

TRANSCRIPCIÓ EPISODI 10 BEINES DE MIELINA – MALALTIES NEUROMUSCULARS MINORITÀRIES

00:00 Codis de temps

Persones que intervenen en aquest episodi:

LC: locutora

JU: Juana Meca, pacient d'ELA de l'Institut Guttmann

MO: Montse Bernal, pacient de distròfia facioescapulohumeral de l'Institut Guttmann

EV: Eva Álvarez, pacient de distròfia facioescapulohumeral de l'Institut Guttmann

AM: Alicia Martínez Piñeiro, neuròloga de l'Hospital Germans Trias i Pujol i coordinadora de la Unitat d'Atenció Integral de Malalties Neuromusculars Minoritàries de l'Institut Guttmann i de l'Hospital Universitari Germans Trias i Pujol

EB: Eulàlia Bertran, metgessa rehabilitadora a l'Institut Guttmann

MS: Marina Sabaté, treballadora social a l'Institut Guttmann

[música suau i rítmica]

00:07 Juana Meca, JU: Me llamo Juana Meca Sánchez. Tengo 67 años y trabajaba haciendo camisas, cosiendo.

[música suau i rítmica]

00:25 JU: Tengo ELA. Esclerosis Lateral Amiotròfica.

[música suau i rítmica]

00:34 JU: Una enfermedad degenerativa que poco a poco se va apoderando de ti y te deja como un vegetal y solo te vale la cabeza para pensar.

[cop de piano]

01:00 Montse Bernal, MO: Me llamo Montse Bernal Falla, tengo 53 años y padezco distrofia facial escapulohumeral.

[cop de piano]

01:07 Eva Álvarez, EV: Yo me llamo Eva Álvarez Fernández, tengo 48 años y estoy afectada de distrofia muscular facioescapulohumeral.

[música suau i rítmica]

01:15 EV: La distrofia facioescapulohumeral activa una proteína que produce en cascada otra serie de deterioros en el cuerpo, por decirlo así. Y lo que hace sobre todo es destruir el músculo.

[música suau i rítmica]

01:29 EV: Recibe el nombre porque son las partes del cuerpo que primero se ven afectadas, que es "facio" la cara, "escápulo" la zona de las escápulas, y "humeral" por el tema de los brazos. Pero otros grupos musculares se ven afectados. Una enfermedad considerada minoritaria o rara.

[so de platerets dins la música]

TRANSCRIPCIÓ EPISODI 10 BEINES DE MIELINA – MALALTIES NEUROMUSCULARS MINORITÀRIES

01:45 Locutora, LC: Distròfies musculars, miopaties congènites, ELA... Són alguns exemples del que coneixem com a malalties neuromusculars minoritàries o rares, patologies poc freqüents però que tenen un gran impacte en la vida de les persones afectades.

[so de platerets dins la música]

02:01 LC: Què fa que una malaltia sigui qualificada de “rara”? Segueixen essent “rars” quan en conjunt afecten a milions de persones? La Juana, la Montse i l’Eva són 3 casos del total de 3 milions que avui dia viuen a Espanya amb una malaltia minoritària.

Persones les vides de les quals giren al voltant d’una pregunta:

[so de platerets dins la música + so de bola que rodola]

02:25 LC: Per què l’atzar les va escollir a elles i va fer rodolar la bola fins a la seva casella de la ruleta?

[so de bola que cau en una casella]

[música sintonia pòdcast]

02:37 LC: Avui dediquem una Beina de Mielina a les malalties neuromusculars minoritàries: quan la “normalitat” no és només una.

02:50 *[sintonia pòdcast: música i veu masculina]* Beines de Mielina, un pòdcast accessible de l’Institut Guttmann, coproduït amb Badalona Comunicació.

Connectant neurociència i persones.

[fi sintonia pòdcast]

- **03:07 Veu femenina:** ¿Qué tal, Juana? ¿Cómo estamos?
- **JU:** Bueno, pues podría decirte que progresando.
- **Veu femenina:** ¿Sí?
- **JU:** Adecuadamente. He dado un bajón.
- **Veu femenina:** ¿En qué sentido? ¿En qué se nota más dificultades?
- **JU:** Andar. El habla.
- **Veu femenina:** Y en el habla.
- **JU:** Luego noto ya esta mano, que a veces los dedos se juntan. Me he dado cuenta al ponerme pendientes que ya...
- **Veu femenina:** le cuesta.
- **JU:** Sí.

[música de guitarra tranquil·la]

03:49 LC: Estem a l’Hospital de Neurorehabilitació Institut Guttmann de Badalona. Els divendres alterns, el centre acull les consultes de la Unitat d’Atenció Integral de Malalties Neuromusculars Minoritàries, un equip format per especialistes de l’Institut Guttmann i de l’Hospital Universitari Germans Trias i Pujol. La unitat va començar a funcionar l’any 2017 per atendre en una sola visita

TRANSCRIPCIÓ EPISODI 10 BEINES DE MIELINA – MALALTIES NEUROMUSCULARS MINORITÀRIES

els pacients de malalties neuromusculars minoritàries que necessiten veure 3 o més especialistes.

[música tranquil·la]

04:21 LC: Alicia Martínez Piñeiro és neuròloga de l'Hospital Germans Trias i Pujol i coordinadora de la unitat.

04:27 Alicia Martínez, AM: L'equip bàsic i que pensem que sempre ha d'estar és el neuròleg, el rehabilitador, el pneumòleg, l'especialista en dietètica i nutrició, el psicòleg, fisioterapeuta i terapeuta ocupacional, infermeria i una figura cabdal que és el gestor de cas o la gestora de casos.

[música tranquil·la]

04:47 LC: A banda, hi ha un equip perifèric de professionals, com ara cardòlegs, oftalmòlegs o traumatòlegs, entre d'altres, que hi són presents si així ho necessita el pacient. L'objectiu és facilitar la coordinació entre els professionals i optimitzar el temps dels pacients, millorant la seva qualitat de vida i la del seu entorn. Eulàlia Bertran és metgessa rehabilitadora a l'Institut Guttmann.

05:09 Eulàlia Bertran, EB: No només ens serveix per coordinar-nos i anar tots en una línia, sinó també que evita la duplicitat a nivell de preguntes, duplicitat a nivell d'exploració... que també en segons quin tipus de patologia, tot i que hi ha un gran ventall i una severitat molt diversa, doncs al final també són converses de vegades molt crues i molt dures, i el fet de fer-ho de forma conjunta o una sola vegada, doncs crec que al final també el pacient només ha de passar una vegada per això.

05:34 LC: Aquesta cruesa de les converses no sempre es dona. Depèn de cada patologia i en el cas de les minoritàries, la diversitat i severitat és molt àmplia. A Espanya, es considera que una malaltia minoritària és aquella que afecta a menys d'una persona de cada 2.000. S'estima que existeixen més de 7.000 malalties rares, i dins d'elles hi ha les neuromusculars, que són les que afecten el sistema nerviós perifèric.

05:59 AM: El sistema nerviós es divideix en dues parts, que jo dic com la central o computadora: cervell i medul·la espinal. I després el sistema nerviós perifèric, que parteix d'un lloc concret de la medul·la espinal i comprèn els nervis, el lloc on els nervis s'uneixen amb els músculs i també els músculs. Llavors, qualsevol malaltia que afecti algun d'aquests llocs del sistema nerviós que diem perifèric, doncs és una malaltia neuromuscular. I si compleix aquest criteri de prevalença, diguem-ne, doncs és minoritària.

06:35 LC: Dins d'aquest ventall es troba l'Esclerosi Lateral Amiotròfica, l'ELA, que és la malaltia que pateix la Juana.

06:42 AM: És una malaltia que afecta a la neurona motora, és a dir, a la neurona encarregada diguem-ne del moviment o que al final dona vida als músculs.

[música tranquil·la]

06:56 AM: El futur d'una persona que té això és que tingui problemes de mobilitat molt seriosos i problemes que poden trencar la seva vida, en tant en quant es comprometen la respiració i la

TRANSCRIPCIÓ EPISODI 10 BEINES DE MIELINA – MALALTIES NEUROMUSCULARS MINORITÀRIES

deglució. No s'afecten les capacitats que es diuen cognitives. És a dir, la persona està conscient en tot moment del que li passa. I per tant el pronòstic és infaust, malauradament a dia d'avui.

[fi de la música]

[nova música]

07:22 JU: Yo notaba al pasear que el pie derecho tropezaba solo en la calle. Y un día me hizo mi marido una foto. Y me vi y dije: “A esta pierna le pasa algo”. Me miré en el espejo y la pierna estaba más delgada. Mi doctora me mandó al neurólogo y yo en él ya vi que había algo que no iba bien.

[música]

08:16 JU: Y cuando volví, él me dijo “parece esto”. Pero yo no me enteré. Me fui. Y cuando volví fue cuando yo le dije: “¿Tengo ELA?”. Y me dijo “sí”. Y todavía no me lo creí. Y me hace unas pruebas que me dijo: “para esto no hay tratamiento”. Ahí se acabó.

[música]

08:57 JU: Se acabó la esperanza *[se li trenca la veu]*

[música]

09:03 LC: La Juana va ser diagnosticada al febrer del 2021. En aquell moment coixejava, però podia desplaçar-se sola. Ara va en cadira de rodes. La malaltia també li ha afectat, entre altres coses, a la parla.

[música]

09:17 JU: Tampoco trago ya como antes. No sé el tiempo que podré comer.

09:27 LC: Perquè en aquest tipus de malalties, els professionals assistencials no només treballen pensant en com es troba el pacient en aquell moment concret.

09:35 EB: Tota aquesta part d'educació, de donar informació, de que el pacient i la família vagin entenent. De vegades no es pot dir tot de cop a la primera consulta, són diagnòstics que són durs i que cadascun ha de passar el seu procés i necessita el seu temps. També forma part una miqueta de la nostra feina com equip anar-los preparant pel que pot anar passant.

[fi de la música]

09:59 Veu femenina: Como le ha comentado el doctor Marín, si que estamos teniendo ya un poco de dificultades para respirar, ¿vale? Cuando empezamos a tener dificultades de este tipo, ya tenemos que empezar a plantearnos y adelantarnos a las dificultades también que pueda haber para comer. Porque cuando la alimentación no podemos hacerla completa por boca nos tenemos que plantear ponernos una sonda. Se lo planteo no porque necesitemos hacer ese procedimiento ya, pero que es algo que tenemos que ir hablando, pensando y solucionando dudas. Si existen.

[nova música]

10:41 LC: La Unitat d'Atenció Integral de Malalties Neuromusculars Minoritàries de l'Institut Guttmann i l'Hospital Germans Trias i Pujol atén unes 75 persones actualment. Unes 25 afectades

TRANSCRIPCIÓ EPISODI 10 BEINES DE MIELINA – MALALTIES NEUROMUSCULARS MINORITÀRIES

d'ELA i una cinquantena d'altres malalties neuromusculars. Com per exemple l'Eva i la Montse, que tenen distròfia facioescapulohumeral. En aquesta malaltia, en algun moment de la vida un gen activa una proteïna que inicia un deteriorament dels músculs.

11:10 EV: Es una enfermedad que empieza a dar la cara en la adolescencia, entre los diez y los 20 años. Es lo normal. La afectación va desde personas que son prácticamente asintomáticas a personas que son completamente dependientes. Hay una fatiga crónica y un cansancio crónico, dolor generalizado en todo el cuerpo. Tenemos compañeros que son dependientes de grado dos, grado tres, que necesitan ayuda porque tienen una afectación muscular prácticamente total. Desde la cara, los brazos, las piernas.

11:37 LC: I de la mateixa manera que l'afectació varia molt d'una persona a una altra, també ho pot fer el moment i la rapidesa del diagnòstic. L'Eva, per exemple, va començar a tenir problemes d'esquena i a notar molt esgotament als 12 anys. Va passar així molt temps fins que al 2013, quan la seva filla tenia 8 anys, va haver de deixar de treballar.

11:58 EV: Me era imposible coger ni un metro.

[música]

12:02 EV: Un agotamiento, los brazos... Cada vez podía caminar menos distancia.

12:08 LC: Fins que la seva filla, a l'adolescència, va començar a manifestar els mateixos símptomes.

[fi de la música]

[inicia nova música]

12:18 EV: Llamamos a todas las puertas habidas y por haber. Y la verdad es que fue algo bastante espectacular porque la mandaron a hacer un electromiograma. La acompañé yo y tal cual abro la puerta, la doctora nos mira y me dice: "Es que yo sé lo que vosotras tenéis".

[música "d'intriga" de piano]

12:34 EV: Y le dije "Cómo vosotras? Si yo vengo aquí por mi hija". Y me dice. "¿Te importa que te mire a ti?".

[música "d'intriga" de piano]

12:40 EV: "Vosotras tenéis, las dos, una enfermedad neuromuscular".

[música "d'intriga" de piano]

12:45 EV: Me hicieron a mí primero el test genético. Me dijeron que si queríamos que se lo hicieran a ella. Se lo hicieron, positivo. Y yo dije: "Se lo vais a hacer a mi madre".

[música "d'intriga"]

12:54 EV: Positivo.

[música "d'intriga"]

12:57 EV: Yo, pues he tardado 30 años. Mi madre 78, que fue cuando la diagnosticaron, y mi hija a los 13.

TRANSCRIPCIÓ EPISODI 10 BEINES DE MIELINA – MALALTIES NEUROMUSCULARS MINORITÀRIES

[música “d’intriga”]

13:05 LC: A la Montse, en canvi, la van diagnosticar als 38 anys. Té dues filles i una d’elles va saber que també és portadora de la malaltia als 18 anys. L’altra, com de moment és asimptomàtica, no s’ha fet la prova. La patologia es transmet a la descendència en un 50% dels casos i això implica que sovint dins d’un mateix nucli familiar hi ha diverses persones afectades.

[música]

13:29 EV: Pensad cómo es el día a día de una persona, que ya una persona en sí misma tiene dificultad para salir adelante, cómo además nos tenemos que cuidar entre nosotros. Imagínate cuando en una unidad familiar hay dos y hasta tres personas porque no han sabido que lo tenían y han diagnosticado a los niños una vez nacidos. Es tremendo.

[fi de la música]

13:50 [veu masculina sintonia pòdcast]: Beines de Mielina. Connectant neurociència i persones.

[nova música, chill out]

13:59 LC: Més enllà de la salut, una malaltia minoritària té un impacte sobre altres esferes vitals, com per exemple l’economia. Si la persona ha de deixar de treballar i no ha cotitzat prou a la Seguretat Social, els ingressos familiars es redueixen molt. I això agreujat pel fet que, en el cas de la Montse i l’Eva, no existeix tractament gratuït per a la seva malaltia.

14:19 EV: Voy a reclamar la psicología y la fisioterapia como pilares fundamentales de nuestro tratamiento, que nos van a hacer no que detengamos la enfermedad, pero que por lo menos la tratemos tanto física como psicológicamente.

[música chill out]

14:33 EV: Hay personas que para la vocalización necesitan un logopeda. Tú imagínate todo eso semanalmente. Multiplícalo por si son dos, si son tres... O sea, es inasumible. Nosotras necesitaríamos como unos 1.200 € al mes o más. En este caso, ¿qué pasa? Que yo no estoy haciendo terapias. Evidentemente la cuantía económica la destino a mi hija.

14:53 LC: La situació de la Juana és diferent, però al final els diners també acaben jugant un paper importantíssim en com es viu l’evolució de la malaltia. Per això els hospitals tenen unitats de Treball Social.

[música chill out]

15:06 LC: Marina Sabaté és treballadora social a l’Institut Guttmann.

15:09 Marina Sabaté, MS: El treball social sanitari entra en un hospital perquè entenem la malaltia dins del model biopsicosocial, que una malaltia quan s’instaura i afecta una persona, no només afecta a nivell mèdic, sinó que afecta a totes les àrees de la seva vida, tant a nivell relacional, social, del treball. A l’Institut Guttmann, amb la patologia que tenim, sobretot són patologies que s’ha de veure si la persona podrà tornar a treballar, si la persona podrà accedir a

TRANSCRIPCIÓ EPISODI 10 BEINES DE MIELINA – MALALTIES NEUROMUSCULARS MINORITÀRIES

casa, si té una xarxa social i familiar que li puguin donar el suport necessari. I aleshores, amb les ajudes que tenim de la Generalitat i de l'Estat espanyol i amb els recursos propis de la persona i la família, s'intenta acompanyar la família en aquest procés.

[música chill out]

15:53 LC: Per accedir als diferents ajuts existents, s'han de tenir les valoracions del grau de dependència i de discapacitat. Si la persona no té una malaltia oncològica, ELA o alguna altra patologia de ràpida evolució, aquest tràmit pot trigar un any o més. Però encara que es pugui tramitar ràpidament, després els ajuts són limitats. En el cas de la Juana, per exemple, a nivell municipal li han concedit una persona 2 hores al dia perquè l'ajudi a aixecar-se, pagant una petita part del sou ella mateixa. Però no pot escollir l'hora a la qual ve aquesta persona, per la qual cosa ha optat per rebre els diners de l'Ajuntament i que sigui l'Antonio qui l'ajudi.

16:32 MS: Hi ha moltes coses a millorar, sobretot a nivell de tràmits, a nivell de recursos per a les persones que tenen gran dependència.

[nova música]

16:41 MS: Les famílies es queden molt desprotegides. Serveis Socials, que és amb qui hauríem d'anar a parlar, atenen a tota la població i no arriben a l'abast d'atendre aquestes persones com les haurien d'atendre. A efectes pràctics, la majoria que atenem no poden arribar a beneficiar-se d'això i són "gestos" que han d'anar agafant de la seva butxaca.

16:58 LC: Per això, insisteix Marina Sabaté, és tan important connectar les persones amb els recursos comunitaris que intenten arribar allà on no ho fan les prestacions públiques.

17:08 MS: La part important del treballador social és buscar recursos més personals, familiars i més d'associacions petites, de treballar molt en comunitat.

17:16 LC: I és, per exemple, el que fan la Montse i l'Eva integrant l'associació FSHD, que pretén reunir totes les persones afectades per la seva malaltia a Espanya. Per fomentar la recerca, per assessorar les persones afectades, per actuar com a interlocutors davant de l'Administració i per donar-se suport mútuament.

[música]

17:40 EV: Cuando te diagnostican de una enfermedad minoritaria, aparte de caerse el mundo, dices "bueno, ¿y ahora qué?". Y cuando tú encuentras a alguien que sabe lo que estás pasando, que te va a decir "Es que esto me pasa a mí". "Ostras, ¿qué me estás contando? Si a mí también me pasa".

[nova música]

17:54 LC: Conviure amb una malaltia minoritària és un desafiament constant. Sovint, quan les persones reben el diagnòstic no han sentit mai a parlar de la seva patologia i comença una lluita diària contra una realitat incerta. A les malalties rares també se les coneix com a "orfes", perquè solen rebre poca atenció per part de les polítiques públiques i la societat en general.

18:16 EV: La normalidad no es solo una. La normalidad somos todos. Todos somos diferentes y cada uno necesita unas cosas diferentes y que por lo tanto pues se nos adapten también cosas que faltan por adaptar.

TRANSCRIPCIÓ EPISODI 10 BEINES DE MIELINA – MALALTIES NEUROMUSCULARS MINORITÀRIES

18:27 LC: I aquestes adaptacions passen per iniciatives com per exemple la Unitat d'Atenció Integral de l'Institut Guttmann i l'Hospital Germans Trias i Pujol. Ho explica la doctora Eulàlia Bertran.

18:37 EB: De moment el que ens podem centrar és en intentar pal·liar les afectacions que puguin anar tenint i intentar que tinguin una bona qualitat de vida, com és, per exemple, visitar els pacients en una unitat multidisciplinària, en lloc de cadascú la seva consulta. Són consultes llargues perquè són molts especialistes i surten cansats, però en general els pacients solen estar contents.

18:58 EV: Estamos encantadíssimas por el equipo médico que hay y estamos encantadísimos porque no todos los médicos que atienden a un paciente con una distrofia como la nuestra conocen. Entiendo que hay más de 150 enfermedades neuromusculares y entonces también es complejo.

[música]

19:14 EV: Tenemos algún caso de alguien que le han llegado a decir “es que como no tiene cura, te damos el alta”. No, perdona, esto no es así. Al contrario, tenemos que seguir viéndonos, nos tienen que seguir viendo, tienen que seguir aprendiendo de nosotros.

[fi de la música]

19:30 LC: Gran part de les malalties minoritàries són genètiques.

[nova música]

19:36 LC: D'altres es manifesten arran d'una situació ambiental que desencadena una reacció del sistema immunitari contra les estructures sanes del cos. Algunes d'elles, no gaires, tenen cura.

19:48 AM: Afortunadament, hi ha una sensibilitat creixent i també un recolzament a nivell europeu per impulsar la recerca en malalties minoritàries, que és “algo” que aquestes persones o famílies han reivindicat durant molt temps que se'ls escolti.

20:02 LC: És el cas de la distròfia facioescapulohumeral. Hi ha diversos estudis en marxa per trobar una cura o almenys aconseguir controlar la patologia i que no progressi. En breu arribarà a Espanya un assaig internacional de fase 3, en què es provarà en unes 200 persones un fàrmac per intentar frenar la malaltia. I hi ha altres estudis en marxa.

[música]

20:25 LC: L'Eva i la Montse es troben esperançades.

[música]

20:30 EV: Nuestro gen se dijo que era el gen Dux 4 en el año 2010. Y el primer caso diagnosticado a finales del siglo XIX. En este tiempo imagínate todo lo que hemos avanzado, por eso tenemos mucha esperanza, muchísima.

20:42 LC: Malauradament en el cas de l'ELA, la solució sembla més llunyana.

TRANSCRIPCIÓ EPISODI 10 BEINES DE MIELINA – MALALTIES NEUROMUSCULARS MINORITÀRIES

20:46 AM: L'ELA hi ha moltíssima recerca, però malauradament no acaba d'haver-hi resultats positius dels múltiples estudis que s'han fet en diferents fases i continuarà havent-hi.

[música]

20:59 AM: Jo crec que el panorama anirà millorant poc a poc.

[nova música, in crescendo]

21:06 LC: Mentrestant, milions de persones arreu del món esperen una bona notícia, un nou gir de l'atzar que, aquest cop sí, els somrigui i els porti una cura, un fàrmac, un bri d'esperança. La solució, d'això no hi ha dubte, passa per la recerca. Per entendre que no hi ha malalties, sinó malalts, i que cadascun d'ells és una persona amb una vida per la qual s'ha de lluitar.

[cop de la música]

21:30 LC: Com la Juana.

[música èpica]

21:34 JU: Lo bueno de una enfermedad de estas es que puedes elegir muchas cosas. Eliges quién quieres que esté. Eliges que el día que me vaya no quiero estar expuesta. No quiero flores, también lo digo.

[cop de la música]

22:04 JU: Quien quiera comprar flores, que done dinero a la investigación.

[tecla de piano final]

22:14 *[sintonia pòdcast: música i veu masculina]:* Beines de Mielina. Un pòdcast accessible de l'Institut Guttmann, coproduït amb Badalona Comunicació.

Connectant neurociència i persones.

22:27 *[música i veu femenina]:* Línia editorial: Fundació Institut Guttmann

Producció, redacció i guió: Júlia Bestard

Realització i muntatge: Jordi Abril

Locució: Míriam Díaz

Supervisió de guió: Montse López i Elisabet González

22:45 *[música i veu masculina]* Amb el suport de la Convocatòria Joan Oró 2022 de la Fundació Catalana per a la Recerca i la Innovació.

[fi sintonia]