, ens considerem privilegiats en quan al finançament que hem rebut per investigar en el Prader Willi. No hem rebut molta quantitat, però hem rebut, cosa no gaire habitual en malalties rares en el nostre entorn.

6.2 Entrevista Dra. Assumpta Caixàs

1. **Quina és la teva relació professional amb el Prader Willi?**

La relació professional amb la síndrome Prader Willi va començar quan vaig entrar a treballar a l'Hospital Universitari Parc Taulí l'any 2001. En aquells moments es va incorporar l'equip d'Endocrí d'adults a l'equip de pediatria per a tractar la síndrome Prader Willi. El director del servei d'Endocrí en aquells moments era el Dr. Gabriel Giménez i va ser ell qui primer es va fer càrrec del seguiment clínic dels pacients; en teníem uns 7. Jo acabava d'arribar de Nova York on havia fet investigació en pèptids de gana i sacietat en obesitat, i vaig començar a aplicar aquesta línia d'investigació a la síndrome Prader Willi; és a dir, es pot dir que vaig començar primer investigant. Posteriorment, el Dr. Giménez va marxar a un altre hospital, i jo a partir de 2007, vaig fer-me càrrec de tots els pacients adults, i vam anar ampliant el nombre. Actualment visito uns 30 adults.

2. **Com definiries què és el Prader Willi?**

   És una malaltia que fa que els pacients quan són encara fetus i estan a la panxa de la mare, es moguin molt poc, i quan neixen estan hipotònics i no tenen força per succionar i alimentar-se i els cal una sonda nasogàstrica. Més tard, a partir d'un o dos anys de vida comencen a tenir molta gana i cal amagar el menjar, ja que estan realment obsessionats amb el menjar. Solen tenir discapacitat intel·lectual, dèficit d'hormones sexuals (hipogonadisme) i de GH (talla baixa). També poden tenir escoliosi i estrabisme; fan rabietes quan no se'ls dóna el que demanen o se'ls canvia la rutina, poden tenir malalties psiquiàtriques, etc.
   Si hagués de definir la síndrome en poques paraules diria que és una malaltia que per culpa de l'obsessió per menjar, no poden viure sols, sempre han de viure vigilats.

3. **Com es detecta?**

   Es detecta quan neixen per la hipotonia. Cal confirmar fent un estudi genètic.

4. **Milloren amb el tractament de l'hormona del creixement? És millor aplicar-la des de petits o esperar a que siguin adults?**

   Milloren molt amb la hormona de creixement (GH). De fet, alguns adults que visito, no havien estat mai tractats amb GH i són més obesos i hipotònics que els que han estat tractats amb GH des de nens.

És millor començar el tractament des de petits. En teoria es comença als dos anys, però al Taulí, la Dra. Corripio de Pediatria està començant molt més abans, dintre d'un assaig clínic. Encara no sabem els resultats.
I per la part d'adults, ara també estem portant a terme un assaig clínic amb GH per estudiar la hipotonia abans i després del tractament, i encara no ha acabat.

5. **Creus que s'ha de tenir un nivell socioeconòmic elevat per afrontar la malaltia?**

   La veritat és que els diners ajuden per a poder pagar tallers, llocs de treball, pisos tutelats o ajudes a casa.

   Moltes mares acaben deixant la feina per a poder-se dedicar al seu fill amb PW.

6. **Creus que les famílies haurien de tenir més ajudes?**

   Sí, per descomptat, ja que són nens i adults amb discapacitat i als que has de vigilar constantment per evitar que agafin o robin menjar.

7. **Què passa amb els adults amb PW que no tenen família?**

   En tenim un que viu al Cottolengo del Padre Alegre (orfenat) i està molt ben vigilat i tractat. I ve a les visites.

8. **Penses que d'ara aquí uns anys, poden haver millores en les vides dels malalts?**

   Jo crec que sí, ja que la indústria farmacèutica s'ha començat a interessar per aquest tipus de pacients i s'estan portant a terme assajos clínics amb nous fàrmacs en desenvolupament amb potencial per incidir sobre el comportament davant del menjar.

9. **Poden tenir una vida autònoma amb una petita ajuda?**

   Costa molt que puguin tenir vida autònoma, sempre han d'estar tutelats.

10. El tractament psicològic és recomanable per a les famílies i per als malalts?

Sí, és adequat tant per als pacients com per als cuidadors, ja que és una malaltia crònica i a més s'ha allargat l'esperança de vida, la qual cosa fa que a vegades els cuidadors vagin sobrecarregats i necessitin un respir.

11. Creus que són conscients de que estan malalts?

Crec que sí, de fet el Dr. Cobo (Psiquiatra del nostre hospital) va fer un estudi de la consciència de malaltia tant en els pares com en els pacients i el resultat és que tenen més consciència del que ens imaginàvem.

12. **Com podria ajudar la societat en general als afectats?**

Intentant entendre el seu comportament i a més col·laborant econòmicament en iniciatives socials i d'investigació perquè s'avanci en el tractament.

13. Creus que en un futur es podria trobar una cura o al tractar-se d'una alteració cromosòmica és impossible?

De moment les teràpies gèniques solen ser per malalties en les que hi està implicat un sol gen. La síndrome Prader Willi és la manca d'activitat de diversos gens, això complica més que es pugui substituir la funció de molts gens. De totes maneres, esperem que la tècnica avanci i sigui possible en un futur no tardà.

6.3 Entrevista Dr. Miquel Navarro

1. **Quina és la seva professió?**

   Sóc pediatra de l'hospital Verge de la Cinta des de fa molts anys. Actualment també treballo com a pediatra a l'hospital d'Amposta.

2. **Sap què és el Prader Willi?**

   Sí, és una malaltia de les classificades "rares" complexa i de base genètica.

3. **S'ha trobat mai amb un cas de PW o n'ha detectat mai?**

   Sí ambdues coses; he detectat la síndrome i he atès pacients amb ella.

4. **A quina edat se sol diagnosticar el PW?**

   Ja des del període prenatal es pot tenir sospita de PW per la pobresa dels moviments fetals, i el diagnòstic definitiu es pot confirmar des del període prenatal fins a la edat adulta, tot depenent del cas.

5. **Quines característiques diria que els diferencien de la resta de nens?**

   Afecta múltiples sistemes, però quasi totes les característiques clíniques estan relacionades amb la disfunció hipotalàmica; les principals són: obesitat, talla baixa, hipotonia, retard del desenvolupament, alteracions de la conducta, aspecte característic i retard mental moderat.

6. **Per què es diu que és una malaltia on el pediatra és essencial?**

   Perquè per millorar el pronòstic és important fer un diagnòstic el més aviat possible, i som els pediatres els que podem detectar aquestes alteracions des del primer moment i fer el diagnòstic inicial de sospita, la qual cosa comportarà un millor pronòstic al poder iniciar el tractament precoçment.

7. Creus què en un futur podria tenir cura?

És difícil parlar de cura quan es trobem davant d'una malaltia genètica complexa, els tractaments mèdics estan millorant la qualitat de vida d'aquests pacients i estic convençut que en el futur el seu pronòstic millorarà.

8. El tractament psicològic és recomanable per a les famílies i per als malalts?

El tractament d'aquests pacients és multifactorial, és a dir, intervenen diferents professionals com ara pediatres, endocrinòlegs, neuròlegs, etc. i evidentment els psicòlegs són un dels pilars del tractament dels pacients i sobretot de les famílies.

9. Penses que en el futur una possible alteració genètica d'embrions podria evitar la malaltia? Com a opinió personal, penses que els governs l'autoritzarien?

El diagnòstic prenatal per a famílies amb antecedents és ja de fet una realitat i per tant en alguns casos ja podem fer consell genètic.
Sobre els casos esporàdics la naturalesa pròpia de la síndrome PW de malaltia genètica complexa fa que la ciència no permet avui encara parlar de curació de la malaltia. En un futur es podrà avançar en aquest sentit, però si em permets jo reformularia la pregunta, més que qüestionar-nos sobre si els governs autoritzarien la modificació genètica dels embrions o de teràpia gènica sobre els fetus em qüestionaria sobre si posem un límit ètic a aquestes teràpies i en cas afirmatiu on el col·locaríem.

6.4 Entrevista Dr. Juan José Baiges

1. **Quina és la seva professió?**

   Sóc metge, cap de neurologia de l'hospital Verge de la Cinta.

2. **Sap què és el Prader Willi?**

   Sí. És una malaltia congènita produïda per una anomalia cromosòmica. Molts dels símptomes són conseqüència d'una disfunció hipotalàmica. Presenta obesitat precoç, consum d'aliments de forma compulsiva, hipotonia i debilitat, peus i mans petits, retard mental, trastorns conductuals i psiquiàtrics, alteracions de la son, pèrdua de sensibilitat al dolor, hipogonadisme i afectació d'altres òrgans del cos.

3. **S'ha trobat mai amb un cas de PW?**

   Sí. Jo controlava un pacient amb PW que tenia epilèpsia. Però és una malaltia que diagnostiquen i controlen habitualment els pediatres, endocrinòlegs i psiquiatres.

4. **Com a neuròleg em podria explicar què és l'hipotonia?**

   La hipotonia és una disminució del to muscular que és causada per múltiples causes d'afectació de diferents parts del sistema nerviós. Tots tenim un to muscular, inclús en situacions de repòs, com una contracció del múscul que ens manté en alerta. La disminució d'aquest to, tan en nens com adults, és patològica. A la hipotonia congènita, els nens són flàccids, semblen ''ninos de drap''; no aguanten el cap, no tenen força per a mamar i tenen retard en les adquisicions habituals, aixecar el cap, mantenir-se asseguts, començar a caminar, etc.

5. **S'ha comprovat que els malalts de PW milloren amb l'hormona del creixement; pot tenir aquesta efectes secundaris? Quins?**

   Tot i que no tinc experiència en tractaments amb hormona del creixement, s'ha relacionat el consum prolongat amb l'aparició de síndromes d'apnea de son i l'existència de morts sobtades i inesperades que es creu que estan relacionades amb l'obstrucció de vies aèries altes i l'apnea de son.

Altres efectes secundaris més habituals són el dolor i inflamació articular, diabetis mellitus i mal de cap.

6. Neurològicament parlant com pot millorar un malalt de PW?

No hi ha tractament específics des del punt de vista neurològic, tret dels casos que tenen epilèpsia associada. El tractament d'aquests nens és multidisciplinar, amb estimulació precoç, fisioteràpia, teràpia conductual, control dels impulsos, regulació dietètica i teràpia hormonal, entre altres.

7. Hi ha alguna unitat a les Terres de l'Ebre on es puguin tractar els malalts de PW?

Jo no en conec cap però crec que seria de gran importància tenir-ne una.

8. Creu que és important la recerca i investigació en aquesta malaltia?

La recerca mèdica és important sempre, ja que ens permet avançar en el tractament i curació de les malalties. El dèficit d'assignació de recursos que el nostre país destina a la recerca biomèdica es veu agreujat en el cas de les malalties poc freqüents, on la inversió és clarament insuficient o nul·la.

9. Des de la seva opinió personal, conviure amb un malalt condiciona la vida?

Evidentment conviure amb una persona dependent, amb problemes des del naixement, amb trastorns conductuals com agressivitat i trastorn dels impulsos, i el deteriorament físic secundari en forma d'obesitat mòrbida i complicacions d'aquesta és una lluita dia a dia per a mantenir i millorar la situació.

10. Per què presenten els afectats un lleu retard mental?

No se sap molt be quina és la causa de la malaltia. Se suposa que hi ha una disfunció hipotalàmica. L'hipotàlem és una zona del cervell que controla la gana, la set, la temperatura, la percepció del dolor, la producció hormonal, etc. tots els aspectes cardinals de la malaltia. Però no hi ha una clara evidència de lesions als estudis neuropatològics del cervell ni als estudis de neuroimatge funcional.

6.5 Conclusions de les entrevistes

CONCLUSIONS PRIMERA ENTEVISTA

Tot i que el meu treball és tractat des del punt de vista psicològic de la malaltia, la veritat és que aquesta entrevista m'ha servit de gran ajuda ja que ara entenc una mica millor el perquè d'alguns comportaments que tenen els Prader Willi. El que més m'ha cridat l'atenció ha estat la mala percepció dels senyals de fàstic, és a dir, ells saben quan una cosa és fastigosa però el cervell no reacciona adequadament i per tant, el cervell no dona l'ordre de parar de menjar davant de coses fastigoses. Em sembla molt interessant això ja que aquest comportament l'associava a que com tenien tanta gana no tenien fàstic a res, com si fos l'única manera de menjar i per això ho feien.

CONCLUSIONS SEGONA ENTREVISTA

Aquesta entrevista a part de la seva importància tècnica, m'ha fet veure la vessant família-metge-malalt. És important l'atenció al malalt però també donar un recolzament a les famílies que implica dotar-les de recursos econòmics per suposat, però també d'assistència psicològica i teràpies familiars on puguin compartir les seves experiències i preocupacions.

CONCLUSIONS TERCERA ENTREVISTA

Aquesta entrevista m'ha permès saber la necessitat i importància de tenir un diagnòstic precoç per poder començar l'estimulació i altres tractaments el més aviat possible i la dicotomia entre la selecció d'embrions per evitar la malaltia a l'hora de trobar l'equilibri dins la legalitat, obrint debats sobre els límits de la genètica i la bioètica.

CONCLUSIONS QUARTA ENTREVISTA

En aquesta entrevista m'ha quedat palès la necessitat d'exigir recursos econòmics per continuar investigant la malaltia i que a les Terres de l'Ebre hi hagi un lloc on puguin ser ateses les famílies i els malalts de PW.

7. FUNCIÓ DE L'ASSOCIACIÓ

Cal destacar la importància de les associacions de pares i mares, les quals brinden la seva ajuda, suport i coneixements a familiars i professionals relacionats amb la síndrome.

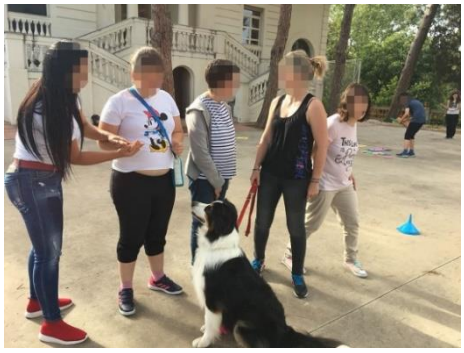
En l'actualitat, les associacions de pacients compleixen una funció de gran importància, especialment, en patologies cròniques, com ara el PW, ja que de vegades, la població té un escàs coneixement.

Les diferents malalties cròniques tenen una sèrie de conseqüències comunes en els pacients ja que afecten al seu estat físic i emocional. El professional sanitari pot donar informació mèdica sobre la malaltia, però, a la pràctica, és molt reduïda respecte a l'impacte d'aquesta en la vida dels pacients i sobretot, de les famílies. Les associacions poden ser de gran ajuda ja que una de les seves funcions primordials és donar informació de la malaltia des de la seva perspectiva, així com oferir informació i suport al pacient i les seves famílies.

Les associacions de pacients poden ajudar a captar fons per a la investigació a través de diferents actes i iniciatives; no obstant, per aconseguir-ho es requereix implicació i una visió altruista de la vida.

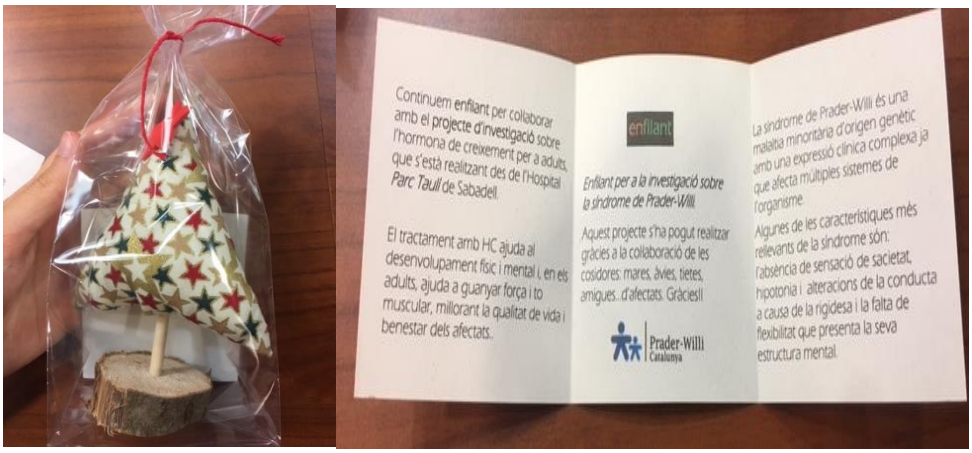
Les associacions són molt importants per als familiars, ja que també els ajuda a conèixer persones que estan en la mateixa situació, els ajuda a conèixer més casos i també a entendre millor la malaltia. Però principalment els ajuda a conèixer com tractar el dia a dia amb el malalt, que és la part més complicada per a ells, i que sense dubte és el suport que més agraeixen amb el temps. Però a més de tot el que ofereixen aquestes associacions, no hem d'oblidar que en molts casos les persones que integren aquestes associacions ho fan des d'una experiència pròpia, és a dir, que a més d'ajudar-nos a tots nosaltres, a casa seva tenen malalts en situacions molt similars.

A Espanya, hi ha diverses associacions de Prader Willi i es pot dir que com a mínim a cada país n'hi ha una. Per conèixer una mica més com és conviure amb la malaltia, vaig assistir a una trobada de l'Associació Catalana de PW on diferents nens amb PW van participar en tallers de zooteràpia i musicoteràpia. A més, vaig poder parlar amb ells i amb les seves famílies; d'aquesta manera, vaig poder veure en primera persona com actua la gent amb Prader Willi i comprendre una mica millor les dificultats que tenen les famílies.



Imatge 20 i 21: Taller de zooteràpia

També em van explicar que per recaptar fons per a investigar, duen a terme diverses activitats, com ara, per nadal, vendre manualitats fetes per ells mateixos i pels nens; vaig tenir la sort de poder-los ajudar en aquesta feina i de conèixer molts nens Prader Willi.



Imatge 22 I 23: Manualitats per recaptar fons.

La veritat és que em va sorprendre la manera en que afronten la malaltia. Tot i les dificultats que comporta aquesta, ells ho viuen amb acceptació, no es capfiquen tant, és a dir, no es centren en la ''desgràcia'' de la síndrome, sinó que intenten buscar la part positiva i conviure de la millor manera possible amb la malaltia. També em van dir que quan fan trobades, cada família porta el seu propi menjar, és a dir, no van mai a un restaurant ja que poden haver problemes amb els nens i el menjar. Els nens una mica més grans, em van preguntar perquè estava allí si no tenia PW i em van explicar una mica que fan allí.

La percepció que tinc és molt bona i em va servir de gran ajuda veure com el PW afecta de manera diferent en cada família.

8. ENTREVISTES FAMILIARS

8.1 Punt de vista dels pares

Vaig realitzar una entrevista als pares d'una nena amb Prader Willi i també vaig tenir l'oportunitat de parlar amb la seva filla. Tots els noms són ficticis, per guardar el seu anonimat.

Quants anys té la seva filla?

Maria té 38 anys.

Com vau saber que tenia PW? Quants anys tenia quan li van diagnosticar?

(Mare de Maria) Al cap de 15 dies de néixer, Maria va augmentar 500 grams. Tenia hipotonia, només somreia i li costava molt acabar-se el biberó; necessitava que li toquessis el cap per a que reaccionés i mengés. Els metges van notar alguna cosa estranya en els anàlisis i em van dir que l'havia de portar a l'hospital Vall d'Hebron. Allí la van visitar diferents doctors.

Encara recordo la veu d'una monja que quan vam arribar em va dir: ''Oh, que guapita, parece una niña con síndrome de Down''. Jo no vaig poder ni contestar, la impotència era grandíssima, no sabia que li passava a la meva filla, però estava segura que res de bo.

A les proves que li van fer a l'hospital Vall d'Hebron, va entrar la meva cunyada ja que jo no em veia amb forces. Van portar-li al primer doctor els diferents informes de les proves que li van fer. De sobte, va venir una doctora i em va dir que veia convenient que jo anés al psicòleg, que em faria falta. Jo no sabia res del que li passava a Maria i aquest comentari em va espantar moltíssim. Avui en dia em penedeixo de no haver-li fet cas, perquè encara avui, després de 38 anys, no he acceptat la malaltia de la meva filla.

Quan el metge va saber els resultats, Maria ja tenia cinquanta dies d'edat; vam tornar a l'hospital i em van dir literalment: No sé si vostè ho haurà sentit mai però la seva filla té la síndrome Prader Willi.

Vam estar moltíssims anys voltant per Barcelona a veure si algú ens podia ajudar i tractar-la. L'únic lloc on ens havien donat un nom del que tenia la Maria, havia sigut a l'hospital Vall d'Hebron, però tot i això tampoc sabien quin tractament aplicar. Allí la van operar de la vista.

Maria era una nena innocent i feliç, va fer la primària a una escola concertada del nostre poble, encara que allí feia la majoria de classes sola amb una professora de reforç. A més, cada dia venia a casa una professora per a ajudar-la a fer els deures fins que s'adormia davant el llibre i paraven; la vam contractar nosaltres pel bé de la nena, ja que no vam rebre mai cap ajuda. Quan era petita anava tres dies al psicòleg i tots els dies a la piscina fins que la van operar del cor fa quatre anys i ja no pot.

Per sort, mai va tenir cap problema d'assetjament escolar, sempre va ser acceptada pels nens; tot i això, la seva germana em va dir que al pati agafava l'esmorzar dels nens de la brossa o del terra.

A l'acabar la primària, va començar l'ESO a un altre institut. Jo li vaig dir que no anés però ella va voler perquè també anaven les seves amigues; aquestes s'aprofitaven d'ella i la incitaven a que em prengués diners. Un dia li van robar a Cristina, la germana gran de Maria, una ràdio per vendre-la. Dins l'institut també hi va haver problemes. A nosaltres mai ens van avisar però ja sabíem que la cosa no anava bé, així que la vam treure d'allí i després les seves ''amigues'' la van deixar sola. Així que, no va acabar el curs, i fins ara, ha anat fent cursets d'ordinador i diverses activitats com ara anar al gimnàs, ioga, etc.

Anys més tard, Cristina, la germana gran de Maria em va trucar plorant dient-me que sabia quedat embarassada i que tenia por; com ja saps, hi havia possibilitats que el seu fill tingués PW. Jo li vaig dir que no es preocupés, que aniríem a la clínica a que li fessin les proves i si el seu fill havia de néixer amb PW, que ''Déu ens perdonés'' però això s'havia acabat, no el tindria. *(Plorant em va dir)* Per fora és una cosa, però al viure-ho dia rere dia durant tants anys, la realitat n'és una altra.

Llavors el metge que va visitar la Cristina li va preguntar quins metges visitaven la Maria i quins tractaments li aplicaven. Ella li va contestar: Els meus pares van per on poden, els metges la medeixen, la pesen i poca cosa més; no es sap quasi res de la síndrome. Ell li va contestar que l'havíem de portar al Parc Taulí de Sabadell, el lloc on més es sap de PW.

I quants anys tenia Maria llavors?

Maria ja tenia 26 anys. Fins llavors, no s'havia pres mai ni una pastilla; ningú li havia donat cap tractament. Ara es pren 16 pastilles cada dia.

Sempre que sentíem parlar d'un metge bo, allí anàvem nosaltres. Una vegada fins i tot vam anar a Madrid a provar la medicina alternativa; la van posar en una banyera, amb cebes. Saps? Quan algú està desesperat, fa el que sigui.

Llavors vam anar al Parc Taulí com ens havien dit; primer de tot la va visitar el psiquiatra ja que li costava dormir per la nit, però després s'adormia de dia. Finalment ens van solucionar el problema.

Li van fer proves a la Cristina i li van dir que era molt probable que el seu fill no tingués Prader Willi, tot i així ''era una loteria'', no es podia estar 100% segur, però ella va decidir tirar endavant. Allí també ens van explicar que la malaltia de Maria prové del cromosoma 15 del pare.

Des de que vam descobrir el Parc Taulí, Maria i el seu pare van començar a anar cada setmana. Havien d'anar des del nostre poble a un altre on estava l'estació de tren, de l'estació a Barcelona, i d'allí agafar un altre tren fins a Sabadell; tot això vigilant de no equivocar-se, i després de visitar-la, ràpidament cap al tren de tornada per a no perdre'l. Així vam estar cinc o sis anys, fins que vam descobrir fa quatre anys que podíem anar amb taxi.

Llavors va néixer el meu net, el fill de Cristina. Ella va decidir no tenir més fills per la possibilitat de que tinguessin la malaltia. Jo li vaig dir que això era una loteria, que no es sabia mai i ella em va contestar que no volia tornar a viure acompanyada de la malaltia.

Per investigar la síndrome, fan diverses proves als afectats; és el que es diu assajos clínics. Jo no volia que li fessin a Maria perquè allí pateixen i no sabem exactament quines proves els hi faran cada vegada. Han descobert que el seu cervell és diferent al nostre i que per això tenen gana; no tenen la sensació de sacietat, tot i això et puc ben assegurar que quasi no mengen res perquè ho tenen prohibit.

Maria i jo dormim en una habitació amb la porta tancada amb clau perquè abans, es llevava a mitja nit amb la llum apagada, pujava al pis de dalt, obria la nevera, i menjava el que volia sense que ningú se n'adonés.

Coneixo un cas de PW en que la parella es va acabar divorciant perquè el pare li donava més menjar del que devia a la nena; no els hi fas cap bé donant-los-hi, ja que menjant quasi res augmenten molts quilograms, i després els costa molts mesos baixar de pes. Llavors es desanimen perquè fan molta dieta i no baixen de pes.

Maria en un dia normal menja:

Pel matí: Dos torrades amb melmelada integral de la marca Hero (l'única que ens deixen els metges) i un cafè amb llet.

A dinar: Verdura bullida o a la planxa.

Per a berenar: Un got de llet i dos galetes. (Reconec que de vegades li'n dono tres perquè em fa pena).

Per a sopar: Dos gots de gaspatxo i un tall de formatge blanc.

Al final hem acabat menjant el mateix que ella per a que no es senti malament.

(El pare de Maria) Jo penso que aquests nens estan molts desemparats; per molt que hi hagin subvencions, ells no tenen un lloc on anar ja que no els pots mesclar amb altres nens. Més que res em preocupa això per al dia de demà. Una vegada la vam intentar portar a un centre perquè operaven a la meva dona, i al arribar allí ja vam veure que Maria no es podia quedar. Per exemple, tenien la brossa fora al pati, i jo sé que si la meva filla s'hi hagués quedat, hagués menjat de la brossa i engreixat molt. A casa ho ha fet alguna vegada.

L'altre dia mateix, va dir que anava al lavabo, i mentrestant, va anar a comprar-se un tall de coc i es va amagar ràpidament al lavabo per menjar-se'l. Després ho vam descobrir al mirar-li el nivell de sucre i ens ho va acabar confessant; tot el dia has d'estar a sobre d'ells.

(La mare de Maria) Amb la malaltia, perds amistats, acabes sense amics perquè et vas aïllant. Comences sense anar a un sopar, després no vas de caseta amb ells, no vas de viatge, etc. Al conviure amb la malaltia se t'acaba la

vida i poc a poc et vas amargant. A mi m'encantava anar a ballar amb les amigues i ara quan sento la música només tinc ganes de plorar; ens hem de fer càrrec del que hi ha, ella ens ha de veure feliços i amb bona cara.

A més, pateixen gana i s'ho passen molt malament quan veuen gent menjant pel carrer. Els nens amb PW no haurien d'anar a comprar però nosaltres l'hem acostumat ja que no teníem ningú amb qui deixar-la; sabem que pateix de veure tot allò que no pot menjar.

Els metges ens van dir que hi ha gent amb Prader Willi que no aprèn a llegir, ni a escriure ni a sumar. Nosaltres tenim tota la sort del món perquè Maria és molt bona nena; dins de la malaltia és la millor. El fet que sempre va a voltar pel carrer l'ha fet una nena molt sociable i quasi mai té rabietes.

No li van donar l'hormona del creixement de petita perquè no se sabia però ara ja fa un any que li donen per a reforçar els ossos. Amb l'hormona del creixement l'obesitat és menys ja que són més alts.

Ella es fa el llit, es dutxa i ens ajuda a casa. Té un lleuger retard mental, encara que ella té molta memòria. Però no podria viure sola.

També és molt sentida, li sap molt de mal que la renyéssim en públic, no ho pot suportar.

Heu rebut al llarg de la vida ajudes per part de l'Estat?

No. Econòmiques fa vuit anys que en rebem, perquè va haver un error i ens la van denegar; tampoc vaig insistir ja que tenia l'esperança que es curaria. Més que res aquests diners els necessitarà per al dia de demà, quan nosaltres faltéssim. Actualment no paguem res dels metges i medicaments però el fisioterapeuta, el deport i tot el que necessita ho paguem nosaltres. L'ajuntament tampoc ens ha donat mai cap suport però tampoc l'hem sol·licitat.

Vas deixar de treball a causa de la malaltia?

No, sempre he treballat perquè com t'he dit, fins als 26 anys no vam saber gaire cosa. Ella anava a l'escola com qualsevol nena, l'únic que havíem d'estar més per ella.

Creieu que és important tenir una associació que els representi?

Nosaltres no estem molt involucrats en l'associació, ens envien sempre la informació però quasi mai anem ja que no és tan fàcil. Tot i així penso que és molt important que tinguin una entitat que els representi.

Penseu que la societat en general pot fer alguna cosa per a ajudar-vos?

Més que res, donar a conèixer la malaltia; el teu treball el trobo molt positiu i l'associació crec que fa el que pot. Ens van dir que hi havia la intenció de fer algun centre per als que pateixen PW per al dia de demà però mai s'ha fet.

S'autolesiona rascant-se la pell?

Sí, als peus no té ungles, sempre els porta embenats. És un problema greu, tots ho fan en major o menor mesura.

Els òrgans sexuals els tenen poc desenvolupats?

Sí, però clar, tot depèn de si s'ha aplicat l'hormona de creixement des de petits.

La nostra vida va canviar radicalment; la malaltia canvia els hàbits i, per exemple, el meu marit i jo ens enfadem i ens barallem moltíssim.

(Pare Maria) Quan ella era petita, jo marxava a les cinc del matí i tornava a les set de la tarda. Qui realment ha estat sempre amb ella és la meva dona. Fa vint anys que estic jubilat; des de llavors la Maria ve a tots els llocs amb mi; mai surto de casa sol.

Creieu que també hi ha una part positiva?

Bé, és una pregunta complicada però jo crec que sí. Partint de la base que ningú vol que el seu fill tingui una malaltia, jo he sabut trobar una part positiva. Maria m'acompanya a tots els llocs i disfruto de la seva companyia; a la germana de Maria no la veiem tant, ja que treballa, té la seva pròpia vida i no viu amb nosaltres. Tot, té la seva part positiva. La meva dona encara no ha sabut trobar-la.

Creieu que la malaltia ha condicionat la vida de la seva germana?

Definitivament sí, jo pateixo més que res pel dia de demà quan nosaltres faltéssim. És una responsabilitat molt gran per a Cristina i ella ja té la seva vida i un fill.

El nostre net de vegades ens pregunta perquè la seva padrina és tan petita; nosaltres li diem que quan sigui més gran li explicarem. També ens diu que no anéssim a buscar-lo a l'escola perquè els nens li pregunten que té la seva padrina i ell no sap que contestar. També ens pregunta perquè ell és més alt que ella si Maria és més gran. Ell sap que a la seva padrina li passa alguna cosa.

Com ha reaccionat la resta de família?

No ha tingut cap rebuig per part de ningú de la família, però nosaltres tampoc hem volgut involucrar-los. Encara que penso que molts dels nostres familiars no saben exactament quina malaltia té Maria. La setmana passada vam anar a la boda d'un familiar; nosaltres no volem que ens invitin a cap celebració perquè no les disfrutem com ho hauríem de fer; estem tot el dinar pendents de Maria, ja que té el mateix menú que nosaltres. Abans d'anar, la vam mentalitzar dient-li que si s'ho menjava tot, sabia que un quilogram com a mínim l'augmentaria i després li costaria molt baixar. Ella ens va dir que es portaria bé, que no faria com a una altra que vam anar. Així va ser, ens va fer cas i no hi va haver cap problema.

(Pare Maria) No fem cap menjada amb la resta de família, només mengem la seva mare, ella i jo, ja que si hi ha molt menjar es descontrola. Ella no pot veure que tu et mengis tres trossos de carn i ella un; això no ho accepta.

Entrevista a Maria.

Maria que has fet avui?

M'he aixecat sobre les 9, m'he dutxat i m'he vestit, he esmorzat i m'he pres el medicament; m'he mirat el sucre i ho he apuntat a la llibreta. Ahir estava a 380 de sucre i avui a 165, ja que ahir no em vaig recordar de prendre'm la pastilla a l'esmorzar.

Després he sortit amb el pare a comprar unes llibretes. He vingut aquí, he ajudat a la mare a fer els llits, he dinat, he anat baix a buscar una cosa i m'he preparat el medicament per a anar dimarts a Barcelona. Ah sí, també he llevat el rentaplats i he plegat la roba. Per la nit em punxo dos vegades (per l'hormona del creixement i pel sucre)

T'agrada jugar amb l'ordinador?

Sí, he fet diversos cursets d'ordinador i així jugo a jocs. També vaig tots els dies al gimnàs i tots els dimecres vaig a jugar a cartes des de fa 8 anys.

Ets conscient de que tens una malaltia? T'ho han explicat mai?

Sí, no cal que m'ho expliquin perquè jo ja ho sé i quan vaig al Part Taulí també m'expliquen que la gana no és culpa meva sinó de la meva malaltia i que quan em renyen, és pel meu bé.

Jo sé que els meus pares es discuteixen pel meu problema, per la meva ansietat amb el menjar.

T'han fet mai alguna prova per a investigar?

Em van fer una prova a l'Hospital del mar, la recordo perfectament.

Ens van posar dins d'un tub amb uns auriculars i ens van ficar al davant unes pantalles; no ens podíem adormir, ja que ens van advertir que després ens farien unes preguntes sobre el que havíem vist. Em vaig posar molt nerviosa allà dins, però vaig pensar que si no feia bé la prova, l'hauria de repetir.

A les pantalles sortien imatges com ara uns cucs que es menjaven unes mosques, persones amb bitxos per dins el cos, fruita amb cucs, abelles, mosquits, etc. Eren dos vídeos llargs amb música. Mentrestant ens feien ressonàncies magnètiques i proves al cap.

CONCLUSIONS

Al fer aquesta entrevista, m'he adonat que tota la informació que he desenvolupar al llarg del treball és certa; he pogut veure un exemple real d'una família que des de fa 38 anys viu acompanyada de la malaltia. Els pares de Maria fan el que poden per ella i poc a poc s'han anat aïllant, és a dir, ja no tenen la seva pròpia vida ja que la dediquen tota a la seva filla. A més, les institucions no els ajuden com ho haurien de fer; volen un lloc que els representi, on puguin fer activitats, i s'ho passin bé.

Tot i que els va costar acceptar la malaltia, també va ser un alleujament per a ells ja que per fi van tenir un diagnòstic sobre què passava. A més, han pogut trobar la part positiva de la malaltia i han aprés a conviure amb ella. Més que res, ells pateixen pel dia de demà, quan ells no estiguin, ja que no volen que la seva altra filla tingui una càrrega i són conscients del dur que ha sigut per a ella conviure tants d'anys amb la malaltia. La resta de la família tampoc s'ha involucrat mai amb la malaltia, sempre ha estat vista des de la distància. El menjar continua sent un problema des del primer dia; saben que la seva filla és conscient d'això però no ho pot evitar.

També em va servir de gran ajuda poder parlar amb una afectada de PW, tot i això, vaig intentar ser prudent amb el que deia i intentar adaptar les preguntes a les seves capacitats. Més que una entrevista, va ser una conversa molt agradable. Com ja sabia, els PW volen fer coses per ells mateixos, tot i això, no podrien viure sols pel problema amb el menjar. Presenta un lleu retard mental i de vegades li costava articular paraules. Ella sap que li fan proves per a investigar la malaltia i pateix perquè creu que els seus pares es discuteixen per culpa seva.

8.2 Punt de vista germà

També vaig entrevistar un nen de 12 anys, que té una germana de 10 amb Prader Willi. (Noms ficticis)

Eloi, com et sents al tenir una germana amb PW?

Decebut però a la vegada content perquè faig coses diferents que no poden fer els altres. La veritat és que m'ho van explicar de petit i sempre he viscut així, no recordo una època on no estigués la meva germana.

No m'importa fer coses per ella, és una cosa necessària i no m'ho qüestiono. No la canviaria mai, potser no podem tenir una vida ''normal'' a causa de la malaltia però això és el que la fa especial. Potser sense ella no tindria tanta paciència com la que tinc ara.

A més, també té coses positives, no tot és dolent. Per exemple quan anem a un parc d'atraccions no fem cua; es pot dir que també hi ha ''avantatges''.

De vegades s'enfada perquè vol que siguem iguals; si jo em compro alguna cosa, ella també ho vol. Quan anem als supermercats plora perquè vol menjar; llavors ens posem nerviosos perquè tothom ens mira en mala cara. De vegades també es porta malament: sempre que pot aconseguir unes tisores es talla el cabell. A classe també ho ha fet més d'una vegada. Un altre dia, es va tancar al lavabo i es va menjar un pot de crema solar. Sincerament, penso que ho fa per a cridar l'atenció, per a que es fixin en ella.

Va a una escola especial?

No, va a una escola normal, amb una mestra de reforç. Jo tinc por perquè ara que faig ESO, no anem a la mateixa escola i no la puc protegir.

Allí fa algunes classes amb una professora de reforç però més o menys segueix el ritme dels altres nens de la seva edat.

Tots els dies es queda a dinar a l'escola; al principi podia semblar un problema però li fan un menú especial i té unes normes que ha de complir. A més, està molt vigilada.

De vegades, m'agradaria menjar més però no ho faig per ella. Després de sopar, quan ella està dormint, els pares sempre em donen més menjar.

Tothom qui participa en el dia a dia de la Júlia, sap que s'ha de parar molt de compte amb el menjar però ella és molt llesta i ho intenta tot; sovint s'aprofita dels avis, ja que tot i que ella entén que té una malaltia i que ho fem per ella, utilitza la malaltia per fer pena i poder menjar.

Saps si ha patit assetjament escolar?

Tot i que de vegades nens més grans se'n riuen d'ella i li diuen lletja, mai ha patit assetjament; a la seva classe té molts d'amics. Per exemple, quan és el seu aniversari, fa dos festes, una amb els companys de classe i l'altra amb els Prader Willi. És a dir, està molt integrada. Jo abans tenia por que els meus amics vinguessin a casa però ara que la coneixen sempre juguen amb ella.

Ara, tinc por que se'n riguin d'ella quan vagi a l'institut. Júlia no és conscient quan se'n riuen d'ella, creu que se'n riuen amb ella. Només vol parlar amb els altres ja que vol ser acceptada per la societat perquè sap que té límits.

CONCLUSIONS

Em va sorprendre molt de la manera que parlava aquest nen de la seva germana; només amb 12 any em va demostrar que faria el que fos per ella. Sabia que els nens amb PW tenien rabietes però no que podien arribar a fer coses tant peculiars com tallar-se el cabell o menjar-se crema solar; es suposa que és per cridar l'atenció. Em va agradar sentir que la seva germana mai ha patit assetjament escolar tot i que encara és molt petita. El seu germà es sacrifica per ella i si té gana s'aguanta fins que ella no estigui. Encara que no m'ho va explicar, el notava nerviós i amb un nus a la gola; sé que no és fàcil parlar d'aquests temes quan et venen de prop. Em va demostrar molta valentia però també que és difícil per a ell que la seva germana estigui malalta.

A l'escola li fan un menú especial i tots tenen cura amb el menjar i amb ella. És conscient que té una malaltia i per això vol agradar a la gent i cridar l'atenció; simplement per voler estar integrada i que l'acceptin.

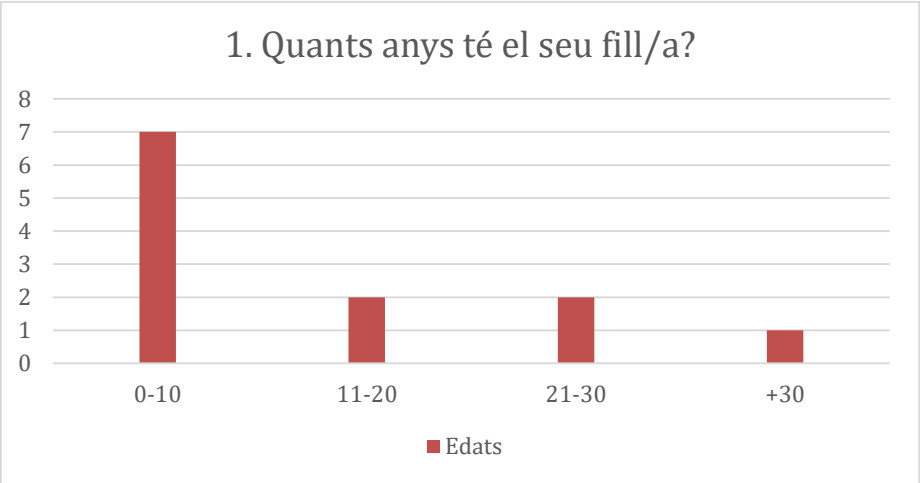
9. QÜESTIONARI FAMÍLIES

A més de les entrevistes, també vaig passar un petit qüestionari a diverses persones amb un afectat de PW a casa seva ja que considero que les enquestes són més personals i també volia donar una opinió general. Tot i que vaig enviar el qüestionari per correu a l'associació i vaig repartir-ne a la trobada que vaig assistir, només m'han contestat dotze persones, m'esperava tenir més respostes.

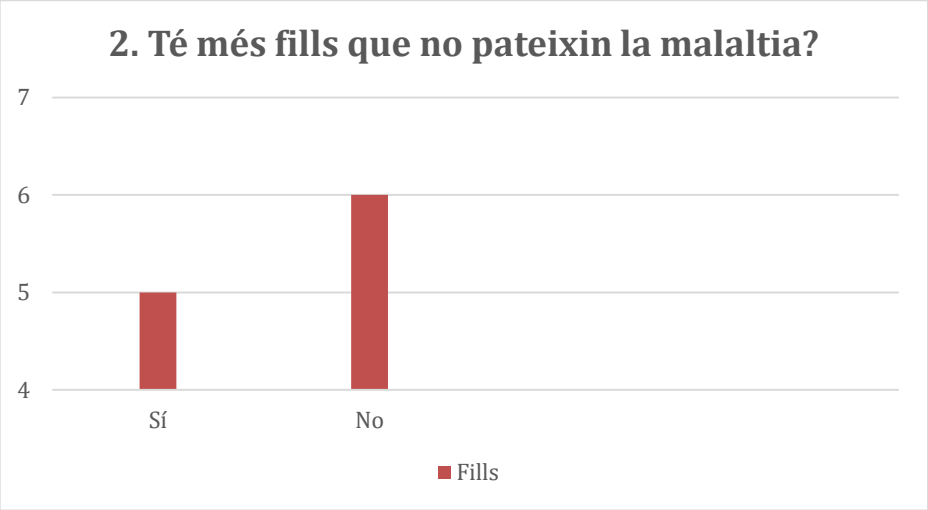
Aquestes respostes són de dotze pares i mares que van voler participar voluntàriament i anònimament. Vaig donar l'opció de contestar només aquelles preguntes amb les quals se sentissin còmodes.

Tot i que la majoria de preguntes eren obertes, he pogut englobar les respostes ja que totes elles són molt similars.

Les respostes són les següents:



En la majoria d'ells 7 persones, els seus fills són petits (entre 0 i 10 anys). Això significa que estan en contacte amb l'associació des de fa poc; possiblement, això és degut a que quan els seus fills creixen ja no participen tant en aquesta.



Mentre 4 persones han respost que tenen més fills, 6 han respost que no.

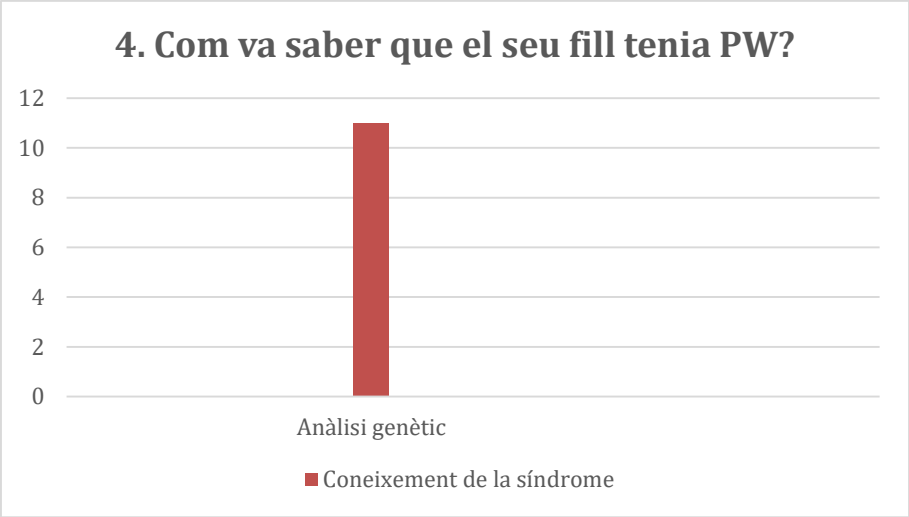
Com era d'esperar, tots ells després d'haver tingut un fill amb PW i conèixer la possibilitat de que un segon fill tingués la malaltia, no n'han volgut tenir més. També cal tenir en compte l'atenció i temps que necessita el nen.

Per tant, els que han contestat que sí, és perquè ja en tenien un abans de néixer el fill amb PW.

Em va cridar l'atenció un cas en que van néixer dos bessones, una d'aquestes amb PW i l'altra no. És a dir, en aquest cas podríem dir que va ser ''aleatori''; i fins i tot podríem estar parlant d'un cas de deleció, disomia uniparental materna o reorganitzacions cromosòmiques.

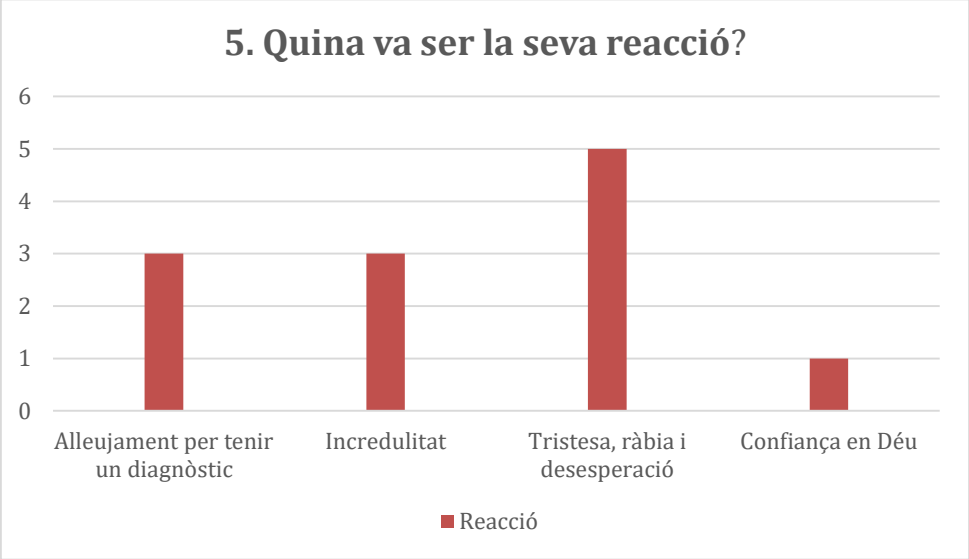
La majoria sí que s'han fet proves ja que creuen que és necessari saber la probabilitat de que un segon fill patís la síndrome. En alguns casos són portadors mentre que en altres va ser aleatori.

Els que no s'han fet les proves creuen que no és important saber el perquè de la malaltia ja que no han de tenir més fills.

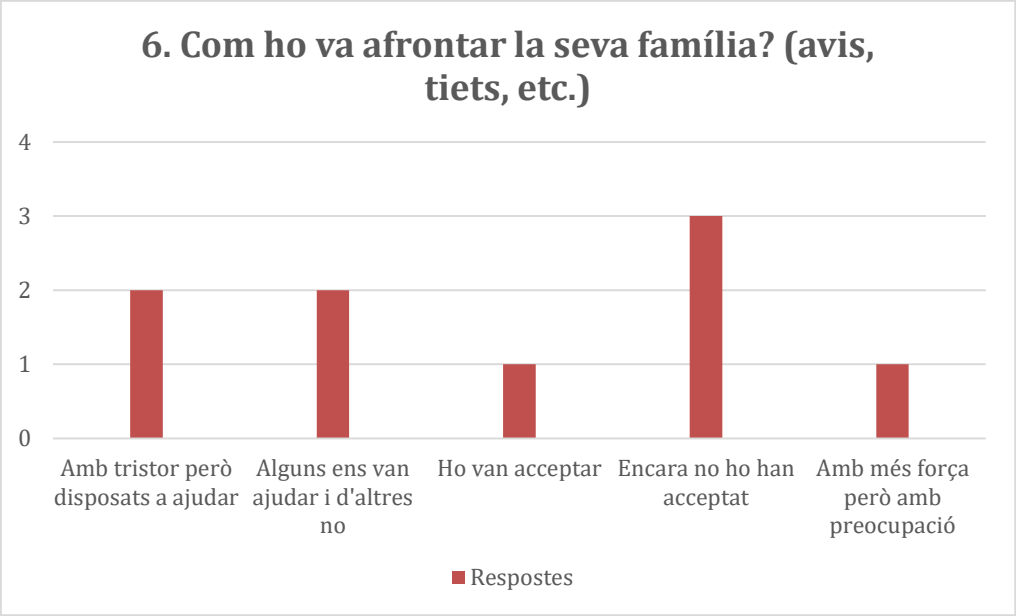


Totes les respostes han coincidit en que van saber-ho gràcies a l'anàlisi genètic, una prova que permet saber el diagnòstic de la vulnerabilitat cap a determinades malalties hereditàries basant-se en la genètica.

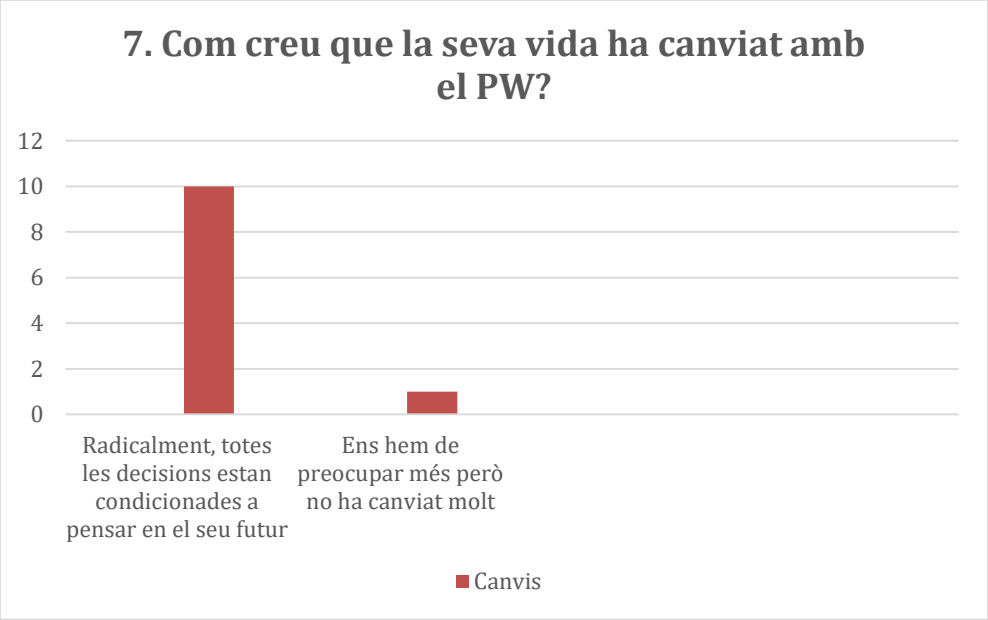
A més, també coincideix en què van saber el diagnòstic entre els 10 primers dies de vida del nen i els 3 primers mesos i que aquest va ser un alleujament.



Com era d'esperar, al descobrir que el seu fill té una malaltia, la primera reacció és de tristesa, ràbia i desesperació; en altres casos la reacció va ser d'incredulitat ja que és l'últim que et pot passar pel cap al tenir un fill; seguidament, l'alleujament per tenir un diagnòstic ja que veien que alguna cosa no anava bé i finalment una persona va confiar en Déu.

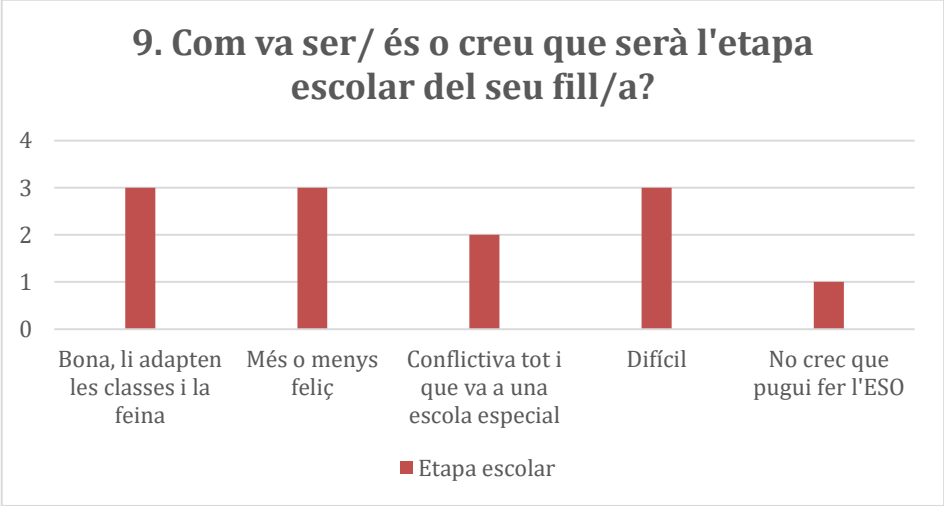


3 persones diuen que la resta de la seva família encara no ho ha acceptat; 2 que alguns familiars els van ajudar i d'altres no es van preocupar. 1 persona que els seus familiars ho van afrontar amb força, 2 amb tristor però amb ganes d'ajudar i 1 persona que ho van acceptar ràpidament.



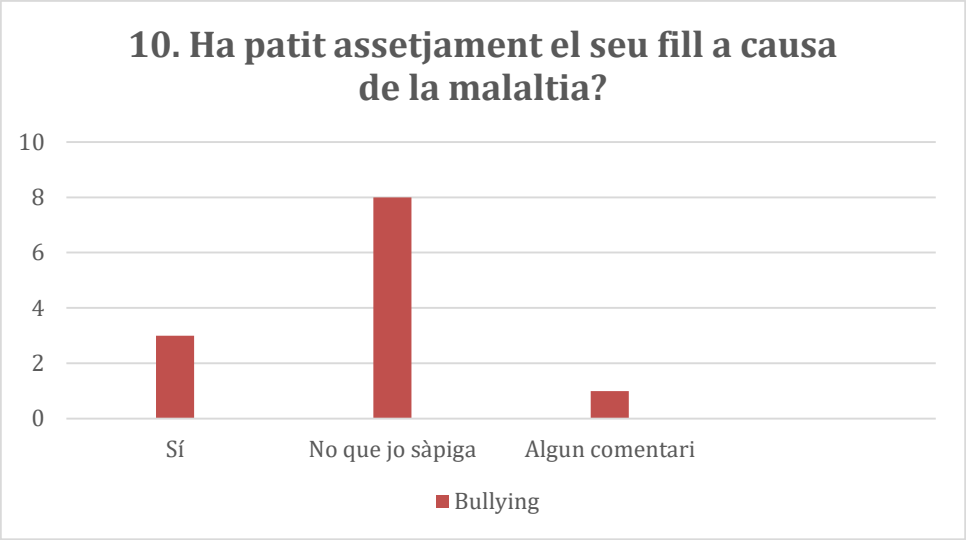
Mentre 10 persones afirmen que la seva vida ha canviat radicalment amb el naixement del seu fill amb PW, una persona creu que ara s'ha de preocupar més però que la seva vida no ha canviat molt.

11 persones estan convençudes que no reben suficients ajuts, tan econòmics com socials, mentre que una persona creu que sí que en reben suficients. Des del meu punt de vista, crec que necessiten més tallers i ajudes fora de l'associació.



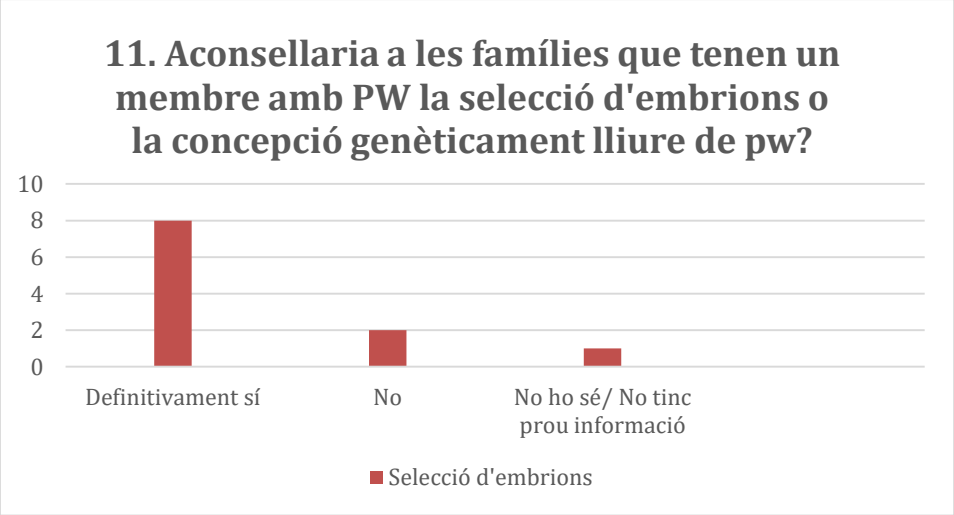
En aquesta pregunta, les respostes han estat prou variades. 3 persones creuen que és una bona etapa i unes altres 3 que és més o menys feliç. 3 persones més, creuen que és una etapa difícil per al seu fill, 2 que és una etapa conflictiva, i una persona no creu que el seu fill pugui acabar l'ESO.

És a dir, mentre que en alguns casos és una etapa bona i feliç per a ells, en altres és una etapa difícil de gestionar; suposo que varia molt segons els companys de classe, les ajudes de l'escola i l'edat.



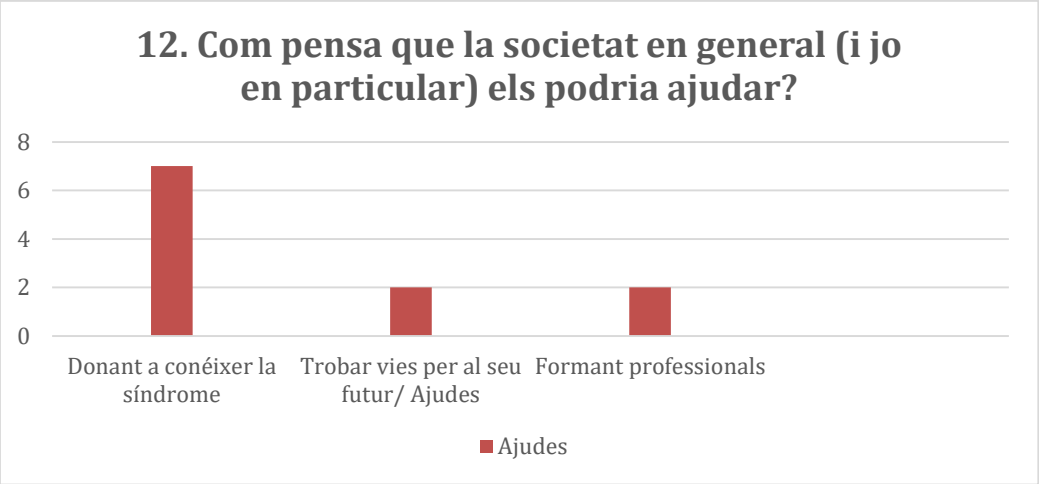
8 persones han contestat que els seus fills no han patit assetjament escolar, 3 persones que sí que n'han patit i 1 persona, que ha sentit algun comentari despectiu cap al seu fill.

La veritat és que aquestes respostes m'han sorprès bastant ja que pensava que aquests nens haurien patit assetjament. Avui en dia, en totes les escoles hi ha casos de bullying i m'ha agradat saber que en el PW no és tan present com m'esperava.



Aquí es veu clarament la diferència; la majoria de pares creuen que és important la selecció d'embrions ja que permet obtenir embrions sans mitjançant la fecundació in vitro, detectant possibles anomalies cromosòmiques o genètiques abans de transferir els embrions a l'úter.

2 persones creuen que no és important i 1 persona no té prou informació sobre el tema. Personalment, després d'haver-me informat, estic totalment d'acord amb la majoria.



Totes les respostes a aquesta pregunta van cap a la mateixa direcció, millorar la vida dels PW. A més, estan relacionades entre sí. Mentre 7 persones creuen que el més important és donar a conèixer la síndrome, 2 persones afirmen que el més important és trobar vies per al seu futur i ajudes socials. Finalment, 2 persones pensen que el més important és formar professionals.

Aquesta pregunta més que importància per al meu treball, la vaig formular per curiositat; per saber perquè la gent creu que he decidit fer el meu treball sobre el Prader Willi.

5 persones no ho saben, 4 persones creuen que tinc algú proper amb una malaltia i les 4 últimes perquè qualsevol persona es pot trobar en una situació així, és a dir, per empatitzar,

CONCLUSIONS

La veritat és que m'ha servit de gran ajuda aquest qüestionari. Tot i haver fet les entrevistes, a partir d'aquestes preguntes més generals, he pogut obtenir més diversitat.

Mentre la majoria creu que la seva vida ha canviat radicalment amb l'aparició del PW, algunes persones no li donen tanta importància a aquests canvis, afirmen que són canvis lleus. A més, crec que és molt important per als pares saber que els seus fills són feliços a l'escola i no pateixen assetjament; ha de ser un alleujament molt gran. També m'ha sorprès que hi ha casos en que la resta de la família no participa en la vida del nen; penso que és molt important per als pares saber que tenen el suport de la seva família.

També crec que és molt important que tots els pares PW estiguin d'acord en voler més recursos i ajudes per als seus fills. Més que ajudes econòmiques, ells volen activitats per als nens.

10. CONCLUSIÓ

Quan en realitat vaig començar el meu treball de recerca sobre el Prader Willi i com afecta al seu entorn familiar, el meu objectiu era donar a conèixer el PW des de la vessant psicològica familiar i ara, amb el treball acabat, he arribat a la conclusió que aquestes famílies es veuen immerses en un aïllament social i que pateixen molt ja que parlar d'una malaltia 'rara' significa desconeixement, poca investigació, pocs malalts i pocs recursos, però en el cas del Prader Willi, també significa un aïllament progressiu i molta solitud ja que eviten que el malalt tingui accés a un menjar que no sigui el de la dieta estricta que els metges prescriuen en aquests casos; per exemple, aquesta costum que tenim de celebrar-ho tot menjant, a ells els suposa deixar de celebrar.

També he après que cada persona és diferent i cada família funciona amb diferents rols i crea diferents mecanismes de defensa davant la malaltia, però en el cas del PW, hi ha una sèrie de patrons repetits en totes les famílies i en tots els malalts.

Donar a conèixer la malaltia, va estar des del principi un dels principals objectius d'aquest treball, però a més he après el perquè dels seus comportament, com reacciona la gent, la família, etc. Costa entendre com una persona no pot deixar de menjar, com els seus pares, que tenen suficients diners per poder comprar menjar, han de tenir la nevera sempre buida o tancada amb encadenat.

A més, he après que els nens Prader Willi són llestos, el seu retard és lleuger i el motiu pel qual no podrien viure sols és perquè s'ho menjarien tot si no els vigilessin. Es pot portar una conversa amb ells i es pot gaudir de la seva companyia, es fan el llit, es dutxen sols i ajuden a casa. En definitiva, aquests pares i mares encara que estan aïllats socialment, se senten acompanyats.

Em va agradar moltíssim poder participar en una trobada de l'Associació Catalana de Prader Willi, tot i que em vaig posar en contacte amb altres associacions, només em va contestar aquesta. Allí els nens fan teràpia i s'ho passen molt bé, però el més important, s'estimen entre ells perquè la vida els ha unit. Vaig veure persones felices que han sabut trobar la part positiva d'una malaltia, però a la vegada preocupades pel futur dels seus fills quan ells no hi siguin.

El meu treball, ha acabat sent un petit reconeixement a totes aquestes famílies que viuen acompanyades de la síndrome Prader Willi i que quasi ningú té en compte.

Gràcies a aquest treball me n'he adonat de tot el que porta darrere una malaltia, he après a empatitzar, a creure en ells i a entendre el patiment de les famílies que poques vegades es té en compte.

11. BIBLIOGRAFIA I WEBGRAFIA

Adán, A., (2016,1 setembre). La importància de las asociaciones de pacientes [article en línia]. [Data de consulta: 10 de juliol de 2018] <https://www.alfredoadan.es/la-importancia-de-las-asociaciones-de-pacientes/ >

Asociación Española de Pediatría, (2010). Síndrome de Prader-Willi protocolo diagnostico y consejo genético [article en línia]. AEPED. [Data de consulta: 22 de juliol de 2018]. <http://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/sindrome_de_prader-willi.pdf>

Asociación Española Prader Willi, (2015). Síndrome Prader Willi [article en línia]. AESPW. [Data de consulta: 30 de juny de 2018] <http://www.aespw.org/sindrome-prader-willi/>

El observador, (2017,27 octubre). Prader Willi la enfermedad de los ninos que no logran saciarse y engordan el doble [article en línia]. [Data de consulta: 12 de juny de 2018] <https://www.elobservador.com.uy/nota/prader-willi-la-enfermedad-de-los-ninos-que-no-logran-saciarse-y-engordan-el-doble-20171027500>

Federación Española De Enfermedades Raras,. Prader Willi [article en línia]. FEDER. [Data de consulta: 25 de juliol de 2018]. <https://enfermedades-raras.org/index.php/component/content/article?id=963 >

Fernández Ortega, M A., (2004) ‘’El impacto de la enfermedad en la familia’’. Tema de reflexión. [article en línia]. (Vol 47, núm.006) Revista de la facultad de medicina UNAM. [Data de consulta: 14 de juliol de 2018] < http://www.revistas.unam.mx/index.php/rfm/article/view/12822/12141> ISSN 0026-1742

Gálvez Bachot, V M., (2009, març). “El síndrome de Prader Willi en la escuela”. Innovación y experiencias educatives [article en línia] (núm. 16). CSIF. [Data de consulta: 7 de setembre de 2018] <https://archivos.csif.es/archivos/andalucia/ensenanza/revistas/csicsif/revista/pdf/Numero_16/VANESA%20MARIA_GALVEZ_1.pdf>

ISSN 1988-6047

Gay Tejeda, S., Nicasio Marco, M., Vañó Montava, P., (2012, febrer) ANEXOS [article en línia]. [Data de consulta: 1 d'agost de 2018] <https://praderwillimasteree.files.wordpress.com/2012/02/anexos.pdf >

Gay Tejeda, S., Nicasio Marco, M., Vañó Montava, P., El Síndrome de Prader Willi [article en línia]. [Data de consulta: 1 d'agost de 2018] <https://praderwillimasteree.wordpress.com/el-sindrome-de-prader-willi/>

Mayo Clinic, (2018, 31 de gener). Síndrome de Prader-Willi [article en línia]. [Data de consulta: 29 d'agost de 2018]. < https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/prader-willi-syndrome/symptoms-causes/syc-20355997>

MedlinePlus, (2018, 19 de juny). Síndrome de Prader-Willi [article en línia]. [Data de consulta: 30 de juny de 2018]. <https://medlineplus.gov/spanish/praderwillisyndrome.html>

Rustarazo Garrot, A., Síndrome de Prader-Willi y Familia [article en línia]. [Data de consulta: 12 de juliol de 2018] <http://www.juntadeandalucia.es/educacion/webportal/ishare-servlet/content/cee60181-d34c-4dfa-98fb-ec14998dc015>

12. ENLLAÇOS IMATGES

Imatge portada: https://s3.amazonaws.com/s3.timetoast.com/public/uploads/photos/9077942/pre.jpg?1477663865

Imatge 1:

https://img.haikudeck.com/mg/08152ac8d9_1449458936540.jpg

Imatge 2: http://www.biocorelabs.com/wp-content/uploads/2016/06/praderwilli2-1-1024x376.png

Imatge 3: http://www.labguemes.com.ar/blog/wp-content/uploads/2015/07/Sin-t%C3%ADtulo-2.jpg

Imatge 4:

https://praderwillimasteree.files.wordpress.com/2012/02/proder_wille.jpg?w=120&h=99

Imatge 5::

http://dimygen.webcindario.com/6_clip_image008.jpg

Imatge 6: https://encrypted-tbn0.gstatic.com/images?q=tbn:ANd9GcR_3HPwj1Dxs_OlQG9j7AZg-_k19d7NwKWRothLatu2rGK8oefO

Imatge 7: https://www.lullabytrust.org.uk/wp-content/uploads/baby-1.jpg

Imatge 8: http://lwwellness.com/wp-content/uploads/iStock-510699182-1030x687.jpg

Imatge 9: https://www.suanity.com/wp-content/uploads/2017/03/medico-habla-ni%C3%B1o-1100x732.jpg

Imatge 10: https://i1.wp.com/proycontra.com.pe/wp-content/uploads/2018/04/900-Familia.-Small-13.jpg?fit=854%2C394

Imatge 11: https://thumbor.forbes.com/thumbor/1280x868/https%3A%2F%2Fblogs-images.forbes.com%2Felainepofeldt%2Ffiles%2F2014%2F12%2F03ZBctI0d05fS_8344.jpg

Imatge 12: https://encrypted-tbn0.gstatic.com/images?q=tbn:ANd9GcTWA9hS9QMIxGIdUW_g6EJ9kd_akIaMcJrZldN2YB1R7jS7m3TQ

Imatge 13: https://mylocalnews.us/arizona/wp-content/uploads/sites/50/2018/03/shutterstock_457452514.jpg

Imatge 14: http://www.eldiariodecoahuila.com.mx/u/fotografias/m/2017/12/28/f960x0-611829_611847_31.jpg

Imatge 15: http://www.eluniversal.com.co/sites/default/files/201504/ninos_02f18844.jpg

Imatge 16: http://2.bp.blogspot.com/-_rsRND1okGQ/T5cJYmhScTI/AAAAAAAAAH8/3YgCB7MbvjA/s1600/_20110916011159406 40_42148651.jpg

Imatge 17: https://s3.amazonaws.com/s3.timetoast.com/public/uploads/photos/7233348/especiales.jpg?1477862864

Imatge 18: https://assets.babycenter.com/ims/2012/08/bc2009_gianetti_todd_39_wide.jpg?width=600

Imatge 19: http://4.bp.blogspot.com/-4JzZqtyHA9k/VXzPCyr5_MI/AAAAAAAAAPM/t2dq34uAUxk/s1600/Bauti%2BConvivencias.jpg

Imatge 20: Imatge feta per l'autora del treball.

Imatge 21: Imatge feta per l'autora del treball.

Imatge 22: Imatge feta per l'autora del treball.

Imatge 23: Imatge feta per l'autora del treball.

13. ANNEXOS

I. Recurs per explicar la malaltia (conte)

De vegades m'alegro i de vegades m'enfado de pertànyer a una família Prader Willi.

¡Hola! Em dic Sara i tinc 7 anys. Visc amb el meu pare, la meva mare, el meu germà Matt de 8 anys i les nostres gosses Amy i Lambi a Sant Luís, Missouri.

Lambi és la meva gossa, se sembla a mi i fa el mateix que jo; és primeta i sempre està saltant per casa. Amy és la de Matt; se sembla a ell i fa sempre el mateix. És baixeta i grassoneta, camina poc a poc i té un somriure molt dolç. El que més li agrada és menjar.

A Matt també li encanta menjar, perquè té la Síndrome Prader Willi. Això vol dir que va néixer amb un problema especial i que per això el seu estomac té sempre molta gana; ell sempre està pensant amb el menjar i en menjar. A més, s'engreixa molt, és com si jo pogués menjar i menjar i seguir sempre prima, i en canvi el pobre Matt, que menja molt poc, s'engreixa de seguida.

Em dona molta pena, ha d'estar sempre a règim i per a algú a qui li agrada tant menjar, això és molt difícil. Matt no vol estar grassonet i li agradaria deixar de menjar tant, però no pot evitar agafar menjar d'amagades. Ell diu: ''Intento mantenir-me lluny de la nevera, però se m'escapa la mà''. Per a ajudar a Matt, els meus pares han de tenir molt de compte amb el que menja; li han de dir que ''NO'' moltes vegades i han de vigilar tota l'estona per a que no mengi d'amagades. Aquest any, hem posat encadenats a la nevera i al rebost per a que no pugui obrir-los; Matt no s'ha enfadat perquè sap que ho fem per ell, ja que no hauria de menjar tant i d'aquesta manera s'ha pogut aprimar una mica.

Ho sento molt per Matt, però de vegades també ho sento per mi, ja que el seu problema amb el menjar també em causa problemes a mi; no puc berenar com els meus amics per a que Matt no es senti malament ni s'enfadi, quan vull repetir al sopar i ell no pot s'enfada i diu: ''Això no és just!''.

La mama i el papa intenten arreglar-ho donant-me alguna llaminadura quan Matt està dormint. Quasi sempre intento parar compte per a que Matt no s'ho passi malament però no m'agrada menjar d'amagades; m'agradaria menjar com els altres nens. La mama i la papa m'han dit que això és un dels altres problemes especials del Prader Willi. A més, passo molta vergonya quan els meus amics estan a casa, perquè crida molt. El que fan els meus pares és simplement enviar-lo a l'habitació i jo intento ignorar-lo.

Jo solia fingir que no m'importava que Matt tingués una rabieta; em feia por explicar als meus pares que estava preocupada per ell perquè tenia por de que pensessin que era una tonteria o de que s'enfadessin amb mi però m'he adonat que els meus pares ho entenen perquè també es preocupen. Ara, la mama, el papa i jo parlem sobre el malament que ho passem i això em fa sentir millor. La mama diu que alguna de les nostres baralles són les normals entre germans

però quasi sempre deixo que Matt faci el que vulgui per a que no tingui una rabieta. Quan els pares estan disgustats amb Matt pareix que s'enfaden amb mi i això em posa trista.

Ara les coses a casa són més fàcils, però quan estem fora hi ha vegades que Matt em fa passar vergonya; per exemple, quan estem a un restaurant i Matt s'enfada perquè no li deixen menjar alguna cosa, la gent del voltant no entén perquè s'enfada i se'ns queden mirant molesta. En aquests moments m'agradaria que no fos el meu germà.

Saps? Una vegada estava tan enfadada amb ell que li vaig dir que volia que es morís, però després em vaig sentir culpable per haver-li dit, ja que no és veritat. Després, quan Matt es va ficar malalt, jo estava preocupada i tenia por de que li passes alguna cosa. Me'n vaig adonar de quant l'estimava i de totes les coses bones que fa per mi, així que vaig decidir que quan es curés, l'ajudaria amb el règim.

Matt és quasi sempre dolç i amable. Normalment és molt bo amb mi i ens ho passem molt bé junts. També és molt bo amb els altres i treballa molt a l'escola. Encara que Matt intenta fer-se amic d'altres nens, de vegades aquests se'n riuen d'ell i de mi. Un dia uns nens em van dir: ''¡Ja ja! ¡Tens un germà subnormal!'' em vaig enfadar molt però no vaig poder dir res. El proper cop els diré ''I què?. Ell és millor persona que vosaltres.'

Encara que tenir un germà amb PW suposa molts problemes, també hi ha molts moments feliços. A la nostra família fem moltes coses divertides junts com anar a nedar, d'excursió, o de pícnic. Hi ha moments especials en que m'alegro molt per ell, com quan es va aprimar dos quilograms o quan treu bones notes. Sé que li costen les coses molt més que als altres i per això em sento tant orgullosa d'ell.

Solia pensar que era la única al món que tenia aquests problemes i que se sentia així, però he conegut altres nens amb PW i als seus germans i germanes i he descobert que se senten exactament igual que jo. M'ajuda molt parlar amb ells i als nostres pares també. A Matt, també li ajuda parlar amb altres nens que tenen el mateix problema que ell.

Quan veig a Matt mirar a algú que s'està menjant un pastís o un gelat, sé que desitjaria menjar-s'ho i m'ho passo fatal per ell. M'agradaria tenir una vareta màgica i curar-lo, però la mama i el papa diuen que hi ha coses que no podem canviar. De totes maneres, ajuda moltíssim poder compartir els nostres sentiments.

La mama i el papa estan buscant formes de fer les coses més fàcils per a tots. El que més m'ajuda a mi és parlar amb algú quan em sento trista, enfadada, espantada o avergonyida; sé que no és culpa meva que Matt tingui Prader Willi, però encara així em sento malament.

Tot i això, hi ha una cosa que no canviaria per res: Que Matt sigui el meu germà!.

II. Enquesta

Com afectar a l'entorn familiar el Prader Willi

Hola, sóc Alba Andreu, alumna de 1r de batx de l'institut Ramon Berenguer IV i estic fent el Treball de Recerca sobre una malaltia poc coneguda, el Prader Willi (PW) i com afecta a la família. Agrairia molt si poguéssiu contestar la següent enquesta. (És totalment anònima). Moltes gràcies.

1. Edat
- 12-16
- 17-25
- 26-40
- 41-65
- +65

2. Sexe
- Femení.
- Masculí.
- Altre.

3. Saps què és el Prader Willi?
- Una malaltia que afecta l'hipotàlem.
- Una malaltia òssia.
- Un problema de creixement.
- No ho sé.

Per a poder continuar l'enquesta, estaria bé que llegiu aquesta breu informació.
El síndrome Prader Willi (SPW) és una alteració genètica en el cromosoma 15 que afecta a l'hipotàlem, i per tant moltes de les funcions que aquest regula es veuen perjudicades. Es considera la causa més comuna d'obesitat d'origen genètic. A més, no tenen l'enzim de la sacietat i sempre menjaríem fins morir.
Es calcula que aproximadament una de cada 15.000 persones neixen amb PW, per tant, és una malaltia poc comuna, és a dir, 'rara'.

4. N'has sentit mai a parlar?
- Sí.
- No.
- N'he sentit a parlar però no sé que és exactament.

5. Coneixes algú que tingui una malaltia denominada 'rara'?

- Si
- No

6. Com actues davant d'algú amb una discapacitat?

- Intento tractar-lo amb normalitat, tenint en compte la seva malaltia.
- Ho faig tot jo per a que ell estigui el més còmode possible.
- Deixo que ho faci per ell mateix ja que en una altra situació haurà de fer-ho sol.

7. Creus que les famílies que conviuen amb PW haurien de tenir més ajudes?

- Sí. És indispensable per afrontar una situació així.
- Sí ja que el nen necessita anar a un centre especial.
- No. La família ha d'intentar normalitzar la situació.

8. Què creus que passa amb els adults amb PW?

- L'estat els proporciona una ajuda i poden viure sols.
- Sempre han de dependre d'algú, no poden viure sols.
- L'esperança de vida és llarga.
- Amb una petita ajuda, poden tenir una vida totalment normal.

9. Com afrontaria la teva família el naixement d'un nen amb PW?

- Tots ho acceptaríem i ajudaríem el nen a tenir una vida feliç.
- Ens enfonsaríem i ens costaria tirar endavant.
- La majoria d'ells ho acceptarien encara que a mi em costés.
- Ningú ho acceptaria però jo si.

10. Quin creus que seria el teu estat d'ànim al saber que un familiar pateix PW? (Pots triar més d'una opció).

- Ira.
- Tristesa.
- Depressió.
- Irritabilitat.
- Resignació.
- Acceptació.
- Normalitat.

11. Creus que t'empitjora la vida tenir un fill amb PW?

- Sí, el pitjor que et pot passar és que el teu fill tingui una malaltia.
- És una manera diferent de viure, ni millor ni pitjor.
- És un cop dur, però ho acabes acceptant ja que no hi ha res a fer.
- Al final ho veus com una forma d'enriquir la teva vida.

III. Qüestionari famílies

Hola, sóc Alba, una alumna de 1r de Batxillerat i estic preparant el meu Treball de Recerca sobre com afecta a l'entorn familiar el Prader Willi; els agrairia que em contestessin aquest qüestionari.
No cal contestar totes les preguntes, només amb les que us sentiu a gust.

1. Quants anys té el seu fill/a?

2. Té més fills que no pateixin la malaltia? S'han fet les proves per saber si és portador de la malaltia?

3. Com va saber que el seu fill tenia PW?

4. Quina va ser la seva reacció?

5. Com ho va afrontar la resta de la seva família? (avis, tiets, etc.)

6. Com creu que la seva vida ha canviat amb el PW?

7. Creu que el Govern de l'Estat o de la comunitat Autònoma a la que pertany proporciona suficients ajuts?

8. Com va ser/és o creu que serà l'etapa escolar del seu fill/a?

9. Ha patit assetjament el seu fill a causa de la malaltia?

10. Aconsellaria a les famílies que tenen algun membre amb PW la selecció d'embrions o la concepció genèticament lliure de PW?

11. Com pensen que la societat en general (i jo en particular) els podria ajudar?

12. Per què pensa que m'interessa donar a conèixer el PW?

Moltes gràcies.