



LES MALADIES NEURODÉGÉNÉRATIVES



**TRAVAIL DE RECHERCHE
ANNÉE SCOLAIRE 2021-22
TERMINALE (2N BATXILLERAT)**

*« Leur corps est leur propre prison car ils sont immobiles,
mais ils sont conscients de tout »*

Rubèn López

ABSTRACT

What has led us to choose this research topic has been the fact of detecting in us and in our environment the lack of knowledge about these diseases. So, the aim of this work is to make people around us aware of what neurodegenerative diseases are and how they work, what changes they cause in a medical view and in our daily lives.

The first part of this work studies the main neurodegenerative diseases, including Alzheimer's, Parkinson's, Amyotrophic Lateral Sclerosis (ALS) and the different types of dementia. In this section, we cover the main symptoms of these diseases along with what they cause in patients and possible aids with treatments among others.

Much of the information obtained has been extracted from interviews with specialists in the field, which have helped us to have more specific information on what we were looking for. In addition, we visited an association for relatives of people suffering from Alzheimer's disease (AFABBS Manresa) where we could see how they work with patients and their families. Finally, we were lucky enough to be able to contact a person suffering from multiple sclerosis with whom we were able to see how she is living this disease.

To sum up, we have discovered that the origin of the neurodegenerative diseases we have studied is unknown and that much remains to be discovered, but there is research focused on finding out the cause and new effective treatments in order to help those who are affected.

RESUM

El que ens ha portat a escollir aquest tema de recerca, ha sigut el fet de detectar en nosaltres i en el nostre entorn, la manca de coneixement envers aquestes malalties. Així doncs, l'objectiu d'aquest treball és donar a conèixer a la gent del nostre entorn que són les malalties neurodegeneratives i com funcionen, és a dir, quins canvis provoquen mèdicament i com ens canvien el nostre dia a dia.

En la primera part d'aquest treball s'estudien les principals malalties neurodegeneratives, incloent-hi l'Alzheimer, el Parkinson, l'Esclerosis Lateral Amiotròfica (ELA) i els diferents tipus de demències. En aquest apartat, englobem els principals símptomes d'aquestes malalties juntament amb el que provoquen en els pacients i les possibles ajudes amb tractaments entre d'altres.

La gran part de la informació obtinguda ha sigut a partir d'entrevistes a especialistes en la matèria, que ens han ajudat a tenir una informació més enfocada al que buscàvem. A més, vam fer una visita a una associació per a familiars de persones que pateixen Alzheimer (AFABBS Manresa) on vam poder veure com treballen amb els pacients i els seus familiars. Per últim, hem tingut la sort de poder contactar amb una persona que pateix esclerosi múltiple amb la qual hem pogut veure com viu ella aquesta malaltia.

En resum, hem descobert que no se sap l'origen de les malalties neurodegeneratives que hem estudiat i que encara falta molt per a descobrir-ho, però hi ha moltes investigacions enfocades a trobar-ne la causa i nous tractaments eficaços per tal d'ajudar a les persones afectades.

REMERCIEMENTS

Tout d'abord, nous tenons à remercier notre tuteur pour le travail de recherche, car elle a été très gentille et pratique pour résoudre les doutes et évaluer les idées qui ont pu surgir.

Nous remercions tous les professionnels qui nous ont aidés à travers des entretiens, notamment médecins, chercheurs, psychologues, associations et travailleurs sociaux, car sans eux nous n'aurions pas pu mener à bien ce projet : Ariadna Laguna, Montse Cecchini, M. Josep Martí, Ricard Rojas, Berta Craus, Yaroslau Compta, Rubèn López, Eulàlia Guinovart. Merci pour votre grand intérêt et vos efforts pour nous aider dans le travail. Ils sont professionnels dans les sujets qu'ils ont traités et n'ont pas hésité à nous aider en cas de doute au cours de tous les travaux.

Enfin, nous tenons à remercier Sílvia León de nous avoir raconté comment elle vit avec une maladie de cette ampleur et de nous avoir aidé avec tout ce dont nous avons besoin. De cette façon, nous avons pu obtenir un point de vue très différent de celui que les médecins ont pu nous fournir et, par conséquent, pouvoir compléter l'information de notre travail.

SOMMAIRE

1.	Introduction.....	8
2.	Les maladies neurodégénératives.....	11
2.1.	Qu'est-ce qu'une maladie neurodégénérative ?.....	11
2.2.	L'origine des maladies neurodégénératives.....	11
3.	Démences.....	13
3.1.	Épidémiologie.....	13
3.2.	Symptomatologie.....	13
3.2.1.	Symptômes Cognitifs.....	14
3.2.2.	Symptômes psychiques et comportementales.....	14
3.2.3.	Conséquences fonctionnelles.....	14
3.3.	Types de démences.....	14
3.3.1.	La maladie d'Alzheimer.....	14
3.3.2.	Démence à corps de Lewy.....	15
3.3.3.	Démence vasculaire.....	15
3.3.4.	Démence fronto-temporale.....	15
3.3.5.	Démence mixte.....	15
3.4.	Pronostique.....	15
3.5.	Traitement.....	16
3.5.1.	Traitement pharmacologique des symptômes cognitifs.....	16
3.5.2.	Traitement non pharmacologique.....	16
4.	Les ataxies cérébelleuses autosomiques récessives.....	17
5.	ALZHEIMER.....	18
5.1.	Quand est-ce qu'il a été originé ?.....	18
5.2.	Quels sont les symptômes ?.....	18
5.3.	Changements.....	19
5.3.1.	Changements en la mémoire dans la maladie d'Alzheimer.....	19
5.3.2.	Changements en la conversation et en la discussion dans la maladie.....	19
5.3.3.	Changements dans le sommeil.....	20
5.4.	Quelle est la fréquence de cette maladie ?.....	20
5.5.	Quelles sont les causes de la maladie ?.....	21

5.6.	Diagnostique.....	22
6.	SCLÉROSE LATÉRALE AMYOTROPHIQUE (SLA).....	23
6.1.	L'origine de cette maladie est-elle connue ?.....	23
6.1.1.	SLA d'origine génétique.....	24
6.1.2.	SLA d'origine idiopathique.....	24
6.2.	Quels sont les symptômes ?.....	24
6.3.	Quels types de patients y a-t-il dans la SLA ?.....	25
6.4.	Quelle est la fréquence de cette maladie ?.....	26
6.5.	Comment est-il détecté ?.....	26
6.6.	Existe-t-il des traitements pour améliorer la qualité de vie ?	27
6.7.	Existe-t-il des pistes de recherche pour tenter de trouver un remède ?.....	28
6.8.	Quelle est la première visite d'un patient qui en souffre ?.....	29
7.	PARKINSON.....	30
7.1.	Origine de la maladie.....	30
7.2.	Quels sont les symptômes ?.....	32
7.3.	Comment évolue cette maladie ?.....	33
7.4.	Qui es affecté?.....	35
7.5.	Quelle est la fréquence de la maladie de Parkinson héréditaire ?.....	36
7.6.	Peut-on le diagnostiquer ?.....	36
7.7.	On a des traitements efficaces?.....	37
7.8.	Quelles sont les dernières avancées ?.....	39
7.9.	Existe-t-il actuellement un moyen de détecter la maladie à un stade précoce ?	41
8.	Aides économiques (entretien CVI).....	42
9.	Entretiens et informations fournies par des sources primaires	44
9.1.	Associations.....	44
9.2.	Connaissance de notre tour.....	45
9.3.	Personne avec sclérose en plaques.....	46
9.4.	Vision des spécialistes dans un futur proche.....	49
10.	Conclusion.....	51
11.	Bibliographie.....	53
12.	Annexes.....	57

Les maladies neurodégénératives

12.1.	ANNEXE I. Entretien Montse Cecchini.....	57
12.2.	ANNEXE II. Entretien Ricard Rojas.....	66
12.3.	ANNEXE III. Entretien Berta Craus.....	74
12.4.	ANNEXE IV. Entretien Ariadna Laguna.....	81
12.5.	ANNEXE V. Entretien M.Josep Martí.....	86
12.6.	ANNEXE VI. Entretien Yaroslau Compta.....	94
12.7.	ANNEXE VII. Entretien Rubèn López.....	101
12.8.	ANNEXE VIII. Entretien Eulàlia.....	113
12.9.	ANNEXE IX. Entretien Sílvia León.....	116
12.10.	ANNEXE X Enquête.....	136

1. INTRODUCTION

L'objectif final de ce travail est de faire connaître les maladies neurodégénératives et comment affectent-elles les personnes touchées avec elles. Nous pensons qu'il y a peu d'informations et les personnes ne savent pas ce qu'elles sont vraiment, c'est pourquoi nous avons pour but de ce travail d'amplifier ces informations et leur donner plusieurs importances.

L'une des raisons pour lesquelles nous avons choisi ce sujet est parce que c'est en relation avec les sciences et nous aimerions travailler avec elles. D'un autre côté, nous avons décidé de travailler avec les maladies neurodégénératives parce que nous pensons qu'il y a très peu d'informations sur elles, même si elles agissent de manière très agressive contre les personnes touchées. Par conséquent, avec ce travail, nous voulons faire connaître les différents aspects qui nous ont affectés et transmettent ces maladies.

Nous avons utilisé plusieurs méthodes pour avoir ce résultat final. Pour commencer, nous avons cherché divers spécialistes pour connaître un peu plus comment ces maladies fonctionnent et leurs mécanismes. Ces personnes étaient médecins, psychologues, travailleurs sociaux et personnes qui travaillaient dans l'investigation des médicaments pour ces maladies entre autres. Nous avons contacté une association des familiers d'Alzheimer où on a connu des personnes qui sont affectées par Alzheimer et des spécialistes. Elles nous ont invités à voir ses installations et les activités qui y sont réalisées.

En plus, nous avons réalisé des enquêtes pour savoir quel est le niveau de connaissance des personnes autour de nous sur ces maladies, et nous avons vu qu'ils connaissent seulement l'Alzheimer ou le Parkinson parce qu'il y a des autres maladies qu'ils ne croient pas que soient des maladies neurodégénératives.

Une autre source a été les livres avec eux nous avons obtenu plusieurs informations ou détails de ces maladies et comment affectent aux familles qui ont un membre de la famille touché avec elles.

Les maladies neurodégénératives

Enfin, nous avons extrait la grande majorité des informations de ces entretiens que nous avons menés avec des professionnels afin de fournir des informations plus détaillées et personnelles sur ces maladies. En plus, nous avons eu la chance de pouvoir parler avec une personne atteinte de sclérose en plaques qui a pu nous faire part de son témoignage depuis le moment où elle a commencé à ressentir les symptômes jusqu'à aujourd'hui. En discutant avec Sílvia, nous avons pu en apprendre beaucoup sur cette maladie et voir à quoi ressemble la vie quotidienne d'une personne atteinte d'une maladie neurodégénérative.

Nous avons décidé de parler sur l'Alzheimer, la Sclérose Latérale Amyotrophique (SLA) et le Parkinson parce qu'on pense qu'ils sont les plus fréquents et populaires.

La maladie d'Alzheimer est un trouble cérébral irréversible et progressif qui détruit lentement la mémoire et les capacités de réflexion et, éventuellement, la capacité d'effectuer les tâches les plus simples.

La Sclérose Latérale Amyotrophique (SLA) est une maladie progressive du système nerveux qui affecte les cellules nerveuses du cerveau et de la moelle épinière, provoquant une perte de contrôle musculaire.

La maladie de Parkinson est une maladie produite par un processus neurodégénératif multisystémique qui affecte le système nerveux central, provoquant l'apparition de symptômes moteurs et non moteurs. Elle est chronique et affecte chaque personne qui en souffre différemment.

En plus, nous parlons du terme démence qu'est un terme général désignant des pertes de mémoire et d'autres capacités intellectuelles assez graves pour interférer avec la vie quotidienne.

Notre travail de recherche est important parce que nous pensons que ces maladies affectent la plupart de la population, mais nous ne sommes pas au courant. Ce fait, fait que les personnes ignorent ces maladies jusqu'à qu'elles soient affectées.

Les maladies neurodégénératives

C'est pourquoi nous voulons amplifier l'information sur elles aux personnes qui auront ce travail dans ses mains.

Par surcroît, nous avons eu l'opportunité de connaître des professionnelles sur les maladies qui nous ont proportionné une information plus précise et nouvelle que dans les sites web ou dans les livres qui parfois sont un peu vieux ou ne sont pas mis au courant.

Dans une partie plus visuelle et originale du travail, nous avons décidé de recréer un cerveau en pâte à modeler pour montrer comme est-il affecté quand il souffre d'Alzheimer et les parts qui sont plus affectés. Avec cette maquette nous avons pour but d'illustrer un peu mieux le fonctionnement des maladies.

Pour finir, nous avons réalisé aussi un triptyque afin de vous pour l'avoir toujours et pouvoir réviser les choses plus importantes de chaque maladie et avoir un accès direct à ce travail quand vous voulez.

2. LES MALADIES NEURODÉGÉNÉRATIVES

2.1. Qu'est-ce qu'une maladie neurodégénérative ?

Les maladies neurodégénératives sont des maladies chroniques progressives qui touchent principalement les neurones du cerveau humain et le système nerveux central.

Les neurones sont les éléments de base du système nerveux, qui comprend le cerveau et la moelle épinière. Quand ils meurent ou sont endommagés, ils ne peuvent pas être remplacés. Les maladies de Parkinson, d'Alzheimer et de SLA sont des exemples de ces maladies et nous parlerons d'elles dans les pages suivantes.

Ces maladies n'ont pas de remède et elles provoquent la dégénérescence progressive des cellules nerveuses. Il y a deux types de maladies, unes sont liées au fonctionnement mental (démences) et les autres sont liées au mouvement (ataxies).

2.2. L'origine des maladies neurodégénératives

La perspective de perdre progressivement la mémoire, la conscience de soi, la motricité, la vue ou l'audition, risque de gâcher une fin d'existence. Les mécanismes intimes qui sont à l'origine des affections, commencent à l'autre comme le détail, plus les causes sont inconnues, sauf dans les rares cas des maladies héréditaires. De fait, la quasi-totalité de ces maladies sont sporadiques.

Autrement dit, s'il est à l'évidence des facteurs de prédisposition génétique, des facteurs de l'environnement sont des facteurs contributifs nécessaires. Jusqu'à présent, sans exception, ces facteurs environnementaux étaient ignorés. Depuis quelques années. Des protéines pathologiques ont été reconnues non seulement au sein du système nerveux, mais aussi dans des organes périphériques comme l'intestin.

Les maladies neurodégénératives

Une caractéristique commune à la majorité de ces maladies neurodégénératives est l'accumulation dans le tissu nerveux d'agrégats intra- ou extracellulaires de protéines mal conformées (dépôts amyloïdes), responsables directement ou indirectement de la mort neuronale.

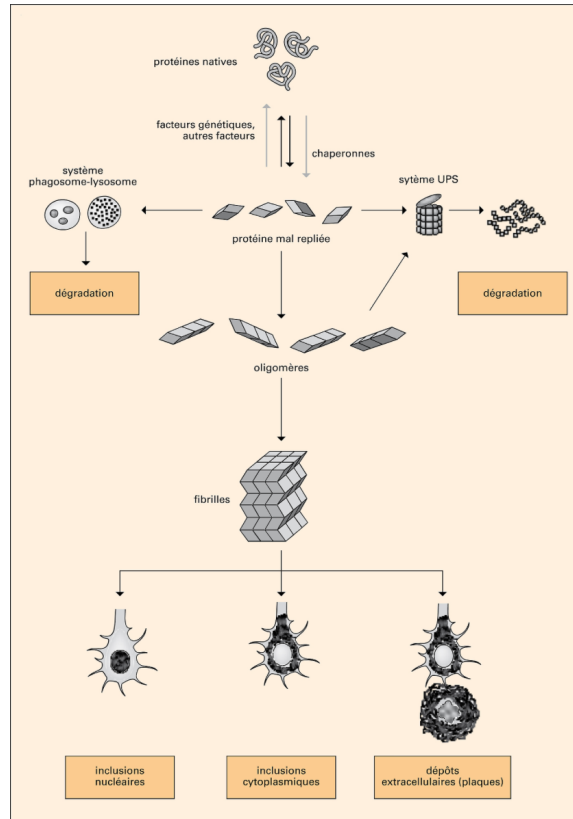


IMAGE 1 : Mécanisme d'accumulation des protéines anormales dans le tissu nerveux

3. DÉMENCES

Le terme démence désigne un ensemble de symptômes et de signes qui provoquent initialement, dans la plupart des cas, une perte de compétences cognitives, qui font de nous des personnes et nous placent dans un environnement où nous vivons. La démence peut survenir en raison d'une maladie générale ou d'un accident.

3.1. Épidémiologie

Les démences affectent près du 5% des personnes de 65 ans, en augmentant selon que l'âge avance, jusqu'à arriver à des chiffres autour de 30% aux 85 ans.

En plus de son importante charge et souffrance qui suppose le désordre du malade et sa famille, se calcule que la maladie génère certains coûts de 12.000 à 24.000 euros par personne et par an.

Malgré sa fréquence, le diagnostic de la démence n'est généralement pas effectué assez bien. La maladie est détectée dans une proportion qui oscille entre 20 et 70%, selon des études, surtout dans les stades précoces du désordre. De même, il est confondu avec les changements d'âge.

3.2. Symptomatologie

Pour son caractère de large affectation du système nerveux central, la symptomatologie de la démence est multiple et peut affecter le malade de différentes manières.

3.2.1. Symptômes cognitifs

Sont les principales causes de l'incapacité fonctionnelle, et donc de la détérioration des habiletés de la vie quotidienne. Ce sont la mémoire, le langage, la praxis¹ et la Gnose².

3.2.2. Symptômes psychiques et comportementaux

Les symptômes physiques et comportementaux des démences sont :

- Dépression
- Délires
- Agitation
- Hostilité
- Hallucinations

3.2.3. Conséquences fonctionnelles

L'interaction entre la symptomatologie cognitive et non cognitive a comme conséquence la progressive incapacité du malade pour réaliser les activités quotidiennes qui s'habituent à faire avant de démarrer la maladie.

3.3. Types de démences

Il existe cinq principaux types de démences :

3.3.1. La maladie d'Alzheimer

C'est la démence la plus connue et la plus fréquente. Cela affecte toutes les fonctions cérébrales et entraîne d'importantes modifications³.

¹ Praxis : capacité de réaliser activités motrices

² Gnose : difficulté par reconnaître l'information qu'arrive à travers des organes et des sens

³ Voir page 18

3.3.2. Démence à corps de Lewy

Similaire à l'Alzheimer avec des caractéristiques proches du Parkinson, et s'accompagne de troubles du sommeil et d'hallucinations visuelles. C'est une maladie qui provoque un comportement brusque et violent chez les personnes affectées.

3.3.3. Démence vasculaire⁴

Chaque accident vasculaire cérébral entraîne des dommages au cerveau et la perte de tissus. Quelques facteurs de risque peuvent être l'hypertension artérielle ou le diabète.

3.3.4. Démence fronto-temporale

Dans ce cas-ci, la neurodégénérescence touche davantage les lobes frontal et temporal, cela provoque changements de comportement et de personnalité. Elle est aussi connue comme la maladie de Pick.

3.3.5. Démence mixte

Il s'agit ici d'une situation où la personne est affectée par deux types de démences.

3.4. Pronostique

Le pronostic de la démence dépend de l'étiologie. Par exemple, dans le cas de la démence vasculaire, dépend de l'apparition des nouveaux épisodes d'ischémie, s'il n'est pas atteint diminuer les facteurs du risque. Dans la maladie d'Alzheimer, la moyenne de survie est autour de 10 ans, même si avec un large rang, qui se trouve entre quelques mois et 20 ans.

⁴ Démence vasculaire = Ictus

Les facteurs cliniques avec l'influence dans le pronostic de la maladie d'Alzheimer, en termes de gravité et de survie, sont :

1. Âge du commencement
2. Rapides de la détérioration avant du diagnostic
3. Détérioration précoce du langage
4. Présence des symptômes extrapyramidaux
5. Présence du délire et hallucinations
6. Dépression
7. Comportement agressif
8. Désordres du sommeil

3.5. Traitement

3.5.1. Traitement pharmacologique des symptômes cognitifs

Neuroleptiques : sont des médicaments qui agissent dans le système nerveux central en obtenant la diminution ou suppression de la symptomatologie psychotique.

Benzodiazépines : sont des médicaments utiles dans le traitement des états d'anxiété et l'insomnie, n'importe pas l'âge du malade.

3.5.2. Traitement non pharmacologique

Ces types de malades, sont susceptibles à avoir des accidents, c'est pourquoi il faut tenir quelque chose en compte à l'heure de vivre avec une personne qui souffre une maladie neurodégénérative, comme par exemple :

- Éviter des tombés : laisser une lumière pour les guider dans la nuit
- Éviter des accidents : fermer avec clé les objets dangereux comme les armes du feu
- Organisation : signaler les chambres avec une affiche

4. LES ATAXIES CÉRÉBELLEUSES AUTOSOMIQUES RÉCESSIVES

L'ataxie est un symptôme et non pas une maladie spécifique. Le terme « ataxie » désigne des troubles de la coordination. Les ataxies héréditaires sont des maladies neurologiques, génétiques et dégénératives du système nerveux central caractérisées par la dégénérescence du cervelet ou des zones anatomiques, incluant les différents nerfs qui y sont rattachés⁵. On les classifie selon :

- Le mode de transmission
- Les symptômes
- L'âge d'apparition

L'ataxie la plus importante est la maladie Friedreich (FRDA) qui est une maladie rare débutant principalement dans l'enfance ou à l'adolescence. Il s'agit d'une maladie de **transmission autosomique récessive**. La maladie est secondaire à une anomalie sur le gène de la frataxine induisant une altération du métabolisme énergétique de la cellule.

⁵ Rattachés : Unir deux choses jusqu'alors indépendantes

5. ALZHEIMER

L'Alzheimer est la forme la plus commune de démence, un terme général désignant des pertes de mémoire et d'autres capacités intellectuelles assez graves pour interférer avec la vie quotidienne. Cette maladie entraîne ce qu'on appelle l'anosognosie, qui est l'incapacité d'être conscient de la maladie. Par conséquent, ils sont seulement conscients qu'ils souffrent de la maladie à ses débuts. En France, plus de 200 000 cas d'Alzheimer ou d'une autre forme de démence sont diagnostiqués chaque année.

5.1. Quand est-ce qu'il a été originé ?

Le premier cas d'Alzheimer remonte à 1901, mais n'était pas jusqu'en 1906 où le neurologue allemand Aloïs Alzheimer publiait la première description clinique et pathologique de la maladie. Il l'a fait en analysant le cerveau d'une femme qui avait présenté périodes de jalousie envers son mari et dérivent en psychose et s'est développé en tous les symptômes caractéristiques de l'Alzheimer, pour finalement être diagnostiqué après de sa mort. La cause de la dégénération du cerveau est encore inconnue. L'année 1910 la maladie prenait le nom d'Alzheimer.

5.2. Quels sont les symptômes ?

Selon l'origine de la première blessure, le patient ressentira certains symptômes ou d'autres. L'un des premiers symptômes est généralement la perte de mémoire, mais il peut également s'agir d'une dépression, car environ 50% des personnes atteintes de la maladie d'Alzheimer souffrent de dépression. Un autre symptôme important est la perte de la capacité linguistique, c'est-à-dire qu'ils commencent à perdre la capacité de donner des réponses courtes et simples, à oublier soudainement de quoi ils parlaient ou à perdre du vocabulaire et de la syntaxe.

Bien que les démences puissent commencer par des symptômes plutôt légers, au fur et à mesure que cela progresse, les symptômes deviennent plus fréquents et bien pires, petit à petit le patient reste dans un état végétatif jusqu'à la mort. Ils meurent généralement entre 5 et 12 ans après le début de la démence.

5.3. Changements

5.3.1. Changements en la mémoire dans la maladie d'Alzheimer

- **MÉMOIRE IMMÉDIATE** : Ce type de mémoire recueille des informations qui n'ont pas besoin d'être mémorisées pendant une longue période. La mémoire immédiate est préservée jusqu'aux derniers stades de la maladie d'Alzheimer.
- **MÉMOIRE À COURT TERME** : Elle est généralement affectée à un stade très précoce de la maladie et est souvent la première indication de l'existence de la maladie. Dans ce type de mémoire, les informations sont stockées temporairement et s'estompent avec le temps.
- **MÉMOIRE À LONG TERME** : Cette banque d'informations est souvent bien entretenue, en particulier au début de la maladie. En fin de compte, cela finit également par échouer. Les informations peuvent être mémorisées volontairement sur une longue période de temps ou parfois pendant toute la vie.

5.3.2. Changements en la conversation et en la discussion dans la maladie

PHASE INITIALE

- Anomie : difficulté à trouver le bon mot
- Remplacement du mot correct par des mots similaires

PHASE INTERMÉDIAIRE

- Les conversations sont évitées ; diminue l'initiative de dialogue
- Ils oublient la grammaire et la construction de phrases
- Les phrases inachevées sont laissées

PHASE FINALE

- Il est incapable de lire ou d'écrire
- Dans la phase terminale, le patient a complètement cessé de parler

5.3.3. Changements dans le sommeil

- Absence de sommeil profond
- Le sommeil n'est pas lié à l'obscurité
- Troubles du soir : augmente la confusion et l'agitation

5.4. Quelle est la fréquence de cette maladie ?

L'Alzheimer représente entre 60% et 80% des démences. Son incidence est directement liée à l'âge. Même si les personnes de 20 ans étaient diagnostiquées de cette maladie, ce sont des cas très rares.

À mesure que la population augmente, on sait que la démence touche environ 8% de la population de plus de 65 ans. Entre les personnes de plus de 80 ans le pourcentage est situé entre 25% et 40%. Pourtant, on peut voir qu'à mesure que la population vieillit, il y a un plus grand risque que davantage de personnes souffrent.

La raison de ces variations n'est pas claire ; cela peut être dû à la génétique, à l'environnement, au régime alimentaire ou à d'autres facteurs inconnus. Il a cependant été démontré qu'il est plus fréquent chez les femmes que chez les hommes, mais on ne sait pas encore pourquoi.

La présence d'au moins une protéine anormale dans le cerveau peut conduire directement à la démence.

On estime que dans quelques années, chaque personne atteinte de la maladie d'Alzheimer survivra en moyenne 9 ans et la plupart auront besoin de soins continus au cours de l'évolution de la maladie, à domicile ou à l'hôpital. Au point qu'ils ne pourront pas prendre soin d'eux-mêmes et seront totalement dépendants des autres pour leurs soins.

5.5. Quelles sont les causes de la maladie ?

HÉRITAGE

Ceci, appelé maladie d'Alzheimer familiale, ne présente que 5% et 10% de tous les cas, mais ce type particulier s'est avéré être éternellement héréditaire.

PROTÉINE BÉTA-AMYLOÏDE

Il a été constaté qu'il existe un certain nombre de plaques dans le cerveau qui accumulent cette protéine. L'accumulation de cette protéine pourrait conduire à ce que nous entendons par Alzheimer.

FACTEURS DE CROISSANCE NERVEUSE

Il y a des gens qui ont moins de produits chimiques appelés protéines dans le cerveau, et comme ces protéines protègent les cellules cérébrales et les aident à grandir et à survivre, leur absence peut provoquer cette maladie.

AUTRES CAUSES

Il a été démontré que des troubles du métabolisme du calcium et du fer se produisent à l'intérieur du cerveau des patients atteints de la maladie d'Alzheimer. Il a été également observé que le zinc modifiait certaines protéines et des expériences ont montré que ces protéines altérées endommagent les cellules cérébrales et forment des structures semblables à des plaques.

5.6. Diagnostique

Il n'y a aucun moyen de poser un diagnostic pour être sûr à 100% avant que la personne ne meure et que son cerveau ne soit évalué, mais certains tests sont effectués pour exclure d'autres maladies et pour être plus à l'appui du diagnostic. Les étapes suivantes sont utilisées pour diagnostiquer :

- Évaluation neurologique : où le neurologue évalue la situation du patient et tente à déterminer ce qui cause l'ensemble des symptômes dont souffre la personne en question
- Évaluation psychologique : où vous essayez de savoir s'il s'agit vraiment de la maladie en question ou si elle a été confondue avec une sorte de trouble

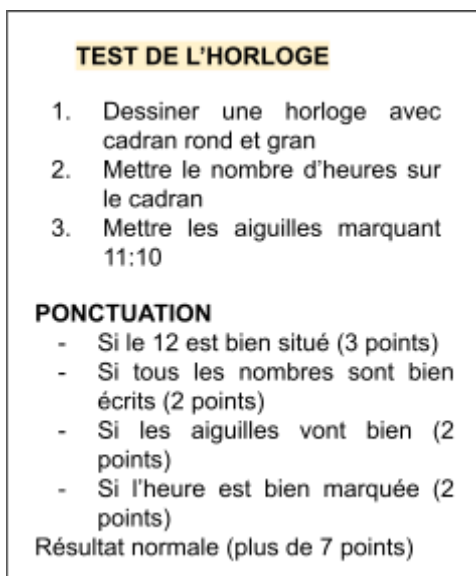


IMAGE 2 : L'une des preuves utilisées pour aider à trouver le diagnostic est le test de l'horloge.⁶

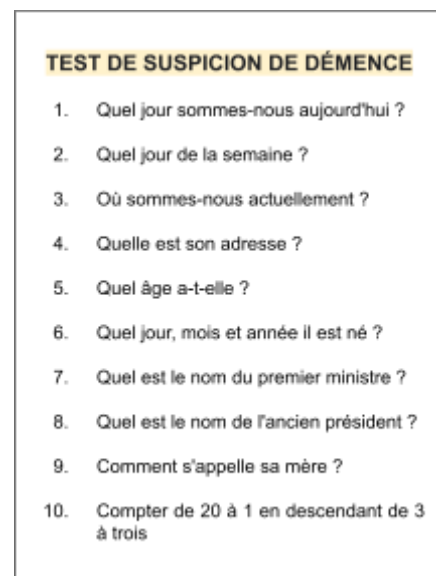


IMAGE 3 : Questions typiques pour le diagnostic⁷

L'Alzheimer s'aggrave au fil du temps. C'est une maladie évolutive dont les symptômes de démence s'aggravent progressivement au fil des années. La maladie d'Alzheimer est incurable à ce jour, mais des traitements pour les symptômes sont disponibles et la recherche continue.

⁶ Extrait du livre Alzheimer. *Manual d'instruccions* du Acarín, Nolasc.

⁷ Ibidem

6. SCLÉROSE LATÉRALE AMYOTROPHIQUE (SLA)

SLA, aussi connue sous le nom de maladie de Charcot, est une maladie neurodégénérative grave qui se traduit par une paralysie progressive des muscles impliqués dans la motricité volontaire. Il s'agit d'une maladie dont l'issue est fatale après 3 à 5 ans d'évolution en moyenne.

La SLA est due à la mort progressive des motoneurones, les cellules nerveuses qui dirigent et contrôlent les muscles volontaires. Les deux types de motoneurones effecteurs de la motricité sont touchés : ceux dits centraux, localisés dans le cerveau, et ceux dits périphériques, situés dans le tronc cérébral et la moelle épinière. Ces derniers assurent le relais entre les motoneurones centraux et les muscles.

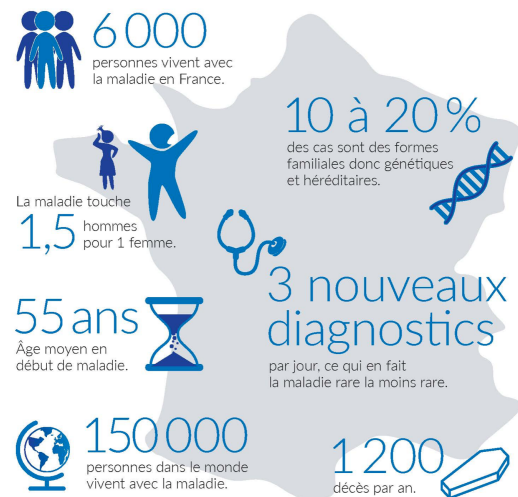


IMAGE 4 : Illustration des informations en relation à cette maladie en France.

6.1. L'origine de cette maladie est-elle connue ?

On ne sait pas, il y a des cas où l'origine est génétique mais pour le moment ils sont peu nombreux. Le reste n'est pas connu comme beaucoup d'autres maladies. De cela en particulier on sait relativement peu quelle en est l'origine, c'est-à-dire parce que ces neurones en particulier et pas d'autres, puisque dans chaque type de maladie un type de cellules du cerveau meurent et les autres non. Ce n'est pas encore connu. On sait qu'il existe des dépôts dans les neurones protéiques qui sont mal repliés et devraient se trouver dans le noyau et sortir dans le cytoplasme, mais on ne sait pas pourquoi.

6.1.1. SLA d'origine génétique

Si l'origine est génétique, ce qui peut être fait, c'est la manipulation génétique. Il existe aujourd'hui des essais cliniques qui le font en administrant des molécules d'ARN pour corriger ces petites mutations. À partir de là, il faut savoir quelles conséquences le manque de cette protéine a sur notre organisme, afin de pouvoir, à l'avenir, « réparer » cet ADN en extrayant cette protéine mutée.

6.1.2. SLA d'origine idiopathique

Aujourd'hui, il n'est possible d'étudier que la SLA génétique, c'est parce que nous savons que l'un des gènes contient une mutation qui est dérivée de la SLA. Dans le cas de la SLA idiopathique, aucun déterminant n'a été trouvé pour dire où commence cette maladie, ce qui rend impossible de trouver un remède ou un traitement vraiment efficace. Cependant, des biomarqueurs sont recherchés dans le sang ou dans des biopsies cutanées ou musculaires, afin de trouver un type de molécule qui, lors de la détection, sait dans un pourcentage significatif si cette personne est ou non susceptible de développer la SLA.

6.2. Quels sont les symptômes ?

La SLA provoque une faiblesse musculaire et une atrophie musculaire. Ce qui est touché, c'est le muscle même si c'est une maladie des neurones. Les neurones moteurs sont logés dans le cerveau et la moelle épinière. La maladie commence à un site spécifique de la moelle épinière qui varie d'une personne à l'autre. Il commence à se propager à travers les muscles et selon les muscles touchés, certains symptômes ou d'autres se manifesteront. Ceux-ci seront différents, mais ils seront essentiellement une faiblesse musculaire et une atrophie. Par exemple, si les neurones qui contrôlent le diaphragme sont les premiers touchés, les symptômes seront des problèmes respiratoires. Mais c'est toujours une faiblesse musculaire. Parfois associée à une spasticité musculaire.⁸

⁸ Spasticité musculaire : augmentation du tonus musculaire

Lorsque le premier motoneurone est blessé, une libération se produit et provoque une contraction constante des muscles. Il peut y avoir une faiblesse due à une difficulté à se détendre. Habituellement, les deux choses vont ensemble, mais parfois il y a une et d'abord l'autre.

6.3. Quels types de patients y a-t-il dans la SLA ?

Il existe deux types de patients, certains dont les causes sont génétiques (entre 5 et 10%) et d'autres où les causes sont idiopathiques (90%). Chez ceux qui ont des causes génétiques, environ 30 gènes ont été décrits qui, avec des mutations de ceux-ci, donnent lieu à la SLA.

Pour ceux dont la cause est inconnue, il y a deux options : rechercher la cause jusqu'à ce qu'elle soit trouvée, ou développer des stratégies pour ralentir la progression de la maladie.

Ces dernières années, il a été observé qu'il existe différents mécanismes communs à la grande majorité des patients atteints de SLA, indépendamment que la cause de la maladie soit génétique ou idiopathique⁹. L'une est qu'une réponse inflammatoire est générée dans le système nerveux. Les neurones meurent en conséquence. Ceux qui sont morts ne pourront pas être remplacés comme cela se passe dans la peau. Ce processus est irréversible, provoquant des déficits contre lesquels rien ne peut être fait.

Il existe actuellement plusieurs axes de recherche essayant de trouver un remède, ou au moins un médicament qui peut améliorer les symptômes. Rubén López, un médecin du SLA, nous a expliqué le projet sur lequel ils travaillaient, qui est basé sur la lutte contre une inflammation qui a été observée chez tous les patients SLA.

⁹ Idiopathique: la cause n'est pas connue

D'un autre côté, il nous a déclaré qu'ils sont plus susceptibles de trouver des améliorations ou des médicaments efficaces chez les patients dont la cause est génétique, car ils savent ce qu'est le gène muté et peuvent faire une bonne étude sur la base des informations fournies. De plus, elle pourrait être détectée précocement chez nos proches en examinant leur base génétique. (Consulter l'entretien [p. 67](#))

6.4. Quelle est la fréquence de cette maladie ?

C'est plus fréquent entre 50 et 75 ans, mais il y a des études récentes qui affirment que ça monte à partir de 18 ans (très rarement à 18 ans) et même quand on atteint le pic ce n'est pas très fréquent. Le pic se situe entre 50 et 75, mais il y a des études qui étudient si il continue à augmenter la fréquence quand nous sommes plus âgées que 75 ans.

Ce qui se passe, c'est que souvent avec des gens formidables, certains problèmes ne sont pas entièrement étudiés et sont attribués au vieillissement. Mais c'est quelque chose qui est à l'étude, si dès 75 ça continue d'augmenter ou du moins de rester ou si ça baisse déjà radicalement la fréquence.

6.5. Comment est-il détecté ?

Les symptômes (faiblesse, atrophie, augmentation du tonus musculaire, spasticité...) sont détectés par un examen neurologique. Les restes des tests qui sont effectués sont essentiellement effectués pour exclure que ces symptômes ne sont dus à rien d'autre.

Les tests ne sont pas effectués pour confirmer la maladie, il n'y a pas de test de diagnostic. C'est-à-dire qu'il n'y a rien que nous puissions mesurer dans le sang, ni aucune image du cerveau ou de la moelle épinière qui montre qu'une personne souffre de la SLA.

Le diagnostic est basé sur les symptômes, c'est ce que le patient explique et les signes qui sont la partie que le médecin voit indépendamment de ce que le patient explique. Depuis ce point, une série de tests commence à être effectuée pour déterminer et éliminer ce que vous pourriez avoir.

Nous avons également un électromyogramme qui vous aide à détecter ces signes que nous voyons dans le scan et qui ne sont pas détectés tôt. En fait, la SLA peut être diagnostiquée sans l'aide d'un électromyogramme.

6.6. Existe-t-il des traitements pour améliorer la qualité de vie ?

Il existe nombreuses façons d'améliorer votre qualité de vie, mais vous devez être clair sur votre objectif spécifique à tout moment. Il y a des systèmes de communication, de ventilation, de nourriture et il y a beaucoup de choses, mais il faut toujours s'adapter à ce qui leur donne une qualité de vie. Il existe des études qui assurent que la qualité de vie des patients est meilleure que celle des soignants et des médecins.

Il existe actuellement deux médicaments pour la SLA :

- Edaravone → Aux États-Unis et au Japon, c'est un antioxydant. L'Agence européenne des médicaments ne l'a pas approuvé ici en Europe parce qu'il n'y avait aucune base solide pour affirmer qu'il a un effet bénéfique.
- Riluzole → En Europe, prolonge la vie d'environ deux ou trois mois dans une population de patients, mais pas dans la majorité car il a des effets toxiques sur le foie et dans de nombreux cas, le traitement doit être arrêté.

6.7. Existe-t-il des pistes de recherche pour tenter de trouver un remède ?

Il existe de nombreux groupes de recherche sur cette maladie, non seulement pour la guérir, mais encore pour savoir comment la diagnostiquer. Il existe des groupes qui font des recherches épidémiologiques, génétiques, neuropathologiques. Pour envisager de guérir une maladie, vous devez d'abord savoir ce que vous devez guérir et pourquoi cela se produit. Si vous ne le savez pas, il sera difficile de trouver un remède.

Aujourd'hui, la neuropathologie nous dit beaucoup de choses sur la maladie, elle nous assure qu'elle arrive aux neurones, ou qu'ils sont différents des normaux. Nous savons maintenant qu'il existe des replis de protéines qui s'accumulent dans le cytoplasme des neurones et ne devraient pas s'y trouver. Est-ce la cause ou la conséquence ? Ceci est également très important lorsque vous essayez de guérir la maladie.

Ensuite, il y a les traitements, les essais cliniques qui sont très importants, mais nous devons garder à l'esprit que lorsque nous faisons un essai, nous cherchons à savoir si le médicament est bon ou non pour cette maladie, nous devons le comparer avec ce qui est appelé placebo.

Ensuite, cela signifie que lorsque vous participez à un essai, vous pouvez porter un placebo au lieu du médicament, mais pas seulement cela, peut-être que le médicament qu'ils vous donnent non seulement ne guérit pas la maladie, mais peut même l'aggraver.

Un essai est fait avec des médicaments dont on pense que leur chimie agit à un endroit qui peut probablement modifier la maladie. Malheureusement, c'est la maladie dans laquelle la plupart des médicaments ont été essayés et un seul a montré une certaine amélioration chez les patients qui en prennent concernant ceux qui n'en prennent pas, mais cette amélioration est trop faible. Plus de 200 médicaments ont été essayés.

La recherche d'une maladie n'est pas seulement d'essayer de trouver un médicament et de voir ce qui se passe, mais il est très important de comprendre ce qui fait que ce qui se passe se produit.

À l'heure actuelle, ce qui est fait en laboratoire est une souris chimérique¹⁰ qui a des cellules dans le système immunitaire appelé la microglie, qui sont humains. Cette souris humanisée nous permettra d'avoir des modèles animaux qui ressemblent le plus à la biologie humaine. Cela permettra de réaliser des expériences plus proches de la réalité afin de pouvoir en trouver une cause.

6.8. Quelle est la première visite d'un patient qui en souffre ?

Le premier regard est généralement difficile, bien que les patients aient déjà une idée qu'ils pourraient être atteints de cette maladie, car ils viennent d'autres médecins ou d'autres tests et ont recherché des informations sur Internet. Il est important de toujours leur fournir toutes les informations qu'ils souhaitent, car il ne faut pas les tromper.

Chez chaque personne, l'évolution de la maladie est différente et peut-être plus rapide ou plus lente, mais vous devez être sûrs qu'ils auront toujours quelqu'un qui peut les aider à essayer de faire face à tous les problèmes découlant de la maladie, sans que nous puissions guérir ou l'arrêter, mais les symptômes qui en résultent peuvent être contrôlés.

¹⁰ Souris chimérique: souris avec des cellules humaines

7. PARKINSON

Le Parkinson est un désordre dégénératif et chronique du système nerveux central de progression lente qui, avec le temps, entraîne une incapacité à la personne affectée. C'est une maladie caractérisée par la destruction d'une population spécifique de neurones : les neurones à dopamine de la substance noire du cerveau. Ces neurones sont impliqués dans le contrôle des mouvements.

C'est un désordre du mouvement, mais il affecte aussi d'autres fonctions comme la mémoire, l'apprentissage et l'expression des émotions. C'est une maladie chronique et progressive, ça veut dire qu'elle est persistante jusqu'à la mort de la personne qui l'a et les symptômes sont de plus en plus pires.

Le Parkinson n'est pas une maladie héréditaire. Elle est connue aussi comme la maladie de Parkinson idiopathique qui veut dire que son origine est inconnue.

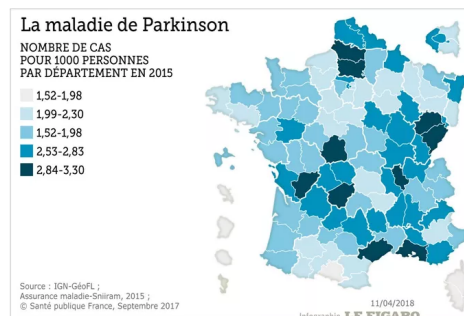


IMAGE 5 : Représentation graphique du cas de Parkinson dans les régions de France.

7.1. Origine de la maladie

La maladie a été diagnostiquée pour la première fois il y a plus de 200 ans. On lui a donné le nom de Parkinson parce que le médecin qui l'a diagnostiquée le 11 avril de 1817, c'est-à-dire qui a déterminé que les personnes présentant un ensemble de symptômes souffraient de cette maladie, s'appelait James Parkinson qui l'annonçait comme « paralysie agitée ». Il ne l'a pas nommé lui-même, mais quelques années plus tard, Jean-Martin Charcot a décidé de l'appeler Parkinson.

Jean-Martin Charcot a subi le premier traitement établi à partir des personnes qui ont la maladie. Il voyait que son principal symptôme était le baver et leur proportionnait hyoscyamine, qui fait diminuer les sécrétions salivaires. Ce médicament a été utilisé pendant 100 ans parce qu'il a été vu aussi comme une manière pour réduire les tremblements. Il n'est plus subi à cause des graves effets secondaires et la possibilité d'ajouter des graves problèmes de santé aux patients.

La recherche sur la maladie est en cours depuis plus de 200 ans et différents mécanismes sont connus pour être impliqués dans la maladie. Par exemple, que les mitochondries ne fonctionnent pas correctement, que les systèmes de dégradation des protéines des cellules ne fonctionnent pas correctement, il y a aussi une accumulation anormale de protéines, et notamment d'une protéine appelée : Alpha-Synucléine.

Il existe également un pigment caractéristique des neurones qui dégénère avec la maladie de Parkinson qui est la neuro-mélanine qui joue également un rôle important.

On sait que certains gènes sont associés à la maladie, mais tous les cas ne sont pas génétiques, en fait, c'est un très petit pourcentage. La grande majorité sont des cas non génétiques où il n'y a pas une mutation spécifique bien qu'on sache qu'il existe des variations dans le génome qui peuvent influencer le risque d'une personne de développer la maladie de Parkinson.

Un autre point à garder à l'esprit est qu'il existe certains pesticides qui provoquent la mort de ces neurones et peuvent donc également provoquer la maladie de Parkinson. On voit donc qu'il y a différents facteurs et c'est pourquoi on dit que c'est une **maladie multifactorielle**, mais sans savoir qu'elle est l'origine initiale, dans le cas où il n'y avait qu'une seule origine. Il y a différentes origines et ils dépendent du sous-type de maladie, car il peut y avoir l'une ou l'autre.

Pour conclure, l'origine du Parkinson est la mort progressive d'un type de neurones situés dans les ganglions de la base, en particulier d'une partie du tronc de l'encéphale nommé substance noire.

Celles neurones produisent un neurotransmetteur nommé dopamine qui est chargée de contrôler des mouvements. Quand ces niveaux descendent, les récepteurs dopaminergiques ne sont pas stimulés et les symptômes de la maladie commencent à apparaître.

En plus, ils ont perdu des terminaisons nerveuses qui produisent le neurotransmetteur norépinéphrine. Ça provoque changements dans l'état animique comme changements dans la pression artérielle entre d'autres. Au moment du diagnostic, entre 60% et 80% des cellules qui produisent dopamine ont été perdues. Le Parkinson n'est pas une maladie terminale, c'est-à-dire que les patients ne meurent pas à cause du Parkinson.

7.2. Ses symptômes

À ce jour, les causes de la maladie restent inconnues. La maladie de Parkinson touche 25000 nouvelles personnes chaque année. Quelques symptômes de la maladie sont :

- Tremblements en extrémités, tête ou mandibule
- Rigidité en extrémités et tronc
- Bradykinésie, ralentissement dans les mouvements
- Instabilité posturale

Les patients peuvent arrêter de marcher ou parler et d'autres activités de jour en jour. Le Parkinson est la deuxième maladie neurodégénérative plus fréquente et peut affecter tout le monde. Le plus fréquent sont les cas des personnes de plus de 60 ans, mais il y a aussi une autre version qui apparaît à partir dès 40 ans et même à personne de moins de 20 ans.

7.3. Comment évolue cette maladie ?

On a d'abord pensé qu'il n'affectait qu'une partie du cerveau appelée matière noire qui est située au milieu du cerveau. La substance noire est ainsi appelée, car il y a des neurones dopaminergiques, qui sont ceux qui sont détruits, et ont une pigmentation. À l'époque, on pensait que tout le problème était là.

Il a été démontré depuis, car nombreux patients avaient souffert de dépression ou de ce trouble du sommeil. Cela était probablement lié au fait que la partie inférieure du cerveau était le tronc cérébral. L'affectation n'ait pas porté sur la substance noire qui était au-dessus, mais en dessous et a aussi donné de la dépression, alors elle atteint la substance noire et lui donne raideur et tremblement entre autres. Elle touche alors tout le cerveau, une partie du cortex cérébral et affecte les fonctions cognitives comme la mémoire ou toutes les fonctions exécutives entre d'autres.

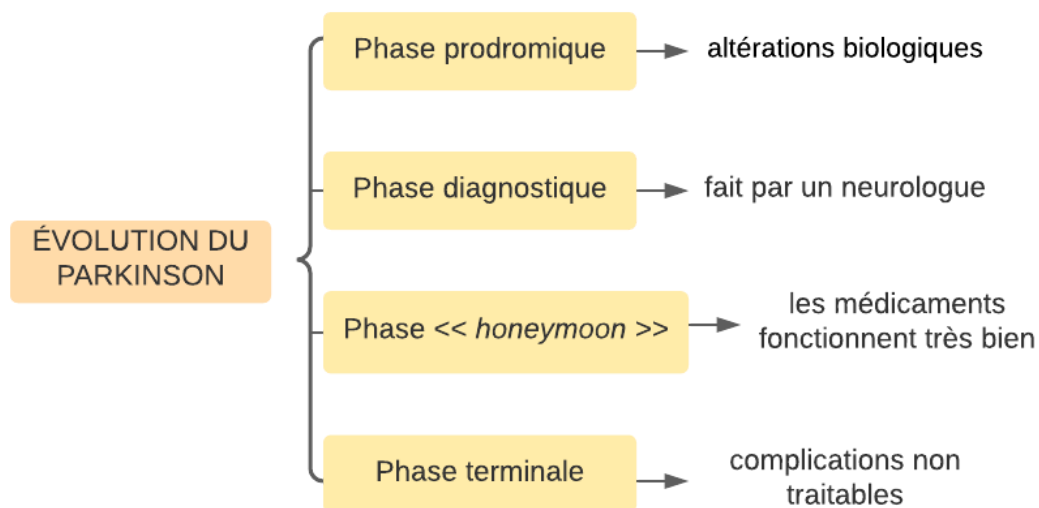


IMAGE 6 : Schéma de l'évolution du Parkinson

Phase prodromique :

Pendant des années, il y a eu une phase prodromique dans la maladie de Parkinson, dans cette phase des altérations biologiques peuvent apparaître. Celles pourraient parfois être vues dans une analyse ou dans un certain type de test radiologique. Dans la maladie de Parkinson, certains symptômes peuvent apparaître avant, par exemple, l'apparition de tremblements ; ce qui serait la perte de l'odorat. Cette phase peut durer des années.

Si cette phase pouvait être détectée dans la population et nous disposions d'un traitement pour enrayer la maladie, ce serait plus efficace dans cette phase qu'à des stades plus avancés où il est déjà beaucoup plus difficile de l'arrêter.

Phase diagnostique :

Après cette phase prodromique, viendrait la phase diagnostique. Il y a des gens qui consultent d'abord un traumatologue. Il y en a aussi d'autres qui vont chez le médecin de famille ou d'autres chez le psychiatre parce qu'ils marchent lentement, mais ils font aussi une perte d'expression faciale qui se retrouve avec un visage triste, donc pensent qu'ils ont une dépression et vont directement chez le psychiatre. Selon le cas, il peut s'écouler un an ou deux, voire des mois, jusqu'à ce qu'ils se rendent chez un neurologue et fassent le diagnostic.

Phase « Honeymoon » :

Vient ensuite une phase qui en anglais s'appelle « *Honeymoon* » car c'est la phase dans laquelle les traitements sont commencés, le patient n'est pas très malade et les traitements l'améliorent beaucoup, cette amélioration significative peut durer des années.

Après un certain temps, les différents traitements que vous avez donnés pour que la personne reste bien ont des effets secondaires qui peuvent être bons pendant quelques heures, mais ensuite avec les effets secondaires vous passez quelques heures très mal comme si le médicament n'avait pas fonctionné, ce sont ses patients chez qui on peut pratiquer l'opération ou certains autres traitements.

Phase terminale :

Enfin, vient un stade avancé qui peut être de 15 à 20 ans dans de nombreux cas, bien qu'il y ait des cas qui viennent plus vite, il y a de la variabilité. Cette phase terminale se caractérise soit par des complications non traitables ou peu traitables. Parfois, de nombreux patients développent une démence aussi grave que les personnes atteintes de la maladie d'Alzheimer ; perdre la mémoire, perdre la capacité de s'orienter, perdre la capacité de planifier les choses.

Il y a des patients qui perdent du muscle et cela leur cause beaucoup de problèmes pour manger ou uriner. Ce fait les amène à avoir de nombreuses infections qui peuvent être à la fois respiratoires et urinaires et c'est l'une des causes de décès par Parkinson avec l'embolie pulmonaire.

7.4. Qui est affecté?

Il y a une personne entre 1000 autour du monde qui est affectée par cette maladie, en Espagne, il n'y en a que 150000. Il est plus fréquent en personnes qui travaillent aux champs, à cause des pesticides et dans les cas de Parkinson en personnes plus jeunes, c'est associé à la mutation du gène de parkia. Il y a des facteurs de risque et de protection pour cette maladie, et ces sont :

FACTEURS DE RISQUE	FACTEURS DE PROTECTION
Age - plus de 60 ans	Café et thé - bloque les récepteurs de l'adénosine
Sexe - plus fréquent en hommes	Médicaments anti-inflammatoires - moins sujets le souffrir
Blessure à la tête - amnésie ou perdue conscience	Vitamine D - elle a des effets bénéfiques pour le cerveau
Résidence - champs (eau contaminée)	Exercice physique - le développement des symptômes sont plus lents

IMAGE 7 : Tableau qui recueille les facteurs du risque et protection pour cette maladie

7.5. Quelle est la fréquence de la maladie de Parkinson héréditaire ?

La maladie de Parkinson héréditaire n'est pas très courante, elle serait de 5% voire moins et il est provoqué par la mutation de la gène PARK 1¹¹ ou de la gène h2.

On a vu qu'il y a parfois des gens qui développent la maladie de Parkinson au fil des ans, mais que de nombreuses années auparavant, ils avaient un trouble du sommeil, ce qu'on appelle le trouble du comportement en phase de sommeil paradoxal, c'est-à-dire lorsque nous rêvons. Ce trouble du comportement est un symptôme précoce qui apparaît de nombreuses années avant la maladie de Parkinson, mais tout le monde n'en souffre pas. Cela vous indique qu'une partie de votre cerveau est affectée. Ces patients qui n'ont pas encore développé la maladie neurologique dégénérative seraient également un bon modèle.

7.6. Peut-on le diagnostiquer ?

Les neurologues sont ceux qui font le diagnostic, mais parfois un médecin de famille peut déduire le diagnostic et référer le patient à un neurologue pour terminer le diagnostic. L'un des symptômes les plus courants de la maladie de Parkinson est le tremblement et c'est pourquoi de nombreuses personnes les relient directement. Cela ne veut pas dire que tous les patients atteints de la maladie de Parkinson ont des tremblements.

Diagnostiquer la maladie est parfois difficile, car il n'y a pas de preuves qui aident à le savoir. Souvent, ces symptômes se confondent avec celles de la vieillesse ou d'autres pathologies. Le diagnostic se fait à partir d'une identification des mouvements de la main ainsi que des problèmes de marche. Par conséquent, la fonction du neurologue est de diagnostiquer et d'initier des traitements.

¹¹ Mutation de la gène PARK 1 : trisomie du chromosome 4

La preuve la plus efficace est le TAC qui détecte les lésions du cerveau. Afin de déterminer s'il s'agit ou pas du Parkinson est essentiel parce que ça détermine le traitement.

Une possible manière pour diagnostiquer le Parkinson, avant que les premiers symptômes apparaissent, serait grâce à l'aide des biomarqueurs qui prennent des substances du notre organisme pour détecter s'il y a une déficience et pour tant, pouvoir voir si le patient a la maladie ou pas.

7.7. On a des traitements efficaces?

La maladie de Parkinson est la maladie neurodégénérative qui a le meilleur traitement symptomatique, c'est-à-dire que les personnes atteintes de la maladie de Parkinson ont très bons traitements qui sont sortis il y a environ 50 ans et qui vont de mieux en mieux. Avant la sortie de ces traitements, la maladie de Parkinson était comme la SLA actuelle, une maladie terrible en quelques années. Lorsque ces traitements sont apparus, ils ont complètement changé le pronostic.

Ce qui arrive aux patients du Parkinson, c'est qu'ils vont plus lentement, ont plus de tremblements, de raideurs... À la longue, ils perturbent l'équilibre, la démarche... et tout cela devient de plus en plus compliqué. En fin de compte, lorsque toutes les blessures affectent tout le cerveau, elles peuvent même être atteintes de démence.

La maladie de Parkinson a une perte de neurones qui transportent la dopamine et ce qui a été observé, c'est que si vous donnez de la dopamine pour des pilules, qui serait de la **lévodopa**, alors quand elle atteint le cerveau, elle se transforme en dopamine, tous ces symptômes peuvent être améliorés. Il n'a évidemment pas arrêté la maladie, il n'a pas réparé la cause, mais on lui a donné quelque chose qu'ils avaient perdu.

Il y a certains patients qui peuvent subir une opération neurochirurgicale, qui consiste à placer des câbles dans une zone profonde du cerveau puis, à l'extérieur du crâne, sous la peau, avec un câble relié à un stimulateur cardiaque, et cela sert à contrôler les symptômes de la maladie de Parkinson. Cette intervention ne peut pas se faire sur tous les patients parkinsoniens mais sur certains.

Il existe une forte proportion de médicaments ayant des effets dopaminergiques qui peuvent aider pendant de nombreuses années. Cependant, les patients atteints de la maladie de Parkinson peuvent avoir une évolution différente. Il y a plusieurs façons de se présenter. Mais, en général, tous les médicaments qui agissent comme la dopamine aident beaucoup et pendant de nombreuses années. Ensuite, ça se complique, car ils n'ont pas arrêté la maladie.

La chirurgie peut être très efficace, elle atteint des patients déjà très avancés et les améliore grandement pour qu'ils aient une bonne qualité de vie. On a deux traitements différents qui sont les plus efficaces en relation à cette maladie :

- **Lévodopa** - Est un médicament qui se transforme en dopamine, qu'est le neurotransmetteur qui perd avec le Parkinson, c'est le médicament le plus important.
- **Inhibiteurs de MAO-B et la COMT** - Sont deux enzymes capables de dégrader la dopamine du cerveau, ça veut dire qu'ils ont la fonction de dégrader la dopamine et faire qu'il y a plus.

Il y en a d'autres mais ils ne sont pas aussi efficaces et ils ont besoin d'être dans un stade déterminé pour être utilisés.

Par conséquent, la maladie de Parkinson n'est pas seulement un domaine de la neurologie, c'est en fait un travail très transversal, très interdisciplinaire, avec de nombreux professionnels de la santé différents ; médecins, infirmières, orthophonistes...

7.8. Quelles sont les dernières avancées ?

L'une des avancées les plus importantes a été de décrire le rôle de la neuro-mélanine dans la maladie de Parkinson. La neuro-mélanine est un pigment semblable à la mélanine de la peau, mais présent dans les neurones catécholaminergiques du cerveau. Il ne se trouve pas dans tous les neurones du cerveau, mais uniquement dans les neurones qui utilisent les neurotransmetteurs dopamine et noradrénaline comme principale source de communication entre eux.

Le fait que ces neurones dégèrent préférentiellement à la maladie de Parkinson est connu depuis de nombreuses années, mais on ne savait pas quels étaient les facteurs de susceptibilité, c'est-à-dire ce qui rendait ces neurones plus susceptibles de dégénérer, mourir.

Il a été récemment décrit que ce qui les rend les plus sensibles est la présence de ce pigment de neuro-mélanine. En effet, en utilisant des modèles expérimentaux en laboratoire tels que des cerveaux de rongeurs (rats et souris) et des échantillons de donneurs de personnes ayant décidé de faire don de leur cerveau à la science, il a été constaté que lorsque ce pigment s'accumule de manière non progressive avec l'âge, provoque les mécanismes de base de l'homéostasie cellulaire, tels que la fonction mitochondriale ou la fonction de dégradation des protéines, pour arrêter de fonctionner correctement et commencer à produire l'accumulation d'espèces ou de produits toxiques qui font que la cellule finit par dégénérer et ce jusqu'à présent, n'était pas connue.

En plus, des études ont été menées sur la maladie de Parkinson héréditaire produite par la gène h2, qui est le même que tous les autres cas de Parkinson mais à la différence que la cause est connue pour être la mutation de ce gène.

Lorsqu'un patient atteint de la maladie de Parkinson est diagnostiqué, de nombreux neurones dopaminergiques¹² sont déjà mortes. On dit que même 60, 70% des neurones ont déjà été perdus.

¹² Neurones dopaminergiques : neurones qui fabriquent la dopamine

Ensuite, les signes cliniques de la maladie commencent à apparaître. Donc, ce que vous recherchez, c'est un moyen de le détecter tôt et de pouvoir le traiter correctement. Dans le cas de la maladie de Parkinson héréditaire, il est fort possible que d'autres personnes de la famille soient touchées et ce que l'on cherche c'est de rechercher des biomarqueurs pouvant indiquer une anomalie qui correspond directement à la maladie de Parkinson et donc pouvoir la contrôler avant qu'il ne soit trop tard.

Ce qui se passe, c'est que dans la maladie de Parkinson, il y a une agglomération de certaines protéines que nous avons tous. Finalement, ces amas de protéines tuent le neurone. Ces agglomérats sont appelés **alpha-synucléine**. Aujourd'hui, il existe un certain nombre d'études qui tentent d'aller contre l'Alpha-Synucléine, mais bien sûr le patient a déjà 60% de neurones morts lorsqu'il a la maladie de Parkinson.

Ensuite, même si ce traitement a été fait pour détruire ces protéines, il n'est pas arrivé à temps car le cerveau est déjà très affecté. Il s'agit donc des médicaments pour lesquels tout le monde avait de grands espoirs mais ils n'ont pas été efficaces et probablement parce que nous sommes en retard.

Enfin, lors de l'étude des lésions d'Alzheimer dans la maladie de Parkinson, des protéines ont été trouvées dans le liquide céphalo-rachidien.¹³ Dans la maladie de Parkinson, il peut y avoir la même chose, une augmentation d'une protéine appelée TAU et une diminution d'une protéine appelée bêta-amyloïde. En cas de démence, trouver un médicament anti-tau où anti-bêta amyloïde pourrait aider.

Il a été observé que ces patients génétiquement affectés ont des comportements différents, par exemple des marqueurs différents, au niveau des voies moléculaires d'autres types de parkinsonisme, qui sont également neurodégénératifs mais ne sont pas la maladie de Parkinson elle-même.

¹³ Liquide céphalo-rachidien : liquide dans lequel baigne le système nerveux central, encéphale et moelle épinière

7.9. Existe-t-il actuellement un moyen de détecter la maladie à un stade précoce ?

Dans certains lieux très spécialisés, les patients qui arrivent avec une perte d'odorat ou un trouble du sommeil si vous faites un test d'imagerie qui montre qu'il y a un manque de dopamine dans le cerveau, même si le patient n'a aucun symptôme moteur vous pouvez dire sur un niveau quelque peu académique que vous avez la maladie de Parkinson prodromique.

À l'heure actuelle, cela sert à surveiller cette personne de très près et à commencer les traitements qui servent aux symptômes moteurs, et lorsque vous les avez, si à l'avenir il existe un traitement qui ralentit la maladie, cela peut servir à donner ce traitement à un stade très précoce. Il existe des essais cliniques pour cela, mais ils sont compliqués et mettront beaucoup de temps à donner des résultats.

8. AIDES ÉCONOMIQUES (ENTRETIEN CVI)

Nous avons contacté une assistante sociale, Berta Craus, du centre pour la vie autonome (CVI) de Barcelone afin qu'elle nous renseigne un peu sur les lois et les aides pour les personnes atteintes d'une maladie neurodégénérative.

Sa fonction à partir du CVI est d'adapter tous les espaces où la personne en question a des difficultés, en tenant toujours compte de la maladie et de ses conséquences à long terme. Lorsqu'une personne lui demande de l'aide, une série de questions sont posées pour voir comment est la maladie dans cette personne et ce qu'il faut faire pour s'adapter à ses besoins tout au long de la journée, en tenant compte du fait que la personne vit seule ou non. Enfin, ils prennent en compte le facteur économique, car ils ne peuvent pas offrir le même à une personne avec beaucoup de ressources qu'à une personne avec peu.

Quelles aides y a-t-il ?

L'un des avantages est le degré d'invalidité, lorsque vous êtes résolu avec un degré d'invalidité sur la base des rapports médicaux, vous recevez certains avantages tels que l'impôt sur le revenu ou le transport. À Barcelone, lorsque vous passez le barème à la troisième personne, ce qui signifie que quelqu'un doit vous aider dans une grande partie de vos tâches quotidiennes, et le barème à mobilité réduite, vous donnent la carte de transport blanche qui consiste en des taxis qui vous emmènent et venir vous chercher là où vous leur demandez c'est le prix d'un ticket de métro simple.

Une autre aide est la **bourse PUA**, qui est un catalogue où vous pouvez voir différents produits pour lesquels *la Generalitat* a fixé un prix maximum, de ce prix, au maximum ils vous paieront 80% en pensant toujours aux revenus que vous avez. Ces aides sont liées à votre handicap, c'est-à-dire qu'elles n'accepteront pas des aides si elles ne sont pas nécessaires. Pour postuler ces subventions, le CVI fait un très bref rapport à la famille à joindre à la demande, qui doit être faite entre juillet et août.

Le problème dans la bourse PUA, est que l'argent doit être donné à l'avance et il y a des familles qui ne peuvent pas se le permettre même si elles savent que la généralité finira par payer, mais pour cela peut prendre jusqu'à un an.

Enfin, il y a la loi de la dépendance où il faut la donner après une visite à domicile et poser une série de questions à la personne en question. Ensuite, ils vous donnent un degré de dépendance. Selon le degré (1, 2 ou 3), ils vous donnent une aide ou une autre. Avec un degré 1, vous pouvez demander l'accès à un centre de vie ou à un soignant et à partir du degré 2, vous pouvez demander une place en résidence entre autres.

Quels sont les prix des aides ?

Les prix sont assez élevés, c'est pourquoi il faut rechercher toujours d'autres options lorsqu'une famille n'a pas assez de ressources, c'est-à-dire qu'au lieu d'acheter ce qui convient, vous pouvez demander à la banque du mouvement où vous pouvez louer les différents produits pour un certain temps qui est l'option la moins chère. Il faut rechercher des produits qui peuvent apporter du bien-être à la personne et à l'aidant, mais qui ne sont pas très chers. Bien qu'en fin de compte, le prix est le prix et des moyens doivent être recherchés afin de pouvoir le payer ou de penser à d'autres options ou ressources.

9. ENTRETIENS ET INFORMATIONS FOURNIES PAR DES SOURCES PRIMAIRES

9.1. Associations

Pour chaque maladie, il existe plusieurs associations à but non lucratif qui cherchent à aider les personnes atteintes de cette maladie en particulier et leurs familles. Souvent, leurs travailleurs sont des bénévoles.

Nous avons contacté plusieurs associations du Parkinson et Alzheimer. Dans le cas de la maladie d'Alzheimer, nous avons contacté l'association des familles d'Alzheimer située à Manresa. Nous avons interrogé Montse Cecchini, psychologue et intervenante à l'AFA. Elle nous a expliqué le fonctionnement de cette association et nous a ensuite invité à la visiter.

Au cours de la visite, elle a expliqué les différents ateliers qu'ils réalisent avec les jeux et leur fonctionnement. Là, ils nous ont appris l'importance de la musique dans la maladie d'Alzheimer, car écouter des chansons qui ont été jouées à l'époque du patient est très bénéfique pour eux. Nous avons eu l'occasion de discuter avec certains des patients qui étaient là et ils nous ont dit qu'ils étaient très heureux de pouvoir être là et rencontrer des personnes dans la même situation qu'eux. Ils nous ont aussi montré leur dernier atelier qui est celui de Sant Jordi, où ils ont fait quelques points de livres.

Une autre des fonctions de cette association est de créer des groupes de soutien pour les jeunes dans lesquels, ils sont aidés à comprendre la maladie et à l'accepter avec d'autres familles qui sont dans la même situation qu'eux. Il y a aussi des groupes de prévention pour essayer de prévenir ce type de maladie.

Ainsi, lors de cette visite nous avons pu approfondir la maladie et constater à quel point il est important pour eux d'avoir une quantité définie de tâches à accomplir qui peuvent être très variées afin d'éviter que leur progression dans la maladie d'Alzheimer soit plus rapide.

Par contre, nous avons contacté des associations du Parkinson qui nous ont plus ou moins expliqué comment fonctionnait leur association. Nous avons vu qu'ils fonctionnent d'une manière très similaire :

Tout d'abord, une évaluation est faite de chaque patient, à travers les résultats, on sait dans quel groupe ils vont aller, dépendent du degré auquel ils se trouvent. Une fois ici, vous voyez leurs besoins et comment chaque patient peut-être aidé. Avec la rééducation, le but est de préserver tout ce qu'ils ont et de ralentir au maximum l'évolution.

Une association dispose généralement d'une assez grande équipe de spécialistes, comprenant des psychologues, des neuropsychologues, des physiothérapeutes et des orthophonistes. Si vous voulez en savoir plus, consultez la page des pièces jointes, où vous trouverez les entretiens avec ces associations.

9.2. Connaissance de notre tour

Nous avons mené une enquête auprès des personnes dans notre tour immédiat pour voir leurs connaissances sur les maladies neurodégénératives. Nous avons pu tirer les conclusions suivantes :

Nous avons vu que les personnes de moins de 18 ans ont moins de connaissances sur ces maladies que les autres, où seulement 50 % savent qu'il s'agit de maladies neurodégénératives et 31,13 % en ont entendu parler.

Par ailleurs, nous avons vu que la connaissance des personnes de 18 à 50 ans est beaucoup plus élevée, puisque 90 % savent ce qu'elles sont ou en ont entendu parler. Quant aux personnes de plus de 50 ans, nous avons constaté que tous savent ce qu'elles sont.

76,5 % des répondants ont pu citer au moins une des maladies neurodégénératives, où nous avons vu que 27,78 % connaissent la maladie d'Alzheimer, 11,11 % la SLA, 17,5 % la maladie de Parkinson.

Enfin, 15,8 % connaissent d'autres maladies comme la démence cardiovasculaire ou la démence avec corps de Lewy. Lorsqu'on leur a demandé s'ils connaissaient quelqu'un qui souffre de l'une de ces maladies, nous avons constaté que plus de 75 % le font, dont 32,2 % sont des membres de la famille. Avec cette information, nous pouvons voir comment le pourcentage est vraiment différent entre l'un et l'autre.

Enfin, lorsqu'on leur a demandé s'ils souhaitaient plus d'informations, nous avons vu comment la grande majorité, soit 80 %, nous a répondu oui, alors que nous avons pu constater qu'il y a très peu de connaissances sur les conséquences de ces maladies.

9.3. Personne avec sclérose en plaques

Avant de tirer les conclusions de cet entretien, nous voulons expliquer un peu ce qu'est la sclérose en plaques. La sclérose en plaques est une maladie neurodégénérative d'origine auto-immune qui affecte le cerveau et la moelle épinière. Le système immunitaire attaque la myéline qui entoure les neurones. Cela se détériore et forme des cicatrices connues sous le nom de sclérose, ce qui provoque une inflammation provoquant des perturbations entre les connexions.

Ses symptômes sont très divers et dépendent de la zone où débute la maladie. L'origine de cette maladie n'est pas connue, mais on pense qu'il existe une composante génétique associée au facteur environnemental. Cette maladie survient entre 20 et 40 ans et est plus fréquente chez les femmes que chez les hommes.

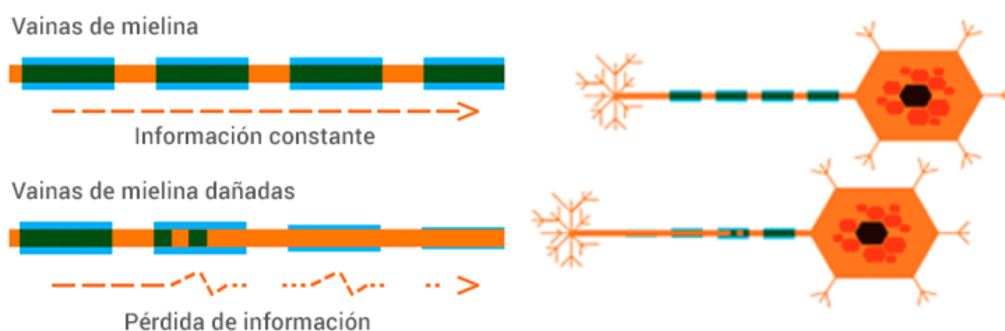


IMAGE 8 : Changements dans les gaines de myéline à cause de sclérose en plaques (les premières sont sans la maladie et les deuxièmes avec elle)¹⁴

¹⁴ Extraite de : <https://fundaciongaem.org/que-es-la-esclerosis-multiple/>

Sílvia est une femme de 41 ans qui a été diagnostiquée avec 37 ans de sclérose en plaques. Aujourd'hui, elle a un handicap de 65 %, bien qu'à première vue cela ne semble pas le cas et nous avons été vraiment surpris. Les premiers symptômes l'ont commencé à apparaître vers l'âge de 30 ans, mais elle les associait au stress et s'en fichait. Il s'agissait d'une perte de vision de l'œil gauche et d'une perte d'équilibre. Ce dernier l'a conduite à une opération du genou, qui l'a finalement conduite à être référée à un neurologue.

Le neurologue, le voyant et connaissant ses symptômes, a demandé une IRM, dans laquelle elle a vu que c'était la sclérose en plaques. Depuis ce moment, sa vie a radicalement changé, avec 30 blessures à la tête et deux blessures à la moelle épinière.

Elle nous a déclaré qu'elle l'avait assez mal pris en quittant la consultation, mais sa mère lui disait qu'elle devrait le prendre comme ami tandis que ses amis la première chose qu'ils ont fait a été de chercher des informations sur internet et après d'avoir vu que ce n'était pas mortel, l'avaient associé directement à un fauteuil roulant.

Le plus dur pour elle a été de devoir arrêter de conduire, de travailler et de fumer entre autres et surtout, après 15 ans d'indépendance, elle a été contrainte de retourner chez ses parents lorsqu'elle a vu qu'elle n'était pas en mesure de faire ses tâches quotidiennes.

Sa vie quotidienne est fondée sur le fait de se lever à 6 heures, car il faut deux à trois heures pour sortir de chez elle. Allez à la salle de sports ou en cure de réhabilitation. Sílvia utilise la salle de gym comme une ressource pour garder sa vie sociale active, mais elle a rencontré des problèmes, en voyant qu'il y a des personnes âgées, nommément des femmes, qui la regardent toujours avec un mauvais visage quand elle prend l'ascenseur ou porte une éclipse.

Elle a remarqué comment les jeunes l'aident toujours dans tout ce dont elle a besoin sans aucun problème, tandis que les femmes plus âgées regardent toujours jusqu'où elle peut aller en faisant un exercice ou si elle montre une difficulté lors de l'exécution de l'une des tâches proposées pour le professeur de Pilates.

Dans de nombreux cas, et elle en fait partie, le médicament n'a pas fonctionné correctement et a dû être changé, ce qui a causé de graves problèmes psychologiques. Avant la tenue du marathon TV3, il n'y avait aucun médicament pour cette maladie.

L'un des aspects négatifs qu'elle avait était ses relations sociales. Elle les mit un peu de côté pour le simple fait que les gens lui en demandaient trop ou la regardaient trop. Elle nous assure qu'elle a reçu une fois un commentaire très désobligeant qui a encore réduit leurs relations. Une femme marchant dans la rue lui a fait remarquer qu'il était trop tôt et qu'elle était déjà ivre, pour le simple fait que, ayant sa jambe paralysée, elle ne pouvait pas bouger aussi facilement. Elle n'avait pas été diagnostiquée depuis une semaine.

L'une de ses passions est la natation. Elle est nageuse et ne voulait pas que cette maladie lui cause un handicap. Le coup le plus dur a été au retour du confinement, elle n'a pas pu entrer dans la piscine toute seule et a dû recourir à la chaise des handicapés, ce qui lui a coûté cher et elle avait besoin de l'aide de son psychologue afin de pouvoir le faire sans honte ni peur.

Elle ne peut pas faire de plans à long terme parce qu'elle ne sait pas comment elle se sentirait quand ce moment viendrait. Au cours du processus d'adaptation à la maladie, elle a cherché des groupes de soutien qui ont donné des conférences afin qu'elle puisse en apprendre davantage sur la maladie. Les fois où elle avait consulté Internet pour obtenir des informations, elle l'avait fait sur des pages officielles.

Aujourd'hui, elle est non seulement sous traitement mais doit également prendre des médicaments quotidiens pour la douleur qu'est la **Tecfidera**. Cette maladie passe par des foyers. Lorsqu'elle a un foyer, si elle dure plus de 48 heures, elle doit se rendre à l'hôpital, où elle sera traitée au besoin.

Elle reçoit de l'aide pour les personnes handicapées, puisqu'elle en a 65 %, ce qui signifie qu'elle n'a pas à louer ou qu'elle dispose d'une plaque d'immatriculation. Elle estime que dans les zones où il y a peu d'informations, c'est parce que le gouvernement n'y dépose pas assez d'argent et donc qu'il n'est pas rentable qu'elles se dévoilent.

Elle a découvert un appareil qui lui était très nécessaire, grâce à la fondation « Puigvert », qui lui permet d'aller aux toilettes, car l'un des symptômes de cette maladie est la constipation. Cet appareil était déjà présent dans d'autres pays et était utilisé directement pour la SLA, la sclérose en plaques ou pour les accidents où la sensibilité avait été perdue.

Elle pense que sa maladie peut être causée par un problème hormonal, car 80% des personnes touchées sont des femmes. Elle a interrogé les femmes de son entourage qui souffraient de la maladie, et elles avaient toutes des problèmes hormonaux, ce qui lui a fait penser que cela pouvait en être la cause.

En conclusion, nous avons vu que sa vie a radicalement changé ces dernières années et que progressivement elle s'est fait à l'idée de comment cette maladie va pouvoir la vivre de la meilleure des manières. Surtout, elle essaie de mener une vie active afin de ne pas perdre ses relations sociales et de continuer à faire du sport au cas où cela puisse l'aider dans l'évolution de cette maladie¹⁵.

9.4. Vision des spécialistes dans un futur proche

Une question que nous avons posée à toutes les personnes que nous avons interrogées était de savoir comment elles voient l'avenir de la maladie avec laquelle elles travaillent, et de la voir depuis une perspective plus médicale et réaliste.

¹⁵ Voir entretien page annexe IX

Les maladies neurodégénératives

Ils sont convaincus qu'ils peuvent trouver un moyen de diagnostiquer ces maladies plus rapidement, car la date limite est très importante lors du démarrage du traitement. Plutôt le traitement commence, mieux la maladie se développera. L'une des choses qu'ils veulent changer est de savoir s'ils ne peuvent pas trouver de remède, au moins essayer de ne pas laisser ses effets et ses symptômes devenir si rapide.

Dans le cas de la SLA, ils voient une bonne évolution de la maladie dans les années à venir, mais pas à court terme, et cela est préoccupant, car les personnes souffrant actuellement de ces maladies ne pourront pas obtenir ces traitements compte tenu de la violence et la rapidité de cette maladie.

Enfin, on nous a révélé que l'évolution de la technique a permis de faire de nombreux changements dans les techniques d'étude de ces maladies et de leurs mécanismes. Par conséquent, on espère qu'avec leur aide, dans un proche avenir, un remède possible pourra être trouvé. Le plus important est que tous les laboratoires travaillent ensemble pour pouvoir travailler plus efficacement et plus rapidement.

10. CONCLUSION

En faisant ce travail, nous avons pu en apprendre beaucoup sur les maladies neurodégénératives, notamment Alzheimer, Parkinson et la SLA qui sont celles sur lesquelles nous avons le plus travaillé. Nous avons contacté divers spécialistes, médecins, chercheurs, travailleurs sociaux, psychologues, entre autres, qui nous ont aidés à comprendre comment ils fonctionnent dans le cerveau des personnes atteintes et comment ils dégénèrent progressivement tout leur corps.

Aucune des trois maladies n'est connue pour son origine, et cela nous a beaucoup surpris, car ce sont des maladies, notamment dans le cas de la maladie d'Alzheimer, que beaucoup de gens connaissent ou connaissent de quelqu'un qui en a souffert. Ce sont des maladies très violentes, car elles laissent progressivement la personne atteinte sans possibilités de faire quoi que ce soit pour elle-même et ses conséquences sont irréversibles.

Une chose qui nous a frappés est une phrase que Rubén López nous a racontée à propos de la SLA : « leurs corps sont leurs propres prisons parce qu'ils sont immobiles, mais ils sont conscients de tout. Cette phrase est très dure, mais il nous a expliqué que les patients SLA sont à tout moment conscients de tout ce qui se passe autour d'eux et de la façon dont leur situation affecte leur famille et leurs amis les plus proches.

Dans le cas de la maladie d'Alzheimer, les patients n'ont plus conscience de la maladie et ce sont les proches qui doivent s'occuper de tout, conscients de ce qui leur arrive. Dans la maladie d'Alzheimer, la musique est très importante, car elle peut aider à ralentir la perte de mémoire, spécialement lorsque vous écoutez de la musique depuis leur plus jeune âge, car ce sont les derniers souvenirs qu'ils perdent.

Néanmoins, si l'on parle de Parkinson, c'est la deuxième maladie neurodégénérative la plus fréquente suivie par Alzheimer. Il a été démontré qu'à mesure que l'espérance de vie augmente, le nombre de personnes touchées par la maladie de Parkinson augmente également. La maladie de Parkinson devrait tripler en 2050.

Les maladies neurodégénératives

En conclusion, nous avons pu découvrir comment ces maladies affectent les personnes qui en souffrent, d'un point de vue médical. De cette façon, nous pouvons donner plus d'informations aux personnes qui nous entourent afin qu'elles aient une connaissance plus large.

11. BIBLIOGRAPHIE

Ataxie : Définition | *Ataxie Canada*. Ataxie. <https://lacad.org/fr/ataxies/definition/>

CDINC Centre de Diagnòstic i Intervenció Neurocognitiva. (2020, 16 avril). *CDINC | Centre de Diagnòstic i Intervenció Neurocognitiva | Barcelona*. CDINC. <https://cdincbarcelona.com>

Comprendre la maladie de Parkinson. (2019, 8 mars). France Parkinson. <https://www.franceparkinson.fr/la-maladie/presentation-maladie-parkinson/>

Definición de la enfermedad de Parkinson. Parkinson Madrid. <https://www.parkinsonmadrid.org/el-parkinson/el-parkinson-definicion/>

Esclerosis lateral amiotrófica - Síntomas y causas - Mayo Clinic. (2019, 14 décembre). Esclerosis Lateral Amiotrófica - Mayo Clinic. <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/amyotrophic-lateral-sclerosis/symptoms-causes/syc-20354022>

F. (2019). *Maladies neurologiques – Recherche sur le cerveau*. hopital.fr - Fédération hospitalière de France. <https://www.hopital.fr/Vos-dossiers-sante/Pathologies/Maladies-neurologiques-Recherche-sur-le-cerveau#64813>

Fundación Pasqual Maragall. (2008). *Fundación Pasqual Maragall | Por un futuro sin Alzheimer*. FPM - ES. <https://fpmaragall.org/>

G. (2021, 7 mayo). *Qué es la Esclerosis Múltiple: la enfermedad de las mil caras*. GAEM (Grupo de Afectados de Esclerosis Múltiple). <https://fundaciongaem.org/que-es-la-esclerosis-multiple/>

Les maladies neurodégénératives

Inserm. *Sclérose latérale amyotrophique (SLA) / maladie de Charcot* · Inserm, La science pour la santé.

<https://www.inserm.fr/dossier/sclerose-laterale-amyotrophique-sla-maladie-charcot/>

JPND. (2017, 2 mai). *Qu'est-ce qu'une maladie neurodégénérative ?* | JPND. JPND | Neurodegenerative Disease Research.

<https://www.neurodegenerationresearch.eu/fr/quest-ce-quune-maladie-neurodegenerative/>

LanguageTool. *LanguageTool - Corrector gramatical para francés.*

<https://languagetool.org/es/corrector-ortografico-frances>

Larousse, Æ. *Larousse.fr : encyclopédie et dictionnaires gratuits en ligne.* Larousse.fr.

<https://www.larousse.fr>

Maladie de Friedreich. *Maladie de Friedreich.*

<https://www.neurologie-genetique-chu-angers.fr/maladies/maladie-de-friedreich/>

Maladies neurodégénératives. *Maladies neurodégénératives.*

<https://www.santepubliquefrance.fr/maladies-et-traumatismes/maladies-neurodegeneratives>

Recherche clinique | *IMN.* *Recherche clinique.*

<https://www.imn-bordeaux.org/recherche-clinique/>

Sirois, L. (2021, 3 mars). *Quels sont les 5 principaux types de démences?* Visavie.

<https://visavie.com/5-types-de-demences>

SLA en chiffres: données épidémiologiques ARSLA. (2016, 24 octobre). Association pour la recherche sur la Sclérose Latérale Amyotrophique.

<https://www.arsla.org/la-sla-en-chiffres/>

User, S. *Les maladies neurodégénératives sont-elles d'origine infectieuse ?* | Colloques, conférences et débats | *Encourager la vie scientifique*. Les maladies neurodégénératives sont-elles d'origine infectieuse ?
<https://www.academie-sciences.fr/fr/Colloques-conferences-et-debats/maladies-neurodegeneratives.html>

Vilalab.org | *Neurodegenerative Diseases Research Lab*. Neurodegenerative Diseases Research Lab. <https://vilalab.org/>

What Is Alzheimer's Disease? National Institute on Aging.
<https://www.nia.nih.gov/health/what-alzheimers-disease>

Livres

Molloy, William i Caldwell, Paul. *La enfermedad de Alzheimer*. Traductor: Fontán, Fernando. Edición 2002. Editorial Paidós, 30 abril 2002, 258 p. ISBN. 8449325722

Acarín, Nolasco. *Alzheimer. Manual d'instruccions*. Edició 2010. Barcelona: Columna edicions S. A., 16/03/2010, 128p. ISBN. 9788466412278

Gil, Carmen y Martínez, Ana. *¿Qué sabemos de? El Parkinson*. Edició 2015. Barcelona: Los Libros de la Catarata, CSIC, 2015. 112 p. ISBN: 978-84-00-09918-3

Bueno i Torres, David. *100 gens que ens fan humans*. Edició 2015. Espanya: Cossetania, 1 de novembre 2015, 224 p. ISBN: 9788490343548

Fernando Agüera Ortiz, Luís. *Demencia, una aproximación práctica*. Edició 1998. Barcelona: Masson, 1998, 92 p. ISBN: 9788445807705

Personnes

Ariadna Laguna Tuset (Investigation - Parkinson)

ariadna.laguna@vhir.org

Montse Cecchini (AFABBS (Alzheimer) - Manresa)

montse@afabbs.com

M. Josep Martí (Investigation - Parkinson)

mjmarti@clinic.cat

Ricard Rojas García (Médecin - SLA)

RRojas@santpau.cat

Berta Craus Clavé (Travailleuse sociaux)

berta@cvi-bcn.org

Yaroslau Compta (Neurologue - Parkinson)

ycompta@clinic.cat

Rubèn López (SLA)

ruben.lopez@uab.cat

Eulàlia Guinovart (Association Parkinson)

<http://www.catparkinson.org>

Sílvia León (personne avec sclérose en plaques)

Nous l'avons contacté parce qu'on la connaît

12. ANNEXE

12.1. ENTRETIEN MONTSE CECCHINI (AFABBS)

[Introducció al nostre TDR i breu explicació del perquè hem triat aquest tema]

Soc psicòloga i neuropsicòloga. Fa molt poc que estic aquí a l'associació d'AFA. Vaig començar com a voluntària i col·laborava amb les psicòlogues que hi havia. El que fem és una teràpia d'estimulació amb gent gran i en els moments que els hi costa seguir, és quan els ajudem. Més que res és el fet d'estar amb aquestes persones i conèixer una mica el que pateixen. És una malaltia que és bastant colpidora, ja que la persona cada vegada va oblidant més.

[Ens ofereix la seva ajuda pel que calgui i iniciem les preguntes]

1. Per què vas decidir treballar amb aquesta associació?

Tot va començar quan vaig decidir estudiar psicologia i vaig realitzar les pràctiques en una sessió de grup de demències. En aquell moment em va impactar molt el cas d'un home de cinquanta-cinc anys que patia una demència moderada, que no li permetia ni escriure. Vivia amb el seu pare, i en cosa de 3 o 4 sessions, vaig trobar un gran canvi en ell en l'àmbit emocional. A partir d'aquest moment vaig decidir ser voluntària per ajudar a altres pacients.

En un Sant Jordi a Manresa, vaig descobrir l'AFABBS i després d'informar-me sobre l'associació, m'hi vaig fer voluntària. Avui dia, hi treballo com a psicòloga, i he realitzat el màster de neuropsicologia per aprendre encara més de les demències.

2. Què és el que més t'ha cridat l'atenció de les demències?

El que més em va cridar l'atenció va ser quan vaig fer unes pràctiques on vaig conèixer el cas d'un home que patia una demència moderada, aquesta persona no sabia el dia que era, no podia escriure, no sabia tornar sol a casa, no coneixia gaire bé a les persones... Era una persona que vivia amb el seu pare i mai anava enlloc, sortia a passejar, feia coses a casa que encara recordava...

La cuidadora i les seves nebodes el van convèncer perquè anés a l'associació de l'AVAN. Em va sorprendre molt el canvi que va fer només en 3 o 4 sessions a nivell sobretot emocional, perquè després vaig acabar les pràctiques i ja no el vaig veure més. Això és potser el que més em va impactar en una persona tan jove (li van diagnosticar la malaltia amb cinquanta-un anys). Aquest cas era de demència presenil (apareix abans dels seixanta-cinc anys). Hi ha demències de molts tipus, hi ha les corticals, subcorticals i les mixtes, i la demència tipus Alzheimer és una de les més habituals.

L'Alzheimer és entre el 60 i el 70% de les demències. Hi ha altres demències molt importants com de tipus alzheimer, de cossos de Lewy, frontotemporal, vascular i moltes altres.

El terme demència el que indica és un conjunt de símptomes i senyals que d'entrada el que provoquen, en la majoria de casos, és una pèrdua de les habilitats cognitives, són aquelles que ens fan ser persones i situar-nos en un entorn on estem vivint.

D'entrada, en el cas de l'Alzheimer, un dels símptomes que fan que els familiars decideixin anar al metge és la pèrdua de memòria i les capacitats cognitives que és el que més es nota i el que fa posar en alerta a les famílies o a un mateix que ho comença a notar. Les demències es poden produir a causa de malalties generals o d'un accident, per exemple, per problemes de diabetis o d'hipertensió. Hi ha diferents causes que poden causar la demència.

En el cas de l'Alzheimer un cop comença el procés produeix una degeneració que afecta les neurones (degeneració neurofibril·lar), ja que es produeix una acumulació d'una proteïna anomenada proteïna beta amiloide. A l'anar-se acumulant aquestes proteïnes causen unes plaques anomenades senils, aquestes es produeixen a dins del cervell i acaba causant una atrofia cerebral progressiva.

3. Desde l'associació, en quina mesura ajudeu als pacients que pateixen alzheimer?

D'entrada, normalment se'ls hi fa una avaluació neuropsicològica o bé ens porten l'informe del neuròleg o del geriàtric. A través del resultat de les proves/informes sabem en quin grup els hem de posar, ja que hi han diferents grups segons l'estat en què es trobin.

Acostumem a fer l'estimulació cognitiva, que són tallers de memòria. La memòria es pot treballar en l'àmbit de memòria immediata, per exemple, el càlcul mental o dir números i que el pacient els repeteixi en l'ordre donat. Aquesta funció mental el que practiquem és la retenció d'informació.

A més a més també fem tallers d'escriptura. Els hi posem diferents paraules de diferents categories i una errònia entre elles perquè la trobin i sàpiguen distingir de les altres aquella no està bé. Aquest taller els hi serveix per aprendre el tema de les categories de la informació mental.

També els hi fem tasques d'atenció, el fet d'aguantar l'atenció. Ja que a vegades aquestes persones comencen a treballar i al cap d'un moment estan mirant a un altre lloc. És intentar centrar-los. També els hi fem preguntes bàsiques com demanar-l'hi el dia en què ens troben, l'any... I els anem centrant a l'ara, és una teràpia que l'anomenem orientació a la realitat. Aquests tallers no només serveixen per a l'Alzheimer sinó per totes les malalties neurodegeneratives en general.

4. Es tracten altres demències a part de l'Alzheimer?

Hi ha algun cas de demència vascular, que és una demència que es produeix a base de lesions lacunars, que són petites lesions al cervell, però que n'hi ha moltes i això fa que es lesionin diferents àrees del cervell.

També treballem amb la demència de cossos de Lewy que és una de les altres demències.

Algun cas de demència produïda per la demència de Parkinson també, però les principals són l'Alzheimer i cossos de Lewy.

5. Com ajudeu als familiars?

Els ajudem primerament a proporcionar-li tota la informació que necessitin i que és complementària a la que els hi pot donar el seu metge. Ells donen la part mèdica i nosaltres el que fem és posar-los una mica en context de què és la malaltia, és a dir, primer posem a la seva disposició els serveis de l'associació entre els quals hi ha l'assessorament legal. A vegades demanar ajudes o saber els protocols necessaris pel tema de les residències o si no han anat mai a cap metge, doncs aconsellar que és el que es fa normalment.

A part, també tenim els grups d'ajuda mútua que són els que fa la cap de les psicòlogues amb els familiars. Ella fa unes reunions cada quinze dies on es reuneixen un grup de familiars i parlen una mica de les dificultats que es troben. Hi ha l'opció de fer-ho en grup o també de manera individualitzada. Entre diversos familiars, s'ajuden a enfrontar la malaltia, perquè hi ha vegades que pels familiars és gairebé com encarar un dol perquè saps que aquell procés no té marxa enrere, al contrari, sempre anirà a més i pot ser més o menys ràpid.

Jo penso que l'associació fa una feina molt bonica, perquè dona cobertura informativa als familiars, ajudant-los donant-los informació sobre termes legals, sobre la mateixa malaltia, assessorament i teràpia individual.

6. Hi han altres especialistes a l'associació a part de psicòlegs?

No, a l'AFA de moment només som psicòlegs. Sí que hi ha altres associacions, on treballen més amb rehabilitació, més genèrica, però normalment són per gent que ha tingut un ictus, tenen una afàsia i els ha afectat a la parla. Però tot el que és el tema de demències en un AFA, que n'hi ha a tot Espanya, normalment són sempre psicòlegs o neuropsicòlegs.

7. Com afecta el fet de tenir un familiar amb alguna d'aquestes malalties a nivell econòmic i mental a les famílies?

Depèn de cada cas. Hi ha casos que entre la família poden ajudar a combinar-s'ho. Hi ha famílies que entre els fills i familiars de la persona que pateix aquesta demència s'ho combinen per així cuidar-la o tenir-la una mica controlada. Molta gent s'ho va combinant fins que la generalitat avalua la situació de la persona pel tema de la llei de dependència.

La llei de dependència és un procés molt ben pensat, però per contra està molt mal aplicat ja que són processos molt llargs.

D'altra banda si ningú cuida aquestes persones poden deixar de menjar, provocant que entrin en un procés de desnutrició i aquí agreujaríem molt més la situació. Són situacions molt complexes.

El que si hem de tenir en compte, és com ens dirigim cap a ells, estan vivint una situació molt dura on a vegades en són conscients i és important tenir-ho en compte. Tractar-los com a persones grans tampoc com a nens petits. Per exemple, recordo de vegades que s'ha fet alguna xerrada per cuidadors i els hi diem que si està la família en una sala i hi ha la persona que té Alzheimer i la família està parlant de coses que afecten la família i aquella persona està allà se l'ha d'incloure en la conversa o si no parlar d'allò en un moment en què aquella persona no es trobi en la sala. Però sobretot no fer-li el buit.

També és freqüent que la gent gran quan es fa gran se'ls parli com a nens, sobretot si estan afectats. És un tema de tractar-los amb la màxima dignitat, ja que són persones fins a l'últim moment tot i que a vegades ells ja no tenen consciència, arriba a un punt que no saben ni qui són, es miren al mirall i no es reconeixen.

8. Sobre el que hem parlat anteriorment, quan triga en fer efecte aquestes sessions que es fan amb el psicòlegs sobre l'estat d'ànim del pacient?

La millora és a aspecte emocional i no tant cognitiu. En aquest cas, que hem parlat abans, va ser qüestió de poques sessions, suposo que el fet d'estar molt tancat en un mateix entorn i sent una persona relativament jove. Li vam fer recordar coses que ell feia quan era més jove. Fent aquest tipus de teràpia de seguida va començar a recordar i això li portava bons records i en l'àmbit emocional va anar millorant.

En una persona gran, no notes un gran canvi, és més una cosa global. Diguem que, és una malaltia que també té oscil·lacions. Hi ha vegades que estan pitjor i d'altres que sembla que estan més connectats a la realitat.

En els tallers, per exemple, ara gairebé totes les famílies arran del confinament el fet d'estar tant temps a casa sense ser estimulats els ha anat apagant. De fet, són coses que més tard es poden comprovar quantitativament a través de valoracions neuropsicològiques. Ja que els resultats en proves de memòria com proves d'atenció es veu. També trobaven a faltar estar amb gent, ja que amb diferents activitats es trobaven distrets i s'ho passaven bé cosa que provocava que el seu estat emocional millores.

9. Et sorprèn que hi hagi tanta gent que requereixi la vostra ajuda?

Diguem que ara hi ha una generació que són els que tenen a partir de setanta, setanta-cinc anys que també és una generació que no havien estudiat molts anys.

L'alzheimer pot afectar a qualsevol persona, però el fet d'estudiar i d'estar permanentment estudiant, disposen del que és el concepte que en neuropsicologia se li'n diu reserva cognitiva que és que les parts del cervell estan molt més actives, molt més connectades i això sembla que és un factor de protecció d'aquest tipus de demència.

En aquesta generació hi ha alguns casos on havien tingut un ensenyament molt bàsic on van aprendre a llegir i a escriure i després es posaven a treballar. Aquest tipus de gent en entrar en aquesta edat (no tots) s'han vist afectats. El que sí que està clar és que d'aquesta demència cada vegada n'hi haurà més, perquè amb l'esperança de vida que cada vegada s'allarga més, n'hi haurà més. Abans la gent amb setanta-cinc, vuitanta anys es moria i ara hi ha gent que viu fins als vuitanta, vuitanta-cinc anys i és quan comencen a tenir demència.

10. Com creus que es tractaran aquestes malalties en un futur?

D'entrada, la tecnologia en els últims anys ja ha fet que hi hagi un canvi, perquè cada vegada es fa més estimulació cognitiva a través de plataformes o APPs.

De l'altra banda, penso que poden sortir coses més interactives, en l'àmbit de realitat virtual, de cara a fer teràpies d'orientació entre d'altres, podria ser interessant.

També hi ha el tema de la medicació, que ara mateix no té cura, però hi ha medicaments que frenen els símptomes o que retrassen l'efecte de la malaltia. Esperem que ben aviat, hi hagi un fàrmac que de seguida es pugui diagnosticar que hi ha una afectació cognitiva en alguna àrea concreta com és el cas normalment de la memòria i poder donar un medicament que faci que la persona estigui el màxim de temps en aquell estadi inicial.

En l'àmbit de tallers estem intentant que cada vegada es faci més ús del tema de les tauletes. El que passa és que ens trobem que són gent que no estan habituats a treballar-hi i els hi costa més adaptar-s'hi.

11. Quin és el taller que creus que funciona més?

Depèn de la persona. Per exemple, hi ha gent que li agrada molt el càlcul perquè igual de ben joves els van posar a treballar i havien d'anar fent sumes... de vegades veus a gent que fa les operacions i penses que ho fan millor que tu, perquè ells ho tenen molt automatitzat.

D'altres gaudeixen escrivint, perquè tenen una lletra maca i encara recorden i els hi agrada fer exercicis escrits. D'altra banda, hi ha gent que els hi agraden molt els jocs de memòria, amb targetes tipus *memory*. Cada persona li agrada més fer un tipus de coses o unes altres, però bé, fem una mica de tot.

12. Teniu tallers molt variats?

Bé, ara estem introduint tallers que es realitzaran amb l'ajut d'un PowerPoint, per tant serà molt més oral, hi haurà una part escrita també, perquè han de mantenir la part de l'escriptura amb exercicis de diferents tipus. Treballarem també amb jocs lúdics en el cas dels pacients amb l'Alzheimer més avançat i en el cas que siguin més inicials, seran jocs més mentals.

També utilitzarem més aplicacions, el tema de la musicoteràpia i una sessió a la setmana, acabarem fent gimnàstica adaptada per ells.

13. Quina és la durada dels tallers?

Duren una hora i mitja, normalment n'hem fet de dues hores, però amb el tema COVID, tenen aquesta durada. Hi ha d'altres llocs on els fan d'una hora.

14. Com t'ha afectat personalment treballar en aquesta associació?

Com us comentava al principi, estar en aquesta associació amb aquestes persones m'ha agradat molt. Sobretot, aprendre. L'Alzheimer el veus com una malaltia molt llunyana.

El fet de tractar amb persones que la pateixen te la fa entendre des de més a prop. És una feina que m'omple moltíssim, estic molt contenta de poder-la fer. Quan veus que marxen els pacients estan tan contents, és el millor. Per exemple, l'altre dia que va venir una dona i ens va dir que s'emocionava quan venia perquè s'ho passava molt bé.

Quan ets gran i comences a veure que perds, que et tornes indefens, quan saps que hi ha alguna una cosa que no funciona bé i tot, i tens persones al costat que et cuiden penso que és un acte molt maco. Com us he comentat abans, jo vaig començar sent voluntària, i ara me n'adono que hi ha moltíssima gent que ens ajuda de manera voluntària i ho trobo molt maco.

Si recordo bé, hi havia una associació on feien tallers de malalties neurodegeneratives però en general. Hi havia un taller on les persones que patien d'alguna malaltia neurodegenerativa pujaven a dalt d'una muntanya amb bicicleta. I clar, veure'ls dalt tan contents i tan feliços omple molt. Recordo que dels primers dies que estava en l'associació va sortir el tema: "Com faries una truita?" això es fa, ja que es treballa sobre el que seria la capacitat de planificar, aquesta gent el que passa és que a vegades no poden cuinar perquè no fan els passos. Són aquelles coses que fins que no comences a tractar realment amb gent que pateix aquesta demència, no saps exactament el que la persona està passant.

15. Com va ser el teu primer dia amb contacte amb les persones afectades?

Recordo que el grup era bastant gran, era un grup que es podria classificar en què patien una demència moderada. El que em va sorprendre molt va ser el bon humor que tenien, estaven molt animades. Em va sobtar sobretot perquè no saps fins a quin punt elles son conscients de què tenen i del que els-hi està passant. A part, van haver-hi dos aspectes que em van impactar. D'una banda veure que elles d'estat d'ànim estaven molt bé, molt animades, però per l'altre tenir la sensació aquesta de si realment són conscients del que pateixen. L'Alzheimer comporta una cosa que es diu anosognòsia que és la incapacitat per ser conscient de la malaltia.

12.2. ENTRETIEN RICARD ROJAS GARCÍA (SLA)

1. Per què has escollit treballar amb aquesta malaltia?

De fet no ho vaig escollir, és com el flux d'on et porta la vida laboral. Jo vaig començar fent la residència d'aquest hospital. Quan vaig acabar em vaig incorporar al grup de patologia neuromuscular en general i amb el pas del temps em vaig començar a dedicar més a això. És una malaltia que podem dir que en el grup a ningú li feia gaire gràcia de portar. Amb el temps vaig començar a veure alguns malalts de manera aïllada i vaig veure que la relació amb ells era molt bona que se sentien ajudats. A més a més, des d'un punt de vista mèdic aquesta malaltia és un repte tant des del punt de vista d'assistència com des del punt de vista d'entendre la malaltia que té múltiples cares d'aproximar-se a ella. Però no va ser una elecció de dir "Jo vull fer neurologia, patologia muscular i em vull dedicar a la ELA", va ser que una cosa em va dur a una altra.



2. Has participat en alguna investigació per la ELA ?

Si, moltes. Estem en un hospital que en diem de tercer nivell, un hospital universitari on plantejar estudis d'investigació i portar-los endavant forma part de la teva feina. Amb millor o pitjor resultat perquè costa tirar endavant estudis ja sigui per finançaments, per circumstàncies, per càrrega de feina. Però si, moltes investigacions tant des del punt de vista genètic, de diagnòstic o epidemiològic entre d'altres.

3. Quins són els primers símptomes?

Poden ser molt variats. La ELA el que provoca és una debilitat muscular i una atrofia muscular. El que està afectat és el múscul tot i que és una malaltia de les neurones. Les neurones motores estan allotjades en el cervell i en la medul·la.

La malaltia comença en algun lloc, depèn del lloc de la medul·la on comença i quins músculs es troben en aquell lloc afectarà els músculs de la mà, els músculs de la parla, els músculs de la deglució, o fins i tot els músculs respiratoris.

Els símptomes seran diferents, però bàsicament seran debilitats i atrofia muscular. Però si les neurones que s'afecten primer són les que controlen el moviment de la mà, els problemes seran primer de la mà. Si és del braç, seran problemes per aixecar el braç. Si són les neurones que controlen el diafragma, els símptomes seran problemes respiratoris. Però sempre és debilitat muscular. A vegades associat amb espasticitat muscular (augment del to muscular).

Quan es lesiona la primera neurona motora es produeix una alliberació que fa que els músculs entrin en una contracció constant i pot haver debilitat però per dificultat de relaxació. Normalment van les dues coses juntes, però de vegades no és així.

4. Com es detecta? (proves...)

Forma part de l'exploració neurològica, detectar aquests símptomes (la debilitat, l'atrofia, l'augment del to muscular, l'espasticitat...). Que passa quan es relacionen determinats grups de neurones. La resta de proves que es fan, es fan bàsicament per descartar que aquests símptomes no siguin deguts a una altra cosa.

Però les proves no es fan per confirmar. No hi ha cap test diagnòstic, no hi ha cap cosa que podem mesurar a la sang que ens digui "*si és més de 150, vol dir que tens ELA i si és menys de 150 vol dir que no en tens*". Tampoc hi ha cap imatge cerebral o medul·lar que digui "*veiem això i veiem que té ELA*". Es basa en els símptomes, que és el que explica el malalt i els signes que és la part que veu el metge independentment del que expliqui el pacient. A partir d'aquí es comencen a fer una sèrie de proves per determinar i descartar el que pots tenir.

També tenim l'electromiograma que t'ajuda a detectar aquests signes que veiem en l'exploració que no es detecten de manera més precoç i que pot ser més objectiu.

Però no és, diguem, el test per detectar la ELA. De fet es pot diagnosticar la ELA sense l'ajut de l'electromiograma.

5. Creus que en el futur hi haurà algun tipus de prova per poder verificar que sigui ELA?

Jo crec que probablement, però avui en dia estem lluny encara. Segurament hi haurà, però el problema és que no totes les ELAs són iguals. I potser no les podrem confirmar totes, però tindrem proves que ens ajudaran molt.

6. Com és la primera visita d'un malalt que en pateix?

La primera cita és dir-los el que tenen, que és el més difícil. El que passa és que moltes vegades la gent ho intueix, perquè venen de consultar altres metges, fer altres proves. A part, avui en dia la gent de seguida entra a Google i ho busca.

Últimament hi ha hagut persones famoses que han explicat la seva experiència per això trobem que molts malalts ja venen una mica amb la "mosca darrera l'orella". La primera cosa és dir-los, perquè no se'ls pot enganyar. I s'ha de dir la veritat, però també intentant no ser cru, no pots dir "*a partir d'ara endavant les coses aniran molt malament*" perquè de fet nosaltres no ho sabem, no sabem els pacients que tindran un curs molt lent o els que tindran un curs més ràpid. Són molt diferents tant en la manera de presentar-se i en la manera en què progressen. Donar-los la confiança que en principi sempre tindran algú que els podrà ajudar a intentar afrontar tots els problemes derivats de la malaltia. Sense que la puguem curar o aturar, però que els símptomes que se'n deriven es puguin controlar.

7. Com et vas sentir al portar el teu primer cas?

No me'n recordo gaire. Però és que el primer pot ser molt diferent del segon i el segon molt diferent del cent cinquanta.

Són tots diferents, cadascú viu a la seva manera la malaltia, amb cadascú tens una relació diferent, cadascú té unes necessitats diferents i l'has d'ajudar tenint en compte la seva manera de viure la malaltia, el suport que tenen al voltant. És difícil anar adaptant a cada un que és el que necessiten en cada moment.

El que està molt clar és que no pots deixar-te portar per la idea que un té al principi que és "*quina pena*" perquè si et deixes portar per això, no els ajudes, només tenen algú que està plorant al costat. Ells el que necessiten és veure que algú té clar que és el que s'ha de fer en cada moment, encara que no tingui solució, però que s'ha de fer. Una altra cosa és que alguns casos et toquin més la fibra que d'altres i sempre n'hi ha. Són moments que no són agradables, però has d'intentar que això no surti al dia a dia amb ell.

8. Es coneix l'origen d'aquesta malaltia?

No se sap. Hi ha algunes en què hi ha un origen genètic, però són poques de moment, potser en el futur seran més. Però la resta no se sap com moltes altres malalties. D'aquesta en concret se sap relativament poc quin és l'origen, és a dir, perquè aquestes neurones en concret i no unes altres, ja que en cada tipus de malaltia es moren un tipus de cèl·lules del cervell i les altres no. Se sap que hi ha dipòsits a les neurones de proteïnes que estan mal plegades i que haurien d'estar al nucli i surten al citoplasma, però no se'n sap l'origen.

9. En quines edats és més freqüent?

És més freqüent entre els 50 i els 75 anys, però hi ha estudis recents que diuen que va pujant a partir dels 18 (molt rarament als 18) i fins i tot quan arribem al pic, entre els cinquanta i els setanta-cinc anys, tampoc és molt freqüent. Hi ha estudis que diuen que si ets molt curós a l'hora de detectar-los a la teva comunitat, continua pujant a partir dels 75. El que passa és que moltes vegades amb la gent gran, certs problemes no s'acaben investigant del tot i s'atribueixen a l'envelliment. Però això és una cosa que està en estudi, si a partir dels 75 continua pujant o com a mínim mantenir-se o si ja radicalment baixa la freqüència.

10. Hi algun tipus de tractament per millorar la qualitat de vida?

Primer hauríem de dir que és qualitat de vida, perquè probablement per vosaltres qualitat de vida és una cosa i per ells és un altre. Per algunes persones, qualitat de vida és poder parlar, i diuen, si no puc parlar, no vull viure. Per altres persones qualitat de vida pot ser jo no vull estar connectat a un ventilador i si això passa, jo no vull continuar així i per a d'altres pot ser bellugar-se i no ser independents.

Hi han moltes maneres de millorar la qualitat de vida, però has de tenir clar quin és el seu objectiu concret en cada moment. Si una persona t'està dient jo el dia que no pugui respirar i necessiti un respirador per viure, no vull viure, vol dir que per a ell això no és qualitat de vida. En canvi, una altra persona en la mateixa situació ho pot acceptar. Hi ha sistemes de comunicació, de ventilació, d'alimentació i han moltes coses, però sempre has d'ajustar-te al que els hi dona qualitat de vida.

Hi ha molts estudis que diuen que la qualitat de vida dels malalts és millor que la dels cuidadors i la dels metges, vull dir que a vegades, tenim la sensació que això no és qualitat de vida, però ho estàs mirant des del teu punt de vista, per ells la percepció de qualitat de vida és més gran que per algú que està al seu costat i està veient la situació. Jo el que he après és que mai diré a mi si em passa això i em proposen això diré que no, no, perquè ni t'està passant ni t'ho han proposat i us ho dic perquè he vist persones que han dit, "*yo el dia que me pase esto no quiero seguir viviendo*" i els hi passa això i diuen "*si, si, quiero seguir*" fes-me allò que em vas dir que faries si arribés a passar això.

11. Hi ha alguna línia d'investigació intentant trobar-ne la cura?

Hi ha molts grups investigant aquesta malaltia, no només en curar-la, sinó en com diagnosticar-la. Hi ha grups fent investigació epidemiològica, genètica, neuropatològica, és molt important. Per plantejar-te curar una malaltia, primer has de saber que has de curar i perquè està passant això. Si no ho saps, doncs difícilment en trobaràs una cura.

Avui en dia, la neuropatologia ens diu moltes coses de la malaltia, ens diu que els hi passa a les neurones, o que tenen de diferent de les normals. Ara sabem que hi ha plegaments de proteïnes que s'acumulen al citoplasma de les neurones i que no haurien de ser-hi. Això és la causa o la conseqüència? Això és també molt important a l'hora d'intentar curar la malaltia.

Després hi ha els tractaments, els assajos clínics que són molt importants, però hem de tenir en compte que quan fem un assaig estem mirant si el medicament va bé o no per aquesta malaltia, ho hem de comparar amb el que se'n diu placebo. Llavors vol dir que quan entres en un assaig, potser t'està tocant placebo, però no només això, sinó que potser el medicament que t'estan posant no només no cura la malaltia sinó que fins i tot la pot fer empitjorar. Un assaig es fa amb medicaments que es pensa que la seva química pot actuar en un lloc que probablement pot modificar la malaltia, però desgraciadament, jo us diria que és la malaltia en la qual més medicaments s'han provat i només un ha demostrat una certa millora en els malalts que ho prenen respecte als que no i aquesta millora, sincerament, és massa petita i si us dic que s'han provat més de 200 medicaments no us enganyo.

Investigar per una malaltia no és només intentar trobar un medicament i veure que passa, sinó que és molt important entendre que fa que passi el que està passant.

12. Podries donar algun consell per als pacients acabats de diagnosticar?

En realitat no cal donar-los molt consell, la gent ho té bastant clar. Més o menys ja saben el que és. El meu paper és principalment explicar molt bé el que sabem i explicar també el que no sabem i posar-nos en situació. Explicar-los quina és la "veritat" però avui en dia vivim en món de molta informació, tot i que moltes vegades d'informació no contrastada i a vegades només el fet de parlar amb ells t'adones que tenen una quantitat d'informació que no saps d'on l'han tret, però que no és molt real.

Jo crec que més que aconsellar és informar, orientar-los i donar-los suport. També depèn molt de la persona i les seves necessitats, i a vegades vas coneixent-los amb el pas del temps i vas veient que necessiten.

13. Que creus que és el més important per a afrontar la enfermetat?

Depèn una mica de cada persona, hi ha gent que es marca dates amb coses que vol fer, hi ha d'altres que no volen sentir-se una càrrega per a les famílies i cuidadors. Hi ha que es preocupen més per ells i d'altres per la gent del seu voltant, de si tenen fills o parella o si no. Cadascú té la seva manera de veure-ho i les seves preocupacions.

14. Perquè creus que n'hi ha tan poca informació?

És una qüestió de freqüència i per tant, la presència en les xarxes és més petita. No crec que sigui perquè són més desconegudes des d'un punt de vista mèdic. Jo crec que el nivell de coneixement dels metges i científics que es dediquen al Parkinson és molt similar als dels que treballen amb la ELA, però com que no té tanta repercussió mediàtica, no hi ha tanta informació.

15. Com veus el futur d'aquesta malaltia?

El veig bé, però clar, el problema està en el fet que jo el veig bé, però no a un curt termini, i el problema dels malalts és que el termini és molt important per ells. No val res que els hi diguis que d'aquí a vint anys sabrem molt més de la malaltia, que n'estic segur. Jo fa vint anys que estic veient pacients davant la malaltia i les coses han canviat molt i hem après molt.

L'aprenentatge és exponencial, quan més aprens més fàcil és pujar al següent esglaó. M'imagino que en els pròxims vint anys en sabrem més, però clar, no li pots dir a un malalt. No hem après a parar-la que en el fons és el que li importa al pacient, al familiar i a tothom, l'important sempre és curar una malaltia. En principi soc optimista. En cada any que porto treballant, he vist que s'han pogut crear molts nous medicaments que quan jo vaig estudiar es veien impossibles d'aconseguir, però amb temps i paciència es pot.

16. Creus que hi ha alguna cosa que és important de saber?

Que és una malaltia neurodegenerativa i que els pacients estan ben diagnosticats i ben tractats al nostre país. Crec que això és molt important perquè moltes vegades la gent es pensa que aquí no tenim els recursos i que d'altres països "més avançats" tenen més possibilitats. A vegades gasten diners buscant altres opcions en altres llocs. Jo penso que és molt important saber què és una malaltia neurodegenerativa, però que tant el sistema sanitari com el sistema assistencial està cuidant bé aquests malalts i els està parant atenció.

Desgraciadament no tenim tractament curatiu, però l'atenció que es fa és molt correcta i estan en mans de professionals. A molts companys no els hi feia molta gràcia fer aquesta malaltia, perquè la gent té la sensació que estàs plorant tot el dia i viuràs un drama constant i no és això. Els malalts ho viuen d'una manera que no és dramàtica (la immensa majoria).

No transmeten sensació de drama, sinó que transmeten sensació de molta tranquil·litat i d'acceptar molt bé tot el que està passant i agraïment. Tot i saber que a vegades sembla que no facis res per a ells, i això ho he parlat jo amb alguns que hem arribat a tenir més confiança i t'ho diuen, *"sí, sí que feu, no ens cureu, però necessitem parlar amb vosaltres, venir, veure-ho, preguntar-vos sobre que faig amb això amb allò altre"*.

En resum, que és una malaltia neurodegenerativa que afecta el malalt i a tot el seu entorn, però que avui en dia té una atenció més que correcta.

12.3. ENTRETIEN BERTA CRAUS (TREBALLADORA SOCIAL)

1. Quina és la vostra funció des del Centre de Vida Independent?

El que fa el CVI és adaptar el domicili o el lloc de treball, a cada lloc on la persona té una dificultat. La malaltia és molt important sempre perquè d'acord amb el diagnòstic tindrem una progressió o una altra i pensant en un futur, sempre mirem d'adaptar-ho pensant en el demà, és a dir, l'avui és molt important, però sempre tenint en compte com anirà aquesta malaltia.



Una de les característiques on normalment ens trobem és per exemple en l'Alzheimer, ja que no és el mateix un Alzheimer en una persona de trenta-cinc o quaranta anys que en una persona diagnosticada amb vuitanta. En una persona de trenta-cinc, quaranta serà molt més ràpida aquesta evolució que en la persona que té vuitanta anys. Dins de les malalties neurodegeneratives, n'hi hauria una que és la ELA, que és devastadora i des que et donen el diagnòstic fins que la persona acaba morint, a vegades hi ha un termini de dos anys.

Nosaltres sempre mirem d'adaptar d'acord amb la persona i les dificultats que té, pensant amb la patologia, però si sabem que és una patologia que anirà molt ràpida, ja pensem en una implementació de cara a un futur. Us poso un exemple: normalment les famílies quan ens truquen és perquè tenen moltes dificultats en el bany. Et diuen "*ostres, és que, tinc banyera i em costa molt poder entrar*". Hi ha solucions per poder entrar a la banyera amb seguretat sense haver de treure la banyera, però si estiguéssim parlant d'una ELA, segurament la proposta que faríem seria que encara que ara ho pugui fer amb un producte de suport, seria fer un arranjament pensant en què en un futur molt proper, això és el que li aniria millor.

Jo el que us destacaria és que per a nosaltres és important la persona, la malaltia i les dificultats que té, afegint també l'entorn que té aquesta persona, perquè no és el mateix adaptar un domicili pensant en una persona que viu sola, en una persona que són dos, o en una persona que té fills.

Jo recordo un cas, era un tema físic, no era un tema neurodegeneratiu. Era una noia que quan li vam anar a adaptar el lavabo, ella va dir, "*Si em poseu el vàter que a mi em va bé (ella va amb cadira de rodes) els meus fills no podran anar al vàter. Prioritzo que a mi em costi més poder anar al vàter a què els meus fills no puguin fer aquesta activitat perquè a mi em sigui més fàcil*".

Hi ha diversos factors que nosaltres tenim en compte a l'hora de poder adaptar, a part, també hi ha el factor econòmic, que és una realitat. No tothom disposa dels mateixos recursos i no tothom pot adaptar-ho com voldríem o com seria el més idoni.

2. En què més ajudeu a adaptar el domicili?

Jo us parlava del bany perquè és el que més fàcil de veure i el que normalment les famílies sempre et truquen per explicar-te, però nosaltres valorem tot allò que fa la persona, és a dir, des que s'aixequen, si es poden aixecar bé del llit o necessiten que algú els ajudi. T'expliquen com ho fan i penses: "*ostres, no ho fa com ho fem nosaltres d'una manera àgil sinó que té diversos recursos i potser amb una barana ho podria tenir solucionat* ". Com es fa la higiene, no només la dutxa sinó la higiene de tocador, si és un home, si s'afaita, potser ha deixat d'afaitar-se perquè té dificultats o potser li fa una altra persona. Si es renta les dents, la cara. De vegades el simple fet de posar un seient, ja pot fer que aquesta persona torni a rentar-se les dents i la cara de manera autònoma quan ara li està fent un cuidador perquè estar dret, fent aquesta activitat no té prou control.

Si cuina, mirar si pot cuinar, si pot obrir pots, si no, si té foc, que aquest no sigui un risc. Tot allò que fan, és a dir, penseu vosaltres mateixes des que us aixequen fins que us aneu a dormir totes aquelles activitats que feu. Si tinguéssiu alguna dificultat, en base a aquella dificultat, és on nosaltres comencem a treballar sempre.

Per més que t'expliquin, fins que no vegis com ho fa la persona, no et pots fer una idea perquè potser, una cosa molt senzilla com posar-me una samarreta, jo me la poso d'una manera i potser vosaltres us la poseu d'una altra.

S'ha de veure com ho fa l'altra persona i perquè hi ha aquesta dificultat. Això quan la persona pot fer l'activitat. Quan la persona no la pot fer, cuidem al cuidador. Si hi ha un cuidador, sempre és molt important que no hi hagi una lesió, poder facilitar-li totes les tasques, que ho faci amb seguretat i amb comoditat tant pel cuidador com per la persona que està cuidant.

3. Quines lleis hi han que els ajudin?

La llei més coneguda és la llei de dependència, que és el que va acabar creant l'ajut per la llei de la dependència que és el que es coneix. Jo sé que hi ha el grau de discapacitat. Sempre es diferencien la discapacitat i la dependència perquè per començar la discapacitat estava des de molt abans. Tant amb una com amb l'altra sempre et demanen informes mèdics per poder saber una mica en què ens basem.

La discapacitat és un 100%, si tu superes el 33% de discapacitat, et donen el carnet o el grau de discapacitat. Això no vol dir que si jo per exemple, tingués una sordera gradual a una oïda, jo potser tinc un 27% de discapacitat, però com no arribo al 33%, no tindrè valorada la discapacitat. Quan et resolen una discapacitat, et diuen quin tipus de discapacitat tens, queda reflectit si és una discapacitat física, auditiva...

Hi ha diversos graus i en el moment que ja tens la discapacitat, un dels beneficis que tens és per exemple en l'IRPF, que és diferent. Pots tenir algunes pensions per tenir algun grau de discapacitat. Tens descomptes en transport. Quan et valoren la discapacitat, també et diuen si superes el barem de tercera persona que vol dir que necessites que algú t'ajudi a fer moltes o part de les tasques del teu dia a dia i el barem de mobilitat reduïda, aquest és aquell que s'entén que tu tens dificultats per anar en transport públic o en determinades vies no podries anar si no tens un suport extra.

Aquí a Barcelona hi ha el que se'n diu la targeta blanca de transport. Hi ha uns taxis que tu pagues com si fos el bitllet senzill de metro, però aquest taxi et porta de porta en porta, és un servei que té l'ajuntament per a persones amb discapacitat amb mobilitat reduïda.

Per tant tenim quatre casos, que et donin la discapacitat, la discapacitat amb barem de mobilitat reduïda, la discapacitat amb barem de tercera persona, o discapacitat amb barem de mobilitat reduïda i de tercera persona.

Una de les ajudes que hi ha són els ajuts PUA. Són uns ajuts on hi ha un catàleg on tu pots veure diferents productes pels quals la generalitat ha posat un preu màxim, d'aquell preu, com a molt et pagaran el 80% sempre pensant en els ingressos que tu tens, per tant aquest 80% pot variar segons la persona que demana l'ajut.

Aquests ajuts també van amb lògica amb el tipus de discapacitat que tens, és a dir, si tinc una discapacitat auditiva i demano pels PUA un llit articulat, me'l denegaran, perquè em diran que la meva discapacitat no va acord amb l'ajut que jo estic demanant. En canvi, si és una discapacitat física, sí que el puc demanar perquè hi ha una coherència amb la discapacitat que tinc.

El que nosaltres fem amb les famílies és que quan nosaltres els visitem, mirem si són famílies que no tenen molts recursos i poden participar als ajuts PUA. En aquest cas, jo com a treballadora social, sigui l'època de l'any que sigui (els PUA s'obren normalment dos mesos l'any i acostumen a ser juliol i agost, molt mala època perquè la gent té el cap en les vacances i no tant en les ajudes), els hi fem tot l'assessorament. Si a mi el dia d'avui, em vingués una família al CVI, si jo veiés que compleix els requisits per poder demanar els PUA, els informaria perquè ho sabessin.

Per demanar els PUA, nosaltres el que fem és un informe molt breu perquè la família l'adjunti a la sol·licitud, per utilitzar-lo com un plus, és a dir, que vegin que hi ha uns professionals al darrere que realment valoren que allò que tu estàs demanant, és una necessitat i que no perquè tinguis una discapacitat, estàs demanant un ajut.

El problema és que en els PUA, has de donar els diners per avançat, quan la família no té recursos, el que jo els hi recomano és que presentin la sol·licitud amb el pressupost, quan la generalitat et digui si et dona o no el suport, si tu el vols, presentem després la factura, però la família haurà de pagar tot allò i a vegades passa un any fins que la generalitat t'acaba pagant aquell ajut.

Per tant, és una ajuda econòmica que està bé, però que no tothom pot permetre's el fer aquesta despesa econòmica. En canvi la llei de dependència, quan a tu t'hi valoren, normalment et fan un qüestionari a domicili, i depenent dels resultats, o no tens grau, o tens grau 1, 2 o 3.

La resposta que tu tens és normalment un servei, és a dir, per un grau 1 podries demanar accés en un centre de dia o un cuidador o treballador familiar. A partir del grau 2, ja podries sol·licitar una plaça residencial. Depenen del grau que tens pots optar per un servei o per un altre.

4. És molt car costejar el tractament o les ajudes a un familiar en aquesta situació?

En el nostre cas no fem tractaments. Pel que fa a adaptar al domicili, hi ha moltes solucions. Un exemple, un llit pot estar baix, llavors tu el pots aixecar amb unes potes d'elefant, amb unes alces o pots posar un llit articulad o un llit amb carro elevador, tot depèn del pressupost que disposi la família en qüestió. Si jo veig que la família no té recursos, informo l'equip, sempre busquem d'acord amb el que té la família, tot i això, sempre proposem les diferents solucions.

D'altra banda també hi ha el banc del moviment que vol dir que tu pots llogar durant un temps, unes certes ajudes, com una cadira de rodes per la dutxa, un llit articulad... Nosaltres intentem adaptar-nos a les famílies, però que passa, vosaltres podeu pensar en adaptar tot el domicili, però en determinades fases de les malalties, sobretot preocupa poder fer la higiene amb seguretat i poder fer les transferències si hi ha mobilitzacions o el suport i cura al llit.

Llavors ja busques elements i productes que puguin donar aquest benestar a la persona i al cuidador, però que no siguin molt cars. Tot i que al final, el preu és el preu i s'han de buscar maneres per tal de poder pagar-ho o pensar altres opcions i/o recursos.

5. Aquestes ajudes, triguen molt en arribar?

Els PUA per exemple sí, l'altre dia parlava amb una família que encara no havia rebut els diners de l'any anterior. És el que us dic, tu demanes l'ajut, saps que el rebràs, però no saps quan. Fas la inversió amb la garantia que la generalitat et pagarà, però no saps quan farà aquest ingrés.

6. Per què creus que triguen tant aquestes ajudes?

Perquè les entitats públiques de vegades no poden fer els pagaments com volguessin. El que jo sempre dic a les famílies és que en el moment en què ells et diuen que sí, tu ja tens la garantia que et pagaran, és com la llei de dependència. Moltes vegades la resolen i potser comences amb un centre de dia i llavors ho comences pagant tu fins que arriba un moment que la generalitat et paga i et paga amb tots els endarreriments, però passa un temps fins que te'ls fan.

7. Hi han ajudes exclusives per a les persones amb demència?

Que jo conegui no. El que és important és que aquesta persona que té el diagnòstic de demència, a la que comença a tenir problemes, pugui fer-se les valoracions de dependència i de discapacitat. L'única que tenen una mica més en compte o que per desgràcia accelera els processos és la ELA. Quan tu presentes un ajut o una sol·licitud de discapacitat o dependència a una persona amb ELA, com que saben el diagnòstic, les valoracions són molt més ràpides, però l'ajut és un ajut global.

Penseu que la llei de dependència, és una llei universal, tothom té dret a poder-la demanar. Indistintament del diagnòstic que tu tinguis, una persona gran que comença a tenir dificultats, però que no té per què tenir una demència, té la mateixa opció a demanar-la que una persona que estigui diagnosticada d'Alzheimer o que hagi tingut un ictus... No hi ha un ajut concret per demència. El que sí que potser és que associacions com per exemple la de Pasqual Maragall que són especials per demències, demanin ajuts públics per poder tirar endavant aquestes entitats i poder donar suport a les famílies. Però per tenir aquest diagnòstic, no optes a tenir unes altres ajudes.

8. Com veus el futur en aquests aspectes?

La realitat és la què és i el coronavirus no ha ajudat gens, perquè s'han hagut de paraitzar moltíssimes coses per prioritzar l'atenció més bàsica que és salvar les vides. A mi m'agrada creure que en un futur, moltes de les investigacions que s'estan duent a terme per malalties neurodegeneratives, arribaran a uns fruits que podran, evidentment no eliminar aquestes malalties perquè trobo que és molt difícil, però si pal·liar que els efectes siguin tan ràpids com són en algunes. Però m'agradaria evidentment com a treballadora social que fossin més accessibles i que les ajudes fossin més ràpides.

12.4. ENTRETIEN ARIADNA LAGUNA (PARKINSON)

1. Per què has escollit treballar amb aquesta malaltia?

Va ser una mica per casualitat, a mi sempre m'havien agradat les neurociències sempre havia trobat que el funcionament del cervell era fascinant. Hi havia moltes coses per saber, molts misteris per descobrir i per això quan vaig acabar la carrera de biologia, vaig decidir que volia fer un doctorat i dedicar-me a la investigació.

Primer vaig buscar algun doctorat relacionat amb el món de la neurociència i vaig fer el meu doctorat treballant amb la síndrome de Down. Després de fer-lo, vaig decidir anar-me'n a l'estranger per continuar la meva formació i fer un postdoctorat. Vaig voler anar a l'institut Karolinska de Suecia, ja que és un referent mundial en l'àmbit de la neurociència, on hi havia molts grups de recerca investigant diferents aspectes i tots em semblaven molt interessants.

Per alguna raó em va cridar l'atenció un laboratori que treballava amb les neurones dopaminèrgiques, com es desenvolupaven durant el desenvolupament embrionari, com funcionaven en la vida adulta i com quan aquestes neurones deixen de funcionar es produeix una malaltia que és el Parkinson i aquí va ser quan vaig entrar en contacte amb el Parkinson i d'això ja fa més d'onze anys. Des d'aleshores estic treballant amb aquesta malaltia.

2. Com treballeu?

Nosaltres som un equip d'investigadors multidisciplinaris, hi ha gent de diferents formacions. Treballo a un institut de recerca que està associat a un hospital, la Vall d'Hebron i per tant el nostre grup de recerca inclou metges, biòlegs, biotecnòlegs, bioinformàtics, químics, tècnics d'anatomia patològica... Cadascú des de la seva basant i la seva formació, tots contribuïm a buscar respostes a les preguntes que tenim sobre la malaltia del Parkinson.

3. Es coneix l'origen d'aquesta malaltia?

No, se saben algunes coses, la malaltia es va descobrir fa més de dos-cents anys, quan va ser diagnosticada per primera vegada. Se li va donar el nom de Parkinson perquè el metge que la va diagnosticar, és a dir, que va determinar que les persones que presentaven un conjunt de símptomes patien aquesta malaltia, es deia James Parkinson. Ell mateix no en va donar el nom, sinó que al cap d'uns anys es va decidir donar el nom del Parkinson.

Aleshores, com us deia, fa més de dos-cents anys que s'està investigant sobre la malaltia i sabem diferents mecanismes que estan implicats en la malaltia. Per exemple que els mitocondris no funcionen correctament, que els sistemes de degradació de proteïnes de les cèl·lules tampoc i sabem que hi ha una acumulació anòmla de proteïnes, i en concret d'una proteïna que es diu: Alfa-sinucleïna.

S'ha de dir que també hi ha un pigment característic de les neurones que degeneren amb Parkinson que és la neuromelanina que també té un paper important. Vull dir, tenim com diferents peces del puzzle, però la veritat és que encara no les hem aconseguit posar totes juntes per saber quina és la causa inicial.

Sabem que hi ha alguns gens que estan associats a la malaltia, però no tots els casos són genètics, de fet és un percentatge molt petit. La immensa majoria són casos no genètics on no hi ha una mutació concreta, però sí que sabem que hi ha variacions en el genoma que poden influir en el risc que té una persona a desenvolupar Parkinson.

Un altre punt a tenir en compte és que hi ha algunes pesticides que provoquen la mort d'aquestes neurones i també poden provocar Parkinson. Per tant, podem veure que hi ha diferents factors i per això diem que és una malaltia multifactorial, però encara no sabem quin és l'origen inicial, si és que hi ha un sol origen, és a dir, potser hi ha diferents orígens i depenen del subtipus de malaltia doncs hi pot haver un o un altre.

4. Quins són els avenços més recents que heu fet?

L'avenç més important que hem fet recentment ha sigut precisament el de descriure el paper d'aquest pigment que us comentava, la neuromelanina, en la malaltia de Parkinson. La neuromelanina és un pigment semblant a la melanina de la pell, però que es troba dins de les neurones catecolaminèrgiques del cervell. No es troba en totes les neurones del cervell sinó que es troba només en aquelles neurones que fan servir els neurotransmissors de dopamina i noradrenalina com a font principal de comunicació entre elles.

El fet que aquestes neurones degeneren de forma preferencial a la malaltia de Parkinson ja se sap des de fa molts anys, però no se sabia quins eren els factors de successibilitat, és a dir, que feien que aquestes neurones fossin més susceptibles a degenerar, morir-se.

El nostre grup ha descrit recentment que el que les fa més susceptibles és el fet de tenir aquest pigment de la neuromelanina. Això és degut a que utilitzant models experimentals al laboratori com cervells de rosegadors (rates i ratolins) i mostres de donants que van decidir donar el seu cervell a la ciència, hem pogut veure que quan s'acumula aquest pigment de forma no progressiva amb l'edat, fa que els mecanismes bàsics d'homeòstasi de la cèl·lula, com la funció mitocondrial o la funció de degradació de proteïnes, deixin de funcionar correctament i comencin a produir l'acumulació d'espècies tòxiques o de productes tòxics que fan que la cèl·lula acabi degenerant i això, fins ara no se sabia.

5. Des de quan teniu aquesta línia d'investigació oberta?

El grup de recerca en el que treballo es va fundar l'any 2006, però jo em vaig incorporar l'any 2014.

6. Que creus que és el més important a l'hora de començar una investigació d'aquest tipus? (iniciació a la investigació)

El principal és tenir una bona idea, o una pregunta que vols contestar (hipòtesi). És fonamental llegir molt i investigar molt, saber que és el que s'ha fet, que és el que se sap i a partir d'aquí veure que és el que falta per saber.

Un cop ja has decidit que és el que falta per saber i que s'ha d'investigar, el més important és pensar molt bé els experiments que duràs a terme per poder contestar aquesta pregunta que tens i pensar quina és la millor tècnica per obtenir una resposta. Saber quina mena de controls has d'utilitzar perquè els teus resultats siguin fiables i no hi hagi dubte sobre la interpretació del resultat. Per últim si estàs segur que tens els recursos tant tècnics com humans per portar-ho a terme.

7. Creus que heu fet molts progressos en els últims anys?

Si, sense dubte. És veritat que a vegades, pot semblar frustrant perquè tot i que fa dos-cents anys que coneixem l'existència d'aquesta malaltia, avui en dia, és una malaltia incurable, és a dir, no tenim encara una cura que aconsegueixi evitar que la malaltia avanci. Idealment inclús evitar que la malaltia es produeixi.

Sí que hem avançat moltíssim pel que fa a tractaments. Existeixen molts tractaments que en diem simptomàtics, és a dir, que aconsegueixen mantenir els símptomes de la malaltia al mínim possible, de manera que el fet de ser diagnosticat amb aquesta malaltia et permeti portar una vida de la qualitat més gran possible.

Tot i ser incurable, sí que hem aconseguit que els pacients visquin molts més anys i amb una millor qualitat de vida. A més a més, en l'àmbit d'investigació, ara sabem molt més sobre quins són els mecanismes de la malaltia i per on podem buscar nous tractaments, dirigits a poder-la curar, en el sentit de poder evitar que es manifesti.

Com que és una malaltia que no es pot curar, seguim investigant, invertint els nostres esforços a seguir buscant la manera de poder-la curar de forma definitiva.

8. Com veus el futur d'aquesta malaltia?

Jo soc optimista, penso que hem après molt i que a més tenim una sèrie d'eines tecnològiques, amb les que hem avançat moltíssim i per tant podem obtenir molta informació en un temps molt curt i d'una forma econòmicament assequible. Podem realment aprendre molt en molt poc temps.

Fins ara hem anat aprenent poc a poc, ara tenim una revolució tecnològica espectacular que ens està fent aprendre molt i ràpid. També crec que hi ha hagut un canvi de mentalitat a escala global en la manera de fer ciència i recerca s'ha posat de manifest la necessitat de treballar en equip, de col·laborar no només entre els companys de laboratori sinó que també amb els altres laboratoris arreu del món.

Anar tots a l'una, col·laborar i unir esforços per tractar la malaltia. En això crec que hem millorat moltíssim amb el qual penso que la prova també la tenim amb la vacuna de la covid. Quan tota la comunitat científica s'ha bolcat a nivell de recursos econòmics i humans amb una malaltia concreta s'ha aconseguit desenvolupar una vacuna en temps rècord.

També en el camp del càncer, fa deu anys els càncers eren malalties mortals i no hi havia manera de curar-los o simplement tractar-los. Avui dia, després de quinze anys d'investigació molt intensa, on s'han destinat molts recursos a la investigació en càncer podem dir que hi ha molts càncers que es poden curar, i els que no, tenen unes esperances de vida molt més llargues i una qualitat de vida més llarga. Sí que és veritat que segueixen havent-hi càncers que no es poden curar, però comencen a ser minoria.

Crec que en el camp de les malalties neurodegeneratives i en concret, del Parkinson, fins ara no s'havia fet un esforç mundial en aquesta direcció i ara s'està començant a fer. Les malalties neurodegeneratives, està clar que són malalties que estan en alça. Gràcies a tots els avenços de la medicina de l'últim segle, cada vegada vivim més anys i per tant la incidència de malalties neurodegeneratives com el Parkinson està augmentant de forma exponencial.

12.5. ENTRETIEN M. JOSEP MARTÍ (PARKINSON)

1. Per què has escollit treballar amb aquesta malaltia?

Jo vaig estudiar medicina i després em vaig presentar al MIR, les especialitats que més m'agradaven, eren neurologia i cardiologia. Però finalment em vaig decidir per neurologia. Mentre anava fent la residència, vaig veure de tot i va ser quan em vaig anar introduint a trastorns del moviment. Una part dels trastorns del moviment és el que es coneix com a parkinsonisme i la malaltia més important d'aquestes és la malaltia del Parkinson.



2. Quina funció teniu? (com col·laboreu amb el Parkinson)

Jo sóc neurologa. Ara mateix tinc una jubilació parcial, però fins ara he sigut la cap de la unitat de Parkinson i trastorns del moviment. Aleshores, la nostra tasca, és una tasca clínica, però també ens agrada la investigació. Dintre d'una investigació, que és la del Parkinson intentem estar al dia amb la investigació de fàrmacs nous, teràpies cirurgies... Qualsevol cosa que ens ajudi a millorar el coneixement. És molt important perquè a més, nosaltres ens fem moltes preguntes quan veiem als pacients. I això és una mica el que origina que facis recerca, per tu poder respondre les possibles preguntes que formules. Si tens unes estructures que t'ajuden doncs pots dur a terme aquesta recerca.

3. Des de quan teniu aquesta línia d'investigació oberta?

Fa molts anys potser vint, trenta... Tot i així, ha anat evolucionant molt el coneixement del Parkinson. Quan jo vaig començar, no sabíem moltes de les coses que sabem ara i ara crec que en sabem masses, tantes que no sabem si és una malaltia sola, si són moltes malalties...

Cada vegada és més complex, ja que cada vegada sabem més coses; que poden ser per via genètica, que pot haver-hi una afectació als mitocondris, que pot haver-hi una afectació d'unes proteïnes que es dipositen i maten la neurona... Sabem moltes i moltes coses i a vegades ens preguntem si realment estem davant d'una malaltia o són moltes malalties. Però més o menys quan explores al malalt sempre trobes el mateix: tremolor, rigidesa...

4. Quins són els avenços més recents que heu fet?

Nosaltres ara mateix estem treballant molt en un tipus de Parkinson que és el Parkinson hereditari per un gen que és el h2. I aquesta és una malaltia de Parkinson que és igual a totes les altres, però que sabem que hi ha una mutació en el gen.

Quan nosaltres diagnostiquem un pacient amb Parkinson, moltes de les neurones dopaminèrgiques (les neurones que fan la dopamina) ja han mort. Es diu que fins i tot un 60, 70% de neurones ja s'han perdut. Aleshores comencen a haver-hi els signes clínics de la malaltia. Si tu tinguessis la capacitat de trobar-lo abans que es degenerin tantes neurones, potser tindrem més possibilitats de tractar-ho.

En aquestes persones que tenen un Parkinson genètic, moltes vegades hi trobes la mateixa mutació als familiars, ja que és una herència dominant, tot i que aquests familiars encara no tenen la malaltia. És com si estiguessis en unes fases més inicials. En aquest punt, intentem buscar marcadors que ens diguin si aquestes persones que tenen aquesta mutació i que amb el temps poden fer la malaltia, tenen algun tipus d'expressió biològica o clínica que ens pugui indicar quins d'ells tindran la malaltia, de cara que si en algun moment trobem un tractament que pugui curar la causa o almenys parar-la, estiguem en un moment molt més aviat del que estem fent ara.

El que passa és que al Parkinson hi ha una aglomeració d'unes proteïnes que tenim tots. A la llarga aquests aglomerats de proteïnes maten la neurona. Aquests aglomerats se'n diuen Alfa-sinucleïna.

Hi ha tota una sèrie d'estudis que intenten anar en contra l'Alfa-sinucleïna, però clar el pacient quan té Parkinson ja té un 60% de neurones mortes. Aleshores encara que s'hagi fet aquest tractament per destruir aquestes proteïnes no s'arriba a temps perquè el cervell ja està molt afectat. Per tant, han sigut uns fàrmacs pels quals tothom tenia molta esperança, però no han sigut efectius i això és probablement perquè arribem tard. El que intentem i volem fer, és trobar un marcador que ens digui si una persona desenvoluparà o no Parkinson.

5. És molt freqüent el Parkinson hereditari?

El Parkinson hereditari no és gaire freqüent, vindria a ser un 5% o fins i tot menys. Però clar, és un bon model, perquè tens una persona amb la mutació, però encara no té la malaltia i aquí sí que pots intentar buscar alguna cosa que et pugui ajudar a saber si la desenvoluparà o no.

També s'ha vist que de vegades hi ha persones que desenvolupen Parkinson amb els anys, però que molts anys abans tenien un trastorn del son, que és el que es coneix com a trastorn de la conducta de la fase REM del son (que és quan somiem). Doncs aquest trastorn de conducta és un símptoma precoç que apareix molts anys abans que aparegui el Parkinson, però que no el tenen totes les persones. Consisteix en el fet que criden, es mouen... És com si tinguessin un son molt agitat. Això t'està dient que una part del cervell s'està afectant. Aquests pacients que encara no han desenvolupat la malaltia neurològica degenerativa també serien un bon model. Sempre intentant detectar-lo quan comença tot això per poder ser a temps per poder parar la degeneració.

6. Hi algun tipus de tractament? Quins són els seus efectes?

El que els hi passa als malalts amb Parkinson, és que van més alents, tenen més tremolor, rigidesa... A la llarga van fent trastorns de l'equilibri, de la marxa... i tot això es va complicant. Quan totes les lesions afecten a tot el cervell poden tenir fins i tot demència.

Aleshores, que el Parkinson tenia una pèrdua de neurones que porten dopamina fa molt i molts anys que ho sabem i el que es va veure, és que si tu donaves aquesta dopamina per pastilles, que seria levodopa, que després quan arriba al cervell canvia a dopamina, podíem millorar tots aquests símptomes. Evidentment no paraves la malaltia, no arreglaves la causa, però els-hi aportaves alguna cosa que ells havien perdut. És com un diabètic, no té insulina i per tant se la punxa. Un malalt de Parkinson no té dopamina i se la pren.

Hi ha tota una sèrie de fàrmacs amb efectes dopaminèrgics que poden ajudar i durant molts anys. Deixen d'ajudar ja que potser et prens dues pastilles al dia i estàs bé, però després necessites 3 i després 4 i després 5. Com que amb el temps es va perdent, des de fa uns anys hi ha la possibilitat també de tractar aquests pacients amb estimulació cerebral que és una mena de cirurgia on es posen uns elèctrodes en un part del cervell i també millora molt la simptomatologia.

En els últims anys, en lloc de poder reduir els símptomes s'ha volgut investigar la causa i treballar directament contra aquesta causa i comencen a haver-hi una sèrie de tractaments. Es va fer una mena de vacuna per intentar destruir les acumulacions d'Alfa-sinucleïna. L'estudi d'aquestes vacunes s'ha tancat, i probablement això ha passat perquè no s'ha vist efecte en elles. Estem tractant amb pacients que ja probablement tenen molta degeneració encara que siguin a l'inici de la malaltia, probablement per això ha sigut negatiu.

Però ara ja hi ha gent anant una mica a tots aquests fronts, mirant millores a les mitocòndries i, al cúmul d'Alfa-sinucleïna. Per altra part això encara no està del tot complet per poder dir com s'ha de curar. Està en estudi i treball.

De totes maneres els pacients amb Parkinson, tots poden tenir un curs diferent, uns el poden tenir curts, els altres més ràpid, uns potser arriben a la demència en vint anys d'altres, arriben en 5. Hi han moltes maneres de presentar-se. Però en general diguem-ne que tots aquells fàrmacs que us he dit, que treballaven com la dopamina ajuden molt i durant molts anys. Després es va complicant, perquè clar no han parat la malaltia.

La cirurgia pot ser molt efectiva, arriba en pacients que ja estan molt evolucionats i els millora molt perquè tinguin una qualitat de vida bona. Ara, és una mala malaltia perquè afecta moltes coses (en caminar, a moure's), però també pot donar demència, depressió, trastorns urinaris... Són els símptomes no motors que són molt incapacitants.

7. Se'n coneix la causa?

No se sap, això és una cosa que està en estudi. Es pensa que hi hauria vies metabòliques que no fan una bona neteja i no les aclareixen suficient i s'anirien acumulant aquestes proteïnes. S'acumularien dins de la neurona, això faria que es destruís, però no se sap el perquè. Hi ha molts investigadors i tothom està mirant una cosa diferent no sé si després ho podrem posar en comú. Però en aquests moments no ho sabem.

8. Com és l'evolució d'aquesta enfermetat? (cervell)

Primer pensàvem que només afectava una part del cervell que es diu substància negra que es troba al mig del cervell. El cervell té els lòbuls i després té el tronc cerebral es trobaria en el mig. La substància negra es diu negra perquè hi ha les neurones dopaminèrgiques (que són les que es destrueixen) i tenen una pigmentació. Aleshores, ens pensàvem que tot el problema estava aquí.

Després s'ha vist, que molts pacients havien patit depressió o aquest trastorn del son, i probablement, això, estava relacionat amb la part més baixa del cervell que és el tronc cerebral. Potser l'afectació no era a la substància negra que estava un pis més amunt, sinó un pis més avall que també donava depressió, després arriba a la substància negra i li donen rigidesa, tremolor... I tot seguit anava afectant tot el cervell, la part de l'escorça cerebral i afectava les funcions cognitives (la memòria, totes les funcions executives...).

Per tant, és una malaltia que podríem dir que no sabem on comença exactament. Hi ha gent que pensa que comença en el budell, perquè aquests pacients molts anys abans havien tingut restrenyiment. Va pujant i va passant pel tronc cerebral i arriba a la substància negra i després se'n va a l'escorça. És com si tingués un camí i va agafant totes les parts del cervell.

9. Que és el que més us urgeix trobar, és a dir, tractaments, trobar com s'origina...

El que ens agradaria és poder trobar un fàrmac per curar la malaltia, però jo crec que tampoc no el trobarem si no sabem la causa. I això és el més important. Per exemple, una persona té una infecció respiratòria i tu intentes trobar quin és el bacteri que ho produeix i si ho aconsegueixes saber podràs buscar l'antibiòtic que toca. Amb el Parkinson per poder-ho curar primer hem de saber, quina és la causa (que jo crec que hi deuen haver varies) i intentar trobar el que convé a cada pacient, però des del meu punt de vista cada vegada ho veig més difícil.

10. Que és el que trobes més impactant d'aquesta malaltia o del que heu descobert en les últimes investigacions?

Hi ha hagut moltes coses bones en els darrers anys. Saber que és una malaltia que molts anys abans que aparegui ja ens comença a afectar. Això ja és molt important perquè t'està donant una visió de l'evolució de la malaltia i et diu d'alguna manera que has d'anar molts anys enrere per intentar trobar la causa i parar-la.

Una altra cosa seria per exemple la cirurgia, que ha ajudat moltíssim. Fàrmacs com la levodopa també han ajudat moltíssim. Que es vagin sabent cada vegada més mutacions també, perquè està dient que potser no només és una única malaltia sinó que són varies. Aquestes mutacions d'alguna manera estan dient també com funcionen o que és el que estan espatllant, quines proteïnes són anòmales per culpa de la mutació i quines vies més, a escala cel·lular, estan alterades.

Els avenços són molts, ha canviat per complet la manera de veure-ho, però continua sent una malaltia molt fotuda, ja que els primers anys els pacients van bé, però després tot va empitjorant i realment és molt dura per un malalt i per la família. Aquest aspecte de demència cognitiva, fa que els pacients puguin tenir al·lucinacions, de vegades tenir deliris i creure que els hi volen fer mal. Tot això altera molt la convivència familiar.

11. Quin és l'últim descobriment que heu fet?

Nosaltres hem treballat amb marcadors. Se sabia que quan estudien el cervell, a part d'aquestes proteïnes d'Alfa-sinucleïna també hi ha moltes vegades (i es creu que aquesta és una de les causes), les lesions típiques de la malaltia de l'Alzheimer. Nosaltres vam ser dels primers que vam estudiar les lesions d'Alzheimer en la malaltia del Parkinson i vam trobar les proteïnes pel que fa al líquid cefalorraquidi. En el Parkinson pot haver-hi el mateix, un augment d'una proteïna que es diu TAU i una disminució d'una proteïna que es diu beta amiloide. En els casos de demència si s'arribés a trobar algun tipus de fàrmac anti TAU o anti beta amiloide doncs potser podria ajudar.

Hem observat que els pacients de Parkinson amb un origen hereditari tenen maneres de comportar-se diferent, per exemple, marcadors diferents, a escala d'unes vies moleculars d'altres tipus de Parkinsonisme, que també són neurodegeneratius, però no són la malaltia del Parkinson en si. Si fóssim capaços de trobar algun tipus de fàrmac que actués sobre aquestes vies potser ho podríem modificar.

En general, nosaltres ens dediquem més això, a tipus de marcadors, o amb fibroblasts dels pacients que triem i els reconvertim en neurones dopaminèrgiques. Però clar, això no és el mateix que treballar amb una persona, això són models. Intentar trobar marcadors que ens expliquin per què passa la malaltia, però també intentar trobar marcadors que ens ajudin a dir quines persones tindran o no tindran Parkinson.

12. Com veus el futur d'aquesta malaltia?

El veig complicat. Crec que de vegades sabem molt i cada dia més, però que no saps exactament què és el primari, què és l'inici de tot això. Una de les coses que estem trobant no està ni relacionada amb la malaltia. En el sentit que poden ser fenòmens que hagin aparegut després.

Al llarg de deu anys, en aquest cervell i en aquestes neurones, potser una petita cosa fa que vagin apareixent d'altres. Doncs no saps exactament què és el que fa mal, què és el primari o que és el que ha sigut secundari. I això crec que en aquests moments, és una mica difícil.

12.6. ENTRETIEN YAROSLAU COMPTA (PARKINSON)

1. Perquè vas escollir treballar amb el Parkinson?

Jo de ben petit quan estava a l'escola, el meu pare era traumatòleg tot i que jo no hi pensava gaire en aquest tema, em cridava molt l'atenció el tema del cervell. Després quan em va tocar triar el que volia estudiar doncs hi han diferents maneres de fer-ho; hi ha biologia, medicina... pots acabar fent mil coses per acabar treballant el cervell. I vaig decidir entrar a medicina, perquè clar tu quan entres tampoc saps si acabara sent neuròleg, psiquiatra o neurocirurgia.

Un cop dins de medicina, vaig confirmar que m'agradaven els estudis del cervell, que m'interessava més la part de la neurologia, i entre la fase d'estudiant i la residència vaig fer alguna estada extra algun estiu perquè hi havia possibilitat a nivell de crèdits optatius en la unitat de Parkinson i em va agradar molt el que feien, vaig pensar que era molt ampli. Ja que ens dediquem a mirar no només aspectes de la mobilitat, perquè la malaltia del Parkinson és molt més complicada que això, sinó que també aspectes cognitius, emocionals o també del control vegetatiu, de les funcions involuntàries dels nostres òrgans. Quan acabem, tenim la possibilitat de fer un any de recerca post-residència i veure cap a on encarriles la tesi doctoral i em vaig ficar dins del tema del Parkinson i doncs aquí m'he quedat.

2. Com es el diagnòstic del Parkinson?

Els neuròlegs amb el Parkinson en concret, el que fan és el diagnòstic, a vegades el diagnòstic es pot fer a l'atenció primària, amb els metges de família, fins i tot un metge poc experimentat, que tingui un interès i pugui sospitar el diagnòstic, immediatament acaben recolzant-se en els neuròlegs per confirmar el diagnòstic o si directament no ho han pogut acabar de tenir clar doncs ens envien el pacient. Moltes vegades ja s'imagina el que pot ser, és un tremolor, però també hi ha molts pacients de Parkinson que no tremolen, que potser això és una cosa que la gent no sap, ja que tothom relaciona Parkinson amb tremolor. I sí que hi ha molts pacients que en tenen fins a un 40% però no tots.

El diagnòstic es fa a partir d'una identificació dels moviments de les mans, també problemes de la marxa, hi ha gent que nota que quan van caminant en grup, es queden una mica enrere perquè les passes les fan més curtes o més lentes. Bàsicament el rol dels neuròlegs és fer el diagnòstic i després iniciar els tractaments. També alguna vegada, però és molt excepcional es pot començar el tractament abans, però gairebé mai, sempre comencem els neuròlegs.

En la malaltia de Parkinson, dins d'aquestes malalties neurodegeneratives (l'Alzheimer, l'ELA i el Parkinson), és la que té el tractament simptomàtic més bo, és a dir, la gent que té Parkinson abans que és descobrint fa uns 50 anys els tractaments que avui dia segueixen sent els millors, va canviar el Parkinson d'una manera brutal. Abans que sortissin aquests tractaments, és a dir, fa més de cinquanta anys, la malaltia del Parkinson era, com avui dia la malaltia de l'ELA, una malaltia terrible en pocs anys. En aparèixer aquests tractaments que reposen molt bé el dèficit d'un neurotransmissor van canviar el pronòstic totalment.

La gent amb Parkinson avui dia quan els-hi diagnostiquen, és un diagnòstic dur perquè és una malaltia neurodegenerativa crònica progressiva incurable, perquè no la podem curar, però la part bona respecte a altres malalties neurodegeneratives és que amb els tractaments els pacients milloren molt els símptomes i poden estar bé, en una bona qualitat de vida, no perfecte, però si molt bona durant molt de temps cosa que malauradament la gent amb Alzheimer i amb ELA doncs no és així. Però aquestes malalties són incurables, però si hi ha tractaments que milloren molt els símptomes.

Bàsicament és això; diagnòstic, tractament, acompanyar a la família en el pronòstic i la progressió. Hem vist que és un treball molt transversal, és a dir, infermeria és molt important en l'educació dels pacients, en totes les coses que han de fer per estil de vida, dietes, exercicis o els efectes secundaris dels tractaments... De manera que treballem molt estretament neuròlegs, infermeres.

També els neurocirurgians, perquè no en tots, però en alguns pacients es pot fer una operació neuroquirúrgica, que consisteix a col·locar uns cables en una zona profunda del cervell i després, fora del crani, per sota de la pell, amb un cable va connectat a un marcapassos, i aquest serveix per controlar símptomes del Parkinson. Aquesta intervenció no es pot fer a tots els pacients amb Parkinson però sí en alguns.

Els psiquiatres i els psicòlegs també són una part important perquè els pacients amb Parkinson tenen molt símptomes emotius, ansietat... No només és una malaltia del moviment. També treballem amb logopedes perquè el Parkinson, igual que alenteix els moviments de les mans o de les cames en fer passes, també fa que molts d'ells tinguin dificultat per articular la paraula, articulen lentament o de forma entrebancada i poder treballar amb logopedes o fins i tot fisioterapeutes per reeducar-los una mica en com fer les passes a l'hora de caminar els ajuda molt. Per tant, és un terreny de neurologia, però en realitat és un treball molt transversal, molt interdisciplinari, amb molts professionals de salut diferents; metges, infermeres, logopedes, fisioterapeutes...

3. Que és el que trobes més interessant del Parkinson?

En neurologia fa anys que es focalitza, hi ha gent que és focalitza en tractar l'ictus, hi ha gent que és focalitza en tractar l'Alzheimer... Jo crec que l'esclerosi múltiple o el Parkinson són dues malalties molt diferents, però que toquen o poden tocar qualsevol part del sistema nerviós de manera que és molt complet com a professional perquè ho veus tot i pots intervenir amb fàrmacs o amb altres tractaments en l'àmbit de diferents funcions, no només tractes tremolor també tractes altres problemes. La malaltia és incurable, però moltes vegades pots ajudar molt als pacients i s'agraeix molt.

L'altre aspecte és en l'àmbit de recerca, la malaltia del Parkinson, tot i que això també ho comparteixen les malalties de l'ELA i l'Alzheimer, són malalties que han fet un canvi revolucionari en la forma de com les veiem en l'àmbit biològic.

Per exemple, es pot veure en les malalties priòniques, que són malalties infeccioses, però no hi ha un microbi, és una proteïna, una proteïna no és un ser viu. Una malaltia infecciosa normalment és un virus o un bacteri que va infectant les cèl·lules o va infectant diferents individus d'una mateixa espècie. Això al principi es va pensar que era un grup molt rar, un grup molt petit de malalties, com les "vaques boges" dels anys noranta. Són malalties molt ràpides, les neurones d'un mateix individu les va infectant però de forma molt més lenta que les malalties priòniques.

El Parkinson pot tenir un curs evolutiu de 20 o de trenta anys i l'ELA, tot i que és una malaltia molt dolenta i molt cruel que actualment en dos tres anys es precipita el final, també es va desenvolupant lentament. És molt interessant saber com una malaltia es propaga de neurona en neurona i sense haver-hi una manera de frenar-ho, s'ha pensat en vacunes que interfereixen aquesta proteïna i que vagui saltant de neurona en neurona.

4. Com evoluciona aquesta malaltia?

Avui en dia es parla que hi ha una fase prodròmica, en qualsevol malaltia aquesta és la fase que pot ser molt curta per exemple en una malaltia infecciosa, quan ho estàs incubant perquè estàs unes hores que et trobes una mica malament, però fins que no apareixen els primers símptomes com la febre o la tos doncs l'anomenem fase prodròmica. Però fa anys, dècades, que en el Parkinson, l'ELA o l'Alzheimer hi ha una fase prodròmica, i en aquesta fase poden aparèixer alteracions biològiques que a vegades es podrien veure en una analítica o en algun tipus de prova radiològica i poden haver-hi alguns símptomes que a vegades són molt banals o que poden passar molt desapercebuts.

En el Parkinson, hi ha símptomes que poden aparèixer molt abans que, per exemple, aparegui la tremolor; que seria la pèrdua d'olfacte. També hi ha d'altres pacients que pateixen d'estrenyiment, són alguns símptomes que desenvolupen alguns pacients anys abans que aparegui la malaltia del Parkinson tot i que no és gaire freqüent.

Aquesta fase podria durar anys o dècades fins i tot. I això és interessant, ja que si aquesta fase la poguéssim detectar en la població i tinguéssim un tractament per frenar la malaltia, aquest tractament potser seria més eficaç en aquesta fase que en fases més avançades que és quan ja és molt més difícil parar-ho tot.

Després d'aquesta fase prodròmica, vindria més ja una fase de diagnòstic, que són pocs anys, pocs mesos que la persona comença a tremolar, camina malament... Hi ha gent que primer assisteix a un traumatòleg. També hi ha d'altres que van al metge de família o d'altres a la psiquiatra perquè caminen lents, però també fan una pèrdua d'expressió facial que queden com amb una cara trista i pensen que tenen depressió i van directament a la psiquiatra. Depèn del cas pot ser un any o dos o inclús en mesos fins al moment que arriben a un neuròleg i fan el diagnòstic.

Posteriorment hi ha una fase que en anglès rep el nom de "Honeymoon" perquè és la fase en què s'inicien tractaments, el pacient està poc malalt i els tractaments el milloren molt, aquesta millora important pot durar anys, fins i tot a 10 anys a vegades.

Després ve una fase on tots els tractaments diferents que has anat donant perquè la persona es mantingui bé tenen uns efectes secundaris que poden ser estar unes hores bé, però després amb els efectes secundaris passes unes hores molt malament com si la medicació no fes efecte, són aquests pacients en els quals els-hi podem fer l'operació o alguns altres tractaments.

Finalment, ve una fase avançada que pot ser en 15-20 anys en molts casos, tot i que hi ha casos que arriben més de pressa, hi ha una variabilitat, hi ha casos que en 5 anys arriben a la fase terminal i hi ha casos que triguen 15-20 anys. Aquesta fase terminal es caracteritza per complicacions que no podem tractar o que podem tractar molt poc. Una complicació que podem tractar amb alguns medicaments, que a vegades hem d'anar amb compte perquè poden fer l'efecte contrari de la medicació del Parkinson, són les al·lucinacions. Hi ha pacients que quan estan al final de la malaltia fan al·lucinacions visuals, veuen persones i animals imaginaris, o veuen persones difuntes que ja no hi són. Això amb alguns medicaments es pot aturar.

D'altres vegades, molts pacients, coincideixen amb els que fan al·lucinacions, fan una demència, una demència tan greu com la gent que té Alzheimer; perdre la memòria, perdre la capacitat per orientar-se, perdre la capacitat de planificar-se les coses... I a vegades hi ha alguns tractaments que es fan servir també en la malaltia d'Alzheimer però poc.

D'altres pacients el que els-hi passa és que cauen molt i les caigudes ja no milloren amb els medicaments. D'altres pacients perden la musculatura de la faringe, que és el que fem servir perquè el menjar vagi a l'esòfag i l'estómac i no se'n vagi a la laringe cap als bronquis i cap al pulmó. Aquesta gent inconscientment van menjant menys i s'aprimen o quan mengen se'ls-hi passa el menjar cap als bronquis i fa una pulmonia que pots calmar amb antibiòtics i es cura, però quan fan moltes infeccions que són infeccions tan respiratòries com urinàries, perquè també fan continència urinària, ja que en ser una persona gran, prima, que va fent varies infeccions. Moltes vegades la mort pel Parkinson és per això o per una embòlia pulmonar per pacients que ja estan molt immòbils.

5. Quins creus que seran els pròxims avenços?

Hi ha moltes esperances posades en obtenir alguns medicaments siguin anticossos o altres medicaments que bloquegin la transmissió d'aquesta proteïna de neurona en neurona. Ara hi ha molta esperança posada en això, però quan es posa molta esperança en una única cosa amb problemes molt complexos de vegades no pot anar del tot bé. Volem millorar en l'àmbit biològic, no el que tenim ara que millora els símptomes.

L'objectiu és frenar la malaltia fins i tot alentir-la, això vindrà a base de teràpies complexes. Però els avenços s'estan centrant bàsicament a intentar trobar un o diversos tractaments que puguin frenar la progressió de la malaltia. Sembla més pròxim que tinguem algun tractament que freni la malaltia un cop ja està declarada, l'ideal seria que la malaltia ni comences.

6. Actualment hi ha alguna manera de detectar la malaltia de forma precoç?

Sí, en alguns llocs molt especialitzats, pacients que venen amb una pèrdua d'olfacte o un trastorn del son si els hi fas una prova d'imatge que demostra que hi ha una falta de dopamina al cervell, encara que el pacient no tingui cap símptoma motor pots dir a nivell una mica acadèmic que té una malaltia de Parkinson prodròmica. Ara mateix això serveix per vigilar molt de prop aquesta persona i començar els tractaments que serveixen per als símptomes motors, i quan els tingui, si en un futur hi ha un tractament que freni la malaltia doncs potser servirà per donar aquest tractament en una fase molt precoç. Hi ha assajos clínics per això, però són assajos clínics complicats i que tardaran molt a donar resultats.

7. Com veus el futur d'aquesta malaltia?

Amb esperança però realisme també. És una malaltia molt complicada que hi ha mort de neurones, però que també hi ha neurones que no moren, però que no funcionen bé, i per tant hi ha molts nivells de treball; frenar la propagació de la malaltia de neurones malaltes a neurones sanes i potser rescatar neurones que no estan mortes.

Hi ha molta gent arreu del món investigant per tant s'ha de confiar que si hi ha tanta gent investigant i no tothom ho fa en una direcció equivocada, tindrem fruits que serviran per millorar una malaltia que dins de les degeneratives, és de les que tractem de forma més agraïda, ja que els símptomes els podem millorar molt amb els tractaments, però seguim sense poder curar ni frenar la malaltia.

12.7. ENTRETIEN RUBÈN LÓPEZ (ELA)

1. Perquè la ELA?

La ELA és una malaltia que estic estudiant des de fa relativament poc. Quan vaig acabar la llicenciatura vaig estudiar biologia i vaig fer el màster i el doctorat. La meua recerca se centrava en la lesió medul·lar i de fet tota la vida he fet lesió medul·lar. Després me'n vaig anar a Montreal a la universitat McGill i vaig continuar els estudis de lesió medul·lar.

Vaig tornar aquí a l'autònoma una altra vegada, vaig obrir el laboratori i mantinc la línia de lesió medul·lar. Però a mesura que va passant el temps i vas fent un laboratori cada vegada més gran, perquè em va agradar intentar diversificar una mica els temes de recerca, la ELA era una de les temàtiques que m'interessava perquè dins de les teologies del sistema nerviós les clàssiques són l'Alzheimer i el Parkinson i la tercera és la ELA. Tot i ser la tercera quant a abundància i població es considera una malaltia rara, ja que afecta una proporció molt petita de la gent a diferència de l'Alzheimer i del Parkinson, ja que afecta gent que és de mitjana edat, voltant els 50-55 és dramàtica perquè durant entre 3 i 5 anys. Hi ha casos que van més lents l'Esteven Hopkins és un típic cas, però és cert també que hi ha d'altres que van d'evolució molt més ràpida, 4-5 mesos ja es moren des del diagnòstic.

Les conseqüències que té són molt dures, ja que van quedant de mica en mica immobilitzats, però la majoria d'ells perceben el que és la condició i són conscients que cada dia estan pitjor, a diferència de l'Alzheimer que arriba un moment que no ets conscient, qui ho viu és la família, però el pacient en si no és conscient de tot el que l'hi està passant,. Tot aquest cúmul de circumstàncies va ser el que em va atreure d'aquesta malaltia, com que es considera una malaltia rara, hi ha poca gent que l'estudia i vaig dir posem un granet de sorra i comencem a investigar sobre aquesta malaltia.

2. Quines són les teves funcions en relació amb la malaltia?

La malaltia de la ELA és molt complexa. En el sentit que hi ha dos tipus de pacients, uns que tenen historial familiar, per tant les causes són genètiques i uns altres on les causes són totalment desconegudes.

Els d'origen genètic són la minoria de la població, del 5-10% dels pacients d'ELA, i d'aquest s'han descrit al voltant de 30 gens que amb mutacions donen lloc a ELA. Per tant, només amb aquesta petita població de pacients, es podria dir que són unes trenta malalties diferents, que s'engloben i es dona simptomatologia bastant similar. Després tenim la resta de pacients que seria el 90% on no es coneixen les causes. Per tant, si tu no coneixes la causa d'una malaltia, és impossible curar-la.

Jo com a fisiòleg, que estudia com funcionen els sistemes per tal que quan hi ha una alteració poder-la rectificar, sé, que si no coneixes bé com funciona el sistema no podràs parar res, amb l'ELA li passa això, tu no saps. Ara bé, hi ha dos opcions; investigar la causa fins que la trobem, segurament hi haurà desenes de causes diferents fins que la trobem per poder desenvolupar un medicament. Si fem aquesta opció podem trigar anys i anys a trobar un tipus de signe que ens desencadeni a aquest tipus de treballa.

Cada any es diagnostiquen 1000 pacients d'ELA a l'estat espanyol, és a dir, cada any hi ha mil pacients nous i es moren mil pacients per tant no incrementa d'una manera marcada el nombre de pacients perquè més o menys els nous que n'hi ha s'assimilen als que es moren. Aquesta població necessita algun tipus de medicament, encara que no curem l'ELA perquè no sabem la causa. La meva idea és que hem de desenvolupar estratègies per alentir la progressió d'aquesta malaltia i si en lloc de durar tres anys dura cinc, millor, però la idea no és allargar la vida sinó maximitzar la qualitat de vida en aquest tipus de pacients.

En els darrers 15-20 anys que hi ha de recerca en aquest camp. s'ha vist que feien diferents mecanismes que són comuns en la gran majoria de pacients de ELA, independentment de si la causa de la malaltia és genètica o és idiopàtica.

Un d'ells és el sistema nerviós, que genera una resposta inflamatòria i aquesta, en principi ja sabeu que és una resposta de l'organisme per combatre infeccions i per tant és protectora, però ara que heu vist les seqüeles de viure una pandèmia i d'estar un temps confinades, segurament heu sentit a parlar que un dels problemes de la Covid és la hiperinflació que hi ha, degut a una resposta inflamatòria que és exagerada.

Per què és important o perquè té una repercussió més important això del sistema nerviós? Si tu tens una inflamació a la pell, això fa que es morin les cèl·lules veïnes, però no serà greu perquè la pell té unes cèl·lules mare que poden donar lloc a aquestes cèl·lules que s'han mort i reemplaçar-les. El problema en el sistema nerviós és que això no passa. Per tant, si tens una resposta inflamatòria i les neurones es moren a conseqüència d'aquestes, aquestes neurones que s'han mort no podran ser reemplaçades com passa en la pell i això és un procés que és reversible i que dona aquests dèficits contra els quals no es pot fer res. Ens hem adonat que la resposta inflamatòria és comuna en tots els pacients d'ELA o la gran majoria independentment del seu origen. Nosaltres estem enfocant com podem modular la resposta inflamatòria que hi ha al mateix sistema nerviós per tal de minimitzar els efectes secundaris que ocasiona.

3. Com treballem?

Per treballar en un projecte, sobretot quan estàs en el camp de la biomedicina és important tenir alguna eina que et permeti minimitzar els efectes de la malaltia, per tant en aquest cas és imprescindible l'ús d'animals. Com que hi ha un percentatge de pacients d'ELA que recau en una mutació, s'han desenvolupat alguns ratolins que tenen aquesta mutació humana i que desenvolupen ELA. Utilitzem aquests ratolins, estudiem els mecanismes pel que fa a la inflamació i a partir d'aquí fem diferents hipòtesis, busquem trobar molècules que indueixen la inflamació, que estan exageradament augmentades. La seva producció és molt alta i això pot contribuir a una superinflamació per tal de desenvolupar fàrmacs que disminueixin la síntesi d'aquestes molècules o que aquestes molècules per tensió s'uneixin a un receptor.

Es desenvolupen fàrmacs que bloquegen un receptor. El fet de tenir molècules a l'ambient fa que no puguin actuar ja que no poden unir-se al receptor per facilitar la resposta. Aquesta és una de les estratègies que estem fent. També estudiem molècules i estem identificant molècules que el que fan és frenar de manera natural la inflamació.

El que estem veient es que algunes d'aquestes molècules que s'encarreguen d'aturar la inflamació en els teixits, no es produeixen en el sistema nerviós d'aquests ratolins i tampoc en els pacients. Una de les causes d'aquesta hiperinflació creiem que és perquè hi ha una falta d'aquests "frens". El que estem fent és dissenyar molècules que actuïn de manera similar a les naturals o inclús administrar aquestes que frenen la inflamació i que no es produeixen.

Tenim un projecte bastant important que es tracta d'agafar les molècules humanes i administrar-les als ratolins, ja que aquests són incapaços de produir-ne, i el que estem veient és que la inflamació es frena d'una manera bastant marcada i els animals viuen més temps i millor.

Creus que és més fàcil acabar trobant un fàrmac en pacients que tenen un origen de la malaltia hereditari que els que no el tenen?

Sí, ja que una de les premisses que necessites per erradicar una malaltia és saber l'origen. Si l'origen és genètic, el que tu pots fer és manipulació genètica. En els darrers anys les tècniques de manipulació genètica s'han desenvolupat d'una manera molt marcada. De fet, ara hi ha alguns assaigs clínics on el que estan fent és administrar molècules d'RNA per tal de corregir aquestes petites mutacions.

Com en les vacunes, s'introdueix un fragment d'aquest que codifica per una proteïna del virus. També pots fer ARN que és complementari i no es pot unir a l'ARN mutat.

Tens un gen mutat, aquest gen fa ARN que té la mutació i aquest ARN genera una proteïna que és la que és tòxica, el que fas amb això és un ARN que s'uneix a aquest i forma una doble cadena com si fos un ADN.

Quan hi ha un ARN de doble cadena, que no és normal en l'organisme de la cèl·lula, l'organisme ho degrada automàticament. Això fa que aquest ARN que porta la mutació es destrueixi, regeneri la proteïna mutada i en regenerar-la s'eliminin els efectes tòxics. Això són els primers assajos que s'estan començant a fer en alguns tipus de ELA. Si sumes totes mutacions que s'han descrit, són més de 100, però que afecten 30 gens.

S'ha començat primer amb un que es diu superòxid dismutasa que és una proteïna antioxidant i ara s'està començant amb un altre gen, la funció del qual és desconeguda, però que s'ha vist que és la mutació més abundant a la població. Els resultats que s'obtenen són bons, però no se sap si funcionarà ja que són assajos clínics, que vol dir que s'està provant en pacients.

Si vols fer un assaig clínic, prèviament has hagut de demostrar la seva eficàcia en models animals, i en aquests s'ha vist una elevada eficàcia, per tant, és probable que funcioni.

La mutació està generant una proteïna amuntegada que és tòxica i és el que mata les neurones, si amb aquestes tècniques evites la formació d'aquesta proteïna mutada, els efectes tòxics tendiran a baixar. Aquesta és la primera estratègia que s'està provant, però com us he dit, la tecnologia dels àcids nucleics ha avançat molt i ara s'està fent una tecnologia que es diu CRISPR-Cas9 que és una tecnologia que va ser de l'última edició dels premis Nobel, on se'ls hi va entregar a dues o tres persones que l'han desenvolupat però no al seu descobridor. El seu descobridor va ser un investigador valencià que va descobrir que quan el virus s'insertava a alguna bacteria tenia un mecanisme protector que el que feia era tallar la seqüència del virus, eliminar-la de l'ADN i després tornava a unir l'ADN.

Això va obrir el pensament a dir si tinc una mutació en un lloc en concret, puc tallar aquesta mutació, afegir un tros de la seqüència genètica corregida i unir-lo. Això és la tecnologia crispr cas que s'està desenvolupant i en l'àmbit de recerca s'està utilitzant bastant. És una tecnologia extremadament senzilla encara que no ho sembli i barat.

El que s'està començant a fer a escala experimental és això, no és evitar que es produeixi una proteïna mutada, però serveix per d'impedir que es produeixi aquesta malaltia. Hi ha un problema i és que amb la mutació no es forma la proteïna normal sinó la mutada i d'aquesta forma el que fas és impedir que estigui la mutada, però també la normal. El que es vol investigar són les conseqüències que té la falta d'aquesta proteïna a l'organisme.

En aquests casos s'hauria d'utilitzar un cop detectada la malaltia o es podria detectar abans i utilitzar-ho?

S'ha de tenir en compte que un pacient que té ELA, és perquè aquella persona té debilitat muscular... i això és perquè s'estan morint les neurones que afecten la ELA que són les motores, que tenen com a funció enviar la informació als músculs, ja que ells per si sols no fan res. Quan aquestes neurones es moren, els músculs ja no es poden contraure i aquests són els primers símptomes de debilitat muscular.

Si a un pacient amb ELA li apliques aquesta tecnologia ho podràs reparar, però els efectes que ha tingut la ELA abans d'utilitzar-ho seran irreversibles perquè les neurones que ja s'han mort, no es podran revertir, l'avantatge d'aquests pacients és que es podrà evitar la malaltia en els seus familiars, ja que se li podrà aplicar aquest tractament de modificació genètica abans que els símptomes comencin a aparèixer.

Si no és genètic, no es pot fer res per saber si patiràs o no ELA?

En cas que no sigui genètic, és desconegut i per tant no ho pots predir. Aquesta població d'ELA necessita gent que investigui causes que puguin estar involucrades en l'inici d'aquesta i per altra banda buscar fàrmacs que puguin alentir el progrés d'aquesta gent fins que no trobem alguna cosa.

Estic convençut que la ELA són moltes malalties que s'engloben en la mateixa simptomatologia i per tant no tots els pacients tindran la mateixa causa i no tothom rebrà el mateix tipus de tractament en el futur.

Com que fins ara no sabem que s'ha de fer, intentem modular aquesta inflamació perquè encara que no aconseguim curar la malaltia podrà alentir-la en la majoria de pacients.

4. Quins són els fàrmacs més importants i prometedors?

En l'actualitat hi ha dos fàrmacs per la ELA, un a Europa que es diu riluzole. Aquest s'ha demostrat que allarga la vida uns dos o tres mesos a una població de pacients i no a la majoria, ja que té efectes tòxics pel que fa al fetge i en molts casos s'ha de retirar el tractament. Per tant, tenim aquest tractament que és molt pobre i hi ha molts pacients que no el poden prendre.

Als Estats Units i al Japó tenen un tractament que es diu Edaravone que és un antioxidant, ara bé, els estudis que hi ha d'aquest fàrmac al Japó i als Estats Units diuen que pràcticament no té cap efecte i de fet, l'agència del medicament europeu no el va aprovar aquí a Europa perquè no hi havia bases sòlides que diguessin que tingués algun efecte beneficiós i per això només n'hi ha un.

5. Quins són els vostres futurs projectes?

Un dels problemes que hi ha és que de moment l'únic que podem estudiar en un model animal, és la ELA amb un origen genètic, tot i que després ho apliquem per tot. Un dels problemes que hi ha amb això és que tot i que desenvolupem la mutació i la malaltia en aquests animals, les cèl·lules humanes i les cèl·lules del ratolí no es comporten exactament igual. De fet, ara amb el desenvolupament de tècniques que permeten veure en l'ARN, es veu que hi ha bastantes diferències que s'accentuen amb l'edat. Hem de tenir en compte que les malalties neurodegeneratives en general, afecten població d'edat més avançada o de mitjana edat com en el cas de la ELA.

Si sabem que hi ha diferències que s'accentuen amb l'edat i a més s'ha vist que algun dels gens que estan implicats en alguna d'aquestes malalties neurodegeneratives són bastant diferents entre el ratolí i l'humà, això crea un punt molt dèbil, perquè ens estem basant en models animals, ratolins, però no són exactament com els humans.

El que estem fent al laboratori és un ratolí quimèric que vol dir que és un ratolí, però que també té cèl·lules humanes. Nosaltres treballem amb la resposta inflamatòria, de fet, moltes d'aquestes mutacions que s'han descrit amb els pacients de ELA, estan implicades en el funcionament del sistema immune. Per tant tot apunta que el sistema immunitari és molt important, i el que estem desenvolupant és un ratolí que té el sistema immunitari del sistema nerviós que són unes cèl·lules que es diuen micròglia que són humanes, aquest ratolí humanitzat ens permetrà tenir models animals que s'assemblin més a la biologia humana.

6. Que és el que trobes més interessant d'aquesta malaltia?

És una malaltia que afecta a gent relativament jove, al voltant dels cinquanta a diferència del Parkinson i l'Alzheimer, especialment aquesta última. Hi ha pacients de ELA que l'acaben desenvolupant amb 70 o d'altres que la desenvolupen als trenta, vint o quinze en casos de ELA juvenils, per tant això és un punt que destaco.

L'altre punt és que és una malaltia molt cruel perquè les neurones que controlen els músculs es van morint de manera progressiva i això fa que els músculs es deixin de contraure de manera progressiva amb el temps, que és el que dona la debilitat que progressa a paràlisi, però la gran majoria de pacients no tenen alterada la cognició que és la memòria o el fet de ser conscients de la vida. Això fa que siguin pacients que cada vegada siguin més dèbils fins que acaben amb una paràlisi completa del cos.

S'ha de tenir en compte que arriba un moment que no poden ni menjar i els han de posar una sonda gàstrica per alimentar-se a través d'unes xeringues que van directament a l'estómac.

El seu cos és la seva pròpia presó perquè estan immòbils, però ells són conscients de tot i això és trist que tu siguis conscient de tot el que t'està passant, no només a tu sinó també ets conscient de tot el que estàs ocasionant al teu voltant o als teus familiars més directes molts dels quals han de deixar la feina ja que el pacient necessita assistència les 24 hores del dia i la gran majoria de famílies no es pot permetre tenir dos o tres assistents amb torns de 8 hores els 7 dies de la setmana perquè atenguin al 100% al pacient afectat. A part de la remodelació de l'habitatge, si tens una escala això fora, els lavabos, les cuines, entre d'altres. Això és cruel.

Tot en si jo ho considero com una malaltia molt cruel perquè com us deia abans que a diferència de l'Alzheimer que és la més important arriba un moment que el pacient deixa de tenir aquesta consciència i per tant, ell està malament, s'adona dels familiars directes perquè afecta en aquest sentit, però pel pacient arriba un moment en què deixa de ser cruel.

7. Creus que es podrà trobar alguna manera de detectar la malaltia abans que apareguin els primers símptomes?

Clar, de fet hi ha unes línies d'investigació obertes que són a la recerca de biomarcadors. Un dels problemes que té la ELA és que des que la persona comença amb els símptomes fins que la diagnostiquen pot passar un any i com abans comenci un tractament, millor, perquè si aquest tractament es comença a administrar quan la malaltia ja està molt desenvolupada doncs els efectes positius que tindrà seran menors.

S'estan buscant biomarcadors en sang o en biòpsies de pell o de múscul. El més pràctic és en sang, trobar algun tipus de molècula que si tu la detectes et doni una probabilitat molt elevada de que aquest pacient estigui desenvolupant la ELA, perquè el que es troba el pacient és que per exemple, si va al metge i diu que es troba més cansat del normal, li diran "ah, doncs estaràs cansat o tindràs estrès... però de totes maneres si segueixes igual torna".

Quan passa aquest temps et trobes igual i et deriven al neuròleg on et fan proves i quan te les fas entre que esperes que et donin hora i tot passa molt temps.

De fet, l'altre dia vaig estar parlant amb en Juan Carlos Unzué (jugador de futbol diagnosticat amb ELA) i ell des que va començar amb els símptomes de debilitat fins que el van diagnosticar em va dir que van passar uns 14 o 15 mesos, però anys enrere ja tenia símptomes, el que passa és que no els associava. Ell detectava que abans d'experimentar la debilitat muscular, quan feia qualsevol mena d'esport tenia moltes rampes, però ell no li donava importància, quan ets esportista professional, el fet de tenir rampes és una cosa relativament normal, però ell deia que havia tingut més rampes del que havia tingut normalment, però ho associava amb l'edat.

Quan s'ho va començar a mirar va ser quan va començar a sentir debilitat, que és quan per exemple, vas caminant i de sobte t'adones que t'ha fallat una cama i caus a terra i penses que com has pogut caure de cop. Clar el primer cop no té importància, però quan comença a ser més habitual, és quan et comences a preocupar i vas al metge. El temps que triges a adonar-te'n i el temps que triguen a donar-te el nom passa molt temps. Per tant, si tens un marcadore que et permeti a través d'una anàlisi de sang diagnosticar-ho o almenys donar una probabilitat molt elevada que ho tingui doncs es pot començar un tractament molt abans, fent així que funcioni millor.

8. Has pensat mai possibles orígens d'aquesta malaltia?

Segurament hi ha molts orígens diferents. Quan mires la distribució geogràfica de la incidència de la ELA, no és homogènia a tot Catalunya. Si penses que és per la contaminació atmosfèrica, diries a Manresa o a Girona, la contaminació atmosfèrica és similar. Però quan mires aquestes coses veus que no és cert, la incidència és molt diferent. O et trobes pobles que són molt petits amb una incidència molt elevada. Ara s'han començat a fer mapes d'incidència per veure què hi ha al seu voltant i ara mateix quadren dues coses; aquelles regions més industrialitzades o amb més activitat agrícola, tenen més incidència. Per tant, pot haver-hi algun component tòxic.

De components que hi ha a les fàbriques, d'algun tipus de fàbrica que s'allibera a l'atmosfera que les persones que estan al voltant d'aquella zona quedin més afectades i algun component tòxic d'algun producte que s'utilitza en els camps. Però penses, si fos això la gran majoria d'aquella població que viu al voltant d'allà doncs hauria d'estar afectat, així que no és tan fàcil.

Des del punt de vista genètic si tens una genètica molt bona per molt que hi hagi l'ambient no et passarà res, i si tens una genètica que és molt dolenta moriràs igualment, però la majoria de persones no té una genètica ni molt bona ni molt dolenta. En funció del que estiguem exposats o no, pot fer que tinguem més susceptibilitat o menys susceptibilitat a patir aquest tipus de malaltia.

El mateix li passa a l'Alzheimer o al Parkinson, sí que hi ha uns components genètics que s'han descrit, però la gran majoria de pacients amb aquestes malalties es desconeix. Segurament hi ha un mecanisme genètic que et fa ser més protector o menys, però un gran component ambiental que és determinant. Si tu estàs en un ambient que no és gaire bo, però tens una bona genètica, doncs ja està. El normal és tenir una genètica normal i que l'ambient ho determini molt.

La zona de Manresa i rodalies és un punt negre. Una vegada que vaig anar a l'hospital a agafar mostres, hi havia una pacient de Sant Fruitós que tindria uns 40 i pocs anys. Vosaltres quan vegeu algú amb una cadira de rodes amb una ampolla d'oxigen darrere, té una probabilitat molt elevada de tenir ELA.

9. Com veus el futur d'aquesta malaltia?

A curt termini malament, excepte aquells pacients que tenen un component genètic, ja us dic que s'estan desenvolupant aquestes tècniques per intentar, de moment, evitar els efectes tòxics de les proteïnes mutades. Pels altres doncs a curt termini no veig cap troballa que sigui esperançadora.

És cert que s'estan provant fàrmacs i que algun d'aquests tenen un efecte positiu, però els fàrmacs que s'estan provant ara no s'han desenvolupat específicament per la ELA, són fàrmacs que estan al mercat que s'han generat per altres malalties i que a falta de desenvolupament de fàrmacs nous utilitzen això per intentar modular.

Ara s'estan inventant nous medicaments per la ELA en ratolins i això es traslladarà als humans, però des que es troba una cosa efectiva en ratolins fins que es trasllada en humans pot trigar uns deu anys perfectament perquè ha de passar per fases de seguretat entre d'altres. El tema de vacunes de la covid és una cosa anòmala per una llei que van fer, ja que hi havia una emergència i volien flexibilitzar els estudis de seguretat.

La ELA afecta unes 200 persones a Catalunya cada any, per tant, els mecanismes de seguretat s'han de complir. A escala de ELA esporàdica, que no té una causa genètica, a curt termini no és gens esperançador. A llarg termini si, però no se saben els anys. Jo crec que en uns trenta anys hi haurà alguna cosa que haurà millorat significativament respecte al que tenim ara, però tenint en compte que aquests pacients des que els diagnostiquen tenen una esperança de vida entre 3 i 5 anys, pels de l'actualitat poca cosa fem. A no ser que tinguin la sort d'entrar en algun d'aquests assajos clínics i que tinguin la sort de què sigui un que li funcioni, perquè els assajos clínics, la majoria fracassen, però sempre hi ha un fàrmac que és la loteria i si tens la sort que et toca el bo doncs, pots notar una gran millora. Tot i així, dubto que en cosa de 5 o 6 anys hi hagi algun de prometedor.

12.8. ENTRETIEN EULÀLIA GUINOVART (PARKINSON)

1. Perquè has decidit treballar amb el Parkinson?

Jo sempre havia volgut treballar intentant ajudar a gent d'alguna manera, en l'àmbit social. El meu pare té Parkinson des de fa més de vint anys i vaig tenir l'oportunitat de poder treballar aquí i vaig aprofitar. Era una cosa que m'agradava i relacionat amb el que volia fer i vaig decidir treballar aquí.



2. Desde quan esteu en funcionament?

L'associació fa uns trenta-cinc anys que es va fundar.

3. Com funciona, és a dir, quines funcions teniu?

Per una banda està tot el tema de suport pel que fa a informació i formació. Hi ha molta gent que ve que no coneix la malaltia, que no sap que li passarà, com s'anirà desenvolupant... Després hi ha grups d'ajuda mútua que són espais on poden parlar entre ells per compartir experiències. Hi ha grups per a persones afectades o per familiars per separat i també hi ha un grup d'ajuda mútua que és per joves, ja que és un gran percentatge de gent diagnosticada de Parkinson. Considerem jove edat laboral, hi ha gent amb trenta, quaranta o cinquanta. Hi ha aquests grups d'ajuda per a joves perquè tenen altres interessos o preocupacions diferents a una persona de vuitanta anys per exemple, ja que tenen fills joves o estan en edat laboral.

Fem tot el tema de rehabilitació, que consisteix en una valoració a la persona afectada de Parkinson, a escala de fisioteràpia, logopèdia i psicologia. A partir d'aquí veiem les necessitats que té, en què el podem ajudar perquè el Parkinson afecta cada persona diferent. Nosaltres fem la valoració per veure els símptomes i veure que és el que li aniria millor a cada persona.

Es valora que és el que més necessita en logopèdia, ja que hi ha gent que li abaixa el to de veu o que ja no parla tan bé com abans, en fisioteràpia per problemes de la marxa o de psicologia per altres símptomes com per exemple la manca d'expressió facial i per últim, també hi ha gent que l'afecta més a escala cognitiva de la memòria.

Les teràpies es poden fer de forma individual, en grup o a domicili, però només arribem fins a Barcelona i rodalies. Quan es fan teràpies a domicili el que es fa és per tal de fer acompanyament a aquesta persona o per ajudar-la però no pel que fa a tractament. També realitzem xerrades o conferències, intentem fer una xerrada al mes tractant diferents temes.

Durant molts anys hem fet unes vacances terapèutiques on tothom qui vol amb el familiar ens n'anàvem a un hotel durant una setmana i allà fèiem teràpia, activitats més lúdiques, després anàvem a passejar. Hi ha molta gent, més si són gent gran que potser no s'atreveixen a anar de vacances sols per si a la persona amb Parkinson li passa alguna cosa. Per tant, nosaltres fem aquestes vacances perquè puguin sortir i tenen temps d'esbarjo i temps de rehabilitació.

Després també fem un sopar de germanor a finals d'any. Tot aquell que vol venir ve i fem un sorteig. Truquem a diferents empreses perquè col·laborin i ens donen regals que van des de nits d'hotel fins a colònies, maletes, entrades a restaurants. Primer sopem i després fem un sorteig i tothom s'emporta un regal. És una manera de trobar-se i fer una sortida diferent. També els ajudem si necessiten demanar la llei d'independència o un grau de discapacitat i els hi donem informació.

4. Què és el que més demanen els pacients pel que fa a les ajudes?

Normalment el que més demanen és rehabilitació. Amb la rehabilitació el que intentem nosaltres és que estiguin actius. El que els-hi donem són eines específiques en la malaltia. Si hi ha gent que quan comença a caminar de cop es queda bloquejada i no pot aixecar la cama, doncs donar-hi pautes perquè sàpiguen que han de fer quan passa això. Intentar preservar tot el que tenen i fer que l'evolució sigui tan lenta com sigui possible.

5. Com s'ajuda als familiars dels pacients?

Per una banda estan els grups d'ajuda mútua i per l'altra banda també hi ha psicòlogues tan de manera individual com en grup. Perquè moltes vegades és el familiar el que no sap com gestionar la situació. Si físicament la persona afectada també està bastant afectada i el familiar necessita saber com fer les coses per no fer-se mal ell com a cuidador, és a dir, s'ha de saber com ajudar a aixecar-lo de la cadira i també donem aquestes eines als familiars. Si la persona té problemes de deglució, li indiquem al familiar quin tipus de menjar li pot anar millor. Per tant fem molta formació familiar i psicologia.

6. Com t'ha afectat a nivell personal treballar en aquesta associació?

M'ha servit per entendre la malaltia per saber personalment que és el que em podria venir, que és el que em podia trobar, però sobretot per entendre la situació, per entendre el que li està passant al meu pare i per entendre com ho viu la meva mare. Bàsicament és positiu, estar preparat per si passa alguna cosa saber com poder-ho afrontar.

7. Com veus el futur d'aquesta malaltia? A nivell de teràpies per exemple

En l'àmbit mèdic i científic hi ha molta investigació. És una malaltia que no és minoritària, al contrari, afecta molta gent. Això fa que sigui una malaltia estudiada que tingui interès en aquest sentit. Hi ha molts estudis, molta investigació. No sé si trobaran mai la cura perquè és complicat, però si troben una medicació que almenys la freni, que deixi de ser una malaltia degenerativa, això ja seria un gran èxit. En rehabilitació és similar, sempre van entrant teràpies noves en funció de la demanda de la gent. Si la gent va demandant coses doncs les anem incorporant. Depenem una mica del que la gent demana.



12.9. ENTRETIEN SÍLVIA LEÓN (SCLÉROSE EN PLAQUES)

1. Quan vas començar a notar que alguna cosa no anava bé?

Jo tinc 41 anys acabats de fer. Em van diagnosticar amb 37, ara fa tres anys i mig, però realment jo vaig començar a notar que alguna cosa em passava allà als 30-31 anys. El que passa és que jo no vaig dir res perquè pensava que era per la feina. Tenia molts problemes a la feina, tenia un nòvio que no m'ajudava gaire, em feia molt mal i estava molt nerviosa.

A partir d'aquell moment em van començar a passar coses. Vaig perdre la visió de l'ull esquerre, agafava el cotxe i me n'anava a treballar a Calaf, 30 km amunt i avall. Quan arribava passava vuit o nou hores davant de l'ordinador i acabava tenint visió borrosa, però només a l'ull esquerre, al dret no.

Com porto lentilles, pensava que no m'hi veia perquè no les havia netejat prou. Estava unes setmanes o uns dies així i després em passava. Com em passava, no anava al metge. El que havia fet, perquè això em va durar uns quants mesos, va ser anar a l'òptica, perquè potser havia pujat la miopia. Em van graduar i em van dir que sí, que havia pujat la miopia i així vaig estar uns quants anys. Ara deu fer dos anys, vaig descobrir que de pujar la miopia res, de cop i volta em va baixar.

Resulta que una de les primeres coses que li passa a una persona amb esclerosi múltiple, és que té la visió borrosa o veu doble. Més tard, vaig tornar a l'òptica i m'havia baixat la miopia. El camp visual de l'ull esquerre, el tinc com retallat, no m'hi veig de la part superior. Això és una cosa que també passa en altres malalties neurològiques.

Després vaig començar a notar que de cop i volta, perdia l'equilibri i queia. Això em va passar diverses vegades, fins al punt que l'any 2016, em vaig destrossar el genoll dret i em van haver d'operar de la ròtula del menisc i de més coses, però cap metge, per exemple, el traumatòleg, em va demanar com és que caus tant?

Potser si m'ho hagués demanat... com a mi els metges no m'agraden, jo no deia el que em passava. Tampoc relacionava, el fet de perdre visió amb caure entre altres coses, però com em feia vergonya no les deia. El fort és que em passava i em recuperava i així sempre fins que va arribar un dia que vaig deixar pràcticament de caminar després d'operar-me.

En aquest moment va ser quan vas anar al neuròleg?

No, el que em va operar, el traumatòleg, no preguntava el que havia de preguntar. Va arribar un dia que la meva mare em va dir que no podia ser, que ella m'acompanyava. Ella li va dir: "És que sembla que quan camina no aguanta ni 50-100 metres, perquè sembla que no dona l'ordre". Jo em vaig enfadar. El metge va preguntar que ho expliqués millor, i la meva mare li va explicar que jo donava com una puntada molt especial amb el peu dret, es va fixar més i em va derivar al neuròleg.

Jo penso que el dia que vaig entrar per la porta el neuròleg, que era el cap de neurologia de Manresa, quan em va veure, de la manera que va veure que perdia l'equilibri o la manera en què caminava per la consulta, de seguida va saber que jo tenia esclerosi múltiple, però no m'ho va dir. Em va dir que em farien una ressonància al cap i a la medul·la.

El cas és que el meu germà treballa a l'hospital, és tècnic radiòleg, i ell i els seus companys em van fer la ressonància al cap. Vaig estar una hora i mitja fent-me la ressonància amb contrast i vaig demanar el perquè aquestes proves, em van dir que el neuròleg ho havia demanat. Al cap d'una setmana va sortir la ressonància. Jo la vaig veure, el meu germà la va saber interpretar, però no és metge, i em va dir, no pateixis perquè a la ressonància sempre hi surt tot.

Quan vaig anar al metge, de seguida em va dir que tenia esclerosi múltiple, que tenia 30 lesions al cap, una persona sana no en té cap. A més, tinc dues lesions a la medul·la. Cada lesió, dona l'ordre a una part del cos.

En aquest moment vaig saber que les de la medul·la, són el motiu pel qual no camino bé, tinc hemiparèsia dreta, que vol dir que tinc tota la part dreta del cos afectada. Per exemple, no puc escriure i faig una lletra de nen petit i de pal, perquè he après a escriure, però no tinc suficient força. No puc tancar i obrir la mà, no puc fer la pinça, m'ho han ensenyat, però no ho faig bé. Per posar-me les lentilles, me les poso amb la mà dreta perquè no tinc sensibilitat, això és una altra lesió. La de la vista, que a vegades em torna a passar.

Una altra que em feia molta vergonya de reconèixer que em passava, era que tenia problemes cognitius. Estava a la feina i tota la vida havia fet allò, i ara com és que no puc parlar a francès, com és que no en sé? Clar, la part dels idiomes es recupera, però hi havia coses que no recuperava. Tot això jo no relacionava una cosa amb l'altra. Tinc problemes als esfínters, m'ho feia tot a sobre, a vegades sí, a vegades no, però és molt incòmode. Tens 37 anys i no pot ser que et passi això. Eren diverses coses i són les lesions que tinc al cap, però clar, depèn d'on tens la lesió, et dona l'ordre a una part del cervell o a un altre.

Si veus el meu cervell, hi ha dues-centes plaques, però hi havia una que vaig veure i me la van explicar. Aquesta ensenya com tinc la part dreta del cos afectada. La majoria de les lesions les tinc a la part esquerra, excepte la vista, que va al revés. També he tingut problemes al nervi del trigemin i fa molt mal, perquè és com si l'estrenyessin i em fessin descàrregues elèctriques, és insuportable.

Per culpa d'això, a vegades m'han quedat espasmes a la part esquerra de la cara, però tot això van ser brots i jo no sabia ni que era un brot. Vaig pensar, bé, em passa això. Però penseu que en uns deu anys que dec portar, cosa que no et diuen perquè no t'ho saben dir, penso, que potser abans també em passava, però no ho tenia en compte. A la vostra edat no tens en compte res.

A casa meva em diuen, com és que no ens ho deies? Perquè vivia sola, perquè estava estressada, perquè els nervis no són bons, perquè com més nerviosa em poso més brots tinc, perquè si feia alguna cosa malament, ningú ho veia, i això li passa a tots els que tenen problemes neurològics. Si em deixava les llums enceses, jo no me n'adonava, i de fet, no em vaig adonar fins que un dia, un home que feia rehabilitació amb mi que va tenir un ictus em va dir, la meva dona està molt empenyada perquè he inundat el pis, em va dir que tenia problemes cognitius i es deixava les aixetes enceses i quan tornava la seva dona es trobava les llums o l'aixeta oberta. I penses, si em passa a mi... i a vegades te n'adones perquè els altres et diuen aquestes coses perquè si no, no ho relaciones. Sempre em fixava que a l'hora de dormir tenia com una descàrrega elèctrica per tota la columna que es veu que té un nom. Tot ho associava a què estava nerviosa i les coses del meu entorn no ajudaven gaire.

2. Com t'ho vas prendre?

Aquell dia vaig anar també amb la meva mare, perquè pensava que no em dirien res, que m'havien de dir? La meva mare quan m'ho van dir no va dir res i jo vaig dir torna-ho a mirar perquè això no és veritat. Quan et diuen esclerosi múltiple, el primer que penses és en una cadira de rodes. Jo li vaig dir, mira que segur que hi ha alguna altra cosa que no estàs veient i em va dir, no hi ha cap dubte, però et seguirem fent més proves, ara et farem una punció lumbar, t'ingressarem.

Amb només una prova ja t'ho van dir?

Sí, però jo crec que només veure com caminava i com perdia l'equilibri ja ho va veure. Ara perquè vaig amb la fèrula, però semblava borratxa quan caminava. Tinc el que li diuen el peu Aquino, que vol dir que tinc el peu caigut i això em provocava que caminés d'aquesta manera. Penso que ell quan va veure-ho ja ho va saber, però no m'ho podia dir sense haver fet proves abans.

Li vaig dir i ara que he de fer? Em va dir, d'entrada, has de deixar de treballar, no pots conduir, vaig reconèixer que tres mesos abans vaig tenir un accident de cotxe per culpa meva perquè vaig perdre la força de la cama. El metge em tocava la cama i em deia no tens la mateixa força a una cama que a l'altra, però això ja t'ho aniré explicant. Em va repetir diverses vegades que era això i que no hi havia cap dubte i recordo que li vaig dir: "no m'hagués pensat mai ser protagonista de la marató de TV3".

Dins de la consulta estava bé, però quan vaig sortir em vaig posar a plorar perquè em van dir que a partir de l'endemà, entrava a la seguretat social, que era malalta crònica i que començarien a explicar-me coses que en aquell moment no podien. Em van dir que em farien unes analítiques que anirien a l'hospital clínic i va ser quan em vaig adonar que era greu. Si això va ser un dilluns a les 7 de la tarda, el dimarts, estava a l'hospital i al cap de 4, 5 dies em van ingressar a l'hospital perquè estava tenint brots.

He de reconèixer que en l'últim mig any, vaig tenir com a mínim set o vuit brots. Per això vaig deixar de caminar. Aquell dia me'n vaig anar a dormir a casa, com feia cada dia, no vaig parlar amb ningú, però quan vaig estar ingressada, com havia tingut tants brots, em van posar sis dies sencers de corticoides, quatre hores seguides.

Les infermeres de l'hospital em deien que m'ho prenguéis de debò, perquè era una malaltia greu. Em van repetir moltes vegades, que m'ho havia de prendre de la millor manera possible, que no em moriria d'això, però què és una putada perquè pots acabar en cadira de rodes. Em van dir, sobretot, quan et diguin que t'has de medicar digues que sí, i jo deia, però que hi ha una altra opció? I em deien, pots dir que no et vols medicar, però si no ho fas, això anirà més de pressa. Tot i que m'he medicat, a mi la malaltia m'ha avançat de pressa, perquè fa tres anys i mig que estic diagnosticada i en aquest temps m'han passat moltes coses fins i tot amb el confinament, a tots els neuros ens ha anat molt malament.

Em vaig passar quinze dies plorant, però no era capaç d'entendre que no podia treballar, no ho vaig arribar a dir a l'empresa, però em vaig haver d'agafar uns dies de baixa per acabar-me de fer les proves. No ho vaig dir perquè sabia que passaria alguna cosa si ho deia i no va fer falta perquè em van fer fora. No ho vaig denunciar ni res, perquè no tenia ni forces.

Després d'això, buscava feina, fins i tot quan estava ingressada. Feia que els meus amics o la meva mare, m'acompanyessin a les empreses per fer les entrevistes. Fins i tot deia mentides, quan em preguntaven que em passava sempre deia que m'havien operat i que m'estava recuperant. Fins a un dia que em van trucar d'una empresa d'aquí Manresa i vaig veure que era veritat, que no podia treballar.

Tot va ser molt ràpid perquè em van posar a rehabilitació al centre hospitalari, vaig estar-hi deu mesos i per això camino. Hi anava tres cops a la setmana tres hores. Primer una hora de gimnàs amb un fisio per la part inferior del cos. Després estava una hora a teràpia ocupacional perquè m'ensenyessin fins i tot com m'havia de vestir, perquè clar, vestir-se és una història encara que no ho sembli. Primer m'haig de vestir per la part dreta que és la part afectada, però si no m'ho deien, jo no sabia vestir-me i encara estava sola a casa.

L'última hora era pels problemes cognitius, em posaven un ordinador per a mi amb un neuropsicòleg al costat que m'anava controlant. És un programa que fan servir a la Guttmann de Badalona pels problemes cognitius, perquè em vaig quedar que no sabia ni sumar. Jo pensava, no pot ser, tinc una carrera i un màster. Però encara no sé com m'ho vaig prendre, tot i que la gent del meu voltant diuen que m'ho vaig prendre molt bé. Els metges no et donen temps, en el meu cas, no em van donar gaire temps de pensar que havia de fer.

La teva família com s'ho va prendre?

La meva mare va sortir de la visita, aquell dia que em van dir que tenia esclerosi múltiple, es va quedar muda, el primer que em va dir va ser: "d'això t'hi has de fer amiga".

Jo li vaig dir que no sabia de què em parlava i ella em va dir que això m'acompanyaria tota la vida. Sí que em va insistir molt en el fet que no podia viure sola, però com s'acaba de jubilar, m'ajudava molt.

El meu germà, al ser sanitari, no sabia gaire d'aquesta malaltia, però parlava amb els metges, amb els seus companys... i va ser en aquest moment que va veure la gravetat. Ell em deia que no podia viure sola, però clar, jo amb trenta-set anys, després d'haver-me independitzat als 21, on vols que vagi? En aquella època, jo estava amb un noi, però ell s'ho va prendre tan malament que al cap de sis mesos em va deixar. Aquestes són les persones més properes. Potser cada persona s'ho va prendre d'una manera diferent, però la meva mare i el meu germà prou bé.

La meva cunyada s'ho va prendre molt malament, no sabia que preguntar-me o que dir-me. Dels meus amics m'he quedat bastant sorpresa, hi ha hagut gent que molt bé, d'altres que pensava ja reaccionaràs no, han passat uns quants mesos i encara no han reaccionat. Jo entenc que necessitin un temps, però tampoc tant. Hi ha gent que penses que no li ho haguessis dit mai i en dir-los m'ha ajudat molt.

Una cosa que m'ha ajudat molt ha sigut anar al gimnàs els dies que no anava a rehabilitació i allà m'he trobat respostes de tot. Jo abans sortia de la feina estressada i anava al gimnàs, però no em relacionava gaire dins del gimnàs. A l'hora de deixar de treballar i que tothom et veu que vas malament, hi ha gent que se t'acosta, però penses que no els hi vols dir perquè no saps per on sortirà. Hi ha d'altres als que els hi he explicat i m'hi he fet amiga. Normalment són gent des de la vostra edat fins a 40, que empatitza bastant, i això, ajuda al malalt, perquè no tothom et veu amb una cadira de rodes.

Per sort, dins de la investigació, hi ha medicació que et frena la discapacitat. M'han canviat la medicació per segon cop, ja que no em frenava la discapacitat. Això psicològicament és una putada, són malalties que són males jugades.

A més, vaig escoltar un metge que va dir que l'esperança de vida de l'ELA, són uns quatre anys, però que no tenen cap medicació per a frenar-la, però que en canvi, amb la nostra malaltia, hi ha malalts on els va de pressa i d'altres que no, per això li diuen la malaltia de les mil cares. Jo conec a deu persones que tenen la mateixa malaltia i cap de nosaltres tenim els mateixos símptomes, ja que l'evolució de la malaltia ha sigut diferent en cada cas.

La marató de TV3, va servir de molt i actualment crec que hi ha unes quinze medicacions, però no són per curar-te. Psicològicament, això o t'ho prens bé tu o no t'ajudarà ningú. En una de les reunions a les quals vaig assistir on s'expliquen coses de la meua malaltia, van dir que l'esperança de vida era més o menys la d'una persona sense aquesta malaltia, i jo em vaig quedar més tranquil·la.

El problema és que aquesta malaltia és detecta quan ets molt jove.

Sí, entre els 20 i els 40. Ara ja estan trobant casos en gent de quinze anys i això sap greu d'una banda perquè tenen quinze anys, però com a mínim, no arribaran a on estic jo. Si hagués anat al metge amb 30, quan em van aparèixer els primers símptomes notables, ni hagués passat per un quiròfan ni hagués passat res d'això, perquè potser algú s'hagués adonat que havia d'anar al neuròleg i m'ho haguessin detectat i medicat abans d'hora. És com si hagués perdut set o vuit anys de la meua vida sense medicar-me. Això és el que li passa a la gent gran, que no es va poder medicar en el seu moment, ja que no existien els medicaments.

Tinc 12 especialistes, entre ells tinc un psicòleg i un neuropsicòleg. La diferència és que amb el psicòleg li explico les coses que em preocupen, sobretot de la malaltia, i al neuropsicòleg és el dels problemes cognitius, amb el qual he aconseguit mantenir el meu estat, ja que no es pot millorar. Quan em va veure preparada, em va recomanar tornar a fer algun idioma, que ja sabés, ja que no puc aprendre tasques noves. Dins de les especialitats, si tens bons metges, no empitjores.

3. Com portes la malaltia a dia d'avui? En que t'ha canviat la malaltia?

M'ha canviat en el sentit que al final vaig haver de dir que no podia viure sola, perquè no puc cuinar o escombrar, ja que no puc estar dret. No he pogut tornar a conduir o treballar. Les meves relacions socials es van tallar, ja que entre que jo no volia explicar i la gent que em pregunta, a vegades massa. El primer que pensa una persona de la meua edat és en una cadira de rodes, perquè ara els hi pregunto als meus amics que van fer quan ho van saber, i tots van buscar-ho per internet i es van quedar tranquils en veure que no em moriria d'això.

M'ha canviat molt a l'hora de fer esport, ja que jo nadava des dels 3 anys i vaig haver de deixar de nadar tant perquè em canso més, que no és cansament, es fatiga. El que em va costar més d'entendre és que la meua vida no havia de ser tot el dia, que ara ho estic canviant gràcies a alemany, però la meua vida és al matí. Em llevo a les sis del matí, i a partir d'aquí, trigo de dues a tres hores en sortir de casa, ja que només llevar-me, poso els peus a terra i no puc caminar i he de fer estiraments estirada al llit. Després dels estiraments m'he de posar fisiocrem a les dues cames perquè tinc tanta espasticitat, que no puc moure les cames. Vaig al lavabo, esmorzo, em faig el llit i després m'he d'estirar mitja hora al llit una altra vegada, em vesteixo i me'n vaig al gimnàs. Anar al gimnàs per a mi és fer tres quarts d'hora Pilates, però adaptat a la meua manera. Anar al gimnàs, també ho faig en part per socialitzar, ja que també vull estar amb gent que no està malalta o anar a la sala de fitness, fer vint minuts de bici, parar deu minuts i tornar a començar vint minuts. Després, he d'anar a casa a dutxar-me, perquè no em puc dutxar dreta.

Quan vaig deixar de viure sola, vaig haver de pagar per fer obres i canviar la banyera per una de plana, ja pensant en un futur per si em quedo amb cadira de rodes, no haver de tornar a fer obres. Una de les coses que també faig al gimnàs que ha canviat molt sobretot després de la pandèmia, va ser a l'hora de la piscina, vaig passar de fer 60 piscines a fer-ne vint, cosa que per a mi va ser molt dur. Ara he aconseguit fer entre 45 i 50 piscines.

La pandèmia em va afectar molt, com a tots els malalts, ja que no ens van tenir gaire en compte. La falta d'exercici, va fer que quan vaig tornar al gimnàs, no podia ni seure per tirar-me a la piscina. Després de parlar amb la psicòloga, em va dir que tenia dues opcions, no anar més a la piscina o bé, agafar la cadira de minusvàlids. Tot i això, el pitjor per mi va ser el fet de no poder conduir ni treballar.

4. Com portes la malaltia a dia d'avui?

Estic amb el que em va dir la meva mare, que m'hi havia de fer amiga. Hi ha dies, quan em trobo malament, que no hi ha relació i no surto al carrer. La gent em diu fa dies que no et veig, clar, perquè quan et trobes malament no surts al carrer, o em diuen, fas bona cara, i a mi a la cara no em passa res.

Ara estic en un punt, que si no em trobo malament, surto cada dia al carrer. Per exemple ahir vaig fer el tractament i aquest matí estava molt cansada, però costi el que costi, aquesta tarda he anat a alemany, perquè penso que encara que a les nou del vespre ja no pugui més, demà ja me n'aniré a Pilates i revifaré.

És el dia a dia, no puc fer plans. Això em va costar molt d'entendre, perquè jo era molt organitzada amb tot i ara els plans que faig, són a curt termini perquè no sé com em trobaré. Les meves amigues ja saben que si no em trobo bé no quedaré. Intento aprofitar els dies que em trobo bé, perquè no em queda una altra, si no no faria res. He tingut èpoques pitjors amb la malaltia.

5. T'han explicat com serà l'evolució d'aquesta malaltia?

No t'ho expliquen, tu els hi demanes, però ells no t'ho diuen. És a dir, tu vas al neuròleg, i si el pacient no pregunta, el neuròleg no explica mai res. Jo pensava i perquè no m'ho expliquen? El primer doctor que vaig tenir, el doctor Soler Insa, era molt bo, però era molt callat. A vegades el meu germà, que treballa a l'hospital, m'acompanyava a la visita. Quan sortia, jo li deia al meu germà que el metge no deia res, i ell em deia que que volia que m'expliqués.

Jo li deia que la veritat, però ell em deia que no tothom volia saber la veritat i que ell no em coneixia. A més, se li veia que ell patia en estar a punt de jubilar-se i pensar que tu podies ser la seva filla.

Quan ell es va jubilar, em van canviar de neuròloga, i va venir una que era especialista amb esclerosi múltiple. Era una gallega que havia treballat a l'hospital del mar i sense conèixer-m va fer una cosa que no havia d'haver fet. Em va ensorrar, vaig estar un mes anímicament fatal, la psicòloga no sabia que dir-me, ni que fer perquè em va dir: *“mira esta es tu resonancia magnética, no tienes más lesiones, pero se te están agujereando las neuronas”* i jo li vaig preguntar que era això.

Jo no sé si abans se m'estaven foradant les neurones, però a aquesta doctora se li'n va anar la boca i llavors em va dir que era la discapacitat que va avançant i que amb mi la malaltia no s'estava portant gens bé, que jo ja ho devia notar. La meva mare sempre m'acompanya al neuròleg, i li va dir que que volia dir això que se m'estaven foradant les neurones i que la discapacitat m'avançava de pressa i perquè a mi i als altres no. Ella va dir que no se sabia. Hi ha tres tipus:

- remittente recurrente - que va per brots
- secundaria progresiva - no va per brots però la discapacitat va de pressa
- primaria - aquesta és la pitjor

Els que pateixen la primària progressiva, no tenen cap medicació i des del primer moment, estan greument afectats. Quan aquesta neuròloga, m'estava dient, que havia passat de la remitent recurrent a la progressiva, em va dir que això passava quan portaves com a mínim deu anys de progressió en la malaltia. Ella no sabia que jo deduïa que vaig començar als trenta, no ho vaig arribar a parlar, però ella m'ho va dir. El pitjor va ser dir-me que tenia forats a les neurones.

Al cap d'uns mesos, jo li vaig dir que si podia fer alguna cosa, canviar de medicació per exemple, ella em va dir que no. Va plegar de l'hospital. Per sort, m'han posat una neuròloga nova, que crec que té la meva edat i empatitza molt, t'explica just el que tu estàs preguntant. L'última ressonància va ser la setmana passada. Ahir em van

donar els resultats i aquesta noia em va dir que no tenia més lesions i que era molt bona notícia. Jo li vaig preguntar si hi havia part negativa i em va dir que sí. Li vaig demanar pels forats negres de les neurones i es va quedar parada. Li vaig dir que la neuròloga antiga, m'ho va dir. Ella em va dir que sí, però no m'ho va explicar així, ella m'ho va explicar bé.

Però tu li vas demanar perquè l'altra t'ho havia dit.

Clar, si no jo no li hauria dit res. És més, jo crec que si les tenia amb el primer neuròleg que vaig tenir, tampoc m'ho va dir, perquè va creure que no era necessari que ho sabés. Realment, no era necessari perquè quan m'ho van dir, em vaig passar un mes sense sortir de casa amb depressió. Aquí van haver d'intervenir el psicòleg, el neuropsicòleg i la doctora de rehabilitació. Aquests metges t'ho expliquen bé, però és important que el metge entengui que un malalt no té per què saber-ho tot.

6. Has buscat informació per internet sobre la malaltia?

Sí, però sempre amb pàgines oficials, com la de la vall d'Hebron o associacions com l'associació d'esclerosi múltiple de Barcelona. Jo no tenia xarxes socials, però una de les coses que vaig fer molt al principi va ser, donar-me d'alta a Instagram, ja que hi havia molts grups d'esclerosi múltiple oficials. També m'apunto a xerrades en línia i m'assabento de coses. Normalment, dins de l'associació conviden a metges, neuròlegs o doctors de rehabilitació.

Hi ha gent que està millor o pitjor i tu pots preguntar. Sempre et diuen coses que estan relacionades. Però hi ha pàgines que ni miro perquè sé que diuen coses que no són veritat. Els meus amics el que van buscar i trobar per internet va ser el de la cadira de rodes, i fins que no em van preguntar a mi directament, l'únic que sabien de la malaltia era que hi havia la possibilitat que acabés en una cadira de rodes.

7. T'has trobat que molta gent et pregunta que et passa?

Al gimnàs tinc molts problemes, soc una dona molt tranquil·la, però ara m'he tornat molt "contestona", per què hi ha una franja d'edat, dones de seixanta cap amunt em diuen i que et passa, i com és que portes aquesta cosa, que és per anar amb bici? Tu creus que la fèrula és per anar amb bici? Ara ric, però quan m'ho deien no m'ho podia creure. O dir-me com és que puges a l'ascensor per anar a la classe de Pilates? I jo a vegades no contesto, però ara començo a contestar perquè la psicòloga m'ha ensenyat a fer-ho. Escoltar aquest tipus de comentaris fa molt mal. En canvi, els homes, això no ho fan, perquè tenen un altre tipus d'educació.

Gent jove com vosaltres o de vint-i-pocs, tot el contrari. Veure'm al final del passadís que podem passar els dos, ells s'esperen que jo passi i els hi dono les gràcies i em diuen gràcies a tu. Clar això és un canvi molt gran. Això té una explicació, la psicòloga em va dir que l'única diferència entre jo, les dones que tenen seixanta i els joves és que els joves d'avui en dia coincideixen més amb persones que tenen alguna discapacitat o són diferents dels altres, en canvi, la gent gran això no ha viscut. Els pares i els professors els han ensenyat a ser educats i a empatitzar amb aquesta gent perquè tothom és igual. En aquest moment ho vaig entendre.

Un dia a les 8 del matí, dues senyores que no he tornat a veure, em van dir "quina llàstima aquesta nena, ja va borratxa de bon matí". Vaig arribar al centre hospitalari plorant, perquè feia quatre dies que sabia que estava malalta, el meu fisio em va dir i tu no els hi podies dir res?, i jo vaig pensar que no. Sempre són dones.

Quan vaig al gimnàs a la sala de fitness, sempre hi ha homes, i ningú em pregunta. S'ha de netejar la bici i em donen el líquid, algun home me l'ha netejat i tot. A la classe de Pilates estan totes les dones pendents d'en quin moment cauré.

A vegades li dic a la meva mare que la gent de la seva quinta... però la meva mare, no ho fa, primer perquè jo estic malalta i després perquè s'ha passat 44 anys treballant a l'ambulatori i ha vist molts malalts. La gent no empatitza.

Perquè no ho ha vist mai o perquè surt del normal, i ara és molt, per exemple, al gimnàs no soc l'única, inclús hi ha un home amb cadira de rodes. Això s'ha de normalitzar.

8. Tens por de com t'afectarà aquesta malaltia en un futur?

Sí, des del primer dia que m'ho van dir, cada dia, quan em llevo, el primer que faig és tocar-me les cames a veure si em funcionen. A la part dreta no tinc sensibilitat, em puc pessigar, però sé que ho estic fent perquè ho veig, però no ho noto. En canvi, a l'esquerra sí que ho noto. Per tant cada dia miro si puc o no posar el peu a terra. Això ho he fet des del primer dia perquè sempre m'ha fet molta por el tema de la mobilitat.

També us he de dir que durant el confinament, va haver-hi nou dies en què no em vaig poder moure del llit. No podia anar al metge i ningú em podia visitar. En aquell moment vaig decidir anar al pàrquing de casa meva amb uns pals de marxa nòrdica que tenia i em vaig posar a caminar pel pàrquing, per intentar posar-hi solució. Perquè si no ho faig, penso que aniré a pitjor, no té perquè, però sí que és veritat que l'esport ajuda molt sobretot a les persones que tenim aquesta malaltia.

Per exemple, jo tinc una veïna, que també té esclerosi múltiple. Al meu carrer som quatre i jo soc l'única que no va amb cadira de rodes. Aquesta veïna em va dir que segueixi anant al gimnàs perquè no em passi el mateix que a ella que no havia fet mai esport i que sempre té el dubte que si hagués fet rehabilitació, potser ara no estaria així.

9. Com t'han ajudat els medicaments?

Em prenc molta medicació a part del tractament. Quan et diagnostiquen, et diuen que tens l'opció de no prendre't cap medicament, però quan t'expliquen que si et mediques, et poden frenar els brots, dius que sí, jo no pensava que hi hagués cap altra opció. Li vaig demanar al meu neuròleg que em donés alguna medicació que no impliqués haver-me de punxar a casa tres cops a la setmana.

Ell em va dir que hi havia més opcions i em va donar una medicació que vaig haver d'anar augmentant de dosi que es diu tecfidera, és per frenar els brots. Hi ha diverses medicacions per això, però tot depèn de la vida que porti el pacient i de com ho vegi el neuròleg.

Li vaig explicar que tenia molt dolor a les dues cames, una perquè la forço i l'altra dolor neuropàtic, que només el sentim els que tenim problemes neurològics, que és cremor, formigueig, i malestar. Em va dir que creia que no m'havia de medicar i així ho vaig fer, perquè deia que la medicació era molt forta. Quan ell es va jubilar, i vaig acabar tenint la que tinc ara, li vaig explicar el del dolor i em va dir que hi havia una medicació que és pel dolor neuropàtic que es diu neurontin, que m'ho he de prendre a casa.

Me'l vaig començar a prendre fa un any i tres mesos, ahir li vaig dir que creia que aquesta medicació no em funcionava i ella em va dir que sí que em funcionava, però que em forço massa. Em va dir que em seguís prenent aquesta medicació queestic a tres pastilles al dia que és el topall, i que em donava una altra medicació que també és per l'espasticitat i que me l'he de prendre un cop a la nit. Sí això em baixa el dolor, me la prendré, si no, la deixaré.

El tecfidera, que és el tractament, quan vaig passar a la secundària progressiva, me'l van canviar i em van proposar fer un tractament a l'hospital, que al principi era cada quinze dies, i ara és cada cinc mesos, però m'han d'ingressar tot el dia, i és un tractament que serveix per a l'esclerosi múltiple, però inicialment no ho era, és pel càncer i l'artritis reumatoide. Han vist als Estats Units, que funciona per l'esclerosi múltiple, i ara fa uns dos anys, el van començar a posar aquí.

El primer dia, em van posar una hora sencera de corticoides i antihistamínics, i si reacciones bé, et posen el tractament. Quan ja feia dues hores que havia començat el tractament, tenia tot el cos vermell i em van dir que em feia reacció, des d'aquell moment, em posen el tractament una mica més lent, gota a gota i ja no em fa cap reacció. Ahir el metge em va dir que em funcionava, perquè totes les proves surten bé.

10. Quan tens o tenies un nou brot, com l'afrontes?

Malament, et diuen que si passen més de 48 hores amb allò que t'estigui passant, truquis i vagis a l'hospital, però no a urgències, ja que per a ells no ets una urgència, sinó que ets un malalt crònic al qual li està passant això i ha de conviure 48 hores amb aquella cosa nova que li està passant. Si jo hagués sabut que quedar-me mig cega de l'ull esquerre era un brot, hauria aguantat 48 hores, hagués trucat al metge, m'haguessin fet proves i m'haguessin dit que era un nou brot.

En el meu cas no he tingut gaire temps de pensar, perquè els metges no et deixen pel protocol de l'hospital. Afrontar el brot provoca una incertesa de no saber quant durarà, que passarà, que et trobes malament i a vegades la gent no ho entén.

11. Que esperes de la ciència?

Jo he llegit molt, era molt optimista amb la investigació, anava a reunions a la vall d'Hebron, allà tenen el centre d'esclerosi múltiple. Arriba un punt que t'adones que investiguen molt, però no tenen prou diners, perquè l'estat no dona els diners. Per exemple, perquè no és cura el càncer?, segur que tenen la cura, però si l'estat no dona els diners, no hi haurà cura.

La fèrula que porto ve d'alemanya, perquè aquí, sí que hi ha fèrules, però són de fa molts anys i estan obsoletes. Aquesta fèrula val 300 euros, però com està per prescripció mèdica, realment només pago 30 euros cada dos anys, jo no tinc dret a demanar-ne més perquè sinó, he de pagar els 300 euros. Però si això ho apliquessin a l'hora de la investigació i dir que ja tenen una vacuna o... bé, és com el que ha passat amb la covid que ha sigut una pandèmia. Si no posen els diners, de què serveix que aquests metges o investigadors, estiguin tot el dia treballant? Jo he deixat de creure que això tindrà solució.

Tinc una amiga a Barcelona que havia sigut superior meva, la seva neboda està fent un màster a Brussel·les, d'on l'han cridat per anar a Alemanya a un laboratori de l'esclerosi múltiple, i resulta que aquesta noia li diu que em digui que en dos anys hi haurà la cura, jo li vaig dir que la cura estaria però a Alemanya.

Perquè sempre arriben les coses als Estats Units. El medicament que m'estan posant a mi, ves a saber quants anys fa que l'estan posant allà. Fa un parell d'anys que l'estan posant aquí perquè ara l'estat ha aprovat que es pugui posar, però per això, necessiten diners. Que sí que els tenen, però no els hi surt a compte a escala de farmacèutica.

El medicament que jo em prenia, em donaven l'albarà, al mes, jo a la seguretat social li costava 836 euros. Ens podem queixar de la seguretat social, però si jo visqués a Veneçuela, jo no em podria medicar. Pensava que això era una nòmina. Ara mateix, el tractament que m'estan posant, val 1900 euros per estar-me ingressada un dia, vols dir que no els hi surto molt cara? Jo crec que els hi surt més car això que dir que sí que han trobat la solució i curar-nos. El que passa és que quan això surti, molts de nosaltres ja no hi serem a temps.

Clar és que un problema molt gran és el temps.

Clar, ara hi ha gent jove que pateix la malaltia i poden frenar-li amb medicació, potser a la llarga li donaran alguna cosa per curar-la, però ja s'hauran estalviat molts. Jo no em crec que per exemple, amb l'Alzheimer i les demències no hagin trobat res, perquè hi ha molta gent que està en aquesta situació.

El que a nosaltres ens han dit, és que encara no han trobat l'origen d'aquestes malalties.

A veure, jo el que penso és que el primer dia, quan em van dir que el 80% de les persones amb esclerosi múltiple érem dones, vaig pensar que era un problema hormonal. Vaig començar a parlar amb dones que estaven en la mateixa situació, totes hem tingut problemes amb la menstruació o amb els ovaris poliquístics.

Per això penso que és hormonal, però jo no soc ningú per dir-ho, però com pot ser que el 80% de la població que té aquesta malaltia siguin dones?

La majoria fumàvem, quan vaig començar el tractament, em van dir que no podia beure, però a mi ningú em va dir que havia de deixar de fumar. Quan ho vaig deixar, em vaig adonar que em fallaven més les cames quan fumava que quan no ho feia.

Són coses de les quals t'adones estan malalt, els metges només veuen pel que fa a cèl·lules o neurones.

Exacte, però també hi ha gent que feia molt esport, i gent que no en feia gens. Una cosa que tots hem canviat ha sigut l'alimentació. He introduït coses que després resulta que no podia menjar. En tres anys, m'he engreixat 15 quilos, però no només pel menjar, no tinc la mateixa capacitat que tenia abans de les activitats, la medicació, cada vegada que em posen corticoides...

Just abans de la pandèmia, vaig tenir problemes de restrenyiment. La doctora em va dir que creia que tenia el símptoma de l'intestí del còlon irritable i em va dir que tenia problemes als intestins i per tant, m'havia de treure alguns aliments com per exemple les prunes.

Una de les especialitats que tinc de metges és una doctora de rehabilitació del sòl pelvià, també vaig a la fundació Puigverd de Barcelona, perquè des de l'hospital em van dir que no controlaven el tema de la incontinència amb l'esclerosi múltiple. Jo fa tres anys que hi vaig, i em fan proves per controlar. Em van donar una medicació que ara ja no em prenc i l'he canviat per exercicis hipopressius.

Paral·lelament, tinc una doctora d'aquí Manresa, i li he hagut d'explicar que aquesta dona, em va trobar un aparell que resulta que és digital, té dos tubs i acaba a un dipòsit d'aigua d'un litre. Amb aquest aparell, m'he de sondar cada dos dies per a poder anar al lavabo, però gràcies a això, puc anar a la piscina o sortir al carrer.

Aquest aparell ve de Suècia, però des dels Estats Units, ja fa anys que aquest aparell el fa servir gent amb esclerosi múltiple o ELA. Si tu vols fer servir aquest aparell, l'has de pagar tu.

Aquesta doctora em va dir que ja no sabia que fer i que si ho volia provar i per sort, m'ha servit. Vaig anar a parlar amb una assistenta social que no sabia de l'existència d'aquest aparell, cosa que és normal. Vaig demanar si podia ser finançat d'alguna manera i em van dir que no.

Nosaltres vam parlar amb una assistenta social de Barcelona que ens va dir que hi ha molt poques ajudes, i que triguen molt a arribar. Però que no hi ha cap específica per les malalties, sinó que només amb la ELA, corren més perquè saben el diagnòstic.

La majoria dels que tenen ELA, tenen una progressió molt ràpida de la malaltia, i necessiten ajuda ja, no l'any que ve. Quan em van dir que no podia treballar, la meva mare i el meu germà, van anar a demanar si hi havia alguna ajuda que em pogués servir. Li van dir que podia tramitar la discapacitat. La meva mare va entregar els informes que tenia en aquell moment per tal de tramitar-ho. Al cap d'un any, vaig rebre una carta a casa que em deia que havia d'anar a revisió de la discapacitat. Jo vaig preguntar que era i m'ho van explicar.

Quan vaig anar al metge, que d'entrada ja et tracta malament, perquè són metges de la generalitat que no té diners, perquè el govern no li'n dona. Són així ja que tothom s'hi pot presentar, ja que t'implica un benefici fiscal. En el meu cas, quan vaig presentar els informes, em van donar la resolució i tenia un 65% de discapacitat i jo no em veia tan malament, però tu miraves el perquè i és perquè tinc esclerosi múltiple, problemes neurodegeneratius...

Em van fer anar una altra vegada al metge de la generalitat, per dir-me que em donaven la placa de minusvàlids. En l'àmbit fiscal, no he de fer la declaració de la renda, o si em compro un cotxe, pago menys d'IVA. Però, no és que rebis cap ajuda de diners. A més, com que saben que la meva malaltia és degenerativa, cada tres

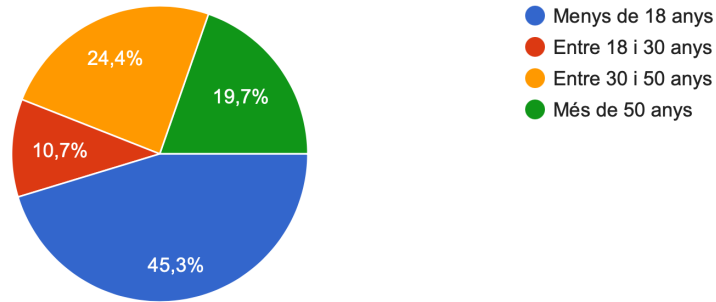
Les maladies neurodégénératives

anys he de passar la revisió. Que passa que la treballadora social no sap dir-te si et mantindran la discapacitat o te la baixaran perquè la generalitat no té diners. Elles tampoc saben quines ajudes poden demanar per cada malalt.

12.10. ENQUÊTE

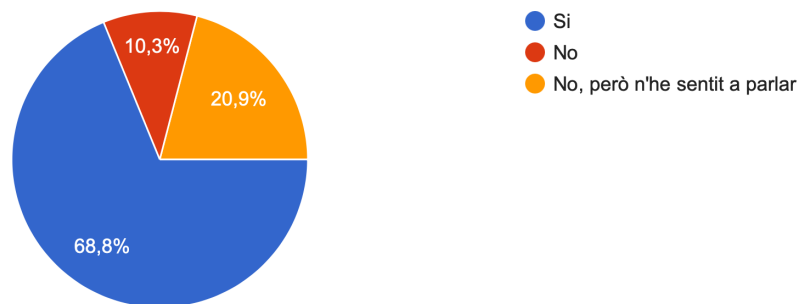
En quina franja d'edat et trobes?

234 respostes



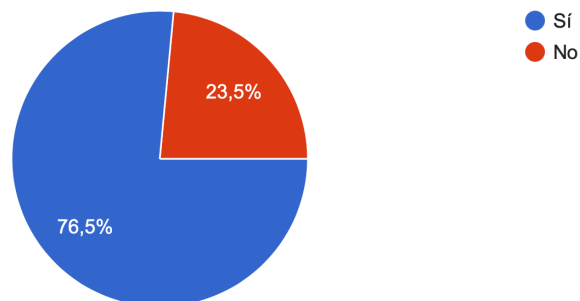
Saps què són les malalties neurodegeneratives?

234 respostes



En coneixes alguna?

234 respostes



Les malalties neurodegeneratives

En cas afirmatiu, quines coneixes?
Alzheimer, retrasos...
ela
El Parkinson, l'Alzheimer...
Parkinson
Alzheimer
ELA, alzheimer
alzheimer
Alzheimer, parkinson
Alzheimer
ELA
Parkinson
Ela, parkinson, alzheimer
Parkinson, esclerosi lateral amfiartodica
Alzheimer
Alzheimer
Alzheimer, etc....
Alzheimer
ELA i alzheimer
Alzheimer
Esclerosi lateral, Malaltia de Huntington, Demència amb cossos de Lewy
Alzheimer
Alzheimer
Alzheimer
alzheimer
Alzheimer
Alzheimer i Parkinson
parkinson i alzheimer.
Alzheimer, parkinson, ELA
ELA, Parkinson
Demència senil, parkinson...
Alzheimer
Alzheimer
Alzheimer
alzheimer o com s'escrigui
Alzheimer

Les maladies neurodégénératives

Alzheimer, Parkinson,...
Alzheimer, Parkinson, Huntington
Alzheimer
El Alzheimer.
Parkinson
Alzheimer, ELA
Alzheimer
ELA
Esclerosis múltiple, Càncer, Parkinson
Alzheimer, parkinson
Alzheimer, parkinson, ELA
Alzheimer
Alzheimer, demència...
Fibromialgia
Alzheimer
Alzheimer, ELA, demència, etc
Esclerosis, meningitis, demència senil
Parkinson
Alzheimer, esclerosi múltiple, parkinson, huntington, demència en cossos de lewy
Parkinson, Alzheimer...
Demència
Parkinson, ELA, Alzheimer
aLZHEIMER
Alzheimer
Demencia
Esclerosis
Alzheimer
Alzheimer, Esclerosi lateral amiotròfica, esclerosi múltiple, parkinson
alzheimer
ELA
Alzheimer
Alzheimer, Ela
Alzheimer
Alzheimer
Alzheimer, Parkinson
Alzheimer, demència senil

Les maladies neurodégénératives

Alzheimer
alzheimer i parkinson
El alzheimer
Alzheimer
Ela
Alzheimer, Parkinson, demencia,esclerosis, atròfia muscular
Alzheimer
esclerosis múltiple
Parkinson
Alzheimer, ELA,parkinson
Alzheimer, parkinson.
parkinson, ela, Alzheimer, demencia senil
Parkinson
Alzheimer
Alzheimer
ELA, Parkinson
Alzheimer
Alzheimer
Alzheimer
ELA
ELA
Esclerosis múltiple
Alzheimer
Alzheimer
Alzheimer
Alzheimer Parkinson
Esclerosis lateral
Alzheimer, ELA, Parkinson, demencia,
Ela
Parkinson
Parkinson, Alzheimer
Demencia senil
ELA, Parkinson, Alzheimer
Alzheimer
Alzheimer
Alzheimer

Les maladies neurodégénératives

Alzheimer, Parkinson, ELA
Ela, Alzheimer , Parkinson
Alzheimer
Esclerosis
Alzheimer, esclerosi múltiple
Esclerosi múltiple, ELA
Alzheimer, esclerosi, atrofia muscular...
Ela, Parkinson
Parkinson
Alzheimer
Parkinson
Parkinson
Parkinson, Alzheimer, esclerosi múltiple, Ela
L'ELA
Parkinson
Alzheimer, Esclerosi múltiple, Ela
Alzheimer
Alzheimer
Esclerosi, alzheimer
Alzheimer
Parkinson
Alzheimer
Alzheimer
Ela
Psoriasis
Alzheimer
Esclerosis múltiple
Alzheimer, parkinson
parkinson i alzheimer.
Esclerosi, alzheimer, parkinson
Esclerosi, alzheimer, parkinson
Ela, Alzheimer , Parkinson
Demència,
Alzheimer, Parkinson
Alzheimer, Parkinson
Alzheimer, demencia, esclerosi, sdme Melas, Parkinson

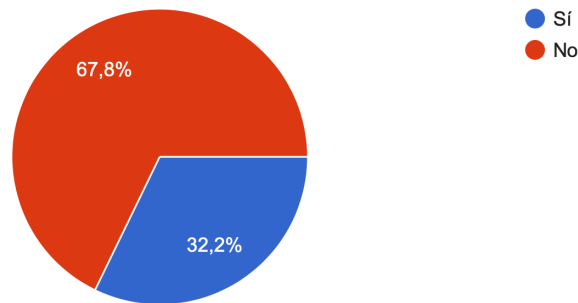
Les maladies neurodégénératives

Alzheimer,vascular al cervell,parkinson,
ELA
Alzheimer, Parkinson, esclerosis múltiple, esclerosis lateral amiotròfica, atrofia espinal,
Alzheimer
Alzheimer
ELA
Corea de huntington
ELA
Alzheimer
Esclerosis múltiple
Alzheimer, demencia, esclerosi múltiple
ELA
Alzheimer, demència senil
ELa
Parkinson, Alzheimer
Cancer, parkinson, alzheimer, esclerosis múltiple
Alzheimer, epilepsia, esquizofrenia, ictus
Alzheimer,Ela,esclerosi múltiple
Alzheimer
Alzheimer
alzheimer...
ELA
Alzheimer
ELA, alzheimer
Alzheimer, Parkinson
Alzheimer i Parkinson
Esquizofrenia

Les malalties neurodegeneratives

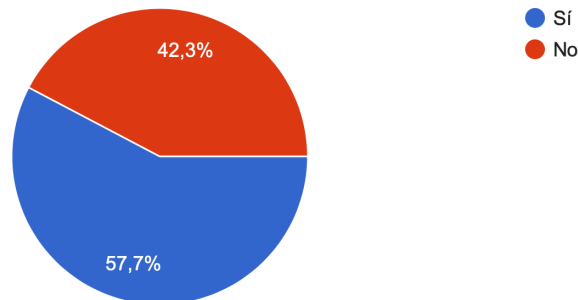
Tens algun familiar que en pateixi?

233 respostes



Saps perquè la gent gran acostuma a jugar a jocs de taula? (Ex. cartes o domino)

234 respostes



Perquè no se'ls hi vagi i reforcin la memòria i tinguin més coneixements
Per millorar la memòria suposo
per exercitar la memòria
per exercitar la memòria
per exercitar el cervell
Per evitar o endarrerir l'Alzheimer o les seves causes per exemple
Suposo que ho fan per no desactivar el cervell i tenir-lo actiu.
Per prevenir l'alzheimer, ajuda a la memòria.
Per treballar el cervell
Suposo que ho fan per mantenir la ment activada
Per entrenar el cervell
Per entrenar el cervell
Per fer treballar el cervell
Per treballar i exercitar la memòria.
Exercicis de memòria i treball cerebral

Les malalties neurodégeneratives

Per treballar el cervell
Per exercitar el cervell
Suposo que per fer servir el cereal i la concentració
Per reforçar les capacitats cognitives del cervell
Per donar-li activitat al cervell i estimular-lo
Suposo que per reforçar les capacitats mentals.
Crec que és per evitar q les malalties neurodegeneratives apareguin d' hora! Suposo que deu retardar- les
Per fer treballar i mantenir el cervell actiu
Per exercitar la memòria
Para recordar
Perquè els ajuda amb la memòria i a que el cervell no *se atrofie*
Millorar la memòria
Per no perdre capacitats cognitives com la memòria, raonament...
Per exercir la ment.
Per exercitar la ment
Per activar la memòria
Para mejorar sus habilidades cognitivas y sentirse mejor
Per no perdre capacitats
Per agilitzar la memoria
per exercitar el cervell i d'aquesta manera intentar que no pateixin aquestes enfermetats
Per gust i per exercitar les neurones
Per diversió i per activar el cervell
Per mantenir àgil el seu cervell i així evitar les màximes malalties neuronals possibles
Estimulació del sistema neurològic
per entrenar el cervell
Perquè el seu cervell segueix actiu i no olvide les coses quotidianes.
Per mantenir la ment activa
Juguen a jocs de taula per a reforçar la memòria.
Juguen a jocs de taula per a reforçar la memòria.
Per activar les neurones
Agilitzar la memoria
Per la ment
Per fet treballar el cervell
Per fet treballar el cervell
Para fortalecer el cerebro
Per treballar la memòria i no aturar el cervell

Les maladies neurodégénératives

Para mantener la memoria
Per activar el cervell
Per activar el cervell
Per fer treballar el cap
Per fer treballar la ment
Per agilitzar el cervell
Per coordinar el cervell
Per poder treballar la memòria
És l'únic que coneixen per distreu-res i passar l'estona
Per la memòria
Per activar el cervell i les neurones
Per estimular el cervell
Activar el cervell
Per activar el cervell.
Exercicis mentals
Per estimular la memoria
Socialitzar
Els agrada jugar, el meu avi li agrada perquè sempre sap com jugar bé
Per afavorir l'activitat cerebral, especialment a les àrees afectades per l'enfermetat
Para ejercitar la mente
Manteniment capacita i exercita cervell
Per tenir la ment desperta i la concentració
Per mantenir el cervell actiu.
Manteniment capacita i exercita cervell
Per fer treballar el cervell
Agilitzar la memoria
Reforçar la memòria, entre altres
Per tenir el cervell actiu
Per exercitat el cervell i evitar o disminuir la possibilitat de patir aquests tipus de malalties
Per treballar el cervell
Para tener la mente activa
Reactivar memòria
Per la memòria
Perquè treballi el servei
Ejercitan la memoria ,aumentan la agilidad mental
Per prevenir l'alzheimer, ajuda a la memòria.

Les maladies neurodégénératives

Per estimular el cervell
Per memoritzar
Per memoritzar
Activar el cervell
Per fer treballar al cervell, per memoritzar coses, paraules, colors ect
Per millorar el rendiment del cervell.
Per no deixar de fer funcionar el cervell
Para ejercitar la mente
Per treballar la memòria i el SNC en general
Per fer treballar la ment.
Per estimular el cervell
En molts casos per exercitar el cervell
Per potenciar la memòria
Para hacer memoria
Activa la ment
Per fe treballar el cap
Terapia cognitiva
Per conservar la memòria
Per no perdre la memòria
Perquè el cervell treballi
Per tenir el cervell més àgil
Per millorar i no deixar de fer funcionar el seu cervell.
Per mantenir la ment activa
Per exercitar la memòria
Per afavorir al bon funcionament del cervell, perquè aquest segueixi treballant
per l'agilitat mental
Entreteniment
Per exercitar-lo i així deteriorar-se menys
Exercitar-lo, com un altre múscul per així fer q no s'atrofii
Perquè s'entrenen
Per entretenir-se imaginari
Son jocs en el qual ho fan per evitar les pèrdues de memòria, i tenir el cervell en actiu, sobretot amb gent gran que té Alzheimer.

T'agradaria tenir-ne més informació?

234 respostes

