

ACTO OFICIAL DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS CSIC - Madrid, 3 de marzo de 2016 Intervención de Acción y Cura para Tay-Sachs

Mi nombre es Beatriz y soy la directora de Acción y Cura para Tay-Sachs, ACTAYS, una asociación que representa a pacientes de Tay-Sachs y Sandhoff. Dos enfermedades genéticas neurodegenerativas que le arrebatan la vida a un niño en poco tiempo, después de causarle debilidad muscular, epilepsia, ceguera, desconexión, incapacidad para comer, sumiendo a los niños en un estado vegetativo... hasta que un día dejan de respirar.

Antes de crear ACTAYS era, soy, la madre de Isabel. Una rubia de ojos enormes que nació en apariencia sana y que si hoy siguiera en este mundo habría cumplido ya siete años. Pero tras años de lucha, viajes médicos, hospitales y cuidados complicados e intensos Isabel ya no está.

Todo empezó con lo que los médicos llaman la "odisea diagnóstica", un macabro viaje de pruebas interminables. La invasión cada vez más feroz de la medicina en su cuerpo y en nuestra rutina. El abandono de nuestra vida anterior. Y un día llegó la respuesta: enfermedad de Tay-Sachs. Con unas pocas explicaciones imposibles de asumir acerca de terribles síntomas y pronóstico terminal. Y así, con un "no hay nada que hacer", nos dieron el pésame junto al diagnóstico.

La paternidad está por definición enfocada al futuro. Pero ¿cómo se plantea la crianza de un hijo para que el que no hay futuro? ¿Cómo se transita semejante camino sin una red que evite una caída al abismo? Sé que estas preguntas tienen eco en esta audiencia, porque mi historia representa a gran parte de la familia de FEDER.

Los padres de niños con pronóstico terminal no necesitamos consuelo. ¿Qué podría dárnoslo? Nos enfrentamos a la más dura pelea a la David contra Goliat, y para hacerle frente necesitamos herramientas que nos permitan caminar a través del fuego sin ser consumidos por él. Necesitamos liberarnos de complicaciones burocráticas y de la ignorancia en cuidados médicos que la mayoría poseemos. Necesitamos recibir contención. Y todas esas herramientas están solamente en el sistema nacional de salud y en la red de ayuda que a través de él debe articularse. Sin embargo, en España el sistema está lleno de vacíos para familias como nosotros, y nuestra única opción de salir adelante con entereza está en apoyarnos en FEDER y las

asociaciones que la componen.

Tras recibir el diagnóstico, vencida la tentación de encerrarnos en la desgracia, decidimos ponernos en marcha. Buscamos especialistas de referencia y nos mudamos a Madrid. FEDER orientó mis pasos, fue la primera vez que no estuve sola. Me ayudó con cuestiones administrativas, legales y técnicas, y acabó por darme el empujón para imaginar una asociación de pacientes.

De su mano pude llegar a EURORDIS y tejer una red de contactos en Europa, espacio esencial para ACTAYS, ya que en Cambridge encontré al equipo de investigación que busca una cura para Tay-Sachs y Sandhoff. Y a ALIBER, la red asociativa de América latina, donde ACTAYS es la única referencia para las familias de varios países de habla hispana.

Conforme organizaba los cuidados de Isabel, FEDER me ayudó a proyectar mi situación sobre la problemática nacional de estas enfermedades. El escritor Marcel Proust dijo que las grandes decisiones suelen tomarse en un estado de ánimo que no está destinado a durar. Así decidí crear ACTAYS: bajo un estado de ánimo muy especial y con la determinación de que sea una tarea definitiva.

El asesoramiento que recibí de FEDER me enseñó a asistir a otras familias y ayudarlas a organizar los recursos que estuvieran a su alcance a través de las delegaciones regionales. Pero, ¿qué hacer con tantos vacíos que no cubre el sistema? En España sufrimos una terrible injusticia territorial: empecé a encontrar familias en localidades donde no había especialistas ni conocimiento de la enfermedad. Tramitar derivaciones entre Comunidades Autónomas es una pesadilla que muchas veces queda sin resolver. Hoy ACTAYS hace también suyos los reclamos de FEDER por erradicar las discriminaciones que comete el sistema de salud descentralizado por las autonomías, que condena a una familia a recibir menos asistencia por no vivir en Madrid o en Barcelona.

Al tomar contacto con estas familias me topé con una de nuestras realidades más duras: ¿que son 15 casos de una enfermedad antigua e invencible ante la cual muchos especialistas están resignados a no malgastar energías? Cero en estadísticas, cero en rentabilidad, cero en la conciencia colectiva social. ACTAYS por su cuenta era un cero sin altavoces; ACTAYS dentro de FEDER ha pasado a ser un colectivo que se hace escuchar. Unidos, somos más de tres millones de afectados.

Mientras ACTAYS crecía, la enfermedad de Isabel avanzaba, implacable, y un día acepté que no sobreviviría, que no existía una ecuación de opciones saludables capaz de hacer algo por ella. Porque así es Tay-Sachs, llana y simplemente letal. El equipo que atendía a Isabel en Madrid le pasó la batuta a la Unidad de Cuidados Paliativos. Y lo hizo de manera impecablemente coordinada, porque es posible lograrlo, en mi caso hubo medios y coordinación. Lo que al principio me pareció un despliegue de lujo, lo acabé entiendo como una necesidad imperiosa para evitarle sufrimiento en la última etapa de su vida. Desde Paliativos nos entrenaron, nos enseñaron a entender cómo funcionaba la destrucción del cuerpo de Isabel y trataron de darnos la contención para que ello no supusiera un avance moral que minara nuestras conciencias.

Fue un privilegio. Y me atrevo a llamar privilegio a esta desgracia porque hay familias que ni siquiera tienen esta posibilidad. En los últimos años los fondos de cohesión han quedado desmantelados. Al desconcierto entre Comunidades Autónomas se suma la falta de recursos. Los médicos de nuestros hospitales están desbordados o no tienen medios para atender todos los frentes. Vivimos en una sociedad que no acepta que los niños se mueren. Cada año entre 3000 y 5000 niños requieren de cuidados paliativos domiciliarios y sólo los reciben en Madrid, Cataluña y algunos otros pocos sitios.

¿Qué clase de sociedad permite este abandono? Desde FEDER pedimos recursos, no milagros. Hoy me lamento de no haber vivido en un tiempo en el que los avances médicos hubieran permitido que Isabel siguiese a mi lado. Pero gracias a lo que aprendí junto a ella sé que viviré para ver el día en que la ciencia traiga una cura para estas bestias negras de la medicina.

El proyecto humano radica en imaginar lo inimaginable y de esa forma encontrar nuevas formas de abrirnos camino, de ser radicalmente empáticos con lo que nos rodea. Gracias, FEDER, por darnos de esa empatía y darnos oportunidades. Gracias, Majestad, por sumarse a nuestra causa y darnos visibilidad. Ahora es el momento nos escuchen los políticos y legisladores, los profesionales y los sectores implicados, y nos den los recursos para que la salud esté al alcance de todos, y que niños como Isabel puedan aspirar a tener un futuro.