

LA IMPORTANCIA DE LAS AGRUPACIONES DE PADRES EN EL MANEJO DE PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS

“Yo no soy discapacitado, Soy especial”

GIORGIO FORNASIER (1)

(1) IPWSO Director of Program Development

Email: g.fornas47@gmail.com

UN DÍA, DANIELE ME DIJO: “PAPÁ, NO SOY DISCAPACITADO PORQUE NO ANDO EN SILLA DE RUEDAS, VEO, HABLO, CAMINO, COMO, TENGO AMIGOS, DISFRUTO LA VIDA Y ME GUSTA ESTE MUNDO... ES VERDAD, SOY DIFERENTE, PORQUE TENGO ALGO QUE TÚ NO TIENES... TENGO EL SÍNDROME DE PRADER-WILLI, POR ESO... ¡SOY ESPECIAL!”

¡DIOS BENDIGA A NUESTROS HIJOS ESPECIALES!

Nuestro hijo Daniele nació en 1976, en el hospital de Feltre, un pequeño pueblo cerca de Belluno al norte de Italia donde residimos. Inmediatamente nos dimos cuenta de que algo malo le pasaba, por lo que lo llevamos rápidamente al hospital de Belluno, donde se descubrió que tenía problemas respiratorios. Los pediatras nos dijeron que no sobreviviría y nos sugirieron que lo bautizáramos en el mismo hospital, y que probablemente tendría algún problema al cerebro. A pesar de que sólo tenía dos meses de edad, le practicaron una punción lumbar de bastante riesgo que resultó sin evidencia de problemas al cerebro. Estábamos sumidos en la mayor desesperación y decidimos regresar al hospital donde había nacido. Fue ahí donde el pediatra jefe, levantando a nuestro hijo en sus brazos, nos dijo: “Vuestro hijo padece del síndrome de Prader-Willi”. En 1976, pocos médicos italianos sabían de este síndrome, tampoco eran capaces de hacer un diagnóstico clínico como él lo hizo. Realmente tuvimos suerte, puesto que este doctor tenía, a su vez, a una hija severamente discapacitada a quien llevó al Hospital Infantil de Zurich (Suiza) para que la examinara el doctor Andreas Prader. Estando allá, el Dr. Prader le informó al pediatra italiano acerca del síndrome que él había descubierto.

¿Por qué comienzo mi artículo con esta historia personal? La razón está conectada con el propósito de este artículo dirigido a doctores y profesionales encargados del manejo de niños afectados por enfermedades raras, como el PWS (Síndrome de Prader-Willi, por su sigla en inglés). Cuando el doctor hizo el diagnóstico clínico a mi hijo Daniele, me dijo: “*Ya que usted sabe inglés, lea este artículo que tengo sobre la descripción de este síndrome*”. Era sólo una página,

pero lo que estaba escrito allí era terrible y del terror, ya que decía que viviríamos una vida infernal, además que la literatura científica indicaba una expectativa de vida máxima de 14 años. Mi esposa, Maurizia, y yo miramos a los ojos a nuestro hijo Daniele y dijimos que eso no era posible y decidimos enfrentar la situación como padres a nuestra manera... Actualmente, Daniele tiene 39 años, trabaja felizmente en talleres protegidos, luego de 10 años trabajando en una fábrica convencional. Vive con nosotros y es parte de nuestra comunidad en el pueblo donde residimos.

Los médicos e investigadores deben tener presente que todo lo que se publica sobre alguna enfermedad rara, queda disponible



Daniele de padrino.

en Internet, pueden leerlo los padres de los niños afectados por cada enfermedad en particular. No todos ellos pueden reaccionar de una manera positiva como lo hicimos nosotros. Nos dimos cuenta que el AMOR puede ser más fuerte y más poderoso que la literatura científica. Es el único remedio que no tiene contraindicaciones, porque mientras más se da, más se obtiene. Es esta la razón, espero no se ofendan los médicos que leen mi artículo, por el cual deberían entender el por qué ambos roles son fundamentales para luchar contra enfermedades raras. De hecho muchos padres aprenden bastante acerca de los aspectos científicos de la enfermedad que afecta a sus hijos y se convierten en pequeños doctores. Esperamos que los doctores nos ayuden en la lucha con esta enfermedad y aprendan también, a ser un poco padres de estos niños especiales. Esta es la base y la maravillosa opción que hizo la Organización Internacional del Síndrome de Prader-Willi (IPWSO, por su sigla en inglés) desde que fue fundada en 1991. Es cierto que somos una organización de padres, pero estamos totalmente abiertos a la cooperación con profesionales interesados en el PWS en el mundo y es por esa razón que tenemos un padre/madre delegado y un profesional delegado en cada país miembro que pertenece a nuestra organización.

El síndrome de Prader-Willi (PWS) es la causa genética conocida más común de obesidad mórbida en niños. Se estima que la tasa de incidencia de PWS es de 1 en 12.000 a 15.000 RN. Es un desorden genético complejo relacionado con problemas en el cromosoma 15. Estos genes, que en el PWS no se expresan, tienen una función importante en la regulación del apetito, en los niveles metabólicos, en las funciones cognitivas y en los patrones de comportamiento. El PWS se asocia a un daño orgánico al hipotálamo. Este daño es irreversible. Históricamente, los tratamientos con farmacoterapia, cirugía o técnicas de modificación del comportamiento para mitigar el hambre no han sido efectivos. Las dos características distintivas del síndrome de Prader-Willi son:

- Impulso crónico e insaciable por comer.
- Bajo consumo de energía debido a un tono y masa muscular reducidos.

Estos dos factores pueden llevar a un comer excesivo y a una obesidad mórbida. Además, la condición genética, típicamente, causa discapacidad cognitiva, desarrollo sexual incompleto y problemas de comportamiento.

EL INFANTE nace con tono muscular muy débil y con retraso en el desarrollo. En algunos países, esto puede cobrar la vida de un bebé, ya que la mayoría de ellos no puede mamar y tiene dificultades al succionar la mamadera. A menudo, estos bebés requieren alimentación por sonda durante algunas semanas o incluso meses. Los problemas respiratorios pueden requerir monitoreo y oxigenoterapia.

EL NIÑO PEQUEÑO requiere terapia ocupacional, física y de lenguaje. Entre los dos y cuatro años, el niño con PWS comenzará a desarrollar un apetito insaciable. A menos que se realicen intervenciones de manejo bien llevadas, el niño se convertirá en alguien extremadamente obeso.

EL ADOLESCENTE, sin un manejo apropiado del control de alimentación, puede desarrollar obesidad extrema, que a menudo termina en problemas de salud que amenazan la vida y el rechazo social. Típicamente, las cocinas deben ser cerradas con llave y vigiladas de cerca. Igualmente importante son los temas emocionales que surgen, especialmente cuando el niño entra en la adolescencia y quiere tener mayor independencia.

EL ADULTO, es incapaz de vivir una vida independiente, en gran medida, debido a una falta de control del apetito y a problemas de comportamiento. La vida social se limita debido a la necesidad de requerir ambientes y actividades controlados durante toda la vida.

Gracias al apoyo de IPWSO, muchos países subdesarrollados o en vías de desarrollo cuentan actualmente con diagnóstico temprano, mayor educación para los padres y profesionales, terapia con hormona del crecimiento (aún no aprobada en muchos países) y asistencia médica. Hoy en día, muchas personas que tienen PWS viven más años, en forma más sana y más felices. La investigación es continua con el fin de desarrollar mejores tratamientos y descubrir la causa del PWS.

Me gustaría darles algunos ejemplos de lo que las agrupaciones de padres son capaces de hacer o lograr, empezando por mi historia personal y de cómo me involucré en IPWSO junto con mi familia. Una vez que descubrimos qué síndrome afectaba a nuestro hijo Daniele, quisimos saber más y contactamos a otras familias afectadas por este síndrome. Nos hicimos miembros de la Asociación Italiana de PWS con sede en Milán y me solicitaron que fuera su representante en Congresos Internacionales debido a mi conocimiento de lenguas extranjeras y mi experiencia de negocios en el extranjero. Mi esposa Maurizia me impulsó a aceptar esta solicitud puesto que habíamos tenido suerte en obtener un diagnóstico temprano y por lo tanto, debíamos ayudar a otras personas que no habían tenido la misma oportunidad. Cuando asistí a la 2ª Conferencia Internacional del Síndrome de Prader Willi en Oslo en 1995, descubrí cómo estaban organizados otros países desarrollados. Yo representaba al Mundo Latino junto con un padre de familia español y una madre de familia argentina y la primera impresión que tuve es que vivíamos en planetas diferentes. Fui invitado a formar parte del nuevo directorio de IPWSO, donde se me solicitó ser el encargado de las relaciones públicas y eventualmente llegué también a ser tesorero de la organización. En 1998, organicé la 3ª Conferencia Internacional de PWS en Jesolo, cerca de Venecia,

Italia, ocasión en la que fui elegido Presidente de IPWSO. En ese tiempo, teníamos 21 países miembros, principalmente de Europa, Norteamérica, Australia y Nueva Zelandia. Latinoamérica estaba representada sólo por Argentina. África estaba representada por Sudáfrica, y Asia, sólo por Japón. Mi primer objetivo como Presidente fue aumentar nuestros contactos y expandir nuestra voz alrededor del mundo, empezando por Latinoamérica con la valiosa ayuda de la Asociación de PWS en Estados Unidos, que me dio todos los contactos que tenían.

En la actualidad tenemos representación en 103 países y cubrimos casi toda Latinoamérica. Tuvimos suerte de conocer padres y madres valientes y buenos doctores que se unieron a nuestra organización y nos ayudaron mucho a construir nuestras redes sociales. En algunos países tuvimos la suerte de conocer padres y madres que también eran médicos y que nos ayudaron mucho en crear conciencia y hacer que sus agrupaciones se organizaran de la mejor forma posible. Tenemos padres y madres que también son médicos o profesionales involucrados con el PWS en China, Cuba, Egipto, Dinamarca, Hong Kong y Qatar. En muchos países comenzamos con uno de los padres, especialmente madres, que decidieron tomar el liderazgo y empezar a hablar del PWS, como sucedió en Chile.

En 1999, una madre de Arica me contactó por correo electrónico diciéndome que sospechaba que su hija tenía el síndrome de Prader-Willi y me pidió información al respecto. Le di toda la información que tenía en español y además le traduje otros documentos desde el inglés, que consideré interesantes. Una vez obtenida esta información, se contactó con la televisión nacional y decidió viajar a Santiago a participar en un programa televisivo para explicar lo que era PWS, utilizando toda la información que le envié. Al poco tiempo, surgieron muchos casos y de ese modo se formó la primera célula de la Asociación Chilena de PWS. En 2002 IPWSO organizó en Chile la 2ª Conferencia de PWS en Latinoamérica, en estrecha colaboración con la asociación local. En seguida le pedí a los organizadores que contactaran a aquella madre de Arica y la invité a la conferencia porque quería conocerla personalmente. Vino con su hija y tuvimos un encuentro muy emotivo. Le pidió a la Dra. Suzanne Cassidy, quien era exponente primordial en Santiago, que visitara a su hija, luego de lo cual la doctora le informó a aquella madre que su hija no tenía el síndrome de Prader Willi. Nunca olvidaré a esta valiente madre, que hizo tanto por el PWS en Chile y que luego descubrió que su hija tenía otra cosa. Mi amiga, la Dra. Fanny Cortés, estaba presente y no olvidaré el caso. Realmente espero que esta niña haya sido bien diagnosticada y que esta madre haya podido apoyarla de la mejor forma posible. Este es sólo un primer caso que quise compartir ya que ustedes son de Chile y para que se den cuenta lo que los padres y madres son capaces de hacer. Siempre digo: "LOS PADRES PUEDEN MOVER MONTAÑAS".

Cuando llegué a ser presidente de IPWSO en 1998, teníamos muy poco dinero ya que sólo podíamos contar con los honorarios de nuestra suscripción y todavía no teníamos acceso a empresas farmacéuticas. Me valí de mis viajes frecuentes alrededor del mundo por negocios, y también de mis actividades musicales y conciertos, para visitar hospitales y especialmente para conocer padres y madres a los cuales había conocido vía correo electrónico. En 1999 hice un tour de conciertos en Uruguay y Argentina, de modo que pude conocer a padres y madres en ambos países por primera vez. En Montevideo conocí a nueve madres desesperadas porque sus maridos las habían abandonado al confirmarse el diagnóstico de sus hijos. Lamentablemente, esta es una historia común con la cual me encontré en muchos países del mundo. Me dediqué a escuchar a este grupo de madres por más de seis horas porque necesitaban descargar esta pesada carga que llevaban por años en sus corazones. Al final, me agradecieron por mi visita, no sólo como Presidente de IPWSO, sino también como hombre en quien podían confiar. En la actualidad, Uruguay tiene una de las Agrupaciones de PWS mejor organizadas de todo Latinoamérica, pero empezó aquel día cuando un grupo de asustadas, tímidas y preocupadas madres se convirtieron en líderes y se dieron cuenta que ya no estaban solas. "LOS PADRES PUEDEN MOVER MONTAÑAS".

Gracias a la generosidad de algunos padres y madres italianos, organizamos el 1º Encuentro de Delegados IPWSO en BIRD (Italia) en abril de 2002 con 90 participantes de 44 países diferentes. Un hito en la historia de IPWSO. Más abajo podrán leer el testimonio escrito de una madre guatemalteca sobre su experiencia:

Somos una familia guatemalteca de cinco personas. Dos niñas y un niño, él es el segundo y padece el síndrome de Prader Willi. Se llama Luis Javier Barrios Urizar, y fuimos a BIRD, Italia en 2002. Esto es lo que aprendimos de este encuentro:

1. Información real y fidedigna sobre el PWS.
2. Información que nos puede dar expectativas de vida reales acerca de nuestro hijo.
3. Información necesaria para ofrecer una mejor calidad de vida a nuestro hijo.
4. Información sobre los problemas que podemos enfrentar si no seguimos una pauta y no cuidamos a nuestro hijo.
5. Información sobre dietas para tener un nivel de control de peso adecuado.
6. Información sobre la terapia psicológica necesaria para toda la familia.
7. Información sobre desórdenes conductuales que podríamos enfrentar.
8. Información sobre la existencia de alternativas de tratamiento para enfrentar los diversos aspectos negativos del síndrome.

9. Información acerca de la existencia de una gran familia Internacional donde todos pueden ofrecer su apoyo personal y experiencia a las nuevas familias que tengan bebés con PWS.

10. Conocer y reunirse con los mejores especialistas del mundo de PWS y tener la posibilidad de hablar y escribirles.

Los delegados que se reunieron en BIRD, Italia cambiaron nuestras vidas. Vivir en un país pobre y subdesarrollado en Latinoamérica, no teníamos acceso a mayor información y tampoco teníamos los medios para poder viajar tan lejos. En nuestro país no hay escuelas ni institutos que cuiden a niños con este tipo de enfermedades, de modo que cuando conseguimos toda la información que necesitábamos, los padres creamos nuestro propio grupo de apoyo para educar y ayudar a nuestros hijos en casa y hacemos todo lo posible para que vivan en nuestra sociedad, la cual no está preparada para aceptar personas discapacitadas. Nuestra vida cambió completamente gracias a la información obtenida en IPWSO y a través del valioso compartir que tuvimos con otras asociaciones en el mundo. Tenemos que decir que nos sentimos más protegidos y fortalecidos de pertenecer a un grupo Internacional de tan buen nivel, en donde nos ayudamos unos a otros y a través del cual nos actualizamos continuamente acerca de las últimas investigaciones y nuevos medicamentos que pueden ayudar a nuestros hijos.

Algo muy bueno que conseguimos fue el test de metilación gratis en BIRD que nos dio la posibilidad de mandar tres muestras de sangre de tres niños más y que resultaron negativos, lo que permitió redirigir la investigación diagnóstica.

Mayra Urizar

Mamá de Luis Javier

En 2002, tuve un primer contacto con Dorica Dan, una tímida y asustadiza madre oriunda de Zalau, Rumania, que pidió ayuda. En 2003, la recibimos en Italia y empezamos la cooperación con Rumania, su país, a quien quería representar. Su hija Oana fue la primera paciente con PWS diagnosticado en forma gratuita en el Laboratorio de Genética Molecular en BIRD, Italia, donde está ubicada la oficina de IPWSO. A partir de ahí, esta madre se convirtió en una tigresa y consolidada líder, no sólo en su país sino a nivel internacional. Organizó junto con IPSWO la 6ª Conferencia Internacional de PWS en Cluj Napoca (Rumania) y actualmente es Vice-Presidente de Eurordis. "LOS PADRES PUEDEN MOVER MONTAÑAS".

Con una tasa de incidencia estimada entre 12.000 y 15.000, pueden imaginarse cuántos casos de PWS pueden existir en países grandes como China e India. En 2008, viajé a Mumbai (India) para asistir al APPEES, un Congreso de Endocrinología Internacional, que tenía una cabina educativa para informar a los doctores acerca del síndrome. Durante mi estadía, visité un importante hospital pediátrico donde conocí un famoso profesor, jefe del departamento de pediatría de esta institución. En esa ocasión, estaba rodeado por muchos doctores jóvenes, claramente atemorizados por él, quien se comportó conmigo muy maleducadamente, sabiendo el objetivo de mi visita, sólo porque un padre osó hablar sobre temas médicos. Cuando comencé a hablar sobre el síndrome de Prader-Willi, me paró en seco y me dijo: "Esta es una enfermedad occidental, no se registran casos en la India". Acto seguido, le pedí a unos padres indios que me acompañaban, que me pasaran las fotos que tenían de varios pacientes con PWS en todo el país. Reaccionó indignado mandándome al infierno y se fue... Nunca olvidaré la mirada de agradecimiento y admiración que vi en los ojos del grupo de doctores que seguía a esta persona. Esta resulta ser una situación común que enfrentamos en varios países cuando nos acercamos a



BIRD 2002.



Mumbai 2008.

algunos profesionales, especialmente cuando no tienen la capacidad de hacer el diagnóstico en sus laboratorios. Nuestro Centro de información estaba a cargo de dos jóvenes padres de la India, como pueden ver en la foto, y muchos doctores han consultado en éste. En 2009, la profesora Suzanne Cassidy y yo viajamos otra vez a la India y en esta ocasión a Bangalore, en el sur, para participar en un Congreso General de Pediatría, donde asistían más de 10.000 doctores de toda la India. Fuimos invitados por el profesor Palany Raghupathy, experimentado pediatra, que nos introdujo en este importante congreso y quien nos abrió muchas puertas para IPWSO. Shikha, una joven madre, valientemente tomó el liderazgo de la Asociación Nacional de PWS de la India y lucha como una tigresa por todos los niños afectados en su país. "LOS PADRES PUEDEN MOVER MONTAÑAS".

El 21 de enero de 2015, recibimos muy buenas noticias del Dr. Raghupathy:

Queridos Giorgio y Shikha,

¡Saludos desde Bangalore!

Shikha se acordará que en el último Encuentro de Padres de PWS que organicé aquí en Bangalore durante mayo de 2014, les prometí a los padres que asistieron que organizaría un control y seguimiento periódico de pacientes, tiempo durante el cual, los padres y madres podrían consultar a todos los médicos especialistas en un mismo día y en un mismo lugar. Por alguna razón, no pude comenzar este servicio el año pasado.

*Ahora, es mi placer informarles, que he comenzado este año nuevo con la inauguración del primer **Servicio Policlínico de PWS** el 25 de enero de 2015. Tenemos nueve pediatras y especialistas de adolescentes en la clínica, además de endocrinólogos, genetistas clínicos, cirujano, otorrinolaringólogo, gastroenterólogo, neurólogo especializado en desarrollo cognitivo, nutricionista/dietista, fisioterapeuta, y terapeuta ocupacional, todos los cuales estaban disponibles para consultas individuales. Los padres apreciaron mucho el hecho de ver a todos los especialistas en un mismo lugar, especialmente aquéllos que viajaron de diferentes lugares de la India, aparte de Bangalore, encontraron que era muy conveniente y les ahorró tiempo el hecho de tener muchas consultas médicas en un solo día. En esta oportunidad se registraron doce familias para la clínica, pero sólo cinco familias asistieron y las otras sentían mucho no haber asistido por razones de fuerza mayor.*

Estoy planificando tener este tipo de clínicas aquí cada 4 meses, y la próxima será el 1º de mayo de 2015.

*Atentamente,
P. Raghupathy*

En mayo de 2012 participé en el primer taller de PWS en La Habana, Cuba organizado por IPWSO, en cooperación con Caritas (Vaticano). Todo empezó tres años atrás cuando un doctor de Cuba, llamado Loisel Bello, contactó al IPWSO a través de su cuñado que vive en Suecia. Me escribió para decirme que necesitaba ayuda para confirmar el diagnóstico clínico realizado a su hija Gabriela, de cuatro años, ya que éste no podía hacerse en Cuba. La prueba de metilación confirmó el diagnóstico, Gabriela tenía PWS causado por disomía uniparental (UDP). Inmediatamente Loisel pidió información al respecto y material educacional en español, el cual le fue otorgado y expresó su deseo de participar en una conferencia Científica de PWS en algún país de Europa para aprender más. En lugar de eso, lo invitamos a la Conferencia Internacional de PWS en Taiwán en mayo de 2010 con todos los costos de viaje pagados mientras las autoridades cubanas, especialmente el Ministerio de Salud de su país lo ayudó mucho a obtener el pasaporte y autorización para salir de Cuba. Apenas regresó a Cuba, lleno de entusiasmo y mucha información, organizó en su ciudad el primer taller para profesionales y padres, en un salón de Caritas, puesto que esta organización católica es muy activa en ayudar a gente discapacitada en todo el país. Loisel está casado con Marlen, una joven y encantadora psicóloga especializada en la enseñanza de niños con discapacidades. Fuimos tan afortunados de tener a una joven familia como referencia en Cuba, en que ambos son profesionales de la salud. Aceptaron representar a IPWSO de modo que Cuba se hizo miembro de nuestra Organización Internacional. Le pidieron a Caritas que los ayudase a encontrar casos en todo el país, a través de sus sucursales conectadas con varias parroquias. En corto tiempo encontraron 15 pacientes, y muchos doctores y profesionales interesados en saber más acerca de este síndrome. Una vez que Caritas se ofreció como anfitrión para organizar Talleres Nacionales abiertos a profesionales y padres, y para ayudar financieramente a familias para que pudieran ir a La Habana, Loisel me contactó para que me consiguiera la participación de expositores importantes de lengua española de Latinoamérica y Europa. Los expositores claves que contacté aceptaron mi invitación con entusiasmo y cubrieron sus costos de viaje. Los conferencistas eran: Dr. Moris Angulo (El Salvador - EE.UU.), Dra. María Del Valle Torrado, Dr. Hugo Serdlhoff, Karina Abralde (Argentina), Irune Achutegui (España-Italia), Dra. Fanny Cortés (Chile). Ellos cubrieron todos los aspectos importantes del síndrome tales como la genética, endocrinología, pediatría, psicología y psiquiatría.

Padres y madres cubanos valoraron la presencia también de padres procedentes de otros países hispano hablantes que representaban a la red IPWSO. Luis Barrios y Mayra Urizar de Guatemala, Julia Bonelly de República Dominicana, Fernando Briones y Mariona, de España y Giorgio Fornasier de Italia. Todos los expositores científicos modificaron sus presentaciones de modo de hacerlas inteligibles a los padres, lo que fue grande-

mente apreciado también por profesionales cubanos, porque entendieron cómo acercarse a los padres con temas médicos y científicos de una manera más fácil. Se le dio prioridad a los padres, a sus preguntas y dudas, y especialmente a compartir sus experiencias. Durante los recesos y comidas, los doctores locales tuvieron la oportunidad de hablar sobre detalles científicos directamente con expositores internacionales.

El segundo Taller sobre el Síndrome de Prader Willi en Cuba se realizó desde el 27 al 29 de abril de 2012 en la Casa Sacerdotal de La Habana, bajo el paraguas y protección de Caritas, Cuba. Todos dormimos en la misma casa donde tuvo lugar la Conferencia y tuvimos las comidas en su restorán, de modo que tuvimos mucho rato para compartir juntos hasta altas horas de la noche. La sala de reuniones tenía equipo para presentación de video y se transformó más en un living de una casa que en un congreso. Si uno miraba a la audiencia, no se podía distinguir bien quiénes eran padres de familia y quiénes profesionales de la salud. Todos participaron sinceramente, se rieron y lloraron juntos. Era impresionante darse cuenta de que tres años atrás, no se sabía casi nada sobre PWS en Cuba y ahora teníamos 63 personas asistiendo al taller, entre las que se contaban:

- 6 profesionales del extranjero.
- 32 profesionales de Cuba.
- 6 padres y madres del extranjero.
- 15 padres y madres de Cuba.
- 4 voluntarios de Caritas Cuba.

Con orgullo podemos mostrar en la foto adjunta al sonriente grupo que participó en el Taller, y entre ellos había padres y madres que visitaban la Habana por primera vez, y no se conocían. Todos lloramos cuando escuchamos el testimonio de la madre de Manolito, un joven de 19 años que murió meses antes de este congreso. La madre de Manolito vino a honrar la memoria de su hijo con su presencia y participó de la discusión y del compartir. Al final, le dijo a todos: *"No pierdan esta oportunidad única y preciosa que han tenido, y lo que han aprendido en esta fantástica reunión. ¡Trabajen duro, y procuren que otros niños cubanos con PWS vivan!"*.

En octubre de 2013, organicé una reunión llamada "Convivencia" para familias con niños afectados por PWS en Cuba en cooperación con Caritas. Personalmente recolecté fondos para un proyecto de dos años a través de un tour de conciertos que hice en Roma en estrecha colaboración con Caritas del Vaticano.

Cuba es una isla grande, de 1.200 km de largo, donde viven 11 millones de personas, distribuidas en 14 provincias diferentes. La mayoría de los padres y madres que participaron en los tres días de "Convivencia" nunca habían viajado antes fuera de su



Cuba 2012.

ciudad o provincia, porque no podían pagar un viaje ni la estadía y por eso tampoco nunca se habían alojado en un hotel.

En tal situación, una familia cubana con un hijo afectado por el Síndrome de Prader Willi o cualquier otra rara enfermedad es dejada a su suerte para manejar algo que ignoran sin ninguna orientación o información sobre la enfermedad y sobre lo que les deparará el futuro. Las dificultades para contactar otras familias que no tenían acceso a ningún sistema de comunicación, común en nuestros países, aumentaron su frustración y soledad. Por esta razón, planificamos una reunión especial para ellos en Ciego de Ávila llamada "Convivencia", desde el 18 al 20 de octubre de 2013, con todas las familias hospedadas en un Motel ubicado en una bonita área fuera de la ciudad que consiguieron de la Oficina de Gobierno local. Tuvimos una increíble participación a pesar de todos los problemas de comunicación y de transporte público que hubo, y por ello debemos agradecer a Caritas que, debido a su red de iglesias que cubría toda la isla, dieron solución a estos problemas comunicacionales. Veintidós personas con PWS, de 4 a 34 años participaron con sus familias, provenientes de todo el territorio cubano. En total tuvimos 64 personas como familias, más voluntarios y cuidadores llegando a 90 personas involucradas. La reunión comenzó el 18 de octubre en la mañana con una acción muy difícil y valiente, puesto que separamos a los padres y madres de sus hijos, hecho que nunca había ocurrido antes. Los padres y madres estaban realmente preocupados y sufrieron mucho por ello, mientras que para los niños fue mucho más fácil. Mariona Nadal de España, se encargó de los niños y coordinó todo el programa en el zoológico junto con los cuidadores y voluntarios a quienes instruyó adecuadamente acerca de cómo manejar personas con PWS. Todo resultó bien, sin mayores problemas o crisis, al mismo tiempo que debían mandar mensajes de texto en forma bastante frecuente a las personas cercanas a los padres para calmarlas y asegurarles que no tenían por qué preocuparse y que todo andaba bien.

Los padres y madres inmediatamente se sintieron relajados y se dieron cuenta que por fin habían tenido la oportunidad de encontrar respuestas a preguntas que acumulaban por años. Hubo veces en que tuvimos que contener la explosión y ganas de hablar de la gente y dejarlos que simplemente lloraran libremente, al igual que un glaciar que se derrite. Realmente valoraron nuestra presencia como familia que veníamos del otro lado del océano, y el hecho de que le contestáramos preguntas al niño mayor del grupo sobre nuestra experiencia de cómo manejábamos a Daniele, y también de que este niño tuviera la posibilidad de preguntarle directamente a nuestro hijo. A continuación nuestro un correo electrónico enviado por un doctor en Cuba al Dr. Moris Angulo de EE.UU. Esta es la prueba de lo que podemos alcanzar cuando IPWSO logra organizar a padres y profesionales en un país.

¡Hola doctor! ¿Cómo está? Ha pasado harto tiempo desde que no recibo noticias tuyas.

Quiero informarle sobre algo que me ha hecho muy feliz.

El Director de Salud y Cuidado de mi provincia me llamó ayer para decirme que aceptaron mi solicitud de atender y hacerle seguimiento a niños con PWS. Mis pacientes tienen más de 20 años de edad, de modo que era imposible para mí atenderlos, siendo yo pediatra.

¡De ahora en adelante, el Gobierno me permite atenderlos y curarlos en el Hospital Pediátrico donde trabajo, a cualquier hora, independientemente de la edad que tengan!

Este permiso me permite seguir siendo el doctor de cabecera de estos pacientes.

Más aun, ellos pueden comprar comida a un precio conveniente incluso si tienen más de 18 años. Lo bueno es que cualquier niño con PWS en Cuba puede tener el mismo tratamiento al entrar a mi hospital. ¡Por fin, buenas noticias!

Sé que por estos días Loisel está juntando padres y niños con PWS, pero siento no poder unirlos. No obstante, ¡jeste es otro sueño hecho realidad!

Cuídate

Julieta

“LOS PADRES REALMENTE PUEDEN MOVER MONTAÑAS”

Me gustaría terminar mi artículo con nuestras historias personales y experiencia, teniendo un hijo con PWS que ya es adulto.

LA TERAPIA DEL AMOR

En la actualidad, nuestro hijo Daniele tiene 39 años. Luego de que terminara sus estudios en un colegio profesional,

trabajó bien en un par de fábricas por más de 11 años y era feliz de vivir una vida que le parecía normal. Dos años atrás, de un momento a otro, su vida cambió dramáticamente y pensamos que alguien en el trabajo lo ofendió diciéndole que era una persona discapacitada, sin futuro. Probablemente, en ese momento, abrió sus ojos a una realidad diferente dándose cuenta que estaba en los treinta y todos sus compañeros ya tenían auto, departamento propio y estaban casados con hijos... ¡ÉL, en cambio, no tenía nada y ninguna esperanza o expectativas para el futuro! Cayó en una depresión, dejó su trabajo y lloraba todo el día. Enfrentando esta crisis, nos sentimos perdidos y desesperados por lo que lo llevamos a un hospital especializado en Milán. Por primera vez en su vida, Daniele tuvo que tomar drogas psicotrópicas para sobrellevar su obsesión paranoica, y luego de unos meses de olvidada su identidad hispánica, volvió a ser el Daniele de siempre. No obstante, ya no era el joven amoroso, alegre y preocupado por los demás que solía ser, de modo que tuvimos que aceptar este cambio y esta nueva realidad.

Para empeorar aún más la situación, diez meses atrás su hermano Redi, que es un año mayor, fue papá de un hermoso niño cuyo nombre es Alessio. Se podrán imaginar lo felices que estábamos, pero Daniele no y se rehusó firmemente a que lo llamaran tío y no reconoció al niño como sobrino. Los psicólogos del hospital decían que estaba celoso, pero no era el caso. Nuestros hijos con PWS no son estúpidos, tienen una lógica simple, pero clara y precisa que nosotros las “personas normales” a menudo no reconocemos. Reconocer a Alessio como su sobrino era lo mismo que admitir su derrota y ser diferente y sin tener la esperanza de ser padre. Entonces me llevé a Daniele a Brasil en febrero pasado y así ofrecerle a mi señora un período de alivio. Yo estaba al mando de un grupo de 40 turistas para visitar el sur de ese país donde residía una gran población de origen italiano. Al final de nuestro programa, visitamos el Bairro da Juventude, un Instituto liderado por un sacerdote italiano, el padre Vincenzo Lumetta, a cargo de más de 1.500 niños que viven en los suburbios pobres de la ciudad en el Estado de Santa Caterina. Niños que no tienen lo suficiente para comer ni tienen ropa suficiente y muchas veces sufren todo tipo de violencia. Niños que pueden tener un futuro sólo en esta casa donde pueden encontrar amor, comida, ropa limpia y especialmente una buena educación profesional, lo que les permite encontrar un trabajo cuando terminan el colegio. Debido a que estoy personalmente involucrado en ayudar en esta misión a niños mediante el patrocinio individual de familias italianas que llamamos “adopción a distancia”, siempre llevo a la gente a quien guió en tours a los lugares donde viven estos niños, ya que muchas veces adoptan a niños y proporcionan el dinero que se necesita para hacer

el seguimiento apropiado y la continuación de sus estudios. Yo estaba muy ocupado de seguir a mi grupo de 40 personas y no me di cuenta de que mi hijo Daniele había elegido a un niño y a una niña, que había tomado un formulario, lo había llenado completamente con toda la información para ser su "padre". Mientras estaba en la oficina con el padre Vincenzo y acababa de hacer mi donación anual al Instituto, se abrió la puerta y entró un deslumbrante Daniele trayendo de la mano a un niño y a una niña. Estaba muy entusiasmado, pero al mismo tiempo asustado de mi reacción, ya que había hecho algo importante sin mi permiso. Primero me miró a mí y luego dijo: "Padre Vincenzo, ¡adopté a estos dos niños!". El padre Vincenzo, que sabía de la crisis de Daniele, sonrió y dijo: "¡Son tuyos! Tu papá acaba de pagar un año de adopción por los dos".

Nunca olvidaré la gratitud y felicidad en los ojos de mi hijo. Me dio un largo y apretado abrazo y luego me presentó a mis dos nuevos nietos João Pedro y Ana Alice. Luego, Daniele me pidió que le pasara mi celular. Llamó a mi señora primero y le dijo: "¡Mamá, te hice abuela por partida doble!" y luego dijo las palabras mágicas claves que me hicieron llorar y darme cuenta de que la pesadilla había terminado: "¿Cómo está mi sobrino Alessio?".

Unos días después, llevé de vuelta a casa a un nuevo Daniele, el joven sonriente que conocíamos, más maduro y más cuidadoso ahora. Ya no era un niño, sino el padre responsable de João Pedro y Ana Alice. Desde ahí en adelante, nuestra vida ha cambiado y nuestro hijo Daniele es un maravilloso tío para Alessio, y volvió a trabajar como guardia voluntario en la Municipalidad local. Siempre habla de sus niños y muestra orgullosamente sus fotos cada vez que conoce a alguien, como lo hacen todos los padres "normales". Les escribe bastante seguido y le contestan, y tienen intercambio de dibujos, teniendo la esperanza de que pronto estarán conectados por Skype, de modo de hablar directamente y verse en la webcam. Nuevamente, nuestro hijo con PWS nos sorprende. Encontró su camino solo y la perfecta solución a sus problemas. Él no sabe las causas, pero se dio cuenta de que nunca podrá tener hijos biológicos, de modo que encontró el modo más fácil de tener su propia familia. Su vida ha cambiado completamente y todo va destinado a su familia internacional, de modo que está preocupado de ahorrar o ganar el dinero que necesita para pagar las cuotas anuales, les manda correos electrónicos o cartas para organizarse y poder mandarles regalos o saludos para sus cumpleaños o para Navidad. Estamos planeando ir a Brasil con Daniele año por medio para ver cómo van creciendo nuestros nietos, y creo sinceramente que esta es la mejor terapia que le podemos ofrecer a nuestro hijo y a nosotros con mi señora... una terapia de amor.



Daniele y sus hijos.

Largo tiempo atrás, una madre de Venezuela le consultó a mi esposa Maurizia cuál era el secreto que tenía para criar a nuestro hijo Daniele tan bien. Esta fue la respuesta:

Intuición
Sentido común
Confianza
Amor

Estimada Alicia:

Tú hablas sobre un secreto, que en realidad no existe, de modo que no te lo puedo revelar.

Desde que Daniele nació, hace 39 años, cuando pocos doctores conocían este síndrome en Italia, seguimos nuestra intuición o instinto de padres. Por supuesto que tuvimos valiosos consejos de doctores que nos dijeron qué dieta seguir y qué tipo de ejercicios realizar, pero nos daban sugerencias generales sobre una enfermedad sobre la cual no tenían experiencia directa. Tomamos nota de todos los consejos que nos dieron pero al final preferimos continuar también nuestro propio camino. Por esta razón, luego de la **intuición**, agregamos nuestro **sentido común** o buen juicio para ser usado en proporcionar la comida y la educación para llegar a un correcto comportamiento dentro de la familia y la sociedad que nos rodea. Tomamos la decisión de no prohibir ninguna comida, pero sí darle a él la mitad de la ración, castigándolo o premiándolo de acuerdo a cada situación. Luego le dimos plena **confianza** y Daniele sabe que debe merecerla para mantenerla por siempre. Lo dejamos solo en la casa por períodos cortos durante el día, donde no hay candados y todo está abierto y disponible. A veces, le pedimos que nos cocine el almuerzo o la cena, que es algo que le encanta hacer, eligiendo y comprando ingredientes especiales de vez en cuando, como lo hacen todos los cocineros, ¡aunque no tienen

PWS! Le damos harto tiempo para que cocine porque le gusta escuchar la radio mientras cocina, ya que canta y sueña sobre su feliz y brillante futuro. Cuando le contamos a los doctores pertenecientes a la Asociación de PWS Italiana sobre el hecho de que Daniele estudiaba en la Escuela Culinaria, nos dijeron que éramos unos tontos e irresponsables porque NUNCA debíamos dejar un niño con PWS solo en la cocina. No hicimos ningún milagro, pero no hay duda de que redujimos la tensión obsesiva que él tenía con la comida, la cual se transformó de enemiga en amiga.

No podemos decir que sólo logramos resultados positivos, ya que su peso no es el ideal que en teoría recomiendan los médicos. Daniele mide 1,60 mt y a la edad de 39 su peso varía entre 74 y 76 kg. Debería bajar 7 kilos para estar en buena forma, pero esto comprometería el equilibrio positivo y balance emocional que hemos logrado. Daniele es un joven tranquilo, sin problemas conductuales importantes, sale a trabajar solo y dentro del pueblo en que vivimos.

Giorgio y yo pensamos que debemos tomar un compromiso y aceptar un hijo que es gordo (no obeso), pero feliz, sin transformar su vida y nuestra vida en un infierno para alcanzar resultados teóricos que lo hagan odiar el mundo que tanto quiere. No tengo otros secretos como tú los llamas, salvo un importante agregado a lo que escribí arriba... mucho **amor**.

Abrazos
Sinceramente,
Maurizia

“¡LOS PADRES REALMENTE PUEDEN MOVER MONTAÑAS, PERO PODRÍAMOS MOVERLAS MEJOR Y MÁS RÁPIDO SI LOS PROFESIONALES DE LA SALUD Y DOCTORES NOS AYUDARAN A EMPUJAR MÁS!”

Muchas gracias,

Giorgio Fornasier
Director del Programa de Desarrollo de IPWSO
www.giorgiofornasier.it