

BOLETIN N° 2



ACIMET

BOLETÍN INFORMATIVO DE LA ASOCIACIÓN DE
AFECTADOS Y FAMILIARES CON ACIDEMIA
METILMALÓNICA

Contenido

- Cribado Neonatal - 01
- Testimonio de Araceli, madre de Javier. - 02
- Momentos de vida - 03
- ACIMET en datos - 04.
- Recaudacion Eventos - 05
- Nueva web - 06



Acimet



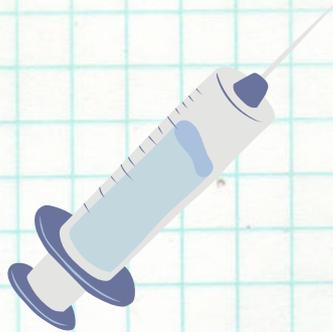
1. CRIBADO NEONATAL

El cribado neonatal (más comúnmente conocido como la prueba del talón) se realiza de forma sistemática a todos los recién nacidos en nuestro país, para la detección precoz de los errores congénitos o innatos del metabolismo (ECM) antes de su manifestación clínica, evitando así la aparición de daños físicos y psíquicos (retraso mental, retraso en el crecimiento, discapacidades permanentes o incluso la muerte prematura del niño en las primeras semanas de vida). Para ello, en los primeros días de vida se recogen unas gotas de sangre del talón del recién nacido, y se envía para su análisis a un laboratorio especializado. Los padres recibirán los resultados en su domicilio. Si se detecta alguna enfermedad, se informa a la familia para instaurar el tratamiento

Esta medida puede conducir a la eliminación o reducción significativa de la morbilidad, mortalidad o discapacidades asociadas, y puede así marcar la diferencia entre que un niño pueda hacer una vida normal o padezca secuelas de por vida. El beneficio principal del programa de cribado neonatal es la prevención de discapacidades asociadas a la enfermedad.

El cribado neonatal supone un beneficio para el niño, su familia y la sociedad en general, pues de otra manera se condenaría a ese niño al padecimiento de una enfermedad que supondría una discapacidad, una gran invalidez o incluso la muerte prematura.





Acimet



COMUNIDADES AUTÓNOMAS DONDE SE DETECTA EN PRUEBA DEL TALÓN

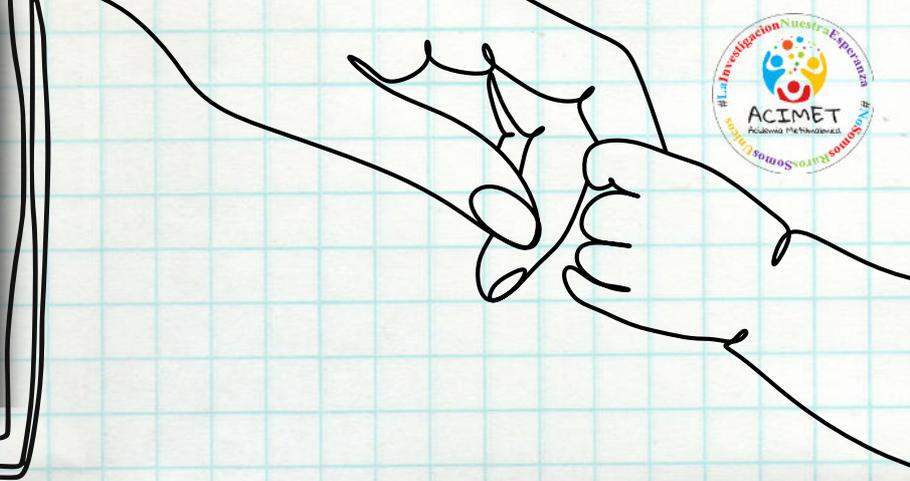


En el caso de las enfermedades que suponen gran invalidez, se justifica sobradamente su detección temprana, pues la inversión que ha de realizar el sistema sociosanitario es mínima en comparación con los gastos que genera la atención a una persona gravemente discapacitada. En muchas de estas enfermedades metabólicas raras que además son hereditarias, la detección en el primer hijo supone un beneficio incuantificable para el resto de los hijos. Muchos de nosotros hemos conocido el drama de familias enteras que, de haber tenido un diagnóstico precoz del primero de sus hijos, habrían tenido la oportunidad de evitar las peores consecuencias de la enfermedad en los demás hijos.

Las principales Sociedades Científicas (Asociación Española de Pediatría, Sociedad Española de Química Clínica, American College of Medical Genetics, etc) recomiendan realizar un cribado neonatal ampliado, (hasta 40 enfermedades) con el fin de identificar un número superior de niños con enfermedades susceptibles de ser tratadas precozmente. Sin embargo, en nuestro país no existe un consenso entre las Comunidades Autónomas sobre las enfermedades a incluir en el Programa de Detección Precoz de Metabolopatías, lo que implica que la supervivencia y la calidad de vida de los recién nacidos españoles depende del lugar de nacimiento. Como ha publicado recientemente la revista de la OMC Médicos y pacientes, actualmente en España las diferencias entre comunidades autónomas son muy marcadas, lo que daña la igualdad y la equidad del sistema sanitario.



Video creado por la ASOCIACIÓN NAVARRA DE PKU Y OTM donde se explica la importancia de la prueba del talón al nacer



2. TESTIMONIO PERSONAL

Carta escrita por Araceli Lopez Pardo, madre de Javier Triviño Lopez.

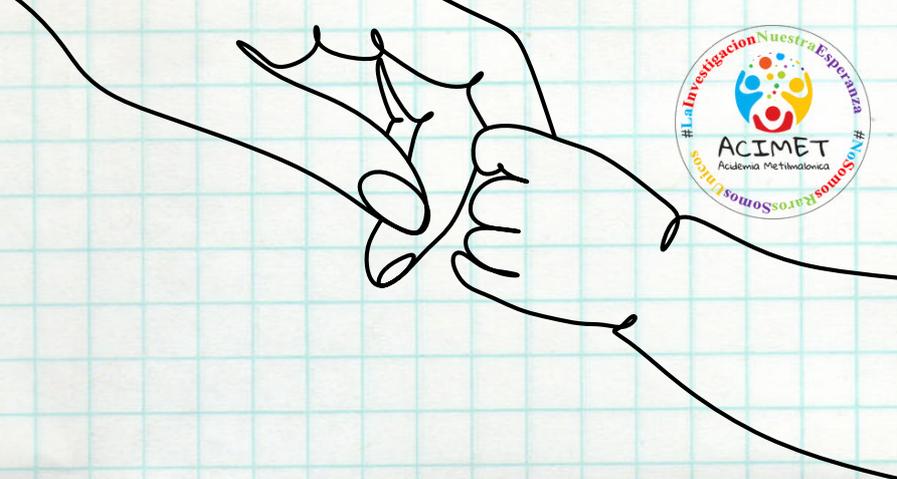
Mi nombre es Araceli y soy la mamá de Javier, un niño de poco más de tres años con Acidemia Metilmalónica. La alegría de nuestra pequeña familia de cuatro aquel mes de abril en que Javier nació, fue efímera pues, poco tiempo después llegó el diagnóstico mediante la prueba del talón y el mazazo fue grande, mucho... La búsqueda de información, los agobios, el desconocimiento, la medicación (que no es precisamente un poquito de Paracetamol de vez en cuando), ver a tu hijo sufrir con cada inyección semanal, con cada ingreso, las pruebas, las consultas, las patologías asociadas, el quirófano, la sonda nasogástrica, el PEG ¡ Y una pandemia mundial de por medio, por si no teníamos bastante!

Recuerdo, recordamos... esos meses así: con auténtico miedo, con la incertidumbre del qué pasará mañana, con la agonía de lo desconocido, obsesión por saber siempre más sobre éste trastorno metabólico, por conocer otros casos... Pero el tiempo pasa y, en nuestro caso aunque no cura, ha hecho que podamos sentirnos relativamente seguros o tranquilos. Ahora, esta enfermedad catalogada como rara y nuestra familia, caminamos de la mano y, aunque seguimos teniendo miedo, somos capaces de mirarla a la cara, de frente y con la cabeza bien alta.

Luchamos cada día para que Javier tenga la mejor calidad de vida posible, terapias (públicas y privadas) parque, calle, paseos, consultas médicas y controles, viajes (cerquita de casa aún, pero todo se andará) y a la hora de comer o de medicarse (cinco y cuatro veces al día respectivamente y mediante botón gástrico) nos pille dónde nos pille, ahí que vamos y le damos...y si la gente mira...¡pues que mire! Entendemos que no es lo habitual y a quién nos pregunta, le explicamos sin problema ninguno.

A día de hoy su hermana (3 años mayor) sabe explicar perfectamente lo que es la Acidemia Metilmalónica, los cuidados del botón gástrico, cómo reconocer una crisis epiléptica o los días que le toca inyección de B12..., sabe que hay veces en que tenemos que estar, mamá o papá con Javier en el hospital por algún ingreso y aunque, obviamente, no es agradable para ella, igual que para nosotros, esto forma parte de nuestra normalidad.





Quiero contaros también, que me siento muy arropada por el equipo médico de Javier, tanto en nuestro hospital de referencia (al que seguro he vuelto loco alguna vez) con nuestra especialista a la cabeza (y a la que le debo tantísimo) como al resto de profesionales que trabajan con Javier en las terapias a las que asiste (tres de ámbito público y dos más, privadas) y que ya de una forma u otra, forman parte de nuestra familia. Y, para terminar, pero no por ello menos importante, lo orgullosa que me siento de la familia que hemos creado.

En primer lugar y ante todo de Javier, porque es la viva imagen de la fuerza, la valentía, la nobleza y la felicidad. No hay reto para él insuperable, ni piedra que se le ponga en el camino. Es luz, es alegría, es coraje y bondad... ¡además de un buen payasete! todo sea dicho...Y estoy segura de que, como hasta ahora, seguirá dando pasitos, pequeños, pero seguros y constantes, sorprendiéndonos cada día como hasta ahora.

Y en segundo lugar de su hermana, que tuvo que madurar a base de ver cómo su padre y su madre se ausentaban cada vez que su hermano, su muñeco...tenía que estar ingresado y aunque lo pasa mal, hace de tripas corazón, le manda juguetes y notas y le hace videollamadas (para que el hermano no se aburra mamá, me dice).

Que sabe qué medicinas le tocan en cada momento del día, que trabaja con él para reforzar lo que ha hecho en terapias, que nos ayuda a pincharlo y por supuesto que lo pone firme cada vez que el hermano se cuele (todo no va ser idílico entre ellos).

Y por último de nosotros, sus padres, que tuvimos (y tenemos) que ponernos la careta de la buena cara y normalizar lo anormal pero felices de ver crecer a Javier estable y feliz. Esto no es ni mucho menos un camino de rosas y ojalá viéramos a Javier alimentarse como lo hacemos nosotros o mantener una conversación, ir al médico sólo para el control de niño sano y preocuparnos por lo que se preocupan la mayoría de padres con niños sin una enfermedad crónica y grave, pero no somos ni los primeros ni los últimos que convivimos con algo para lo que aún no hay cura y, por eso mismo, tenemos muy presente que somos unos privilegiados porque hay familias peor que nosotros, aún sin diagnóstico o con secuelas mayores. A todos ellos todo mi apoyo y mi admiración.



3. MOMENTOS DE VIDA

VEGA SE VA A DISNEYLAND PARIS.

Cuando salimos de viaje es muy importante saber los hospitales de referencia.

Igual de importante es llevar los informes. Si salimos fuera de España es aconsejable llevarlos traducidos.

Un Certificado Medico Oficial también nos ayuda a pasar nuestros medicamentos e inyectables sin problema.



ALMA VA A CONSULTA AL HOSPITAL LA PAZ EN MADRID

Alma tiene 6 años y desde su nacimiento acude cada 3 meses al Hospital La Paz en Madrid para realizar un control de la enfermedad. Hoy tocaba analítica de sangre y de orina.

Su peor momento son las esperas, saber que tiene que entrar a hacerse una prueba (analítica, valoración nutricional, electroencefalograma, revisión neurológica u ocular).

La angustia le supone pasar el rato callada (lo que habitualmente es imposible en ella) y mirar continuamente la puerta donde tiene que entrar.

La compañía de uno de sus padres y la amabilidad de los profesionales sanitarios siempre facilitan la situación y permiten que Alma esté más tranquila una vez que se encuentra realizando la prueba.

Lo que más orgullosa me hace sentir, es la capacidad de resiliencia de ella, mi hija. Una vez finalizada la prueba vuelve a ser la niña sonriente, entusiasta, habladora y feliz que es siempre, con aún más valentía y orgullo por haber conseguido superar otra prueba más.

En un segundo a Alma todo se le ha olvidado y sigue su camino sin mirar atrás. ¡Cuánto nos queda de aprender de ella!

Para los padres o cuidadores de un paciente con un seguimiento tan continuo supone un estrés emocional muy fuerte, ya que cada tres meses hay una espera para conocer si los resultados han sido buenos o malos.





FAVOR DE:

10.003 euros recaudados en la II Carrera solidaria de CASAVIEJA



5.593 euros recaudados en el II torneo de padel - Spartan Padel



607.80 euros recaudados en Mercadillo solidario Fiesta Fin Curso 21-22 CEIP Rafael Alberti Dos Hermanas.

NUESTROS DATOS

ACIMET ESTÁ FORMADO POR:

- 29 AFECTADOS EN ESPAÑA.
- FAMILIARES, CUIDADORES Y AMIGOS.

ENTRE TODOS SUMAMOS MAS DE 120 PERSONAS QUE APOYAN ANUALMENTE NUESTRA ACTIVIDAD.

29 AFECTADOS

+ 120 SOCIOS



A close-up, black and white photograph of a hand hovering just above a laptop keyboard. The index finger is extended, pointing towards the keys. The background is blurred, showing the rest of the laptop and the hand's other fingers. The overall tone is professional and focused on digital interaction.

Nueva WEB

www.acidemiametilmalonica.com