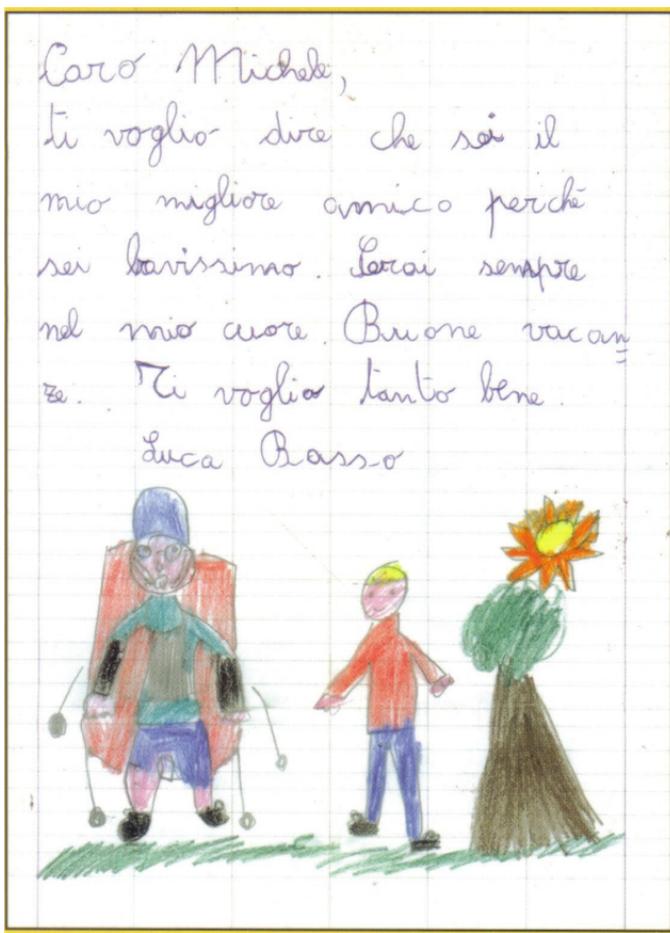


Una vida (im)posible



***Historias de niños cuya vida ha
sido definida imposible***

Paola Mazzuchi Cargioli

Cuentos....

El aire está límpido y tranquilo en la playa, en esta tarde de finales de agosto. Me estás mirando con tu mirada de siempre: serena y confiada. El sonido rítmico de la ola en la orilla y el perfume del mar ahora que el sol acaba de desaparecer transmiten una calma estupenda.

Una gaviota se deja llevar por el aire, tan silencioso ahora que la mayoría de la gente ha vuelto a casa.

En tu mirada leo una pregunta. ¿Quieres que te cuente un cuento? Sonríe.

“Érase una vez una florecita, pequeña como tú, que acababa de abrirse. Era de mañana y todo estaba alegre. La florecita, por primera vez despierta, miraba a su alrededor.

Vio una abeja que zumbaba rápida de una flor a otra.

Vio y oyó un pajarito que gorjeaba en una rama y ...hop, volaba hacia la que estaba más arriba.

Vio una araña atareada que estaba construyendo con meticulosidad una tela muy fina entre una brizna de yerba y la tapia.

La florecita se sorprendió de todo aquel movimiento, de la luz y de los colores.

Se asombró de todos los sonidos.

Sintió para sus adentros una fuerza impetuosa, un impulso en su pequeño tallo y pensó: «Ahora yo también me voy a mover, caminaré, cantaré: ¡estoy convencida de esto!». Sin embargo, cuando intentó extenderse hacia las otras flores que estaban cerca de ella en la rama, se enteró de que no lograba moverse, y cuando intentó cantar la vida que sentía crecer en ella, de su corola no salió ningún sonido. Por un momento fue presa del pánico y de la angustia y pensó marchitarse.

Pero en aquel mismo momento un viento ligero empezó despacio a zarandear la rama.

La florecita se zarandó y saboreó la caricia del viento.

Oyó una voz en aquella brisa que pasaba.

Una voz muy ténue, muy bonita y dulce.

Decía: «Estás viva, eres guapa, te quiero».

La florecita estaba tan contenta que se olvidó de la angustia de poco antes, se abrió aún más y entonces, de lo más íntimo de su ser manó un perfume intenso y una mariposa se posó en ella, llevándole el polen de sus hermanos”.

¡Qué color más bonito tiene el cielo ahora, niño mío!

Todavía hay luz, pero es una luz discreta y tierna que hace más íntimo nuestro diálogo en la orilla del mar.

Quizás sea mejor que te ponga la camisa: ¿Vamos a casa?

Saboreemos juntos un poco más de esta tranquilidad...

¡Qué mirada más bonita tienes! ¿Sigo contando, entonces?

Tu sonrisa preciosa, en tu pequeña boca de niño que sólo tiene tres años es una respuesta elocuente.

Bueno, entonces: “Érase una vez, en un jardín muy bonito, una fuente con agua manante y muchos peces rojos...”

Sí, iguales al tuyo: te ríes mientras lo piensas, eh, ¡bribón!

“En aquella mañana de primavera un pececito dorado abrió los ojos y batió sus aletas.

Se escurrió de acá para allá, salió un poquitín del agua que tintinaba por la miles gotas que caían desde la parte alta del chorro.

Un rayo de sol jugó con el agua y, con gran maravilla de nuestro pececito, se transformó en una nube de colores estupendos.

Se oía el lejano ladrar de un perro (a lo mejor su dueño se acababa de despertar) y una chica cantando, feliz por aquel día tan bonito.

El pececito hizo una pirueta y casi emergió de la bañera, abriendo la boca para gritar su alegría de vivir.

“Plop” fue el ruido que se oyó.

Pero, ¿cómo? ¿Nada más? Y eso que sus ganas de cantar, de llamar, de decir su felicidad era fuerte.

Estaba a punto de sumergirse, desolado, hacia el fondo más oscuro, cuando la superficie del agua se encrespó en un temblor ligero por una ráfaga de viento que, desbaratando as gotas de la cascadilla, parecía susurrar algo.

El pececito se quedó en la superficie del agua y oyó, como en una canción, una voz que decía:

“Eres vivo, eres bonito, te quiero!”

Olvidó su desánimo y se escurrió alegre hacia los demás

peces rojos”.

¡A ti también te gusta jugar con el agua!

Pero ahora tienes que secarte las manos para volver a casa!

¿Otra vez? A mi también me gusta contar, pero es tarde!

Mira: es la última y luego ¡a casa!

“Érase, esta vez, una pequeña liebre que, por fin, salía de su madriguera.

Qué bonito el primer paseo: la hierba verde... ¡un grillo! Las flores. Los árboles (qué grandes, madre mía!).

La liebre saltaba de acá para allá, sin alejarse demasiado de su madre, curioso y delectado por todo lo que descubría, un poco asustado por los numerosos crujidos y ruidos y movimientos que llenaban el prado. Y de repente, justo delante de él, un petirrojo.

La liebre se paró con el corazón que latía a lo loco.

El petirrojo se dió la vuelta con su cabecita, mirando la liebre a los ojos, abrió sus alas y empezó a volar.

¡Qué maravilla! La liebre quiso intentar seguirlo enseguida.

Se lanzó, pero seguía encima del prado. Volvió a intentarlo.

El petirrojo, allá arriba, cantaba en la rama.

La liebre se sentía triste: veía en lo alto, entre las hojas, el sol jugando y quería tener las alas para volar hacia el cielo, para alcanzar aquellos rayos pillos de sol que bromeaban con el petirrojo.

No lograba mirar más hacia arriba y sus ojos volvían a la tierra, a las raíces, a los gusanos: pero todo parecía en la sombra y la alegría había desaparecido.

Volvió el viento.

Pasó entre las altas ramas del abetos, pero sopló también abajo, en el prado, y las margaritas, la hiera y el trébol se mecían.

Esto le dió un escalofrío a la liebre que, con un par de saltos, se acercó al pelo suave de su madre.

De repente sus orejas se enderezaron porque en el viento oyó una voza que le hablaba: “Eres vivo, te quiero, eres bonito!”.

La liebre olvidó su tristeza y ahondó su morro listo en la piel espesa y caliente de la liebre.”

A propósito de piel caliente: ¡el aire se ha hecho más frío!

¡Es mejor entrar! Ves, ya todos los niños han dejado la playa:

han recogido sus cubos y se han marchado, correteando detrás de sus mamás, que transportan grandes bolsas.

Tú también los mirabas siguiendo los papás que transportaban colchonetas y salvavidas.

Yo también miré sus piecillos bronceados con sus sandalias minúsculas, sus piernitas robustas...

Y ahora tú estás entre mis brazos, angelito querido, porque tú no puedes andar, y observo tu mirada, porque todavía no logras hacerme entender las palabras que quieren salir bien de tus labios.

En tu mirada inteligente hay mucha vitalidad y mucha curiosidad, en tu sonrisa siento la fuerza de la vida, que acabas de descubrir.

Llevándote entre mis brazos empiezo a andar descalza, en la arena que ya está fría.

Siento una brisa.

¿La sientes?

Cierras los ojos y te apoyas en mi hombro.

Es raro: a mí también me parece casi que estoy oyendo una voz en el viento: ¡estás hablando contigo!

Te está diciendo: ¡Eres vivo, eres guapo, te quiero!

CAPÍTULO I

Cuando viene al mundo un niño “imposible”: el diagnóstico

Este breve texto quiere narrar una historia y explicar una enfermedad rara que, a pesar de los pronósticos y de los temores, no ha apagado el deseo de vivir, luchar y alegrarse presente en muchos niños “condenados” por un diagnóstico infausto.

Curiosidad

Michele, con las ruedas de su cochecito inmersas en el agua limpidísima del arroyo, a 1600 metros de altura y bajo un cielo azul que sólo se puede ver desde la sierra, lanza con determinación su larga brizna de yerba hacia el agua: su rostro expresa alegría y ahínco a la vez. Está “pescando”, y se divierte un montón.

Se le acerca el pequeño Giorgio, mirándolo fijamente con mucho interés.

Michele le sonríe.

Giorgio me mira y, indicando los brazos entabillados en dos manguitos necesarios para impedirle doblar los brazos pregunta: “¿Por qué?”

“Porque así no se hace daño”, explico yo. Giorgio, satisfecho, se acerca otra vez a Michele e intenta, él también con una brizna de yerba, capturar los pececitos imaginarios del arroyo.

Al final de la mañana ha hecho amistad con Michele, así como su madre conmigo y, durante una pausa del juego, mirándome fijamente con descaro él se atreve a decir: “¿Cuántos años tiene?” “Siete” le contesto.

Como siempre, la pregunta siguiente, como viene de un niño y no de un adulto, no es “¿Y no camina?” sino “¿Por qué todavía tiene el chupete?” “Para no hacerse daño a la boca”, le vuelvo a explicar y Giorgio, otra vez satisfecho, vuelve a jugar tranquilamente.

Con los adultos es mucho más difícil.

Para los adultos es tan difícil entender esta enfermedad tan absurda...

Entenderla y explicarla: Me acuerdo de la cara del pediatra cuando, con el diagnóstico en sus manos se preparaba para explicarme a mí y a mi marido el Síndrome de Lesch-Nyhan...

Recuerdos

Estábamos delante de él, los dos esperando: sabíamos que se trataba de algo grave, pero no teníamos ni idea de lo que podía significar para aquella criatura que no llegaba a un año de edad.

Hubo un largo silencio, el médico nunca levantaba la mirada y, al final, empezó a explicar cautamente, procurando elegir bien las palabras: una enfermedad que lleva a la autodestrucción... los niños se muerden, se hacen daño solos... hay problemas en los riñones... se desconocen las causas de este comportamiento... es rara... su vida no va a ser muy larga...

Les pedimos a algunos médicos conocidos alguna documentación. Sólo obtuvimos fotocopias en inglés, que ni siquiera eran muy recientes.

Necesitábamos alguna dirección precisa: otras familias con esta enfermedad, centros o médicos que la conocieran bien, un libro o un folleto que la explicara...

A otros padres tampoco les dieron un diagnóstico preciso: durante años creyeron que tenían niños espasmódicos y luego se sorprendieron viendo conductas inexplicables para ellos y para los médicos. A otros se les describió el futuro de sus hijos de manera mucho más imprecisa, a veces incorrecta.

El Síndrome de Lesch-Nyhan

El Síndrome es el resultado de un defecto genético que impide al organismo producir un enzima (una sustancia cuya tarea es llevar a cabo una reacción química necesaria; en este caso, el enzima que falta o defectuoso se llama HGPRT y se inserta en el metabolismo de las purinas.

La ausencia de este enzima provoca un aumento anormal y exagerado del ácido úrico, con daños en los riñones, piedras, gota y, por razones que sólo recientemente se han empezado

a comprender, provoca también una alteración en el funcionamiento del sistema nervioso central.

Los niños, ya antes de dos años de edad, presentan espasmo (no son capaces de sentarse bien, de caminar, se mueven de manera descoordinada, no logran hablar bien) y en edades diferentes, generalmente entre los dos y los cinco años, presentan un comportamiento "AUTODESTRUCTOR".

No hay que sorprenderse si incluso los médicos tienen dificultad a la hora de describir este síndrome: es difícil, de hecho, entender cómo una persona consciente y dotada con una capacidad normal de "sentir el dolor" pueda infligirse heridas también graves, lesiones a veces permanentes, de manera reiterada y, aparentemente, incontenible.

En la información que aprendimos a través de la lectura, con el diccionario, de las fotocopias que nos habían dado, siempre se ponían en evidencia, entre las consecuencias principales de la enfermedad, el retraso mental y la agresividad. La autolesión parecía conciliarse bien con estos últimos síntomas: también en otras enfermedades y en algunas formas de autismo hay también actitudes autoagresivas. Hasta el momento en el que Michele empezó a morderse los dedos de su manita, a los tres años cumplidos, también por estas noticias, nosotros teníamos la esperanza que el fuera "especial". De hecho, su prontitud en intentar aprender a pesar de sus graves handicaps, la vivacidad de su mirada, la dulzura y la afectuosidad que lo caracterizan y que suscitan el cariño de la mayoría de las personas que se le acercan, no parecían coincidir con lo que se decía en las fotocopias...

Desgraciadamente las noticias que teníamos no eran suficientes a expresar con claridad lo que la historia cotidiana nos ha enseñado: el impulso de hacerse daño (y no sólo de morderse, como pensábamos) es fuente de pánico y de ansia para los niños con el Lesch-Nyhan, sin embargo su comprensión de la crisis que está a punto de llegar, su miedo al dolor, ¡no bastan para que se paren! **Con angustia hemos vivido su angustia y hemos descubierto que este impulso formidable no es voluntario y que la inteligencia y la comprensión de que hay que luchar contra sus propios impulsos sólo hacen más dramática la**

manifestación de la enfermedad.

La información que recogimos después, gracias a algunos contactos que establecimos con Estados Unidos a través del Internet, nos confirmó que la insuficiencia mental no es, de por sí, una característica del Síndrome y que algunas dificultades en el aprendizaje, éstas relacionadas con la enfermedad, hacen más difícil evaluar la inteligencia de estos niños que, de todas formas parecen más dotados de lo que se explica en la descripción tradicional.

Además, la palabra “agresividad” no expresa bien la idea de lo que la experiencia con estos niños hace vivir: el impulso “destructor”, que como he dicho es involuntario y penoso para quien lo vive, se dirige, a veces, hacia objetos o personas que están cerca del enfermo quien hace caer gafas, vasos de las manos de los demás... y luego pide perdón con sinceras expresiones de disgusto.

¿Vida imposible?

Después de la información recogida en aquellos primeros meses después del diagnóstico, durante muchos años no logramos encontrar más información relativa a la enfermedad ni a eventuales otras familias que se encontraran en una situación como la nuestra.

Un día encontré un libro que hablaba de la genética y de la esperanza relacionada con la terapia génica.

Entre las enfermedades hereditarias se citaba también el Lesch-Nyhan: ¡Por fin algunas líneas en italiano!

La frase era “...como el terrible Síndrome de Lesch-Nyhan que hace la vida imposible”: yo me quedé atónita durante muchos instantes y sentí un gran deseo de rebelarme contra aquellas palabras.

La vida de Michele es difícil, su bienestar, su alegría, sus conquistas tienen el precio de una lucha constante, por parte de él, de nosotros y de muchos “asistentes”, pero no se puede aceptar el término imposible: la esperanza es necesaria para él, para nosotros y para todos los padres que tienen que enfrentarse con este diagnóstico. La “resignación” es una cosa muy diferente de la aceptación: ésta última no excluye la lucha y se abre al futuro. ¡La primera es una sentencia de muerte para los

que todavía tienen la vida!

¿Cuántos casos se conocen?

haciendo una comparación entre los datos que ahora tenemos relativos a los casos descubiertos en los países europeos destaca la exigüidad de los pacientes italianos.

Hoy conocemos sólo poco más de una docena de enfermos italianos: entre estos, algunos obtuvieron un diagnóstico correcto sólo después de muchos años y esto nos hace pensar que la rareza del síndrome y el escaso conocimiento de él de parte de muchos obstaculizan un preciso censo de los enfermos efectivos.

CAPÍTULO II

“No tires al niño con el agua sucia”: el valor de una vida.

Hoy, después de escuchar a otros padres de niños con el mismo síndrome, después leer la carta de los padres de Paul, de Inglaterra, él también enfermo de Lesch-Nyhan, sé que nuestro caso no es especial: la consciencia del gran **valor de** la vida de estos hijos nuestros no es sólo el fruto de una elección.

Me escribe Ian, el padre de Paul, “...es un niño fundamentalmente muy feliz y los que lo encuentran lo adoran...”.

¡Y eso que tuvieron que quitarle todos los dientes de leche, porque no habían funcionado otros remedios para evitar morderse los labios y entonces vivía con el miedo a hacerse daño!

Cuando yo era joven, fantaseaba pensando en el refrán inglés: “no tires al niño con el agua sucia”: me imaginaba las viejas bañeras, un niño róseo y mofletudo y una aya distraída y gorda... hoy tengo que decir que me parece una paradoja que se adapta bien a ciertas *reacciones emotivas* ante las enfermedades raras, el handicap y las situaciones de diversidad en general en las que las personas se pueden encontrar.

Para algunos la gravedad de la enfermedad, la “diversidad” en que estos niños se encuentran, parecen anular a los niños mismos... quienes, en cambio, existen, tienen sentimientos, alegrías, miedos, fantasías, deseos, ganas de reír y bromear, capacidad para amar y para dar mucho a los que están cerca de ellos.

Recientemente, “navegando” en el Internet, encontré dos historias de chicos enfermos de Lesch-Nyhan que confirman la riqueza de contribuciones positivas para la vida de los demás de parte de estas personas: por lo que se refiere a Scott, canadiense de dieciocho años, una terapeuta dice de él que es “un chico quien es una inspiración para los que

piensan que la vida es demasiado dura... lo que llama la atención es la sonrisa fantástica de Scott y su increíble sentido del humor". A Jean-Marc, niño de 5 años de Manitoba, le llaman "Smiley" por su sonrisa brillante y le consideran encantador, dicen, "por su agradable personalidad le acogen bien por todas partes".

Sólo partiendo de lo positivo que está tanto presente y real como la dramática enfermedad, es posible enfrentarse a ella, gestionarla y, quién sabe, a lo mejor en un futuro no tan fantástico, vencerla.

La elección

¿Por qué he hablado de elección refiriéndome a Michele? Porque no cayó como un jarro de agua fría mientras esperábamos tener un niño sano y guapo, que pudiera correr y jugar como los demás: lo adoptamos conociendo su diagnóstico, sintiéndonos por algún tiempo desesperados para él y con él; sin embargo, por esta misma razón, dándonos cuenta de que necesitaba, aún más de los demás niños, una familia que lo acogiera y cuidara de él.

Seguramente esto nos puso en una situación privilegiada desde el punto de vista psicológico porque enseguida Michele nos pareció más "grande" que su Síndrome...! Sin embargo, como decía, también la experiencia de los padres "naturales" contactados en este último período confirma esta seguridad: nuestros niños **no** son *principalmente* "casos" de enfermedad rara, sino, como sus coetáneos entienden enseguida, antes que nada **personas**, aunque se encuentran en una situación de enfermedad que, por eso, requiere mayor inteligencia y presencia cerca de ellos.

La rehabilitación

Esta introducción puede parecer a muchos (espero) descontada y demasiado larga por su obviedad: desdichadamente una serie de experiencias escuchadas por otros padres o vividas personalmente no la hacen ver así. Junto a historias de valorización y apoyo, tenemos también, desgraciadamente, historias de rechazos, de abandonos y sobre todo de indiferencia, trastorno y angustia de quien no sabe qué hacer para ir en ayuda de su querido pequeño.

Si nos centramos en el niño, con su edad y con las exigencias que ésta supone, enseguida nos damos cuenta de que no es verdad que “no se puede hacer nada”, ¡a despecho de la impresión suscitada por cierta manera de presentar el diagnóstico!

Las cosas que hay que hacer son realmente **muchas**, y hay que hacerlas enseguida, para recuperar todas las potencialidades y las capacidades que están presentes en el niño.

Michele tuvo la suerte de encontrar, ya durante los primeros meses de su vida, un centro de rehabilitación que puso en práctica todas las estrategias posibles de recuperación para poder permitirle una introducción serena primero en la enseñanza preescolar y después en la escuela primaria y nosotros tuvimos la suerte de no sentirnos **sólos**, en los momentos de pánico que llegaron a consecuencia de las primeras manifestaciones de autolesión (después de los tres años), en la gestión de los problemas y de las soluciones, a medida que estos se nos presentaban.

La rehabilitación no consistía sólo en intervenciones de recuperación de las capacidades motoras: (en efecto la tetraparálisis espasmódica distónica que afecta a Michele ni siquiera le permite poder estar sentado sin apoyos adecuados), sino también de una recuperación de la capacidad de **comunicación** obstaculizada por la dificultad en la formulación de las palabras.

Me acuerdo de la emoción que sentía cuando Michele empezaba a tocar con su dedillo los símbolos en su “tabla”: todavía se expresaba sólo con monosílabos y parecía que entendía y que quería decir más de lo que en realidad lográbamos descifrar.

La médica del Centro de rehabilitación nos había propuesto que probáramos un método de comunicación “aumentativa”: el método Bliss, fundamentado en símbolos fáciles de memorizar. Después de varios encuentros el niño empezaba a tratar de expresar no sólo su disgusto y sus necesidades más urgentes, sino también sus sentimientos, sus emociones y su pensamiento.

Cuántas sorpresas más agradables en aquellos encuentros, en los que descubrimos que aun pareciendo un niño muy

pequeño, debido a los límites impuestos por la enfermedad, Michele estaba creciendo, su mente curiosa iba abriéndose al mundo y ¡podíamos ayudarle a expresar este sentimiento! Ahora ya no usamos la tabla, porque nuestro pequeño ha aprendido a decir muchas palabras y está aprendiendo a escribir: sin embargo, ella fue un trampolín fundamental para él y para nosotros, un puente en el que podíamos encontrarnos, suspenso entre su manera de comunicar y la nuestra.

Comunicar

Si comunicar con él era importante, se hacía cada vez más importante el deseo de extender esta comunicación también a otras personas que vivían el mismo problema; hablando con los médicos y con los encargados de la rehabilitación expresamos, más de una vez, esta necesidad: queríamos mirar al futuro y no sabíamos qué buscar en él. La información sobre la enfermedad, así como sobre el diagnóstico, eran escasas, pero ¡las relativas a la rehabilitación eran prácticamente inexistentes! Qué era lo mejor que se podía hacer? La pregunta se hizo dramática cuando, a los tres años, Michele empezó a llevar sus dedos a la boca y a mordérselos. En aquellos momentos experimentamos, juntos a él, el **miedo**. En ausencia de experiencia y de consuelo pasamos, rápidamente, después de las primeras lesiones, de la tentativa de no hacer mucho caso a eso a bloquearle los codos con tablillas.

En un principio fijábamos los rollos de papel higiénico a las mangas de su ropa con el celo de papel de los albañiles...

Me acuerdo del disgusto inicial a la hora de tener que llevarlo al preescolar que justo en aquellos meses iba a empezar, vestido de aquella manera.

Intentaba **cubrir** cuidadosamente aquellos elementos tan raros e inquietantes!

Hoy, gracias a la documentación que hemos recogido, sé que el “bloqueo” físico es la mejor solución para él y para los demás: los niños con esta enfermedad no viven el hecho de ser “impedidos” en los movimientos como “constricción” si la alternativa es hacerse daño, sino más bien como “libertad” porque, sintiéndose “obstaculizado” para no hacerse daño, el

niño con el Síndrome de Lesch-Nyhan se relaja y puede participar con más serenidad y tranquilidad en las actividades comunes.

Para el niño, sin embargo, que ya vive con ansiedad su situación, es **muy importante** sentir a su alrededor la aceptación serena de estos instrumentos que tiene: sean esos guantes (como he visto en algunos casos), ataduras u otros "instrumentos" ... sé que en América algunos asistentes habían encontrado, como solución para salvar los dedos de sus pequeños, una protección por medio de rulos! Aunque a la gente le parecen raras y a veces inoportunas, las "ocurrencias" que funcionan y que serenán a nuestros hijos tienen que ser **propuestas y defendidas**.

Si estoy escribiendo es justamente porque espero que esta experiencia pueda servir a otras familias que están afrontando el mismo problema: ¡No es justo que en cada caso haya que empezar desde el principio!

¡Nosotros que no tenemos dificultades en hablar y escribir COMUNIQUEMOS!

CAPÍTULO III

La “lucha” diaria: la autolesión

Estoy delante de Filippo, otro pequeño afecto por el Lesch-Nyhan, hemos venido a verlo, con Michele, recorriendo no pocos kilómetros ya que no hay dos niños, a no ser que sean hermanos, en la misma ciudad o pueblo.

La alegría y el consuelo de poder conocer a padres que tienen los mismos problemas, de poder comparar los trabajos escolares de nuestros hijos, de hablar juntos sobre nuestras conquistas no es la única emoción de hoy.

Delante de Filippo que le está diciendo a su madre que uno de sus “contenciones” se le está deslizando.

Ya se está llevando la mano a la boca con una mirada angustiada, pero ahora su madre le ha agarrado el pulso y él se puede relajar, yo siento la emoción de siempre: una gran rebeldía por este “impulso” tan estremecedor y una gran solidaridad hacia estos niños heroicos que saben mantener la alegría de vivir, la sonrisa y el buen humor a pesar de la lucha diaria que tienen que afrontar contra un cuerpo “rebelde” a la lógica y a su misma voluntad.

Noto en la mirada de Michele mi misma angustia: su sonrisa ha desaparecido y observa a su pequeño compañero con mucha seriedad. Esta experiencia será la ocasión para poder hablar con él de su enfermedad para poder hablar con él de su enfermedad, para explicarle que **entiendo** su impulso, que acepto esta situación absurda, que lo puede conseguir, que estamos dispuestos a colaborar con él en esta lucha cotidiana.

Soledad imposible

Comparando las experiencias también con otras familias he llegado a la convicción que si hay algo *imposible* de vivir cuando se tienen hijos enfermos de Lesch-Nyhan, es la *soledad*.

El consuelo de un intercambio de opiniones, la posibilidad de hablar de este comportamiento tan estremecedor, son elementos **necesarios** para conservar un mínimo de

serenidad y de equilibrio para que en estos niños nunca llegue como carga añadida a la de su enfermedad, la *sensación de producir una angustia invencible*.

Si es una liberación para nosotros los “mayores” hablar de estos impulsos inexplicables para que no se conviertan en el problema más inaguantable y para vencer de alguna manera la tiranía de este síntoma, creo que también para estos niños el único modo para salir de la soledad de un comportamiento tan único es poder llegar a comunicar lo que ellos son más allá de la enfermedad, lo que sienten en su lucha.

Esto es difícil: un terapeuta americano decía que también las personas que se ocupan diariamente de un niño con el Síndrome de Lesch-Nyhan se sienten, de alguna forma, envueltos en una sensación de soledad.

Estoy convencida de que la vida de estos niños puede mejorar gracias a la **comunicación**. Y ésta necesita una capacidad de escucha y atención por parte de todos.

Muchas veces la causa de la agitación de un niño era la presencia de un peligro cerca de él: un objeto que lo podía pinchar o arañar, una pared o un mueble contra el que podía golpearse la cabeza al moverse o darse un golpe con el pie o un brazo.

A menudo la agitación indicaba una falta de seguridad en quien lo sujetaba o e aflojamiento de un instrumento de defensa para él.

He visto adultos regañando a Michele porque no lo comprendían y luego asistiendo impotentes, a manifestaciones de autolesión, pero he experimentado también su alegría, casi triunfante cuando, habiéndole entendido, y alejándole del peligro, él se podía relajar.

Para los padres, que a fuerza de convivir con estas conductas raras llegan, aunque a veces con fatiga y sufrimiento, a comprender sus mecanismos, siempre es muy difícil transmitir en otros ambientes su propia experiencia y yo creo que no estoy muy lejos de la verdad afirmando que, también por esta razón, se dice que los niños con el Lesch-Nyhan sufren a la hora de cambiar de ambiente y sienten ansiedad ante situaciones nuevas.

En nuestra experiencia con Michele hemos comprendido que si él está en una buena postura y en compañía de personas

que conocen y comprenden sus problemas y que junto a él saben ver y prever peligros, es posible explorar ambientes nuevos, viajar y vivir experiencias distintas: es más, a Michele siempre le han gustado mucho, por la curiosidad y los estímulos que producen en él; ha vivido momentos extremadamente serenos más durante viajes aventureros que en la rutina diaria.

Las armas posibles

Entre los instrumentos que sirven para ayudar a los enfermos, encontramos por lo tanto, en mi opinión, antes que nada la *escucha*.

Es evidente que a los padres no se les puede dejar solos y necesitarían un apoyo por parte de los encargados de la sanidad y sociales, por parte de los maestros y de todos los que están a su alrededor, ¡quienes desgraciadamente no conocen la enfermedad!

Entonces es también evidente que el *diálogo* es otro instrumento indispensable para derrotar la “imposibilidad” de gestión de la enfermedad.

La *creatividad* es la tercera arma potente: como decía antes, las “invenciones” de los padres o de los asistentes de las personas enfermas de Lesch-Nyhan y cada una es adecuada para la creatividad de estos niños (quienes cuanto más crecen tanto más “ven” ocasiones para hacerse daño, aún aprendiendo también cada vez más, si se les ayuda a evitarlas!).

¡Son muchos los tipos de guantes, gorras, vendajes, correas, protecciones para los labios y los dientes de los que he oído hablar!

A veces, hablar juntos sobre esto sirve para copiar las ideas, pero siempre sirve para descubrir que la lucha puede ser eficaz en algunas situaciones, que nunca podemos “bajar la guardia”, que si nuestros hijos nos sienten cercanos en sus batallas diarias, para ellos es más fácil y que, en cambio, si se sienten culpabilizados o humillados en sus derrotas, esto se añade a su sufrimiento.

Los que han oído a Michele llorando después de morderse un labio o de darse con la cabeza saben cuánta rabia y frustración están en aquellas lágrimas, unidas al simple dolor.

Un artículo publicado en 1994 en el “Journal of Autism and Development Disorders” (Revista sobre los Trastornos en el Autismo y en el Desarrollo) por dos médicos, L.T. Anderson y M. Ernst titulado “Autolesión en el Síndrome de Lesch-Nyhan” le fue muy útil a nuestra familia porque nos dio otro instrumento importante para una “vida posible”.

Este estudio se refiere a una investigación de 40 pacientes americanos de edades distintas (entre dos y treinta años).

Las observaciones que aparecen en estas páginas ponen de manifiesto cómo el impulso a la autoagresión está condicionado por las situaciones de estrés (incluso positivo).

Cuando los niños se encuentran en situaciones agradables logran, según estas observaciones, controlarse mejor.

En cambio, las emociones fuertes, la agitación, el estrés, a menudo provocan el desencadenamiento de las crisis.

Leyendo el artículo me acordé de aquel cumpleaños de Michele que celebramos en el preescolar.

Había una gran tarta con velas, todos sus compañeros estaban alegres las maestras atentas para algunos regalos y Michele estaba radiante.

Sus ojos brillaban pero, a la hora de apagar las velas, rompió a llorar desconsoladísimo por haberse mordido un labio.

No se había hecho mucho daño, pero se veía su abatimiento por haber “estropeado” la fiesta a si mismo y a los demás.

Afortunadamente, las cariñosísimas maestras y la afectuosa bedel lo entretuvieron y lo animaron enseguida diciéndole “no pasa nada”, “no importa”... y volvimos a empezar la fiesta.

Este episodio me resultó mucho más claro después de leer el estudio del doctor Anderson: he entendido que la calma, la paciencia, el sosiego son armas indispensables y eficaces.

Se intuye también lo que ulteriores estudios confirman: los reproches, los castigos, la “desaprobación” expresada a los niños por su conducta no sólo no mejoran nunca su situación, sino ¡la agravan muchísimo!

En cambio el ánimo, el consuelo, la solidaridad, la comprensión, son útiles para contener la crisis.

Insisto mucho sobre este punto porque mi experiencia, aunque limitada, me ha llevado a considerar la “agresividad” (que se describe en la “literatura” como dirigida también hacia otros y como intolerancia hacia la convivencia) como una

consecuencia de actitudes equivocadas respecto a la enfermedad. Lo que quiero decir es que creo que el hecho de no tener en cuenta cuidadosamente las particularidades del Lesch-Nyhan y afrontarlo como si fuera insuficiencia mental o autismo u otra patología psíquica inicia un círculo vicioso que después es difícil de romper. Pienso que, aun cuando una regañina puede inmediatamente tener una función de “contención” del comportamiento equivocado, a la larga, el estrés debido a la “culpabilización” que esta implica conduce a reacciones cada vez más incontenibles. Más allá de mis opiniones, sería útil, de todas formas, que los estudios y las investigaciones adecuadas también sobre la actitud mejor que hay que tomar con estos muchachos, se llevaran a cabo con seriedad y con el criterio de la investigación científica.

En este punto surge espontánea una observación: todo lo dicho puede mejorar la calidad de la vida de nuestros pequeños, pero no soluciona su problema.

Y si la causa del impulso es un desorden químico, ¿qué soluciones “químicas” han sido adoptadas? En otras palabras, ¿qué TERAPIAS?

Respuesta: “Actualmente no hay terapias que solucionen los problemas del comportamiento”; es una respuesta que nos dan por todas partes; **no basta.**

Preguntamos: ¿En qué punto está la investigación sobre estas terapias?

Es más, dramáticamente nos preguntábamos: ¿**existe** una investigación para darnos un arma realmente válida y resolutive?

Filippo, Michele, Simone, Luca, Giorgio, Jeremy, Paul... y todos los demás están detrás de la trinchera y resisten heroicamente: ¿cuándo llegarán los refuerzos?

CAPÍTULO IV

Estar con los demás: la integración

El Juez del Tribunal de los Menores, después de verificar que, como nos había recomendado, hayamos hablado con nuestro médico de confianza, y le hayamos pedido que nos explique el diagnóstico de Lesch-Nyhan, mirándonos a los ojos vuelve a proponer la “custodia terapéutica” más que la adopción.

Mi marido y yo estamos un poco intimidados, querríamos entender bien: ¿hay obstáculos legales o de qué tipo para que Michele pueda entrar a formar parte a título pleno de la familia, como hijo.

La preocupación del Juez es la de una honesta y transparente presentación del caso: cómo se lo contaron a él, así nos lo propone: nos advierte que este niño, si la enfermedad se desarrollara como dice el diagnóstico, “no podrá hacer vida comunitaria”. ¡Qué condena más tremenda brota por la escasez de información sobre esta enfermedad! La gravedad de la situación nos aplastaba. ¿Cómo podíamos ser tan presuntuosos y tontos hasta el punto de desafiar todos estos juicios de imposibilidad?

Por otra parte, a aquel delicioso pequeño, sobre cuya vida pendían estas profecías, ¿se le podía dejar **sólo** a su destino? Sé que también los padres “naturales” han vivido estos momentos crueles: algunos médicos propusieron a una madre dejar a su propio hijo en un instituto y dejar de pensar en él, otros profetizaron una vida “vegetal”...

La opinión de los niños:

La carta que un compañero de clase escribió a Michele al final del primer año de la escuela primaria es una respuesta formidable: “*Te quiero decir que eres mi mejor amigo porque eres bravísimo. Te quiero mucho*”.

En su dibujo, minucioso y lleno de colores, reconozco todos los instrumentos de “contención”: los codos bloqueados, el chupete atado a la gorra, la gran faja que lo asegura por la

cintura y por los hombros...

Otra muchachita, trece años, hija de unos amigos, después de una semana de vacaciones pasadas juntos en la sierra, siente ella también la necesidad de escribirle una carta larga y muy bonita en la que, entre otras cosas, dice:

“Pienso en todas las personas que no tienen la suerte de conocerte... Quiero que tú también puedas apreciar la vida a pesar de tu handicap, a pesar de los tutores que casi te inmovilizan los brazos, pero que no te impiden abrazarme... y yo te admiro, porque yo teigo todo y soy feliz, pero tu eres feliz aunque te faltan muchas cosas... muchos piensan que eres diferente, y yo no sé explicar el por qué, a lo mejor porque no te conocen y no saben valorarte como eres... Cuando hablo contigo te veo atento, interesado en lo que te digo... Por debajo de tu visera, dos ojos cristalinos y seguros me miran. “¿Crees que yo soy triste?” – No, yo creo que no, Michele, pero ¡qué difícil debe de ser tu vida, siempre sentado en la silla de ruedas!... ¡Te quiero, querido Michele! Te quiero, amigo mío!”.

Ahora sabemos que la vida social de Michele no sólo es posible, sino es también muy bonita, rica de relaciones intensas con coetáneos o con adultos; sabemos que no ha conquistado sólo nuestro corazón, sino también el de muchas otras personas, jóvenes, adultos y coetáneos. Es un compañero sociable, alegre en muchas ocasiones y gracioso. He mencionado los testimonios que encontré en el Internet y también por lo que se refiere a muchos otros niños con este síndrome he oído hablar de una buena capacidad de relación, y el relato de los que están cerca de ellos choca considerablemente contra aquellas breves líneas que describen el comportamiento de los niños con el Lesch-Nyhan que circulan en los denominados “manuales”: “comportamiento agresivo”...

No es irrelevante la escasez de información verdadera: ¡Michele corrió *el riesgo de no tener una familia* porque las cosas que se sabían sobre su enfermedad eran difíciles de comparar con la realidad!

Está claro que la posibilidad de tener una vida social, ya que los síntomas son muy especiales, está fuertemente vinculada a la “cultura” de la comunidad en la que el niño vive: donde la

diversidad, el handicap, la enfermedad sólo son cosas que se quieren exorcizar, para un niño con el Lesch-Nyhan es difícil “estar con los demás”; en cambio, donde hay una apertura hacia el otro, aunque sea diferente o difícil, donde se mira, “además” de los problemas, la *persona*, se les reconocerá también a estas vidas su riqueza y su valor.

Esta cuestión se podría ampliar considerablemente y propone interrogativos y consideraciones que van mucho más allá del problema del Lesch-Nyhan e involucran incluso la manera de concebir la vida.

No es mi tarea, en estas líneas, la de profundizar: sin embargo, quiero decir que la manera de la que la gente que me rodea le acogió a Michele (y me refiero a los vecinos del edificio en el que vivimos, los comerciantes del barrio, la escuela, la parroquia, los amigos) me dieron optimismo y me hizo pensar que ¡el “diagnóstico” que a menudo nos dan de una “sociedad enferma” de manera irreparable se debe revisar! Los recursos positivos son muchos aunque, como en el caso de las crisis Michele, es más fácil asustarse ante las señales negativas que alegrarse ante las constructivas...

Para nosotros en Italia, donde funciona, la integración en la escuela normal y pública es una gran oportunidad positiva para que nuestros niños experimenten la “posibilidad” de estar con los demás incluso en situaciones difíciles y para que los “otros niños” puedan gozar de la amistad, del sentido del humor, de la capacidad de alegría de los nuestros... junto a la conciencia de la realidad del límite y de las dificultades en la gestión de lo diferente .

Sin embargo, también para poder realizar una verdadera integración social, siempre es indispensable la colaboración entre las familias, la realidad de la escuela, los operadores.

De hecho, es muy difícil encontrar el equilibrio necesario entre la acción educativa, que también se compone de “no”, y la tentativa de no provocar situaciones emotivas que desencadenen conductas de autolesión.

Hablando con otros padres muchas veces nos preguntamos que cuál es la actitud más adecuada que debemos tener ante las conductas “equivocadas” para que los niños lleguen a madurar y a entender cuál es la conducta correcta, pero sin ser castigados por las acciones debidas a la enfermedad.

Sólo mediante el diálogo podemos empezar a intuir lo que podemos exigir y lo que, en cambio, es imposible pedirles, qué metas pueden alcanzar y cuáles de ellas son imposibles de alcanzar, y esto nos dará la posibilidad de hacer proyectos para su crecimiento y para una mayor autonomía.

Es evidente que no se nos puede dejar sólo en esta tarea delicada, ni pueden estar solas los maestros y los profesores: el apoyo a las familias, a las clases, a “los demás” con los que estos niños viven es necesario para que se realice una verdadera integración.

Sin embargo, conociendo los pocos casos de niños ya “crecidos” que hemos contactado, pude conocer familias que combatieron solas esta terrible lucha diaria para la conquista de la serenidad y de la “posibilidad” de vida de sus hijos. Esto nos costó, a veces, muy caro en angustia, incertidumbre, frustración y sentido de incompreensión. Sin duda se puede decir lo mismo de todas las familias con enfermedades muy raras, pero esto yo lo iba a entender sólo después...

CAPÍTULO V

Inteligencia para entender y gestionar la inteligencia...

Conociendo “en carne y hueso” niños con el Síndrome de Lesch-Nyhan, no pude evitar considerar “curiosa” la definición de “retraso mental” que casi siempre está presente en la descripción de la enfermedad.

La vivacidad de la mirada, la participación atenta y llena de interés por la realidad circundante, la soltura y la oportunidad de las intervenciones, a veces “graciosas”, son características que poco tienen que ver con la idea de “retrasado”, sobre todo considerando la pobreza de instrumentos para la exploración de la realidad con la que puede contar un niño distónico, a menudo voluntariamente “impedido” en los movimientos, a veces sujeto a emociones fuertes y constantemente ocupado en intentar gestionar una enfermedad feroz!

Las experiencias sobre el aprendizaje recogidas en los escasos documentos a disposición son muy variadas, pero también son varios los recorridos que se les proponen a los niños.

A algunos de ellos les dejaron varios años en el preescolar, otros empezaron a frecuentar el preescolar en la edad normal.

A algunos les enseñaron a usar el ordenador enseguida, a otros ni siquiera se lo propusieron.

En Italia tenemos la experiencia de la integración en la escuela pública, mientras que en el extranjero, en la mayoría de los casos, en las escuelas especializadas para minusválidos.

Está claro que sería una gran ayuda aclarar las capacidades y posibilidades reales de estos niños, ya que infravalorarlos puede significar quitarles experiencias gratificantes y útiles para mejorar la comunicación y, a lo mejor, la gestión de la enfermedad; por otra parte, sobrevalorarlos podría significar ¡someterlos a un estrés inútil!

También por esta razón sería necesario, por lo tanto, un

punto de referencia capaz de favorecer el intercambio de conocimientos y experiencias de los educadores y de los profesores, pero pienso en la dificultad con la que, también por patologías más sencillas, se desarrolla la integración de los minusválidos en la escuela (y me refiero a los retrasos constantes en nombrar a los maestros de apoyo, y a la elección de maestros que tienen miedo a perder el trabajo, no especializados y, a veces, no motivados), siento una gran sensación de precariedad con respecto a este tema y ¡no siempre logro ser optimista!

Una investigación desde E.E.U.U.

También por lo que se refiere al asunto “aprendizaje” nuestra desorientación fue ayudada por un artículo del doctor Anderson (quien, además, es el referente del Registro Internacional de las enfermedades en la Escuela de Medicina de la Universidad de Nueva York), publicado en 1992, siempre en el “Journal of Autism and Development Disorders”, tomo 22, n° 2 y que se refiere a una investigación hecha sobre 42 pacientes. El artículo se titula “Habilidades cognitivas de los pacientes con el Síndrome de Lesch-Nyhan”.

La investigación revela que, en estos últimos años, se ha puesto en discusión el “síntoma” del retraso mental, como típico de la enfermedad.

En pasado, la insuficiencia mental a menudo se asociaba a las enfermedades que incluyen graves dificultades de movimientos o conductas de autolesión y, por otra parte, el procedimiento “estándar” para medir la inteligencia y las capacidades mentales preve pruebas imposibles para individuos con graves problemas de coordinación motora. (Pensad en los “juguetes” en los que hay que encajar formas geométricas en los espacios adecuados: Michele siempre ha sabido indicarme con el dedillo dónde iban los trozos, pero ¡nunca ha sido capaz de encajar uno de ellos sólo!).

En muchos casos, además, los niños con el síndrome de Lesch-Nyhan de los que los investigadores tuvieron experiencia, sobre todo en el pasado, no habían tenido la posibilidad de ir a la escuela, durante mucho tiempo, el dato del retraso se aceptó sin cuestionarlo. Por otra parte, no es

necesario ir atrás de muchos años, también en Italia, para descubrir historias de jóvenes con handicaps dejados en casa y lejos de toda posibilidad de hacer crecer su cultura porque era “normal” hacer así, y si luego no saben leer y escribir esto no se imputaba a una dificultad de encontrar instrumentos de comunicación adecuados, sino a una escasa capacidad intelectual.

Los procesos que se han llevado a cabo en el campo de la integración de los discapacitados motores, las nuevas técnicas de comunicación y los nuevos instrumentos tecnológicos han abierto el camino a una reconsideración también de la valuación de la inteligencia de los que tienen dificultad a la hora de formular palabras o sujetar un bolígrafo.

La investigación del doctor Anderson, partiendo de este nuevo clima valuativo, utilizó instrumentos diferentes para la valuación de estos niños y llegó a conclusiones que justifican la intuición de estar delante de personas a las que no se les puede juzgar como “retrasados”.

Los casos examinados han demostrado que saben orientarse muy bien en el tiempo y en el espacio, que tienen respuestas emotivas y afectivas apropiadas, que son conscientes de su situación de enfermedad y handicap, que tienen muy buena memoria, que saben comprender las tramas de los cuentos, de las películas y las reglas de varios deportes, que saben concentrarse.

Un buen número de ellos había elaborado , a pesar de sus límites en el diálogo hablado, estrategias para comunicar muy bien sus necesidades. La mayor parte había manifestado una capacidad y un deseo de participar en las conversaciones con amigos o adultos, demostrando sociabilidad. De todas formas, la dificultad de aprender a leer y a escribir al mismo nivel de niños con carencias parecidas es muy común.

A lo mejor, esto pasa porque, como decía antes, no se ha formulado ni comparado un estrategia de aprendizaje específica: además de las dificultades motoras, de hecho, estos niños están limitados por el desencadenamiento de crisis de autolesión que la ansiedad puede producir.

Y el aprendizaje escolar comporta, muchas veces, cierta dosis de ansiedad. (¿Quién no se acuerda de la suya?)

Nuevos caminos para recorrer

Es fácil comprobar que estos niños saben aprender durante el juego o a través de una transmisión televisiva o en las experiencias de la vida diaria, pero parecen resistirse a aprendizajes de tipo más escolar, especialmente si se les propone algo de manera exigente o poco “tranquilizadora” o si se lo proponen personas que tienden a reprochar a los niños cuando estos viven “el típico comportamiento Lesch-Nyhan”.

Las posibilidades de aprendizaje parecían, entonces, vinculadas a la habilidad de entender el mismo Síndrome y probablemente ¡resultarían más inteligentes los niños que tienen a su alrededor personas más inteligentes! Los lectores pueden intuir lo difícil que es incluso planear el aprendizaje de nuestros muchachos y lo fácil que es, para familias y profesores, si se les deja solos, ¡desanimarse! Este desánimo puede surgir de la comparación entre aquella “mirada brillante” de la que también el doctor Nyhan siempre habla y los pobres resultados escolares que llevan todavía, en algunos casos, a un juicio de retraso mental!

No estoy diciendo estas cosas a voleo: algunas familias, que se quedaron solas porque confiaban en las posibilidades de su propio hijo, vieron que sus posibilidades se derrocharon... Como pasa con Michele, también hablando de muchos otros niños sus padres afirman que están sorprendidos por sus bromas agudas: por este “imposible” sentido del humor no queremos rendirnos ni siquiera en este ámbito.

CAPÍTULO VI

Una enfermedad, muchos síntomas:

Hablando con otros padres de los que he tenido noticia en Italia, descubrí que uno de los problemas comunes es el de no haber individuado la especialidad de la medicina a la que hacer referencia para ayudar a nuestros niños en las dificultades causadas por la enfermedad. La variedad de especialistas ha producido una variedad de líneas de intervención que nos desconcierta. Ya que todavía no existe, en Italia, un centro al que hacer referencia, algunos niños han sido atendidos, desde su primera infancia, por pediatras expertos en enfermedades metabólicas, otros por neurólogos, otros por nefrólogos, otros por reumatólogos...

Algunos han recurrido abundantemente a fisioterapeutas, logopedas, psicomotricistas, otros, en cambio, toman muchos medicamentos y tranquilizantes, algunos siguen una dieta rigurosa, otros no. Algunos hacen psicoterapia y otros han conocido dentistas hábiles que han construido aparatos adecuados para contener las lesiones a los labios y al interior de la boca.

¡Todos toman "alopurinolo" y esto parece la única intervención que ve los varios centros y los varios médicos unánimes! (El alopurinolo es un medicamento que reduce la producción del ácido úrico, llevándola a niveles normales también en los enfermos de Lesch-Nyhan).

No tengo una idea precisa de cómo se desarrolla la comunicación entre los médicos de las diferentes especialidades; sé que, en el ámbito de las competencias hay congresos, encuentros y revistas que difunden noticias e ideas, pero me pregunto, en el caso de un síndrome raro como este, que concierne aspectos tan diferentes de la salud, que si fue y es posible, para estas personas, encontrarse, confrontarse e intercambiar opiniones y experiencias.

Si no lo es, qué es lo que podemos hacer los padres y los ciudadanos para que el patrimonio de conocimientos que cada uno ha desarrollado, a lo mejor en aspectos diferentes, se convierta en un elemento común y accesible para los

demás?

Esto también para prevenir complicaciones y llevar a cabo terapias útiles para algunos aspectos de la salud.

La idea que no existe una terapia específica, no puede llevar a la "inacción".

Los éxitos, incluso parciales, alcanzados por lo que atañe las molestias relacionadas con la enfermedad, nos invita a superar lo de "no podemos hacer nada", una sensación que puede acompañar el diagnóstico.

Nuestros hijos presentan problemas distintos, a veces en edades distintas, pero algunas historias "parecidas", si valoradas y examinadas de manera oportuna, podrían hacer profundizar los conocimientos sobre el síndrome mismo.

Por ejemplo en los relatos de diferentes familias surge un síntoma común de crisis respiratorias acompañadas por colapsos. ¿Cuál es la causa? ¿Por qué no les pasa a todos los niños? ¿Tienen relación con el síndrome o con los medicamentos suministrados para combatirlo? O bien: ¿cuánto un posicionamiento correcto y eficaz desde los primeros años de vida es útil para prevenir las lesiones?

Para algunos niños que conozco personalmente, no se han utilizado ni tronas ni cochecitos capaces para las distonías y las crisis de autolesión: sin embargo, todas las personas que viven con estos niños hablan del gran miedo que tienen ante una situación de potencial autolesión.

Cuántas veces, los "auxilios" mismos se pueden convertir en una fuente de ansia. (los cantos, las esquinas, los pernos salientes que no representan un problema para la mayoría de los niños espásticos, se convierten en un peligro para los que los identifican como medios para dañarse)

Y además: a algunos niños les hicieron especiales análisis y a otros no: ¿por qué?

El problema renal no siempre esté en primer plano, ciertas medidas pueden prevenir las complicaciones nefrológicas, pero si la familia del niño se dirige a un neurólogo, puede que éste no se dé cuenta de ellas.

Creo que nadie se puede escandalizar si su propio médico no tiene competencia ante una enfermedad, que afortunadamente es tan infrecuente.

Sin embargo, creo que es lógico que el médico se sienta en

el deber de dirigirnos a otro o de ponerse en contacto con otros especialistas para individuar vías menos precarias. Sólo así, compartiendo experiencias y conocimientos, a lo mejor intentando crear una “competencia” a la que se pueda hacer referencia, los padres no encontrarán médicos que, pese a su buena fe, comunican un mensaje de rendición cuando la lucha ha de empezar.

CAPÍTULO VII

La esperanza en la terapia.

La fragmentación de las noticias, la carencia de intercambio de información, la ausencia de puntos de referencia específicos repercuten en el presente y en quien diariamente vive la molestia del “no se puede hacer nada” y se vuelven en el presupuesto negativo que impide la construcción de un PROYECTO TERAPÉUTICO. Uno se queda asombrado al enterarse de que hay por lo menos unos 200 enfermos diagnosticados en Europa (sin contar los no diagnosticados) que la enfermedad es la consecuencia de la falta de un encima (identificado y reproducible) que el gene responsable ha sido estudiado por años y que ya se ha intentado en laboratorio y en cobayas, a “ajustar” las células, que se han experimentado medicamentos que aunque por períodos breves, tuvieron efectos muy importantes (por ejemplo el L-5-Hydroxytryptophan en 1979) y a pesar de todo eso, no hay perspectivas terapéuticas.

Hace algunos años, cuando todavía no pensaba en la posibilidad de tener contactos gracias al asociacionismo, creía poder “confiar” en el progreso médico y farmacológico, como si fuera “natural” como vivo en un mundo en el que la ciencia, la tecnología y la medicina se adelantan de continuo. Ahora, desgraciadamente, tengo que constatar que era un convencimiento ingenuo. Lo que espero, una verdadera investigación para una terapia, no puede llegar como ni siquiera ha empezado.

Los datos recogidos, también navegando en el INTERNET (un medio fundamental para acceder a información que normalmente está “reservada” a los entendidos) me hacen pensar que no son el resultado de un trabajo coordinado y multidisciplinar, sino partes de estudios realizados sobre pocos pacientes por vez y por eso sujetos a interpretaciones divergentes.

Si un científico divulga un resultado se corre el riesgo que se quede inutilizado. Si así fuera, (y me gustaría ser desmentida

muy pronto y clamorosamente) la situación es muy desconfortante.

La terapia génica

Para las enfermedades como el Lesch-Nyhan, se habla de terapia génica, pero qué significa exactamente?

Esta nueva manera de curar las enfermedades, que hoy en día se utiliza con éxito con algunas enfermedades muy graves, como la SCID (una forma muy grave de deficiencia inmunitaria debida a la falta del enzima ADA) funciona a la base de la enfermedad corrigiendo el defecto genético que es la causa, por ejemplo, de la falta del encima.

En los laboratorios de investigación científica del mundo entero (incluso Italia), se han obtenido resultados interesantes gracias a la posibilidad, relacionada con las nuevas tecnologías, de poner un gene normal en las células deficientes.

Para muchas enfermedades, el primer paso es conocer el o los genes responsables y distinguirlos en los cromosomas. Hoy en día se han distinguido sólo algunos millares de los casi 50mil genes que forman parte del patrimonio genético del hombre.

Como ya he dicho, en el caso de la Lesch-Nyhan el gene no sólo ha sido identificado, clonado y secuenciado, sino que se han realizado con éxito algunas transferencias génicas en cobayas.

Sin embargo quedan unos problemas “técnicos” que es razonable suponer se podrán superar con una investigación mirada. También para otras enfermedades que dañan el sistema nervioso central, se han emprendido vías que pueden llevar a resultados positivos.

La terapia farmacologica.

En junio 1996 se publicaron unos artículos interesantes que abrirían nuevas perspectivas para el estudio de medicamentos eficaces.

Con la PET (Tomografía a Emisión Positrónica), una nueva técnica de investigación del sistema nervioso, se ha llevado a cabo un estudio con 10 pacientes normales, 6 con el síndrome de Lesch-Nyhan y se ha comprobado lo que ya

otros estudios habían indicado: en el cerebro de los pacientes con Lesch-Nyhan se nota una reducción notable de los niveles de dopamina.

Esto nos hace pensar que se podrían intentar intervenciones con fármacos que ya están a la venta: las tentativas realizadas hasta hoy no tenían la posibilidad de tener una relación de validez que las nuevas tecnologías de investigación permiten. Sobretodo con un número de casos tan escaso la sola observación de los efectos clínicos de un medicamento no dejaba mucho margen a valoraciones objetivas.

Por supuesto, tanto para nuevas propuestas farmacológicas como para un proyecto de terapia génica, se necesitaría un empuje a la investigación en esta dirección, porque como ya dije, llega con el tiempo sólo lo que empieza.

Parece un círculo vicioso: pocas perspectivas terapéuticas producen pocas indicaciones de casos y poco intercambio.

Pocos casos indicados y diagnosticados (en Italia son más de los 14 que conocemos por cierto) llevan a escasas posibilidades de organizar un incentivo a la investigación.

Este círculo se ha de romper, pero sólo las familias de los pacientes tienen realmente la intención y por eso son ellos los que tienen que empezar la lucha.

Otro círculo vicioso: pocos enfermos = pocas posibilidades de financiación. Todos los que piensan que merece la pena "invertir" los recursos de todos para mejorar la calidad de vida de todo el mundo, pueden hacer algo para romper esta cadena.

Los resultados de las investigaciones de las enfermedades raras se repercuten de manera positiva también para el conocimiento de las enfermedades más comunes.

CAPITULO VIII

Y por encima, llegamos a la diálisis

Pese a las dificultades que el Síndrome Lesh-Nyham causa, la vida de Michele era bastante serena y, con satisfacción, hemos visto pasar su primer año de escuela positivamente. Desgraciadamente para él, sus problemas aún no habían terminado.

Sus análisis empeoraron y un día, mi esposo y yo, estábamos otra vez delante de un médico que iba a darnos malas noticias.

Todo se parecía a la situación de algunos años antes. Allí había una persona fiable que nos comunicaba otros problemas.

Los riñones de Michele estaban yendo a pique y pronto todo iba a ser inútil, el régimen, la terapia conservativa, todo.

Además era muy difícil sumeter Michele a la hemodiálisis por sus dificultades motoras.

Preocupados, preguntamos que si nos quedaba alguna posibilidad en aquel momento la vida de Michele me pareció tan preciada y tan imposible vivir sin él.

El doctor nos explica que hay la posibilidad de sumeter Michele a la diálisis peritoneal, una pequeña intervención para poner un catéter en el abdomen y luego, todos los días, la diálisis.

Nos pone delante a algunas incógnitas: ¿como reaccionará ante esta nueva molestia? ¿Como funcionará? ¿Qué es más justo hacer para él?

Mi familia decidió resolver este problema afrontando esta lucha con él con la esperanza de salir ganando otra vez y gozando de cada momento de vida posible....

Michele, durante 4 largas semanas, ha vivido las situaciones "estresantes" del hospital: permanecer inmóvil durante horas, a medida que aprendía a cuidarlo en la diálisis manual, dejarse atar las manos todas las noches cuando pasamos a la diálisis nocturna (gracias a un aparato que controla los intercambios de líquido en el abdomen) estábamos muy preocupados ante la idea que se pudiera herir tirando el

catéter.

En toda esta experiencia Michele fue estupendo, tuvo sus momentos de desánimo, pero por lo general fue muy colaborador, paciente y alentador. Nunca mostró la intención de dañarse, más bien desarrolló una atención especial para con la "cura", como dice él.

Volvió de buena gana a su escuela, a sus tareas y sus compañeros/amigos. La cita nocturna con el "aparato" y con la "terapia" se han transformado en la rutina y se duerme antes de que lo conecte al aparato de la diálisis. A menudo se despierta llorando, como solía pasar, pero nunca se ha quejado de esta nueva molestia.

Gracias a esta experiencia Michele ha madurado y se ha demostrado incluso máspreciado y maravilloso.

Ahora esperamos un transplante aunque sabemos que también éste puede representar un problema en Italia.

No tengo noticias de otros chicos con Lesch-Nyhan en diálisis y me pregunto: ¿por qué el daño a los riñones se vuelve grave tan raramente?

Conozco a un niño con Lesch-Nyhan que falleció recientemente debido a un bloque renal.

¿O también en este caso pesa el juicio de una "vida imposible"?

Mis pensamientos se desvían, muchas reflexiones abarrotan mi mente, luego miro a Michele mientras me sonrío y veo la certeza de la belleza de la vida, siento el valor de su vida.

El padre que perdió a su hijo a los 14 años, una noche me llama por teléfono: la Asociación le dio mi número y tiene muchas cosas que contarme de su "tesoro" perdido.

Mientras habla siento con y como él una gran conmoción y me pregunto que si es realmente posible, para los que conocen la enfermedad y el hándicap, explicar a quien no lo vive, el valor de la presencia en las familias de estas personas maravillosas. Si lo lograra a lo mejor no parecería tan "raro" al mundo científico la necesidad de luchar hasta el final para sus vidas y para una calidad de vida cada vez mejor.

CAPÍTULO IX

Creecer...

Mientras iba escribiendo estas páginas, otra nueva experiencia se preparaba para nuestra familia: el encuentro con un joven de 35 años con el Síndrome de Lesch-Nyhan y el contacto por teléfono con otros tres jóvenes de 16, 18 y 28 años.

Otra vez la impresión que salía de la lectura de noticias, incluso recientes por lo que concierne la enfermedad, era equivocada: es decir la idea de que la expectativa de vida de estos “pacientes” fuera sólo algunos años.

Esta “vida imposible” podía “resistir” y adelantar las pruebas/manifestaciones de la incomprensión, del ahogo de la lucha cotidiana, de una enfermedad cruel y rara.

Intercambio de sonrisas

Paolo, en su silla de ruedas con delante una mesita acolchada, con las muñecas atadas por una cinta para limitar sus movimientos, nos acogió con una sonrisa cordial y luminosa.

Michele, que en casa había expresado cierto temor a encontrar un “adulto”, de inmediato le devolvió su agradable sonrisa.

Habíamos interrumpido una partida a cartas entre nuestro nuevo amigo y una simpática operadora que, varias veces durante la semana “pasa” su tiempo con él.

Pero Paolo no parecía fastidiado: le miraba a Michele con curiosidad, simpatía y atención.

Yo también le miraba a Paolo con simpatía y emoción: su persona me abría nuevas perspectivas.

Observaba su sonrisa, ampliada por el adelgazamiento del labio inferior: también para él, como les había pasado a otros chicos que conozco, la lucha había tenido graves derrotas...

Miraba a sus padres, pensando en su batalla personal.

Me impresionó su serenidad, el equilibrio alcanzado probablemente con esfuerzo.

El diálogo con sus padres confirmaba nuestra experiencia: Paolo colabora activamente indicando los peligros para él y

los demás, siempre está atento y participe en la vida cotidiana; tendría menos problemas motores de los que demuestra si no estuviera molestado por el impulso de autolesión...

Todavía no acabo de olvidar la emoción de aquel encuentro, una emoción parecida a la que me suscitó la conversación con la madre del joven de 18 años que atiende el BUP y pinta, y la de la llamada telefónica de la operadora de la cooperativa que frecuenta el joven de 28 años. Todas estas experiencias me permiten mirar a Michele de manera distinta y con nuevas preguntas aun más apremiantes.

Saber que la vida, a pesar de todo, continúa, que también para estos niños pueden “hacerse grandes” hace urgente una intervención cada vez más directa para mejorar la calidad de su vida.

Es verdad que el intercambio de experiencias entre las familias representa una posible ayuda, pero creo que, aunque la enfermedad es tan rara, tenemos el derecho de poder encontrar personas competentes que nos ayuden a planear vías para la autonomía y el desarrollo de las capacidades de nuestros hijos.

Su situación es inusitada, rara, y por esto no todos los métodos utilizados normalmente para niños con tetraparesis espástica o con problemas de comportamiento, funcionan con ellos.

Como para la terapia, también para la rehabilitación serían necesarias nuevas investigaciones, estudios y comparaciones que lleven a competencias nuevas.

Está claro que soñar con cursos de actualización para los operadores que se ocupan de estos chicos (que todos juntos representan ya cierto número) como trampolín para nuevas estrategias y nuevos recorridos, a lo mejor es ingenuo, pero en el fondo de mi corazón, pensando en mi hijo y en los demás, sé que su derecho a una vida decente y serena no puede ser rehusada por su “diversidad”, que no tiene que transformarse en un “hándicap” en el hándicap que representa ser portadores de una enfermedad rara, que hacerse grandes no es sólo un privilegio que les concede la naturaleza sino un avance alcanzado con los demás.

Su progreso es la señal de nuestro progreso.

Después de la difusión de la noticia de la existencia de chicos “adultos” nel grupo originario de padres con hijos con Lesch-Nyhan, me he fijado en la reacción de una madre que, junto a la felicidad de la mayor expectativa de vida, manifestaba su nueva preocupación: ¿qué pasará cuando seamos viejos?

Si el problema del futuro para los padres de un minusválido es un interrogante, para los padres de un chico con Lesch-Nyhan, se puede convertir en una pesadilla.

Si nada cambia, no encontraremos las estructuras de apoyo adecuadas para ayudar nuestros hijos.

La urgencia de luchar para una mejoría de las condiciones de salud de los chicos (encontrando terapias que les permitan explotar sus potencialidades, sin los obstáculos debidos a comportamientos incomprensibles a la mayoría) y para un reconocimiento distinto a sus “distintas” exigencias nos empuja a salir del aislamiento, a buscarnos y unirnos para encontrar juntos una vía para que estas vidas “posibles” encuentren el apoyo necesario.

Andrea, el chico de 18 años que pinta, le regaló a Michele un cuadro titulado ESPERANZA. Ahora este cuadro está colgado en la habitación de Michele y representa para él y para nosotros, lo que dice el título: la esperanza de un futuro en el futuro.

La esperanza de Diego.

Angela, la madre de Diego, un chico de 17 años, confirma, con su testimonio, lo verdadera que es la urgencia de un apoyo “especial” para las familias y lo necesario que es la investigación para una rehabilitación muy especial.

Sus palabras y sus recuerdos han sido muy importantes para mí y subrayan un aspecto de la enfermedad del que tuve poca experiencia, pero que afecta a muchas familias: aquella rara forma de autolesión que les causa a estos chicos, tan sensibles y delicados, el impulso a la agresión verbal, a las palabrotas, a una actitud indecorosa con la consecuencia de infligirse sufrimiento psicológico...

Un episodio emblemático es el siguiente:

Recuerdo una comida de Nochebuena. Los invitados eran todas personas amables. Diego charlaba como todos los demás, pero su atención era para Maurizio, su amigo del

alma, una persona que lo ha ayudado desde la niñez, muy fiable, serio, equilibrado, reflexivo, paciente y maduro.

Diego, entre una palabra y otra, le insultaba y le excupía, muchas veces.

Como notamos su conducta, nos cambiamos de asiento, sin dar importancia a lo que estaba pasando.

El clima de la fiesta se animo y mi marido y yo le perdimos de vista a Diego, que no dejo de fastidiar a Maurizio, de manera exasperante.

La reaccion fue inesperada y violenta: Maurizio, que se puso colorado por la rabia, le amenazó a Diego asegurando que no iba a verle nunca jamás.

Diego se puso serio, bajo la cara y enseguida dejamos la fiesta.

No describo la reacción general, desesperados por lo que había pasado: habíamos perdido un amigo preciado.

En poco tiempo la situacion se arregló, Mauricio volvió a ser su amigo.

No le conocemos muy bien a Diego, pero nunca se puede prevenir y afrontar sus reacciones.

Nadie creería a las lágrimas y al dolor que padece siempre que ofende a una persona querida ni tampoco la alegría que lleva a sus compañeros de clase, amigos y a nuestra familia.

Por lo que se refiere a la escuela, puedo decir que los problemas mayores los tuvieron los profesores. Creo que Diego aprendió mucho pero su actitud lleva unos extravíos.

Recuerdo que un día volvió de la escuela llorando y el asistente me dijo que estaba en clase con sus compañeros, el profesor de italiano daba clase y el profesor de apoyo estaba en un momento en la oficina del director y él estaba tranquilo. Cuando el profesor hizo una pausa, el silencio era absoluto y Diego impreco en voz alta. Todos sus compañeros se echaron a reír.

El profesor, muy enfadado, lo llevó al pasillo fuera de la clase. Los peores años de escuela fueron la segunda clase de la escuela de primaria enseñanza y el octavo de EGB, los profesores de apoyo no lo ayudaron.

Después de un año de incomprendiones y de desquites llegó el año del examen. Diego es tranquilo aunque sabe que tiene que superar una dura prueba. Todos los profesores lo

esperan en el aula y él nos saluda con una sonrisa tranquilizadora y se deja llevar en clase.

Los padres nos quedamos callados y ansiosos y nos miramos esperando.

En un primer momento salen dos profesores, parecen de buen humor, se ríen. Como nos ven con aire interrogantes, nos tranquilizan: “Está bien”.

El profesor de Historia es radiante: “Todo el mundo sabe quien fue Mussolini y lo que hizo, pero sólo Diego, con una palabrota, ha logrado hacerse entender”.

Y también gracias a Mussolini llegó el diploma del primer ciclo de la ESO.

Ahora asiste el BUP, utiliza el ordenador, tiene muchos amigos, se ha integrado bien. Este es el testimonio de su profesora.

“Me impactó mucho, el año pasado, la manera fascinada con los ojos en blanco y el aliento retenido, con los que ha seguido la explicación de la “Divina Comedia”. Luego demostró que había entendido bien los conceptos esenciales en la siguiente interrogación.

Este año, por primera vez, ha pedido leer él mismo el texto. La lectura le resultó difícil, pero también muy satisfactoria.

Los compañeros de clase y los chicos de las otras clases, después de un período de desconcierto inicial, han empezado a llamarlo y a llevarlo a clase, demostrando que agradecían su presencia.

Angela concluye:

“Aunque Diego no tiene dientes, lleva unas especiales protecciones en los codos, está rodeado por mullidos, tiene la nariz rehecha y lleva un guante para reparar una mano de la otra, puedo decir que nunca ha dejado de tener la voluntad de vivir y la esperanza de reponerse y casi a diario me dice:”Si andara...haría...iría...llegaría a ser...”.

La esperanza de Diego representa también nuestra esperanza.

CAPÍTULO X

Consideraciones finales.

La nueva consciencia de la “situación común” de los pacientes con patologías raras que me ha dado el conocimiento de centenares de casos de síndromes particulares ha estimulado nuevas consideraciones: es verdad, Michele es uno de los **pocos** niños con Lesch-Nyhan, pero es uno de los **muchísimos** cuya vida puede ser considerada “imposible” sólo porque tiene unas características especiales y distintas.

Entonces, a lo mejor es normal y común que la Medicina todavía tenga muchas fronteras que pasar, mucho camino que recorrer y la lucha contra todas las formas de sufrimiento y de muerte existentes forma parte de la única vida posible.

Claro, también la rendición es posible, pero toda la historia de los hombres nos revela una fuerza que sabe superar los obstáculos, que lo ha empujado mas allá de las barreras y lo ha ayudado después de sus derrotas.

Quizás esta fuerza esté en el “código genético” mismo de la humanidad...

“Fuerte como la muerte es el amor” dice el Cantar de los Cantares.

Cada uno puede llamar como quiere esta energía vital, pero lo cierto es que sin ella, la vida de cada hombre se vuelve realmente

imposible.

PAOLA la madre de Michele

Dedicado a Michele

Me parece importante presentar la poesía que Michele le inspiró a un joven poeta de veinte años, Marco Guidetti.

Las escaleras de la luna

*Tus 5 años de pensamientos alados
vuelan cada vez más cerca de los arrecifes
de manos tendidas, que, cada día
se abren el paso sólo para acariciar tu respiro.
Desde las imágenes que las ventanas
maleducadamente mascullan
buscas siempre la nota más aguda del sol,
también cuando el despacio de la noche
pasea despistadamente en la espalda del mundo.
El ejército de almas que sin parar
gravita cerca de tu nido,
saborea
para la definitiva última vez de hoy
la frescura de los árboles
que luchan contra el viento afilado
de un alba de enero,
el denso calor
de la última mar de octubre,
la sonrisa cegadora
de la primera mañana de junio.
La soledad es una cárcel a cielo abierto,
la pena de muerte más votada por la sociedad civil.
Pero nunca serás un prisionero en libertad.
La luna puede parecerte lejana,
pero si subes las escaleras
de mis emociones,
no te cansarás de alcanzarla.
Tu madre espera
tu padre sueña.
Los amigos paran las nubes en una noche
de huracán para hacerse notar
por tu mirada eternamente asombrada.
Querrías decir gracias a todo el mundo*

*pero el pozo en el fondo del que
el alfabeto te evita
es demasiado hondo para zambullirse
a pies desnudos.*

*Nunca te has rendido por esto
y vuelves las pupilas enloquecidas,
casi deslizaran en una curva helada,
extiendes los brazos
como si tuvieras que estrechar a tu pecho
el mundo entero.*

*Pero tus manos son dos mariposas en larva,
tan pequeñas que parecen invisibles,
tan delicadas que sólo se pueden rozar.*

*Quien está delante de ti
te odia, por lo mucho que demuestras tu vida
te envidia, por cada gajo de día
paladeado como el agua por el desierto
te ama, porque no cambiaría
un suspiro de tu ser.*

*Esta vez gracias,
te lo digo yo.*

Marco Guidetti