



**HUNTINGTON:
TODA UNA HISTORIA**

PREFACIO

Por el Dr. Richard Dubinsky

Dep. de Neurología

Centro Medico de la Universidad de Kansas (USA)

La Enfermedad de Huntington fue descrita por primera vez por George Huntington a finales de 1800. Había observado esta enfermedad, cuando, siendo niño, acompañaba a su padre, médico de profesión, a visitar a familias que estaban afectadas por esta enfermedad. En su informe original, describía de forma muy vívida los movimientos coreicos (como de danza), los problemas con el control emocional y el pensamiento y su paso de una generación a la otra.

A lo largo del ultimo siglo, el conocimiento científico de la EH ¹ ha aumentado increíblemente. El hallazgo más contundente fue ver que en los cerebros de personas que habían muerto con esta enfermedad había una perdida de neuronas (células nerviosas) en el núcleo caudate, una parte del centro del cerebro. Estas neuronas suministran las conexiones entre otras células nerviosas en el cerebro. Sin estas conexiones, tenemos dificultades en realizar los movimientos diarios tales como comer o andar. Estas conexiones no difieren de lo que son nuestras conexiones sociales que nos permiten funcionar en nuestra sociedad. Sin ellas, estamos aislados y torpes.

Sabíamos desde hacia décadas que la EH se heredaba de un padre que había tenido la enfermedad, aunque también había casos donde no se podía encontrar un padre afectado. Cuando la EH se heredaba del padre, la edad de comienzo era mas temprana de una generación a otra, mientras que cuando se heredaba de la madre era mas o menos igual.

¹ Diremos EH para referirnos a la Enfermedad de Huntington

Para entender mejor la herencia de la EH, un gran estudio se llevó a cabo en Venezuela donde la enfermedad de Huntington está muy extendida en la región del lago Maracaibo. En 1983 se descubrió esta región y diez años más tarde tras los estudios realizados allí se secuenció el gen y pudimos empezar a entender los mecanismos de la EH.

Todos tenemos dos copias de casi todos nuestros genes, uno heredado de la madre y otro heredado del padre. Cada uno de nosotros tenemos dos copias del gen *INIT 15*, el gen que, cuando está alterado, causa la Enfermedad de Huntington. En la EH hay un tartamudeo en el código genético. La secuencia CAG se repite demasiadas veces haciendo que la proteína que produce el gen sea incorrecta. Al menos en tres diferentes mecanismos se ha encontrado que este anormal producto del gen puede causar la EH.

Lo enigmático es que el gen anormal se tiene desde el nacimiento mientras que la enfermedad aparece solo al final de la tercera década de la vida de una persona. Ocurre lo mismo con la variante juvenil de la EH o con los que tienen un inicio tardío. En todos los casos el gen está en la persona desde el nacimiento. Aunque lo normal es que los síntomas aparezcan entre los 30 y los 50 años, también pueden aparecer en edades tan tempranas como los 2 años o tan tardías como los 70, y progresa en un periodo de entre 10 y 25 años. Basados en estos hallazgos el primer estudio multi centro para un tratamiento se está llevando a cabo para intentar ralentizar la progresión de la enfermedad.

Otra consecuencia de la investigación genética llevada a cabo es que ahora se puede decir si una persona es portadora de este gen anormal. En esencia, una persona puede mirar su futuro y ver si desarrollará o no la EH. La decisión de pasar el test predictivo es una decisión difícil y puede tener consecuencias de largo alcance para la persona y su familia. Hasta que haya un tratamiento que pueda enlentecer la enfermedad o retardar su comienzo, el test pre sintomático será una decisión muy particular de cada uno.

A pesar de los estudios que ya se han completado o de los que están llevándose a cabo, hay que entender esta enfermedad no solo como

tal sino como una enfermedad que afecta a los enfermos, a sus familias y a sus cuidadores.

Muy a menudo en la práctica de la medicina perdemos de vista al paciente y solo nos centramos en la enfermedad. Tanto médicos como investigadores, cuidadores o miembros de la familia necesitan recordar que la EH es una enfermedad que afecta a las personas. Las diferentes historias sobre esta enfermedad nos ayudan a vislumbrar los verdaderos rostros de aquellos que están afectados por ella. A través de las diferentes historias podemos aprender lecciones tan importantes como la investigación que ha encontrado la causa de esta enfermedad.

INTRODUCCIÓN

La idea de recopilar historias de personas relacionadas con la Enfermedad de Huntington hacía tiempo que daba vueltas por nuestras cabezas. Asunción Martínez (presidenta de la ACHE) y yo habíamos hablado en varias ocasiones sobre este proyecto y creíamos firmemente en él, pues además de no existir ninguna publicación propia en español pensamos que escribir sobre la EH desde un punto de vista personal, de experiencias y no médico, era interesante, adecuado y muy enriquecedor tanto para el que plasma su historia en el papel como para el que la comparte con él a través de su lectura.

Durante mucho tiempo se ha pedido colaboración desde el Boletín que edita la ACHE para que narrarais vuestras experiencias y nos las remitierais. Pero no se han recibido demasiados escritos.

Carmen Leal es una persona que dedica su vida a la EH. Casada con un enfermo se define a sí misma como oradora, escritora y cantante. Estas tres facetas las utiliza única y exclusivamente para hacer que la Enfermedad de Huntington sea más conocida.

Hace un año publicó un libro llamado “Faces of Huntington's” en el que recoge historias de personas enfermas, cuidadores, en riesgo, etc. No hemos tenido más remedio que, con su autorización, traducir varias de las experiencias que se narran en su libro para poder ofrecerlos.

Con ellas pretendemos aprender de las experiencias ajenas y tener una visión más amplia y menos personal de cómo la enfermedad y sus secuelas nos afecta. Verla desde diferentes puntos de vista, con diferentes sentimientos es una forma de compartir lo que sentimos. Hemos procurado recoger un abanico de historias que hablen de aspectos diferentes de la Enfermedad de Huntington, incluyendo el infantil, de sentimientos diferentes y actitudes diferentes e intentar conseguir una visión amplia de esta enfermedad.

En este libro vais a encontrar las más diversas historias, historias que aparentemente no tienen nada que ver con vuestra propia vida, pero sin embargo, siempre encuentras un “punto de encuentro”, un “algo” que, de un modo u otro, nos hace identificar con todas ellas, y a la vez, un “punto de desencuentro”, un “algo” que, de un modo u otro, nos dice “...no, eso no...”, y te gustaría haber podido estar allí y entonces, para, con lo que ahora sabemos, haber podido ayudar para que la historia hubiera tenido otro final. La conclusión primera sería: “Hagamos que las historias de los que están aquí y ahora a nuestro lado, tengan todas un final feliz”.

Presentamos este proyecto con motivo de la celebración del 10º aniversario de la Asociación Corea de Huntington Española. Creemos que es una buena ocasión. Diez años de existencia y trabajo merecían este esfuerzo. Así mismo, queremos hacer llegar desde aquí nuestro más profundo agradecimiento a todos aquellos que han hecho el gran esfuerzo de sentarse delante de una hoja de papel en blanco y rellenarla con su propia vida y emociones para ponerla a disposición de todos los que leéis este libro. Agradecer también el trabajo que ha realizado Teresa Hernández y a Laure Miró por la cesión de la foto que aparece en la portada ¡¡Gracias a todos!!

Tal vez, tras su lectura, muchos de vosotros os animéis y queráis contribuir con vuestras experiencias. Si así es, hacedlo, las incluiremos e intentaremos editarlo como un auténtico libro.

Montse Torrecilla
Octubre 1999

HISTORIA DE LA ACHE

Por Asunción Martínez

Voy a intentar daros unas pinceladas de lo que ha venido siendo la ACHE, pero es realmente complicado porque la historia de la ACHE es mi propia historia (y no me gustaría aburriros contándoos aquí la historia de mi vida). Por lo tanto, aunque la ACHE nació en 1989, su historia más remonta hemos de buscarla en un cúmulo de circunstancias personales y externas que se vinieron a conjuntar en ese año:

- Por un lado estaría el que nadie antes formara una asociación de Huntington en España.
- Por otro lado, el que a mi madre le hicieran el diagnóstico cuando yo tenía 16 años.
- El que no nos ocultaran dicha información en ningún momento, si no al contrario, se nos animó a ir a hablar con el neurólogo que le hizo el diagnóstico
- Un impulso personal y egoísta de saber, de conocer aquello que nos podía pasar a nosotras y a mis hijos y como fruto de ese querer saber,
- El encontrarme con las personas adecuadas en el momento oportuno.

En junio de 1989 tuvo lugar una reunión de asociaciones de Huntington de todo el mundo en Vancouver (Canadá). Yo había conocido poco antes a María Antonia Ramos, Genetista del Hospital Virgen del Camino de Pamplona, quien a su vez había recibido una carta en la que le decían que la Asociación Internacional de Huntington (International Huntington Association, IHA) deseaba invitar a alguien de España a acudir a dicha reunión, preferentemente que fuera miembro de una familia de Huntington. En aquel momento yo no sabía nada de asociaciones, ni de grupos de trabajo y sabía muy poco de enfermedad de Huntington (EH), pero ir al Canadá me

apetecía mucho y me puse a trabajar para poder pagarme el viaje. ¡Como os podéis imaginar fue inolvidable!. Viajé y compartí habitación con María Antonia. Fueron muchas horas de viaje y un tema básico de conversación y, a pesar de las largas jornadas de congreso, nos daban las tantas hablando de lo mismo. Allí conocí a más familias con EH. No es lo mismo saber que existen a conocerlos, oír sus historias, intercambiar opiniones. Como os podéis imaginar volví a España con la firme intención de formar una asociación; como no conocía a nadie más con EH en España, junté a unos amigos y con ellos formamos administrativamente la ACHE (septiembre de 1989). Comencé a traducir el material escrito que traje del Canadá y a iniciar su difusión en España. ¡¡Gran frase!!: “Difundir información”, eso es lo que empecé a hacer cuando me quedé en el paro... Mi contrato de 6 meses terminaba el día 22 pero como te avisan con 15 días de antelación, yo ya sabía que me quedaría en el paro el jueves 18 cuando me habían citado con el Dr. García de Yébenes (cosa con la que yo no estaba muy de acuerdo), para que me dijera si estaba neurológicamente sana y, por lo tanto, podía pasar el test predictivo o no.

El Dr. García de Yébenes no solo me dijo que estaba sana en ese momento, sino que además me ofreció la posibilidad de trabajar con él, lo cual no dejó de sorprenderme, pero acepté. Aquello fue realmente el comienzo de la Asociación (noviembre de 1989) puesto que comencé a conocer familias españolas con la EH.

Recuerdo que mi primera entrevista como presidente de la ACHE. Fue con una señora cuyo marido estaba diagnosticado de neuroacantocitosis, enfermedad que yo no sabía ni que existiera. Allí me di realmente cuenta de lo que significaba una asociación, puesto que nos pasaron 3 horas hablando sin darnos cuenta. Es al intercambiar experiencias, al hablar con alguien que sientes que te está escuchando porque entiende lo que le estás diciendo, que ¡por fin! Sientes que alguien te comprende porque está pasando o ha pasado por lo mismo.

Con el paso del tiempo nos iban llamando de distintos lugares del país. Como era de forma esporádica hacíamos por ir a visitar a las familias los fines de semana, les llevábamos la información que habíamos traducido y fotocopiado. En aquel entonces la oficina de la ACHE estaba en mi casa y con el tiempo se trasladó a mi oficina, desde donde se mandaba un primer paquete informativo cuando alguien nos llamaba y poco más, es decir, no había un seguimiento, una continuación. En septiembre de 1990 tuvimos la Primera Reunión de Familias de Huntington en España. Fue un auténtico fracaso. Con lo cual no volvió a haber otra hasta 1997.

Seguimos asistiendo a las Reuniones Internacionales que tienen lugar cada dos años (años impares) y a las Reuniones Europeas (años pares). También asistimos todos los años a la Reunión Anual de la Sociedad Española de Neurología que ha tenido lugar hasta ahora en Barcelona en diciembre.

1996 fue un año importante, no solo porque nació Eduardo (mi hijo menor), sino porque nos hicieron un reportaje en el diario El Mundo, lo que dio mucha difusión a la existencia de la ACHE. La excedencia materna también me dejó tiempo para poder recoger todas las llamadas y se notó un gran avance en la ACHE. Ello me impulsó a organizar la Segunda Reunión de Familias en 1997 y es intención el seguir organizando esas reuniones nacionales cada año. Este año celebramos a la vez el 10º aniversario de su fundación.

También comenzó el desarrollo de las distintas delegaciones, como (por orden alfabético) la Andaluza, la Aragonesa, la Asturiana, la Balear, la Castellano-Leonesa, la Castellano-Manchega, la Catalana, la Extremeña, la Gallega, la Murciana, la del Norte, la Valenciana, etc.

Se comenzó a utilizar un local para la ACHE, el local del Banco de Tejidos donde actualmente van José Antonio los lunes, Mónica los martes y Pedro los jueves, de 18.30 a 20h, acompañados por un objetor de conciencia, porque también se puso en marcha un programa de objeción de conciencia.

Nos intentamos dar la máxima publicidad a través de las Ferias de Asociaciones, de la radio, de la televisión, de la prensa, de publicaciones regionales como los Boletines de Servicios Sociales de la Comunidad Autónoma de Madrid, etc.

Vendemos materiales como pines, llaveros, camisetas, colonias, etc., no sólo para recaudar dinero, sino sobre todo para darnos a conocer.

Se organizan cenas de Navidad con creciente afluencia de público.

Intentamos organizar un rastrillo de forma anual con los objetos que cada uno va aportando.

Organizamos una salida a la Pedriza el año pasado.

Realizábamos manualidades los domingos por las mañanas a las 12h en el local y actualmente se realiza terapia ocupacional los martes y jueves de 20 a 21 h en el Centro Cultural Fernández de los Ríos, en Madrid.

Tuvo lugar una Gala Benéfica en 1996 y se está intentando organizar otra en memoria de Poch.

Se han realizado ya, en dos años consecutivos, unas Jornadas de convivencia que han sido muy bien aceptadas y que intentaremos realizarlas de forma anual.

Desde 1997 y con una periodicidad trimestral se edita un Boletín que es muy bien acogido y lo que está dando una continuidad a la información que se recibe desde la Asociación. Desde aquí queremos dar las gracias al trabajo desinteresado de todos aquellos que colaboran con el Boletín y sobre todo a su editora, Montse Torrecilla, quien además de dicho boletín ha elaborado y puesto a nuestra disposición una página web y ha contribuido a la buena imagen de la página web de la Asociación Internacional. Un beso desde aquí.

Se está divulgando el material en lengua española entre las personas sudamericanas que nos lo piden y se está intentando potenciar el desarrollo de asociaciones en aquellos países que comparten nuestra lengua.

Se ha iniciado este año un programa de investigación español, que tendrá al menos una duración de 3 años y para el cual se ha solicitado la colaboración de todos vosotros.

Desde el nacimiento de la Asociación y hasta el día de hoy se intenta dar respuesta a las cuestiones particulares que cada uno de vosotros nos plantea e intentamos estar abiertos a todo tipo de sugerencias o proyectos que nos queráis hacer llegar.

Y sobre todo me gustaría haceros llegar el sentir mío de que la Asociación no es algo separado de nosotros mismos, sino que como os he dicho al principio es parte de nuestra propia historia, a cada uno le habrá llegado en un momento de su vida o en otro, pero una vez que aparece se encuentra en mayor o en menor parte indisolublemente asociado a nosotros y funcionará en la medida en que nosotros hagamos que funcione. No es algo que nos venga dado desde otro lugar o entidad, es algo a lo que nosotros le damos vida, día a día, con nuestros escritos, con nuestras llamadas, con nuestros pensamientos, con nuestras necesidades, con nuestros proyectos. Con nuestros pequeños granitos de arena conseguiremos formar una gran playa.

Muchas gracias a todos y un beso.

1

Con todas las historias encima de la mesa e intentando poner orden, agruparlas por temas que se asemejen y queriendo dar prioridad a una u otra, invariablemente una de ellas parece apartarse del resto y pugnar por ocupar un papel destacado en la estructura del libro. Cuanto mas vueltas les doy, cuanto mas las reviso, esa historia siempre sobresale y parece decirme “empieza conmigo, no lo pienses mas”.

Y asi va a ser. Por la fuerza, la energía, el valor que tiene esta “Carta a Huntly” escrita por Manuel, será ella quien encabece esta serie de historias. Con su lectura nuestro espíritu se agranda, nos impregna de valor y nos abre el camino para seguir adelante con el Huntington y con las demás narraciones.

CARTA A HUNTY DE UN PORTADOR DEL GEN EH

Por Manuel (27.8.99)

Hola Huntly:

Hace tiempo que quería contarte algunas cosas, que supongo querrás saber, ya que vives conmigo ahora. Primero, te diré que nunca llegué a sospechar que la enfermedad de mi padre pudiese ser hereditaria. Él estaba "malo de los nervios", pero ¿eso es contagioso?. Además, una enfermedad con un nombre tan rimbombante (suena a campanillas), ¿cómo iba a llegar a un barrio obrero como el nuestro? Ninguno está libre del cáncer o del Sida, pero tu aquí... Realmente ahora me pregunto como pude ser tan imbécil. Ni siquiera lo asocié jamas a las viejas historias sobre las "rarezas" de mi abuelo y su muerte en un manicomio en extrañas y desconocidas circunstancias.

Unos meses antes de la muerte de mi padre tuve conocimiento por su medico de que la EH era el estigma que sin saberlo teníamos en la familia, y que a hijos y nietos nos ponía las cosas en un amargo cara o cruz del 50%. Siempre pensé que me gustaría conocer la verdad en caso de tener algún día alguna enfermedad incurable. A mis 37 años me considero valiente para afrontar con ánimo las malas noticias. Planifico bien las cosas y el futuro familiar no es una excepción. Soy metódico y no quiero ver cabos sueltos en mi ordenada vida.

Realmente me sentí molesto con tu visita porque, desde luego, nunca habías formado parte de mis planes. Ya me pillaste casado y con una hija pequeña. No podía cambiar el pasado así que me hiciste sentir culpable de poder haber transmitido a mi hija una herencia tan poco grata como la tuya.

Poco a poco me informé sobre ti, mientras seguía los tramites para hacerme el diagnostico de tu presencia: No concebía quedarme con una duda tan esencial para el futuro personal y familiar.

Mientras, mi padre iba apagándose poco a poco, en un avanzado estado de enajenación y deterioro físico. Fue muy penoso. Atado de pies y manos en una cama de hospital, no podía evitar ver mi futuro irremediabilmente reflejado en aquel cuerpecillo debilitado y demente. Su muerte a los sesenta y pocos, supuso un descanso para él y para todos. Se confirmó por fin que me pasó el testigo de tu presencia. Pero al poco supe que mi hija estaba libre de tí, y ésto me colmó de felicidad.

Saberme miembro del "club de elegidos" me hizo interesarme más aún por todo lo relacionado contigo, y realmente no descubrí nada agradable, muchos síntomas posibles, todos ellos muy desmoralizadores. ¡Desde luego te has ganado a pulso el papel de villano de la película! Puede parecerte fanfarronería, pero yo siempre me creí capaz de soportar enfermedades y desgracias como las que veía en la vida (real o ficticia): Cáncer, minusvalías, sida,... En mi imaginación fantaseaba con que mi fuerza de voluntad podría superar

muchas de las penalidades que pudiera depararme el porvenir. Pero nunca pensé en una de tus facetas: la demencia ¿Cómo se puede tener la fuerza de voluntad cuando no tienes voluntad? Ciertamente vienes provisto de un buen armamento y tu artillería empezó a preocuparme.

Es difícil imaginarse a alguien que pueda hacerte frente con frialdad, pero... un momento. Usemos la cabeza (mientras funcione un poco). ¿Me vas a decir, Hunty, que vienes a mi casa, a mi vida, y que te vas a hacer dueño de mi futuro? Lo siento pero en mi película tu no eres el protagonista. Y por ello:

- 1- *No pienso ponerte en el centro de mi vida.* No creas que porque te salude todas las mañanas ante el espejo del baño, me tienes asustado. Sólo lo hago para decirte: "Hunty, lo siento pero hoy tampoco me vas a coger. Tendrás que estar más vivo, porque ayer te robé un día, y ese ya no podrás quitármelo, hagas lo que hagas. Y yo tampoco te lo voy a poner fácil".
- 2- *Mi vida será más intensa de ahora en adelante.* Si tienes planeado quitarme algo te equivocas. Ahora vivo mucho más las pequeñas y grandes cosas de la vida: el trabajo, los viajes, la música, el estudio, el deporte, los libros, los amigos, la familia... Aprovecho más el tiempo, disfrutando más conscientemente del mismo. No me preocupa que mi vida pueda ser mas corta, porque yo la estoy haciendo más "ancha". Y eso, querido inquilino, ya te lo estoy ganando.
- 3- *No voy a darte publicidad.* Si quieres fama, búscala en otro sitio.
- 4- *Gracias.* Si, no te extrañes. Gracias a tu presencia estoy conociéndome mejor. Te has convertido en una oportunidad: para ser más fuerte, para ser más solidario, para ser más reflexivo, para encontrar el verdadero sentido de mi vida, para ser más frío en mis decisiones, para ser mejor persona, para estar más orgulloso de mí mismo, para crecer más deprisa...

Lo siento Hunty, pero si lo tuyo es ir por ahí asustando a las personas, conmigo no te funcionará. No creas que soy un

inconsciente. Sé que tú me ganarás en esta carrera. Pero puedes estar seguro de que mi premio será mayor que el tuyo: mientras tú te llevarás un saco de huesos, yo habré ganado toda una vida.

2

Carmen Leal-Pock es una vieja y querida amiga. Durante mucho tiempo seguí sus avatares versus la Enfermedad de Huntington cuando vivía en Hawai y pensaba en trasladarse a EEUU pues allí no había una buena asistencia médica para su esposo Dave, que sufre la Enfermedad de Huntington. Viví sus miedos, su falta de apoyo familiar, sus penurias económicas, con dolor y sin poder hacer nada desde la lejanía, hasta que consiguió establecerse en Orlando (EEUU) y poco a poco iniciar una nueva vida con su esposo y dos hijos habidos en un anterior matrimonio. Las dificultades que pasó en todo este proceso son inenarrables.

Nos conocimos personalmente en el verano del 97 cuando ella empezaba a escribir un libro en que recopilaba diferentes historias de personas afectadas de una forma u otra por la enfermedad.

En un principio pensamos escribir al unísono, ella una edición en inglés y yo una en español con el mismo material. Pero yo estaba demasiado ocupada y no pude dedicarme a ello. Ella siguió adelante y hace un año publico su libro “Faces of Huntington’s”, del que muy amablemente me ha dejado extraer varias historias y traducirlas al español.

Hace unos meses editó un CD también titulado “Faces of Huntington’s” como complemento al libro donde canta una canciones preciosas con su voz maravillosa.

Viaja por los EE.UU. explicando lo que es el Huntington, dando conferencias y charlas allí donde se lo solicitan y difundiendo un mayor conocimiento de esta enfermedad a través de la promoción de su libro.

Es una mujer impresionante cargada de fuerza y energía que sabe como transmitirla y está consiguiendo lo impensable en su país.

En su historia, además de explicarnos su vida y su experiencia como esposa de un enfermo, nos dice también como surgió la idea de recopilar estas narraciones y el objetivo que pretende con ellas.

MI HISTORIA

Por Carmen Leal-Pock

Nunca olvidaré el momento en que oí por primera vez las palabras "Enfermedad de Huntington". Sin saber lo que significaban, sabía que no eran buenas.

Mi maravilloso esposo visitó a un neurólogo, tras numerosas caídas en el trabajo desde hacía unos 3 años. Yo creía que sólo era torpeza, así que no estaba muy preocupada. Hasta que vi su cara.

Era el 24 de Septiembre de 1994, nuestro tercer aniversario juntos. Se hacía tarde y yo me empezaba a enfadar, pues había hecho planes para salir a cenar fuera. Me olvidé de todo cuando me explicó las noticias. Días mas tarde ambos visitamos al neurólogo y supe que tenía una buena razón para mis miedos.

La madre de Dave había estado enferma desde hacía bastante tiempo. Yo no la conocía y Dave hacía mucho tiempo que no la había visto. Cuando Dave fue diagnosticado, ella ya había muerto. Había sido adoptada, por lo que no había antecedentes familiares. Cuando Dave y yo éramos novios me había explicado que su madre, que vivía en Pennsylvania, estaba enferma de Esclerosis Múltiple. Sabía que era una enfermedad terrible pero no genética, así que no me preocupó.

Conforme he ido aprendiendo sobre esta enfermedad y he oído otras historias he visto muchas veces el mismo escenario. Una carencia de historia familiar y un mal diagnostico son bastantes frecuentes.

He oído muchas historias horribles de personas que visitaban a un doctor tras otros, intentando encontrar una razón para su comportamiento, sus caídas o sus movimientos incontrolados. Con Dave fue muy sencillo. Dimos con una joven y encantadora neuróloga que había acabado sus enseñanzas en San Diego, trabajando en una clínica de enfermedades del movimiento. La Dra. Chiu sabía lo que era el Huntington. Lo sabía muy bien y lo vio claramente en el mismo instante en que Dave entró en la consulta. Sin embargo hizo estudios para descartar otras posibles

enfermedades que pudieran ocasionarle esos síntomas. Estoy segura de que a la Dra. Chiu le hubiera gustado estar equivocada, pero no lo estaba. Dave se unió al grupo elitista de los enfermos de Huntington. La Dra. Chiu nos explicó la realidad. No nos la endulzó o nos dio falsas esperanzas. Por ello le estoy muy agradecida. Nos dijo que la EH era devastadora, una enfermedad degenerativa cerebral para la que, por el momento, no hay ninguna cura. Nos indicó cual sería el curso de la enfermedad y nos puso en camino.

Dave tenía un buen trabajo cuando vivía en Phoenix. Lo despidieron cuando la empresa pasó por un mal momento pero no nos preocupamos, pues creímos que sería fácil volver a encontrar trabajo. Poco después de que se trasladara a Hawaii tras su divorcio, nos casamos. Encontró un trabajo en el gobierno de Hawaii pero vimos claro que no iba a poder cumplir con sus responsabilidades como analista financiero. Me río ahora de lo irónico que es saber de una persona en su estado de Huntington trabajando con números, aunque en aquel tiempo no fue divertido. Se le hizo un test y determinó que era disléxico. Bajo el Acta de Discapacidades, este trabajo estaba protegido a pesar de que nosotros sabíamos muy bien que no se trataba de dislexia. Bajo estas leyes no se podía despedir a alguien, hasta que se hubieran hecho todos los esfuerzos razonables para conseguirle un trabajo que pudiera realizar. Sin embargo, podían transmitirlo de un trabajo a otro intentando encontrar un lugar donde sus facultades pudieran encajar. Creo que Dios realmente le protegió cuando le dieron un puesto de repartidor de correo y tenía que conducir por toda la ciudad de Honolulu. Después de varios guardabarros rotos y de que llevara el correo a lugares equivocados, lo transfirieron al departamento de jardines. Aunque le encantaba trabajar en los jardines creo que fue el peor trabajo que le podían haber dado. Imagínese a una persona con la EH usando herramientas eléctricas. Invariablemente caía en estanques o sobre los parterres de flores, y fue por ello que acabó visitando al neurólogo. A pesar de todo nunca se hizo realmente daño.

Tras el diagnóstico, sus patronos decidieron que ya "habían realizado todo esfuerzo razonable". Y aunque esto supuso un golpe financiero

para nosotros, fue un autentico descanso para Dave. Mirando hacia atrás me pregunto como podía realizar diariamente trabajos físicos bajo el ardiente sol hawaiano. Media dos metros y su peso había bajado a solo 66 Kgm.

Aunque había trabajado el tiempo suficiente como para tener un subsidio, nunca había pasado del periodo de prueba. Trasladándose de departamento en departamento se había creado la vacío que el estado necesitaba y que nos sitúo sin ingresos y sin asistencia medica.

Pero de nuevo tuvimos suerte. Sus archivos del estado, junto con una muy bien escrita carta de la Dra. Chiu, fueron suficientes para que Dave pudiera obtener beneficios de la Seguridad Social después de hacer varias solicitudes. Yo sigo oyendo terribles historias sobre nuestro sistema de seguridad social pero en nuestro caso estoy agradecida de no haber tenido que ir tras toda esa burocracia.

Mientras Dave realizaba sus tests y pactaba con la EH, yo también me sumergía en mis propios problemas. Tenía que aceptar la situación de que me había casado con una persona que se estaba muriendo.

Se convirtió en una rutina mi papel de árbitro entre Dave y mis dos hijos de un matrimonio anterior. Yo había oído que muchas veces un enfermo de Huntington se ofuscaba con una persona; Justin se convirtió en el objeto de las iras y del loco comportamiento de Dave. En lugar de tener un hombre que pudiera comportarse como la figura del autentico padre que mis hijos necesitaban, parecía como si yo ahora tuviera tres niños.

Dave comenzó a hacer todo tipo de locuras con el dinero. En cierta ocasión me devolvieron unos cheques. No podía imaginar por qué no había dinero en la cuenta hasta que reuní las piezas de la historia. Acostumbraba a preparar la comida para Dave, que él se llevaba al trabajo, y dado que le gusta mucho el dulce, siempre le ponía unas galletas o pasteles. Una de las marcas de galletas que compraba parecía que gustaban mucho en la oficina así que un día Dave sacó 200 dólares de la cuenta y compró galletas para todos sus compañeros de trabajo. Su generosidad tuvo como resultado que tuviéramos que pagar grandes sumas en intereses. Dave hacía cosas

muy extrañas antes del diagnóstico y yo me preguntaba que había pasado con el hombre con quien me case.

Antes de ello nunca había oído hablar de la Enfermedad de Huntington. Una cosa que sé sobre mí misma es que no me gusta nada estar rodeada de enfermos. Recuerdo las miradas de las gentes de mi iglesia cuando Dave y yo les rogamos que rezaran por nosotros. Yo pertenezco a una familia de 8 hermanos y mi madre nunca tenía tiempo para que nos pusiéramos enfermos. De hecho se nos permitía estar enfermos un día al año. Mi hermano pequeño se lo tomaba muy en serio. Un día pregunto a mamá si dado que ella era la madre podía estar dos días enferma.

Ahora yo pedía a mis queridos amigos de la iglesia que rezaran por Dave. Pero también les pedía que rezaran por mí. Decía algo muy delicado como "Por favor rezad para que pueda soportar esto". No puedo con la enfermedad. Siempre pensé que "si uno estaba enfermo tomaba medicinas y se ponía bien. Si esto no funciona, por favor ten la delicadeza de morir". Por supuesto, ahora que era mi esposo el enfermo, mi opinión sobre la enfermedad cambió. Me las apañaría para cuidarle aunque no supiera como. Realmente me sentía con algo muy difícil de soportar.

Aunque la gente se da cuenta, realmente no "lo sufren". Quieren ayudar, nadie quiere verme sufrir pero algunas veces sus palabras, aun con la mejor intención, eran terriblemente insensibles. En cierta ocasión, poco después del diagnóstico, una amiga de la iglesia vino hacia mí con aspecto acongojado. Me dio un abrazo. Creerme, podía haberlo dejado en este punto... pero no. Me dijo "Siento saber lo de Dave. Pero que se le va a hacer. Cuando muera todavía serás joven y puedes adelgazarte y volverte a casar."

¿Suponía que eso debía confortarme? Había presupuesto la muerte de mi marido, me había llamado gorda y me había casado con ves a saber que tipo de hombre, todo en un segundo. No acostumbro a callarme pero por suerte para ella me quedé sin palabras. Hubo otros comentarios pero desde luego éste fue la joya de todos ellos. Gracias a Dios también había frases que ayudaban.

Como nuestra economía empeoraba en Hawaii, empezó a ser evidente que deberíamos trasladarnos. Yo trabajaba para mí misma y estaba perdiendo parte de mi clientela intentando mantener a la familia unida. El coste de vida en Hawaii y la falta de un seguro hacía imposible seguir viviendo allí. Me sentía hundida. Ya era suficiente saber que estaba perdiendo a mi marido a causa de algo que nunca había oído hablar. Ahora mis hijos, que nadie les había preguntado si querían involucrarse con este hombre iban a tener que abandonar su casa después de 14 años así como a su autentico padre. Una larga búsqueda nos condujo a Orlando, en Florida. Desde que nos trasladamos la vida a sido un reto. Estamos agotados de la lucha por conseguir beneficios de Medicare o Medicaid, y debemos miles de dólares. Se suponía que Dave debía ser "mi felicidad por fin", pero las cosas eran totalmente diferentes a como las había imaginado cuando había prometido mi unión con Dave "para lo bueno y lo malo". Había muchísimo más malo de lo que nadie podía haber previsto. Tenía todo el derecho a irme.

Vivir con la EH es estar en un lugar muy solitario. Cuando nos enteramos de la enfermedad de Dave, corrí a la enciclopedia y solo encontré un breve párrafo sobre ella. Fui a la biblioteca y allí encontré libros en jerga medica que ni entendía ni quería entender. ***Quería saber como hacerle frente.*** No existía ningún grupo de ayuda mutua en la isla y ninguna literatura que pudiera encontrar y que me ayudara. Establecí un pequeño grupo en Hawaii pero solo había otra persona con esta enfermedad y vivía en el hospital donde celebrábamos las reuniones. Había otras personas en riesgo o positivas pero sin síntomas. Y no había otros cuidadores.

La Sociedad Americana de EH me envió información que me ayudó mucho sobre la enfermedad y sobre los cuidados al enfermo. También compré libros excelentes. Sin embargo no encontraba referencias sobre personas que estuvieran en mi misma situación ni como se las apañaban.

Nueve meses después del diagnostico, Dave y yo asistimos a la reunión anual de la HDSA (Sociedad Americana de Huntington) en

Pennsylvania. No estaba preparada para la información que allí encontré ni para ver, ya no a una, sino a muchas personas con Huntington. Antes de la convención tuve una llamada pidiéndome que escribiera algo referente a la enfermedad. Envíe una historia y la seleccionaron para que la leyera en la sesión de clausura. Todos los escritos eran muy emotivos y las lágrimas abundaban. Toda la audiencia estaba muy conmovida por la valentía y el amor de aquellos que leyeron sus historias. Mi escrito fue el último en leerse. Hablaba de mis impresiones como esposa que se encuentra de pronto con la enfermedad. Las lágrimas me inundaban los ojos y no cesaban de caer por mi rostro haciendo muy difícil la lectura. El sonido de otros llorando también lo hacía todavía más difícil, pero de alguna forma conseguí acabar. El silencio en la sala solo se rompía por los sollozos y pequeños gemidos, y entonces llegó el aplauso ensordecedor. La convención se había acabado.

Al bajar las escaleras, algunas personas me rodearon. "¿Puedo tener una copia de tu historia? Querría darla a mi consejero, a mi esposo, a mi esposa, a mi medico, a mi pastor, a un amigo..." La gente empezó a darme sus direcciones. Lo que había narrado no tenía mucha calidad literaria. Tampoco era nada especial, pero había conseguido que captaran la esencia de los sentimientos de otras personas, y lo había puesto en palabras. Se identificaban con mi sentimiento de dolor, de furia, de pérdida y de miedo. Querían tener algo tangible que poder dar a otros diciendo "Lee esto. Así es como me siento"

Cuando la situación ha ido avanzando he tenido que recordarme a mi misma varias cosas. No es el primer desastre que he tenido que afrontar y no será el último. Otros han sobrevivido a peores circunstancias y yo sobreviviré a ésta. Y si no acaba conmigo me volveré mas fuerte. ¿Lo entendéis? Sé que no importa cuan malas las cosas son, siempre se puede sacar algo bueno de ellas. Ralph Waldo Emerson dijo "Por cada cosa que has perdido, has ganado algo a cambio." Puedo con honestidad decir que he perdido mucho a causa de la Enfermedad de Huntington, pero también he ganado muchas otras cosas. He conocido a gente increíble. Personas que han enriquecido mi vida como nadie lo había hecho antes. Estoy mas

cerca de Dios, y he comenzado a escribir, lo que ha abierto muchas puertas. Me he vuelto más fuerte, más compasiva, y soy capaz de ayudar y animar a otras personas.

Podría escribir páginas y páginas sobre todo tipo de información médica relacionada con la enfermedad. Podría hablar de lo mal que le ha ido a mi familia a causa de ella. Podría hacer que odiarais la EH tanto como yo la odio. Pero no voy a hacerlo. Voy a escribir sobre el aspecto humano de la Enfermedad de Huntington. Puedo escribir sobre mi faceta como cuidadora pero no como persona en riesgo. Tampoco puedo escribir sobre tener la enfermedad o tener hijos que están en riesgo. Pero sé de gente que sí puede hacerlo. Estas historias son para aquellos que batallan por dar a conocer a alguien lo que ellos están experimentando. Necesitamos palabras para hacer llegar a los demás que digan "así es como me siento"

3

El amor, la dedicación total, la entrega son quizás las facetas más entrañables relacionadas con esta enfermedad y sus víctimas. “Madre para Cuatro” y “Barbara”, nos muestran a la perfección estos aspectos. Son dos narraciones preciosas que nos explican por que diferentes azares del destino dos personas se vinculan a esta enfermedad y de que forma viven con ella. Sobre todo con amor.

MADRE PARA CUATRO

Por Pat Pillis

Mi imposibilidad de tener hijos me hacía sentir algo vacía. No importaba lo que yo consiguiera en la vida, siempre había esa tristeza al pensar que no sería madre. Además de esa sensación de pérdida, mi ex marido y yo éramos ambos alcohólicos, aunque ninguno de nosotros era consciente de nuestra enfermedad. La bebida hacía que nuestras vidas fueran tumultuosas y las cosas no iban muy bien en nuestro matrimonio. En la primavera de 1981, sintiéndome muy vacía inicié lo que llamo "mi búsqueda espiritual". Ahora sé que andaba buscando a Dios; creo que lo había estado haciendo durante años, pero no me había dado cuenta. Había estado buscando amor en los lugares equivocados. Viajé bastante y cuando volví a casa en Lake Placid, NY, empecé a frecuentar iglesias cristianas. En Septiembre de 1984 pedí a Jesús, en lo más profundo de mi corazón que me salvara. Y sé que me salvó, pero yo no quería realmente cambiar mi estilo de vida.

En esta situación, recibimos una llamada diciéndonos que había tres niños cuyos padres tenían ambos una enfermedad terminal. La agencia estaba trabajando desesperadamente para encontrar un hogar

para los niños. Al principio me pareció abrumador, pero decidimos ir a Washington County, donde los niños residían, y saber mas sobre ellos.

Esa fue la primera vez que oí hablar de la Enfermedad de Huntington. Su madre no podía cuidarlos porque estaba en la última fase de la enfermedad y el padre se estaba muriendo de un enfisema. Supimos que los niños estaban en riesgo de tener la enfermedad, pero se nos aseguró que la mayor parte de los afectados no empiezan a tener síntomas hasta muy entrada la edad adulta. Recé como nunca lo había hecho antes. Parecía que Dios me decía: "No es culpa suya". Yo había pedido a mi familia de la iglesia, desde Enero de 1984, que rezaran para que pudiéramos conseguir un bebé. Un domingo de marzo de 1984, lleve a los tres niños a la iglesia y dije "por favor, dejad de rezar".

Nuestros nuevos hijos tenían diez, seis y dos años y se llaman Fred, Kevin y Shane, respectivamente. Tenían un cuarto hermano, Michael, que había sido adoptado previamente antes de que yo los conociera.

Desde su primer día en casa mi tendencia a la bebida progresó de forma alarmante. No tenía ni idea de cómo cuidarlos así que hundía mi cabeza bajo el ala junto con la botella. Venían con mas equipaje del que yo había imaginado. Incluso ahora sigo aprendiendo de que forma acarreamos nuestro bagaje y cuan devastador éste puede ser. Les hice entender que cada uno de nosotros teníamos nuestro trabajo. El suyo era la escuela y seguir adelante, y así fue.

El 4 de Mayo de 1986, y gracias a los comentarios hechos por mi hijo mayor, y sintiéndome enferma y cansada de estar cansada y enferma, encontré mi camino hacia la sobriedad. Por la gracia de Dios, sigo sobria todavía hoy y esto es realmente una suerte, considerando que nos hemos metido de lleno en la EH.

Mi esposo y su mente alcohólica no se alegraron de mi sobriedad así que poco después de un año nos separamos y yo me quedé con los niños. Nos trasladamos a Saranac Lake porque Shane tenía serios problemas de conducta en la escuela y en ese distrito había una mejor atención para alumnos difíciles. Aquí empezaron nuestros problemas familiares con la Enfermedad de Huntington.

Mientras yo luchaba por mantenerme sobria, y los niños hacían vidas normales, la EH acechaba a nuestras espaldas. Visitamos a los padres de los niños en varias ocasiones hasta el día de su funeral. Fred, que había empezado a mostrar una forma violenta de enfrentarse a la vida desde la muerte de su padre, se trasladó a vivir temporalmente con mi ex marido debido a su violencia y su gran tamaño. Con catorce años era un muchacho muy violento de un metro setenta de altura, al lado de mi justo metro y medio.

En 1989, los servicios sociales contactaron de nuevo conmigo porque tenían un bebé que se convertiría en mi pequeña Shannon. Siempre había soñado con tener una hija, pero había olvidado este sueño desde que me había convertido en una madre separada. Creo que Dios hizo un gran milagro trayéndola a nuestras vidas. Tenía 14 meses, y ahí estaba yo, una madre separada con otro mas a quien cuidar. Por supuesto que la gente pensaba que estaba loca, y quizás fuera así. Pero también sé que yo me sentía dichosa. Así que ahora tenía cuatro hijos a los que quería profundamente, y la vida continuaba a pesar de la EH a nuestras espaldas.

En Junio de 1990 me casé con mi segundo esposo, Paul Pillis. Desde que me divorcie había dos cosas que tenia claro. Estaba segura de que nunca tendría una hija y que no existía un hombre en toda la tierra que quisiera casarse conmigo y cargar con todos esos niños nada fáciles. No me daba cuenta, y aún a veces olvido, que Dios hace imposibles. Así empezó otra etapa de mi vida.

Todo iba perfectamente hasta el verano de 1991 en que Kevin decidió, con catorce años trasladarse a vivir con su padre en Lake Placid. Mi corazón quedo destrozado y esta fue una etapa muy difícil en nuestras vidas. Él vive ahora un periodo de tiempo con su padre y otro con nosotros y tenemos muy buena relación, pero aquellos fueron tiempos difíciles.

Durante esos años a Shane se le diagnosticó de Síndrome Hiperactivo y se le medicó con Ritalin y asistía a clases especiales. Era un excelente estudiante pero su comportamiento fue siempre un problema para él. No es que fuera mezquino, sencillamente perdía el control y actuaba de forma inapropiada. Tres o cuatro años mas tarde, cuando entraba en la adolescencia su conducta empezó a

empeorar. Pensamos que se debía al cambio. No maduraba como los otros niños y estaba perdiendo los pocos amigos que tenía. En ocasiones tenía incluso comportamientos sexuales inadecuados a su edad. Cada año estaba peor y finalmente me atreví a preguntar a los médicos sobre la posibilidad de que fuera la EH, pero me decían que era demasiado joven.

Y entonces comenzó a robar. Forzó la puerta de la casa de unos amigos que estaban de vacaciones y comenzó a maldecir incontrolablemente cuando se enfadaba, lo que ocurría muy a menudo. Mi corazón estaba roto y no reaccioné bien. Paul y yo comenzamos a discutir sobre su comportamiento. Él insistía en que Shane se había vuelto malo y que necesitaba ser devuelto a la policía, mientras que yo estaba convencida de que él todavía tenía su naturaleza dulce y lo único que le pasaba era que estaba enfermo.

Visitamos a neurólogos, que decían que solo tenía un tic, y psicólogos que decían que era un caso perdido. La escuela del distrito intentaba ser comprensiva pero estaba desconcertada con él, y los pastores de la iglesia decían que rezáramos más.

Cuando ninguna de estas estrategias funcionó lo tuvimos que ingresar en el Hospital Psiquiátrico Four Winds en Saratoga Springs el 10 de Marzo de 1997. Pocos días después de su llegada le dieron Depacote que lo convirtió en un auténtico demente. Intentaron otras medicaciones pero todas tenían el mismo efecto. Durante ocho días estuvo aislado y en constante furia. Era terrible. Finalmente le quitaron la medicación y comenzaron cierta terapia. Nosotros íbamos y veníamos de casa al hospital varias veces a la semana. El gasto de las dos horas de camino así como la pérdida de horas de trabajo de mi esposo se empezaba a notar en nuestra economía. Pero sabíamos que Shane era prioritario. En medio de esta situación, la pobre Shannon estalló en sollozos en mi habitación con un conocimiento innato de que las cosas nunca ya volverían a ser iguales en la casa.

En Abril, el psiquiatra del hospital, junto con el neurólogo de Glen Falls, diagnosticaron que Shane tenía la EH. Ríos de lágrimas se han derramado desde entonces. Aunque yo había sospechado en lo profundo de mi corazón durante años que todo era debido a la EH, esas palabras me produjeron una gran conmoción. Shane vino a casa

el 18 de Abril sabiendo que tenía esa monstruosa enfermedad. Aunque sabe que está muriéndose con ella, lo niega y cree que vivirá hasta los 60, tendrá niños y vivirá una vida plena como inventor. Su dulce inocencia le ayuda a soportarlo. Como familia seguimos tirando adelante unidos y junto a Dios. Hacemos muchas plegarias juntos y con nuestros amigos. Creo que Shane ha sido curado en su espíritu y en sus cóleras, aunque la EH se ensañe de esta forma tan devastadora.

Kevin y Fred viven bajo la sombra de su situación de personas en riesgo. Kevin ha iniciado el proceso de decidir si quiere pasar el test, pero Fred ha preferido olvidarse del tema por el momento. Su cuarto hermano, Michael, que fue abandonado por su familia adoptiva cuando empezó a tener un extraño comportamiento en la escuela secundaria, tiene actualmente 22 años y la enfermedad de Huntington. Intentamos atraerlo hacia nuestro círculo familiar tanto como él nos lo permite.

Vivimos con la enfermedad de la misma forma que habíamos vivido Paul y yo con el alcoholismo; día a día. Intentamos no hacer grandes proyectos para el futuro, y Shane nos hace reír a menudo cuando la situación es para llorar. Hemos empezado a visitar residencias para saber cual será la mas apropiada el día que lo necesite, si es que ese día llega. Intentamos no pensar en cuando o por qué pero confiamos en que Dios nos lo hará saber.

Shane ha pasado el test genético recientemente y con una repetición de 64 CAG. Ha confirmado el diagnostico de la enfermedad y de su temprano inicio. Rezamos diariamente para que una cura llegue y hacemos donaciones para que los investigadores puedan seguir con la lucha. No llegará a tiempo para Shane pero llegará para otros que todavía no son sintomáticos como Kevin o Fred.

Mucha gente me pregunta si yo sabía que estaban en riesgo cuando los adopté. No solo lo sabía sino que lo volvería a hacer. Mi decisión los ha mantenido unidos como hermanos y yo los quiero como si fueran realmente míos. Necesitamos el apoyo de amigos y familiares como nunca antes lo hemos necesitado, y rezo para que la gente no rechace a Shane cuando su imagen esté deteriorada.

Creo que fui elegida para ser la madre de mis hijos al mismo tiempo que para enseñarme una lección valiosa. He tenido muchos problemas antes y después del diagnóstico de la EH, sin embargo, vivir una vida con la enfermedad me ha ayudado a confiar más en Dios, a ser más compasiva con las necesidades de los demás y me ha dado una mayor capacidad de amar.

BARBARA

Por Tery

Conocí a mi madrastra Barbara cuando tenía ocho años. Por entonces mi madre estaba muy enferma de Huntington. Al principio no sabía que pensar de Barbara porque mi madre todavía vivía y mi padre seguía casado con ella.

Mi padre presentó a Barbara a la familia. Mi madre estaba un poco confusa al principio, pero creo que se daba cuenta de que papá necesitaba ayuda para criar a dos niñas. Mucha gente no estuvo de acuerdo con lo que pasó después, y lo entiendo perfectamente. Pero para una niña de ocho años y sabiendo que iban a haber cambios, pienso que era mejor que éstos fueran positivos.

Después de cierto tiempo mi padre se divorció de mi madre y se casó con Barb. Los cinco juntos nos cambiamos a una casa mayor. Barb solo tenía 22 años y se convirtió en la cuidadora de mi madre y en una verdadera madre para Sheri y para mí. Se desvivía por mi madre. La alimentaba, la bañaba, la sacaba a pasear y hablaba con ella. Mi madre y ella se convirtieron en buenas amigas y cuidó de ella en casa hasta que tuvimos que ingresarla en un centro. Mi madre comenzó a levantarse en mitad de la noche y caerse y a herirse. No puedo contar las veces que Barb y mi padre pasaron la noche en una sala de

urgencias mientras suturaban a mamá. Después que mi madre fue ingresada en una residencia, todos nosotros, como una familia, íbamos a verla cada domingo. Mi padre iba diariamente, pero el domingo era el día de la familia y eso también incluía a Barbara.

Posteriormente Barb y mi padre tuvieron dos hijos más. Ella era muy divertida; cuidaba a sus dos hijos pequeños y a mi hermana y a mí.

Trabajaba en un cuarteto privado de la Orquesta Sinfónica de Nuevo Méjico e iba a la Universidad. ¿Cómo pudo hacer todo eso? No lo sé pero le estoy muy agradecida por todo lo que hizo.

Mi padre fue siempre un esclavo del trabajo así que no sé que hubiéramos hecho sin Barb. Ella es definitivamente mi familia, mi héroe y mi ángel guardián. Seguimos muy unidas y la quiero mucho.

4

El miedo es algo que nunca deja de lado al Huntington. Es una constante en la vida de todos los relacionados con la enfermedad. Lo sufre el enfermo, el que esta en riesgo y los familiares de ellos. La duda, la incertidumbre pesan como una tremenda losa.

“Reflexiones”, de autor desconocido, expresa a la perfección estos sentimientos, pero además del miedo nos transmite valor para afrontar el futuro y nos da ánimos para vivir la vida con total plenitud. Es una narración preciosa.

“Mi heroína” también nos habla del miedo y la duda. Y del valor. El valor de querer seguir viviendo a pesar de la enfermedad porque aun con ella la vida merece la pena. Y nos acerca a nuestros enfermos haciéndonos ver lo que pueden sentir y que nosotros no imaginamos. Todos sabemos que una vida sana merece la pena vivirla y aquí se nos dice que una vida enferma también, aunque no nos parezca, merece ser vivida si el enfermo así lo desea.

REFLEXIONES

Anónimo

La oscuridad llena la habitación. La luz de la luna dibuja sombras en las paredes. El reloj señala las 2:34 AM. Siempre es a esta hora cuando los pensamientos invaden mi cabeza. Durante el día, mientras luce el sol, es tan fácil olvidar, pretender que no existe. Pero aquí, con él descansando a mi lado, respirando rítmicamente, el sonido de su corazón latiendo junto a mi oído, me pregunto que haré si lo pierdo. Mi esposo, mi mejor amigo, está en riesgo de tener la EH. Me ha costado mucho tiempo llegar a admitirlo, y mucho más poder hablar de ello. Ahora las palabras vienen con más facilidad. Sin

embargo son solo las palabras las que llegan con facilidad... Mi ideal de vida incluía muchos niños, una casa con una valla de estacas blancas, unos pocos perros, un utilitario deportivo, una versión de los noventa del "station wagon". Planeamos tener todo esto. Pero me olvidaría de todo en un segundo a cambio de la garantía de que él está libre de la EH.

Hemos andado un largo camino desde que miré por primera vez en un diccionario médico Enfermedad de Huntington. En ese momento lo que más me impresionó fueron frases como "mediana edad", "hereditario", y "siempre conduce a la muerte". Y con esto mi mundo comenzó a dar vueltas. Pero reaccionas y sigues. Quiero a mi esposo mucho más de lo que estas simples palabras expresan. Él es parte de mí y estaré a su lado "en la enfermedad y en la salud". Puede que tenga la EH; puede que no. En cualquiera de los casos, no me arrepiento de estar con él. Honestamente, si yo hubiera sabido de esta enfermedad cuando lo conocí, no sé seguro si me hubiera ligado a él... quien sabe, cuando apenas le conocía y todavía no le quería... Pero no lo sabíamos, y me enamoré de él. Y no lo he lamentado ni un solo minuto.

Son las 3 y 47 minutos ya. Oigo un perro ladrar en la distancia. La luna esta más alta en el cielo, refleja una escalofriante forma al otro lado de la cama. Miro su rostro, ese precioso rostro. Me pregunto que apariencia tendrá; ¿perderá esa vitalidad? ¿Será el mundo diferente en sus ojos? ¿Lo seré yo? Sacudo mi cabeza intentando apartar mis pensamientos. Pero no se van. Siempre están ahí, al acecho. Me ha dicho que no se enfadará o me culpará si decido dejarle en esta situación, pero nunca lo haré. Me ha dicho que quiere que, si alguna vez está tan enfermo como lo está su madre ahora, me vaya... que encuentre a alguien que pueda cuidarme. ¡Que ridículo! Dice estas cosas sólo para dejarme un camino abierto, pero sabe que nunca me iré. Hay veces que quisiera ir a lo mas alto de una montaña y llorar y gritar, con todo mi corazón y mi alma, que no es justo. No quiero gritar esas palabras únicamente por mí, también por él. Pero todos sabemos que la vida no es justa. Aparto una lágrima de mi mejilla y miro como duerme.

Hay días que estoy convencida de que tendrá la enfermedad, pero hay semanas enteras en que estoy convencida de que no. Ha preferido no pasar el test por ahora. Puedo vivir sin saber. Así por lo menos nos podemos acoger a esa tenue esperanza de que todo funcionará bien. No quiero buscar signos o síntomas en todo lo que él hace. La vida nunca ofrece garantías, ni para él ni para nadie. De momento se dedica a hacer muchas fotos... dice que así yo no olvidaré ningún momento. Me escribe largas cartas... dice que así podré recordar cuanto me quiere. Filma kilómetros de vídeo... dice que así recordaré cuan lleno de vida está en este momento. Sobre todo, tal como todos los que se han cruzado con esta terrible enfermedad, rezamos juntos cada noche para que llegue una cura o tengamos fortaleza para aceptar lo que nos llegue.

Antes de cerrar los ojos, oigo la voz de mi suegra. Parece que hace mucho tiempo. Me dijo, "Por favor, no tengas miedo de esto. La vida es demasiado corta para tener miedo"

A todos mis amigos... vive cada día en toda su plenitud... llénala de amor, luz y risas. Recuerda que los ángeles nos velan.

MI HERDINA

Por Ginny Silver-Kipolo

Pam es mi hermosa hija. La Enfermedad de Huntington la ha convertido en irreconocible. Pero para mí, sigue siendo mi hermosa hija.

Vive en una residencia donde hay también otras personas con la enfermedad. Pam había perdido mucho peso y se nos avisó de la residencia que se le tenía que poner una sonda para la alimentación. Después de la primera sorpresa, les dije que tenía que consultarlo con mis hijos, Glenn y Ricky y ver si ellos estaban de acuerdo en ponerle

esa sonda. Pam ya no puede andar, hablar o hacer prácticamente nada. Pero al contrario de lo que se puede pensar sigue estando al tanto de las cosas. Cuando hablamos de cosas que le interesan, ella intenta unirse a la conversación y se puede ver su interés reflejado en la intensidad de sus ojos.

Trás una difícil discusión, sus hermanos y yo decidimos que Pam ya había sufrido suficiente y que había llegado el momento de que descansara en paz y acabara con el sufrimiento. Le dije al administrador de la residencia que no queríamos que le pusieran la sonda. Sabía que me enfrentaba a un problema pues la residencia era Católica.

Había dicho a mi esposo que consultara con abogados y un primo mío realizó muchas llamadas intentando encontrar una residencia para enfermos terminales, pero solo había cuatro programas de este tipo para tres estados. Hablé con uno de ellos y fueron muy amables pero me dijeron que sólo podían aceptar pacientes que les quedaran unas dos semanas de vida. Otro de mis primos es un hombre con gran influencia en el equipo de dirección del Hospital Brookdale en la ciudad de Nueva York, y también intentó conseguir algo para Pam. Esa semana estuve llorando continuamente mientras seguía haciendo lo que debía. Mientras yo estaba al final de mi estado emocional, mi primo Reggi coordinaba los esfuerzos de la familia y mis amigos de Internet me daban ánimos enviándome mensajes.

El lunes yo estaba completamente hundida. Durante años me había preguntado que desearía Pam en una situación como ésta. Años atrás, cuando aún no sabíamos nada de la EH, Pam, al igual que nosotros, había dicho que nunca querría medidas extraordinarias como una sonda para la alimentación, si algún día le ocurría algo. Una parte de mi mente me decía que eso pertenecía a otros tiempos, y que ahora era ahora. Cuando uno ve de cerca la guadaña de la muerte frecuentemente cambia de idea. Y decidí hacer lo impensable, preguntar a mi hija si quería morir.

Glenn y yo la visitamos el lunes por la tarde. Afortunadamente Liz, una de las ayudantes a la que conocía desde que había entrado en la residencia estaba con ella. Cerramos la puerta y dijimos a Pam que había perdido tanto peso que necesitaba que le pusieran una sonda

para poderse alimentar. Mirándola, le pregunte "¿La quieres?" Me contestó que no.

Entonces le expliqué que si no se la ponían iría con Dios y su abuela, moriría. Se podían ver sus intensos ojos llenos de pensamientos. "¿Quieres que te pongan la sonda, es la única forma de que puedas seguir viviendo?" Dijo que sí.

Le preguntamos tres veces mas en tres formas diferentes para estar seguros de que nos había entendido y que nosotros la habíamos entendido a ella. Era difícil entenderla, pero entre los tres nos convencimos de cual era su deseo. La respetamos porque entendimos que Pam no estaba preparada para morir.

Se le insertó la sonda y le ha ido muy bien. El proceso no es que sea complicado, pero la perdida de independencia con la comida, y la perdida emocional, es devastadora. La alternativa era por supuesto mucho más devastadora. La alternativa era la muerte.

Creo que no podemos saber lo que nuestros seres queridos desean en una situación así, a pesar de lo que hayan comentado o decidido cuando se encontraban bien. Si todavía están conscientes, y la mayoría lo están, como lo está Pam, ellos merecen decidir entre su vida o su muerte.

Aunque odio la sonda, Pam quería vivir. Yo soy consciente de su poca calidad de vida, pero ¿quién soy yo para saber lo que es la calidad de vida de cada uno? Quizás cuando ella oye mis pisadas en el pasillo, o siente algún otro pequeño placer que los que estamos sanos le podemos obsequiar, eso se convierte en suficiente calidad de vida como para querer seguir viviendo.

5

Cuando el enfermo ya se ha ido, los sentimientos que quedan en los familiares son variados. Puede existir el de desahogo, muy humano, pues largos años de enfermedad son muy difíciles de soportar no solo para el enfermo sino también para los que están alrededor. Cuando alguien sufre se le desea que deje de sufrir y sabemos que con su muerte llega el descanso. También queda la tristeza de la marcha del ser querido y la sensación de vacío soledad.

Hay veces en que la muerte se presenta de improviso y han quedado muchas cosas por hacer o por decirse y en el interior de la persona queda la pena y la necesidad de no haber podido hacer o decir algo.

“Adiós” es la despedida de una mujer a su esposo con Huntington. Un adiós que no pudo decirle de palabra y que se lo dice por escrito, donde se pregunta porqués sabiendo que debe admitir las decisiones aún sin saber las respuestas.

“Esperando” también es una historia de adiós, cargada ésta además de incertidumbre y desasosiego.

Ambas son historias llenas de sensibilidad que parecen querer decirnos “demuéstrales tu amor mientras estén contigo, después será tarde”.

ADIÓS

Por Kim Signoret

Yo sabía que Albert estaba en riesgo de tener la EH cuando decidimos tener hijos. En mi pensamiento estaba Woody Guthrie. Si su madre hubiera sabido que él iba a tener la enfermedad y hubiera

decidido no tenerlo el mundo hubiera tenido una gran perdida. Woody vivió una vida tan plena, y nos dio tanto..., nos dejó su música, la música de su hijo Arlo, y el activismo de su esposa Marjorie.

Así es como Albert y yo vivimos - nos vimos, nos encontramos y nos alejamos. Es por esto que yo ahora tengo tantos y tan buenos recuerdos y unos maravillosos hijos.

Albert fue esposo, padre, marinero, judoka e ingeniero. Se graduó en el Liceo Franco Mexicano en 1974 y completó sus estudios como ingeniero industrial y mecánico, con honores, en el Instituto Tecnológico de Estudios Superiores de Monterrey en 1979. Fue alumno de la Universidad de Winsconsin en Madison, donde consiguió una titulación en marketing, también con honores en 1983.

El 8 de Octubre de 1997, Albert decidió dejar de vivir. Yo tenía grandes esperanzas de que se encontrara un tratamiento efectivo para la EH en los próximos 5 años, pero él decidió no compartir esta esperanza. En los últimos 5 años su vida se fue cerrando aunque no fue oficialmente diagnosticado hasta Abril de 1996. Luchó a cada paso pero poco a poco fue aceptando la pérdida y siguió adelante. Durante este tiempo conmovió a muchos y también hizo grandes amigos. Disfrutaba con nuestros hijos y les dedicaba todo su tiempo y atención.

Nuestra casa no era una casa en calma. Durante dos años viví en constante tensión, intentando no preocupar a mi esposo y no hacerle enfadar. Nuestros hijos que tenían 5 y 10 años también sentían la tensión. Un incidente a mitad de Septiembre, cuando él se enfadó extremadamente contra nuestro hijo de 5 años, encendió la chispa final. Mi hijo todavía habla de ello. Anteriormente los enfados de Albert eran siempre contra mí, pero con este incidente, y ahora he sabido que también les ha pasado a otras personas, el ya no consiguió controlar sus enfados contra los niños. No es que fuera físicamente abusivo, pero vi claramente que sin una medicación mas adecuada nos íbamos a enfrentar a graves problemas.

Mi esposo no quería ser hospitalizado, sedado o que otras personas tomaran decisiones por él. Habíamos llegado al punto donde no era

posible hacer las cosas con él sino que había que hacerlas a sus espaldas. Un acercamiento le enfurecía hasta convertirlo en realmente destructivo. Mis hijos y yo tuvimos que dejar la casa durante tres días a mitad de Septiembre, mientras él destruía varias cosas del hogar. Yo creo que era consciente de sus enfados aunque nunca los admitía. Yo siempre era la equivocada y la que le hacía enfadar". Yo "merecía" sus iras.

Al final, en sus últimos días, no había enfados sino depresión. Un accidente de coche a finales de Septiembre fue la gota que colmó el vaso. Se dio cuenta de que ya no podía seguir conduciendo.

Hay muchas preguntas en el aire sobre la medicación que él estaba tomando y muchos "que hubiera pasado si..." ¿Qué hubiera pasado si lo hubiera llevado al psiquiatra un día antes? ¿Que hubiera pasado si lo hubiera hospitalizado? ¿Que hubiera pasado si...? Lucho contra estas preguntas y sé que seguiré haciendolo durante mucho mas tiempo. Pero he empezado a creer que Albert ya había decidido desde hacía tiempo que no viviría con la EH. Un amigo de la infancia me dijo que cuando estaban en la universidad, Albert le confesó que acabaría con su vida si heredaba la misma enfermedad que su padre.

Aunque entiendo esta decisión yo tenía tantas esperanzas de que nuevos avances aportaran algo que fuera bueno para él... No importa cuan malas eran las cosas en ese momento, yo no estaba preparada para su desaparición. Y estoy enfadada con él por no haber esperado un poco más. Pero mucha gente me dice que era su vida, su dolor y su decisión.

No tuve la oportunidad de decirle adiós, esto es algo que a los niños y a mí nos pesará durante el resto de nuestras vidas. Espero que mi historia y mi carta de despedida a Albert motive a otros y les aporte alguna ayuda.

Querido Albert,

Te echamos de menos. No estábamos preparados para que te fueras. Eric, Alan y yo miramos en cada esquina de la casa y todavía te vemos. Y cuando algo pasa nos preguntamos que haría papá si

todavía estuviera aquí. Papa hubiera dicho o hubiera hecho esto o esto otro.

Pero sabemos que ahora has encontrado la paz. Sabemos que estás en un lugar donde estás sano... donde puedes andar sin dolor y donde eres feliz... y sabemos que siempre estarás con nosotros... estás en los árboles, en la hierba, en las flores, en la estrella brillante que vemos en la noche... estás junto a nosotros.

Sabemos que tu decisión de dejarnos se hizo con mucho coraje, y que nos amabas tanto que no podías soportar estar con nosotros si no era con amor. Lo entendemos.

Le pedías tanto a la vida y querías tanto. Y en el proceso de vivir experimentaste tantas cosas maravillosas... siempre explorando, buscando la aventura y consiguiendo todo aquello que pretendías.

Yo sé, tanto si tú eras consciente de ello como si no, que intentabas vivir la extraordinaria vida de tu abuelo. ¡Y lo conseguiste! Todo lo que te entusiasmaba de su vida, lo conseguiste.

Tu espíritu era tan fuerte... tenías un sentido del poder y del buen camino que era tan importante para nosotros... y sabías lo importante que era vivir cada instante de la vida en toda su plenitud.

Eric, Alan y yo apreciamos el estilo de vida que nos has dejado. Descansa en paz y con nuestro amor. Adiós Albert.

Kim

ESPERANDO

Por Donna T.Duffy

El 23 de Enero de 1991 mi hermana, Bonita (Bonnie) Krummel, desapareció. No hay un solo día en que deje de preguntarme donde puede estar. Me es difícil pensar que desapareció porque ella así lo

quiso, aunque así fue. En cualquier caso la culpable es la Enfermedad de Huntington.

Cuando mi abuela murió en 1953, a los 53 años de edad, la autopsia reveló la causa de su muerte. La EH.

Cuando sus cuatro hijos alcanzaron la treintena o estaban próximos a los cuarenta todos desarrollaron síntomas de la enfermedad. Entre ellos cuatro habían dejado 8 descendientes.

Cuando éramos jóvenes era difícil entender el extraño comportamiento de nuestros padres, pero no se nos permitía hacer preguntas al respecto. Yo sabía que algo desagradable ocurría en nuestra familia. Rezaba para que a mí no me ocurriera.

Mi tío Marcey se encerraba en el cuarto de baño y comenzaba a gritar hasta que abandonábamos la casa. Su hijo mayor Robert, parece que está bien, pero Jeanette está ya en una residencia con 45 años. Mi tío Teddy intentó suicidarse en dos ocasiones, y ninguna lo consiguió. No sé si sus hijos Charles y Louis han escapado del destino de su madre. Mi tía Nancy también intentó suicidarse sin éxito, pero parece que sus hijos Philip y Nicky están libres de la enfermedad.

Mi madre gritaba continuamente por cualquier cosa. Durante dos años estuvo tan angustiada que el alcohol se convirtió en su mejor amigo. Por supuesto esto trajo consigo otra serie de problemas. Estaba un poco más tranquila, pero aun así era muy embarazoso. No podíamos traer amigos a casa por miedo a como reaccionaría. Era destructiva tanto física como emocionalmente y aunque podría escribir páginas y páginas con ejemplos, no lo haré pues he intentado enterrarlos en lo más profundo de mí.

Cuando tenía 16 años, mi padre nos dijo a mi hermana y a mí que nuestra madre tenía la enfermedad de Huntington, pero yo no asocié su comportamiento físico con esta enfermedad. Me había atormentado tanto que debo decir, honestamente, que la odiaba. Hubiera dado cualquier cosa por tener lo que yo consideraba debería ser una auténtica madre y no "esa persona" que me hacía daño constantemente. Era a veces tan terrible que llegamos a pegarnos a puñetazos. Acto seguido se volvía dulce, cambiando completamente y yo me sentía culpable de la pelea.

Fueron tiempos difíciles y, años mas tarde, viendo a mi hermana intentar seguir adelante con la enfermedad me reconcilié con mi pasado. Me di cuenta de que las reacciones y enfados de mi madre eran debidos a la enfermedad.

Bonnie empezó a tener síntomas en 1984. Era una persona encantadora, de naturaleza dócil, que nunca tenia una palabra desagradable para nadie. Aceptaba a las personas tal como eran. Aunque nunca estuvo tan mal como mi madre, al comienzo de la enfermedad gritaba a menudo y tenía movimientos inquietantes. Sus dos hijos Keith y Kirsten, 18 y 15 años en la actualidad, no tenían ni idea de que su madre estaba enferma hasta que desapareció. Sabían que era diferente de otras madres en algunos aspectos, pero pensaban que era su forma de ser. En 1978 mi madre había sido hospitalizada así que ellos no podían relacionar los síntomas de la EH de su abuela con lo que le ocurría a su madre.

Dado que mi hermana no hablaba con nadie sobre la enfermedad, pensaba que las únicas personas que sabíamos de ello éramos su esposo, el mío y yo. Pero no era tan sencillo. Todo el mundo que conocía nuestra historia familiar creía que ella había heredado el gen, pero la querían y respetaban lo suficiente como para no mencionarlo. En Octubre de 1990 yo sabía que mi hermana necesitaba hablar con alguien. Bonnie guardaba para sí misma todos sus miedos, iras y emociones. Cuando le sugerí visitar a un psicólogo se enfadó y me dijo que no, que a ella no le resultaba fácil hablar con la gente como a mí. Hablé con su neurólogo antes de que ella le visitara y le dije que le sugiriera la posibilidad de hablar con un profesional sobre lo que le estaba ocurriendo; pero el médico me dijo que no pensaba hablar del caso de Bonnie conmigo. Le contesté que no necesitaba hablar para nada conmigo. Yo había estado viviendo toda mi vida con la EH y sabía mucho más que cualquier médico. Lo único que quería era algún tipo de ayuda para ella.

El neurólogo, finalmente, le sugirió visitar a un psicólogo, pero por supuesto ella rechazó la idea. Se fue con una receta de Haldol, la misma medicación que había estado tomando mi madre durante 20 años. Y a mi no me gustaba pues sabía sus efectos. El médico no le mencionó los efectos secundarios tales como depresión y soñolencia

que podía causarle este medicamento. Todo lo que le dijo es que mejoraría sus terribles movimientos.

Al principio parecía que Bonnie estaba mas calmada, pero por Navidad me di cuenta de que la medicación no la estaba ayudando. Sus movimientos se aceleraban y ella estaba muy nerviosa. Aunque yo quería hablar con ella de sus síntomas, sabía que no era el momento. Yo también estaba pasando una etapa difícil pues esperaba el resultado de mi test. Se suponía que tendría el resultado antes de Navidad, pero debido a un error tuve que esperar hasta el 11 de Enero.

El resultado negativo que obtuve me dejó helada y dudaba en comunicárselo a Bonnie. Al final tuve el valor de decírselo. Tenía mucho miedo de su posible reacción y me sentía culpable; aún me siento en muchos sentidos. Hemos estado tan cerca una de otra, hemos compartido tantos aspectos de nuestra vida... Tenía miedo de decírselo porque pensaba que se sentiría todavía mas sola y asustada. Para mi sorpresa, Bonnie ni siquiera hizo un comentario a mi anuncio. Por el contrario empezó a chismorrear sobre una tienda, apartando el tema. Yo no supe como reaccionar así que le seguí la corriente.

El 26 de Enero de 1991, Bonnie planeaba una cena para unos amigos. Tres días antes de la fiesta me llamó y me pidió que la cancelara. Me dijo que llevaba 4 noches sin dormir y que no se encontraba bien. Su corea sólo cesaba cuando dormía. Así que debía estar destrozada. Además del estrés natural y de la privación del sueño, había comunicado por fin a sus suegros que tenía la enfermedad. Aunque para ellos debió ser un alivio saber de que se trataban los problemas de Bonnie, probablemente le aumentaron su nerviosismo.

El neurólogo le prescribió un antidepresivo, pero su débil cuerpo no encontró ningún alivio esa noche. Cuando le volvió a llamar, el médico le dijo que aumentara la dosis a dos pastillas, pero ni siquiera le sugirió que fuera a visitarle. Bonnie odiaba tomar medicinas, y esta segunda pastilla, que tampoco pareció hacerle ningún efecto, acabo de destruirla. Le dije que no se preocupara que yo cancelaría la fiesta.

Después de que ambas habláramos, ella y su esposo fueron de compras. Dice que durante todo el trayecto ella estuvo callada. Cuando sus hijos volvieron de la escuela, Bonnie estaba en la cocina arreglándose las uñas, con los ojos fijos en la ventana. Quizás estuvo contemplando algo durante todo el día, pero nadie lo sabe.

A las 2,45 de la tarde dijo que iba a salir un rato. Su esposo le preguntó si podía acompañarla, pero dijo que no. Le sacó el coche y le pidió que no se alejara demasiado y que sobre todo no saliera del pueblo. También le recordó que uno de sus hijos tenía que recoger unas galletas en los Boy Scouts y después ir a una fiesta.

Conducir era peligroso para Bonnie debido a sus movimientos, pero hacer que alguien desista de sus intenciones cuando existe una pérdida de libertad, es difícil. Había tenido recientemente dos accidentes de coche y Cardin sufría cuando sabía que ella estaba conduciendo. Por lo tanto se preocupó mucho cuando vio que no regresaba a la hora de la cena, pero siguió como su rutina y llevó a los niños a cenar fuera y luego a la fiesta. Cuando su hijo volvió, ella todavía no había regresado.

A las 9 Cardin me llamó y me dijo que Bonnie había salido por la tarde y todavía no había vuelto. Hablamos de la posibilidad de que hubiera visitado unos almacenes y se le hubiera pasado la hora. Aunque esto no era habitual en ella, intentábamos sacarnos el miedo de encima.

A las 9,45 ya no pudo esperar más y llamó a la policía. Llegaron enseguida y tomaron nota de toda la información que Cardin les pudo dar. A las 11,00, la policía me llamó para ver si yo había tenido alguna noticia de mi hermana y me hicieron otras preguntas. Hubiera querido ir a la comisaria pero me sugirieron que era mejor que me quedara en casa por si mi hermana me llamaba. Esta fue la peor noche que mi familia y yo hemos pasado en toda la vida.

A las 6:00 llamé a Cardin y me dijo que habían encontrado el coche de Bonnie aparcado frente a la biblioteca, no muy lejos de su casa. Pero Bonnie seguía sin aparecer. A las 7:00 me fui a su casa con mi hija sin haber recibido ninguna llamada de mi hermana.

Dentro de su coche había una nota escrita a mano por ella, decía "Siento tener que llegar a esto, pero no puedo seguir adelante otro

minuto. Os quiero. Bonnie"; también había dejado las joyas que llevaba en la guantera y su cartera estaba ligeramente escondida bajo el asiento del conductor, con su monedero, sus gafas, sus tarjetas de crédito, su permiso de conducir y otros efectos personales.

Este fue el principio de la pesadilla. La policía actuó rápidamente en ese momento crucial de la desaparición de mi hermana. Buscaron en todos los hospitales, depósito de cadáveres y albergues. Contactaron con todos los propietarios de comercios, empleados o jefes que podían haber estado en las tiendas la noche en que mi hermana desapareció. Se llamó a todas las personas que figuraban en la libreta de teléfonos de Bonnie, y se tomó las huellas dactilares que había en el coche.

Un perro policía vino a oler el perfume que Bonnie usaba y esto les condujo a un lago que había en el parque, pero los buceadores volvieron con las manos vacías. Otro perro vino a la casa, y el mismo perfume les volvió a conducir al lago. La policía dragó el lago, pero no se encontró nada.

Esta pesadilla todavía no ha acabado; el misterio de mi hermana sigue sin resolverse. No hay ni una sola hora en que yo deje de pensar en ella. Me siento incompleta. Ese vacío es imposible de explicar; mi hermana era una parte muy importante de mi vida. Siempre estuvo ahí conmigo desde la infancia, hasta el día en que desapareció. Hay veces en que me olvido de que no está y tengo una enorme necesidad de compartir algo con ella.

Siempre que hay alguna noticia de que se ha encontrado un cuerpo, rezo para que sea el suyo. En mi corazón sé que ella se ha ido pero necesito que alguien me diga que han encontrado su cuerpo. Solo así descansaré.

Quiero a Bonnie con todo mi cuerpo y alma. Entiendo que la enfermedad de Huntington le hizo hacer lo que hizo, pero necesito una voz final que acabe con este capítulo de mi vida.

6

Uno de los aspectos mas difíciles de la Enfermedad de Huntington es el de entender las reacciones o comportamientos de nuestros enfermos. Saber como sienten y tener muy claro que sus formas de actuar, tan peculiares o difíciles a veces son a causa de una enfermedad y no de un cambio de carácter que no entendemos, nos facilitará la comprensión del enfermo y hará que la convivencia sea un poco mas sencilla.

En muchas ocasiones cuando se diagnostica la enfermedad porque ya hay síntomas muy claros y evidentes de ella, la relación con los miembros de la familia ya está muy deteriorada pues es frecuente que un enfermo de Huntington muestre cambios de carácter, depresión, irritabilidad o incluso agresividad, mucho antes de que otros síntomas mas identificativos de la enfermedad aparezcan. A veces y por desgracia, estos cambios de carácter provocan un distanciamiento con la familia que no hace mas que empeorar la ya difícil situación del enfermo y agravar su malestar.

Las cuatro historias que presentamos dentro de este apartado hablan de ello.

Jim Pollard es una persona emprendedora que ha puesto en marcha en EE.UU. dos residencias especiales para enfermos de Huntington. Conoce la enfermedad muy bien y en su escrito nos habla de cómo un velo oscurece el rostro de nuestro enfermo haciendo que a veces nos confundamos y creamos que estamos ante otra persona.

Asun, viene a decirnos lo mismo a través de la historia de su madre, doliéndole no haberla entendido mejor o haberla tratado de otra forma.

Las dos historias restantes nos explican la experiencia y el sentir de dos personas afectadas por la enfermedad. Son testimonios directos de primera mano y es necesario que sepamos entender al cien por cien lo que nos están explicando sobre sus sentimientos pues

facilitará la comprensión que nuestros enfermos merecen y que les debemos.

VIENDO A TRAVES DEL VELO

Jim Pollard (21.8.99)

Con el paso de los años y el progreso de la Enfermedad de Huntington a menudo aparece un velo sobre el ser querido. Es la misma persona, pero es difícil verlo a través de ese velo. Hay veces que personas no muy cercanas a él dicen cosas que hieren como “Es una persona diferente” o “No es la misma persona”. Pero conociendo los aspectos más sutiles de esta enfermedad podemos hacer que este velo desaparezca. Y veremos como no hay ninguna sorpresa. Bajo él está la misma persona de siempre, querida y apreciada durante años.

Hay veces en que la debilidad y el cambio en el tono muscular hace que el rostro aparezca como preocupado o sin interés. Puede que haya una “sonrisa por dentro” pero lo que aparece es una expresión que muestra muy poco interés por el amigo que le visita. Cuando este amigo le saluda y le pregunta por su familia, probablemente tendrá que esperar mas de lo normal una respuesta y puede creer que su amigo no está interesado en lo que le ha preguntado. La EH hace difícil, en la mayoría de los casos, poder organizar bien los pensamientos cuando se hacen preguntas. Piensa por ejemplo en esta respuesta “Todos están bien y mi hermano va a volver a casa”. Contestar esto puede suponerle tardar unos 10 segundos extras. Mientras espera estos diez segundo de más, el amigo puede pensar que no está interesado en la conversación. Hay otro aspecto en los cambios del tono muscular, llamado “distonia”, que puede sugerir una falta de interés o interactividad con la familia o los amigos. Algunas veces los enfermos están recostados, con los hombros caídos en la silla o mantienen la cabeza baja. Pero sabiendo que esto son aspectos de la EH, nos ayudará a apartar el velo y ver a la auténtica persona tras él, tan emocionada por ver a su amigo como siempre.

Un amigo o familiar impaciente, de los que insisten en captar nuestra atención constantemente, es muy molesto. De hecho es irritante cuando crees que puedes esperar de él que entienda que estás ocupado y él insiste en que dejes lo que estas haciendo para atenderle. ¿No se da cuenta de que el bebé está llorando, de que hay un asado en el horno, o de que suena el teléfono? Con seguridad la Enfermedad de Huntington puede hacer que uno parezca egoísta, egocéntrico y exigente.

Pero no hay que confundirse; ese es otro velo que oculta la verdadera personalidad generosa y desinteresada. La dificultad para controlar los impulsos y la inhibición en expresar los sentimientos, especialmente los negativos dirigidos a ti, pueden convertirlo en una figura exigente. Por lesiones que ciertas células cerebrales han sufrido, muchas personas con la EH no pueden esperar por nada.

Entender que esta impaciencia se basa en una condición neurológica y no en un defecto del carácter de nuestro ser querido, nos ayudará a ver a través de este velo. Quizás no haga mas fácil tratar sus demandas constantes e irracionales pero nos hará mas difícil maldecir a la persona bajo el velo y mas fácil maldecir la enfermedad.

Otros aspectos de la EH nos tientan a hacer presunciones negativas acerca de la persona enferma. El cansancio puede hacer que aparezcan como perezosos, desinteresados o irritables. La dificultad para controlar los movimientos puede hacer que parezcan borrachos, o incluso agresivos. Hay casos en que el habla se convierte en fuerte, explosiva y puede parecer que están enfadados. Todos estos aspectos tejen el velo que encubre a esa persona que tan bien conoces y quieres. Entendiendo, y enseñando a los demás lo que es la EH, nos permitirá apartar ese velo, quitar la máscara y ver de nuevo su auténtico rostro. Como en la canción de los Beatles, “¡Mírame a los ojos, dime lo que ves! ¡No es una sorpresa, lo que ves soy yo!”

PI0Z

Por Asunción Martínez (11.4.99)

Lo habré contado mil veces, o quizás más, en todos los idiomas que conozco y de mil maneras diferentes, dependiendo de mi interlocutor; pero escribirlo ya es otra historia y cuando empiezas a remontarte en tu propia historia familiar sobre la enfermedad de Huntington no me queda más remedio que volver hasta mi bisabuelo materno, al que ni yo ni la mayoría de las personas de mi entorno conocimos jamás. Todo lo que he podido saber es que estaba obsesionado con una vecina suya mucho más joven que él y que murió ingresado en un hospital de la beneficencia (antes no había psiquiátricos por allí) posiblemente enfermo de Huntington. Mi abuela y sus 5 hermanas, huérfanas desde muy jóvenes, se pusieron a trabajar cada una en donde pudo. Mi abuela, en concreto, se casó y tuvo 6 hijos, de los que sobrevivieron 3 (eran tiempos de guerra y hambre). Se trasladaron a Madrid. De los 3 hijos que le quedaron, dos han muerto de Huntington, al igual que ella misma (uno de esos hijos fallecidos era mi madre, fallecida el 16 de enero de 1999).

Yo conocí la existencia de la enfermedad a los 16 años, mi madre tenía 48 años y por deducciones posteriores debía de llevar enferma desde los 36 años aproximadamente, es decir, yo tendría unos 3 años cuando empezó con síntomas aparentes. Pero ya se sabe lo que ocurre. La enfermedad va apareciendo y progresando tan lentamente que uno se va acostumbrando a lo “habitual” y lo intenta explicar con razones más o menos “rationales”. Esto unido a la falta de conciencia de la enfermedad que tienen los enfermos y a que yo no había conocido nunca a una “madre normal”, ... A los 3 años me

mandaba a mi sola a la compra mientras ella estaba en casa cuidando a su segunda hija, que por aquel entonces tenía 2 años (nos llevamos 14 meses, habiendo nacido yo por cesárea) y a un par de gemelas (las primeras) que por aquel entonces estaban recién nacidas. Yo siempre conocí a mi madre enferma y por lo tanto para mi era normal y te adaptas a lo que tienes. Fue pasando el tiempo y se cargó de hijos buscando un varón hasta hacer un total de 7 en 5 partos (dos pares de gemelas) y en 7 años, es decir, parió a la última con 39 años. No salía mucho de casa a excepción de alguna visita al médico de cabecera porque no andaba muy bien, quien la mandó adelgazar y algún paseo por el parque cercano a casa con las vecinas del bloque y un montón de niños. Todos los veranos íbamos de vacaciones pero ella tampoco solía salir a la calle. Cuando nos visitaban los parientes le decían que fuera al médico pero con los antecedentes que había tenido no volvía nunca hasta que un día se rompió una pierna en una caída y hubo que llevarla a Urgencias. Afortunadamente (¿?) se dieron cuenta de que existía un problema de base por el que fue ingresada y visitada por el neurólogo que la mandó al psiquiatra y de vuelta al neurólogo quien por fin le practicó un escaner y la diagnosticó de enfermedad de Huntington.

Y como el que no quiere la cosa ya han pasado 13 años de evolución de la enfermedad sin casi darnos cuenta, pero si escarbamos en la memoria, si hacemos un esfuerzo por sacar a la luz los recuerdos dolorosos, los que no queremos ver porque duelen, porque te hacen aflorar las lágrimas y se te revuelven las tripas, enseguida recordaremos las palizas que se llevaba mi madre por no tener la casa o la comida a punto, por ser terca y continuar en sus trece pasara lo que pasara; recordaremos las veces y veces que la hemos llamado “loca” u otros calificativos similares o peores, por pedirnos que limpiáramos las ventanas que estaban limpias de ayer pero entre tanto había llovido, o porque dejáramos de barrer la casa (porque se levantaba polvo) cuando la porquería corría por los rincones, o porque se empeñaba que comiéramos pan de ayer, ... No recuerdo que nos leyera cuentos, o nos besara, o nos acompañara al colegio (exceptuando el primer día cuando nos matriculó por primera vez), o

nos fuera a recoger a la vuelta de las excursiones o de las colonias escolares. Recuerdo palizas con la zapatilla, o con el palo de la escoba cuando éramos más mayores, hasta que fuimos lo suficientemente mayores para romperle el palo de la escoba, recuerdo cuchillos volando por la habitación. Afortunadamente los enfermos de Huntington no son muy hábiles ni rápidos por lo que no me quedan cicatrices de guerra.

A raíz del diagnóstico comprendimos muchas cosas. Lo primero que era una enferma. Pero los esquemas mentales y el comportamiento no cambian de la noche a la mañana. Me ha llevado muchos años asimilarlo y además no se puede echar marcha atrás y lo que ya estaba hecho seguirá hiriendo mi alma el resto de mis días (aunque ella no me lo tuviera en cuenta). Quizá la única manera de calmar mi espíritu es que el infierno que pasó mi madre no lo tenga que volver a pasar ningún enfermo más por falta de información y de comprensión por parte de su familia, que nadie más tenga que decir “si yo lo hubiera sabido antes...” Las personas que recuerdan a mi madre en su juventud sólo cuentan alabanzas de ella y no se merecía tan mal trato una persona tan maravillosa. Ahora tengo 6 hermanas menores y cualquiera de ellas puede comenzar con síntomas, si es así, hagamos que tengan una vida digna. Una vida con enfermedad de Huntington puede ser tan buena, si la llevamos bien, como cualquier otra vida.

Mucha suerte a todos,

ENTENDIENDO EL COMPORTAMIENTO, LOS PROBLEMAS DE COMUNICACIÓN Y LOS SENTIMIENTOS DE UN ENFERMO DE HUNTINGTON

Por Ardith Newbold

Julio 1997

He tomado mis medicinas, mis hierbas y mis vitaminas (Ginko, Hipérico, Ginseng) Tengo mi bebida dietética en la mano. ¿Qué más puedo hacer? Parece que Dwight ya no tiene hormonas masculinas. Lloro buscando compañía pero no sé donde hallarla. Le he pedido, le he rogado y he vuelto a pedirle que se comuniquen conmigo.

Dudo en llamar a Marcey o a Chris porque tampoco ellos me entienden y creo que estoy un poco cansada de su compañía. Sólo mis pájaros me reconfortan. Parece que a ellos sí les gusta mi compañía. Yo les explico mis cosas, mis deseos y mis sueños. Desearía que ellos pudieran convencer a Dwight para que me ayudara a mejorar su casa, que pudiera tener un suelo más fácil de limpiar y desinfectar. No me gusta como la tienen.

Tengo una casa muy bonita. Bien amueblada, con porche y sauna, bien organizada y casi siempre limpia. Tenemos comida y vestidos limpios para lucir. Tenemos TV, stereo y varios instrumentos musicales. Ya nadie los toca.

Jamie y Sandy prefieren ir por ahí con sus amigos a bailar o a conciertos de música country, oír la radio o ver la TV. Ellas van y vienen a su antojo, entrando o saliendo de la casa a cualquier hora del día o de la noche. Prefieren no decirme donde o cuando van a algún sitio. Si planean algo especial soy la última en enterarme. Si pregunto se me ignora.

He insistido para que las chicas visitaran a mi ginecólogo. Le pedí que hablara con ellas sobre el control de natalidad y el sexo seguro. No quiero que sufran por el SIDA o por un bebé no deseado. Un día crecerán y se irán. Deseo que hayan aprendido lo suficiente para que puedan valerse por sí mismas.

Yo no estoy muy cerca de mi familia, nuestra relación no es estrecha, así que ¿adonde puedo ir? ¿Que puedo hacer para saciar mi necesidad de compañía humana? Dios me habla desde la naturaleza y me enseña su amor y confianza a través del mundo de los pájaros. Y yo le agradezco este regalo.

Domingo. La pequeña codorniz que estaba enferma y encorvada parece que está mejor. Le hemos dado antibióticos. Su diarrea parece haber mejorado y vuelve a comer. Cuando la puse en la jaula enseguida se dio un baño de polvo y estableció su lugar entre los otros machos. Seguro que causará algún problema.

Al pequeño pavo real le gusta estar fuera. Ojalá pudiera convencer a Dwight para que les hiciera una casa mejor. Sé que la necesitan, pero se enfada conmigo cuando se lo pido. Es muy autoritario y dominante.

Si la comunicación fuera posible, este matrimonio se podría salvar, pero casi no existe. He intentado discutir y resolver algún problema con Dwight pero no consigo nada. Piensa que soy muy crítica y violenta. Así que prefiere no comunicarse conmigo, ir con gente como él, con la que se entiende. Prefiere poner los problemas bajo la alfombra y seguir tan feliz ¿Me engaño?

Creo que soy honesta, sensible, compasiva, el tipo de persona que por naturaleza resuelve los problemas. Pero he fracasado miserablemente.

Escribo mis sentimientos y pensamientos sobre nuestra situación, pensando que quizás, algún día, mis hijos, mis amigos o mi marido puedan entender el infierno en que estoy viviendo.

Cuando llegan los niños y ellos se convierten en una prioridad, la relación, la unidad entre una pareja se desintegra. Cuando un niño manipula y controla a uno de los esposos para conseguir sus deseos, el otro esposo se siente indeciso. Puede intentar que su esposo

entienda o vea las cosas bajo su punto de vista pero es difícil porque los niños juegan con ventaja.

Estoy hablando de Jamie y Sandy, pues Soon Hee nunca tomó partido. Ella nos quiere por igual. Quizás yo no hubiera aguantado tanto si no hubiera sido por ella. Gracias Soon Hee por tu amor sin límites.

Tu padre era una persona juiciosa, cariñosa y compasiva. Satisfacía cualquier deseo que mi corazón pudiera desear de un esposo. Le quería con todo mi corazón y hacía cuanto podía para que fuera feliz. Yo sentía que le daba seguridad pues parecía que a veces se sentía inseguro. Dwight no siempre ha sido la persona dominante y super segura de sí mismo que es en la actualidad. El no creía en sus habilidades como profesor y en ser capaz de mantener una casa. Nunca fue pendenciero, al contrario de sus hermanos y hermanas. Ellos son muy engreídos cuando hablan de sus habilidades y se desafían constantemente unos a otros.

Cuando llegaron las niñas, éramos los padres más felices y orgullosos del mundo. Estábamos pendientes de ellas, proporcionándoles todo lo que podíamos. Esto incluía estar todo lo que podíamos con ellas. ¡No llamamos a una canguro hasta la celebración de nuestro 10º aniversario!

Dwight les hacía juguetes de madera y muebles para su casita de muñecas. Les cambiaba los pañales, las bañaba, las llevaba sobre sus hombros y pasaba con ellas todo el tiempo libre de que disponía.

Yo les hacía vestidos, camisas, les leía cuentos, enseñaba en la escuela del Sabbath, organizaba excursiones y fiestas. Les ayudaba con sus clases de violín, cello y piano. Creo que tres niñas pequeñas y sus padres no podían ser más felices.

Las niñas empezaron a asistir a la escuela Frederick County en los cursos 1,3 y 5.

A mí me hubiera gustado no tener que trabajar y poder ser una ama de casa a tiempo total pero debido a nuestra situación financiera y a todas las actividades que queríamos que hicieran nuestras hijas, tuve que volver a trabajar.

El colegio nunca ha sido fácil para mí. Trabajé dos años en el Frederick Community College dando clases especiales a niños sordos y haciendo sustituciones. Durante este tiempo yo sentía el amor y el apoyo de mi familia. Dwight estaba contento de que hubiera encontrado un trabajo y pudiera contribuir a la economía familiar. Pienso que se me admiraba o quizás deba decir que en ese tiempo yo creía que se me necesitaba y apreciaba.

Siempre procuré ser la mejor en todo aquello que hacía. En mis estudios, mi matrimonio, mis clases como maestra, en la educación de nuestras hijas, etc. Hay quien dice que tengo una personalidad obsesivo-compulsiva.

Tal vez no haya sido bueno para mis hijas la presión que han tenido. Los mismos objetivos que me marcaba a mi misma trataba de inculcárselos a ellas. Quería que fueran las mejores en todo aquello que hacían. Soon Hee parece que sí tiene sus objetivos muy claros, y mira muy alto y consigue lo que se propone. Ella siempre trabajó muy duro y obtenía buenos resultados.

No estoy segura qué no hice bien con Jamie y Sandy. Cuando yo esperaba que hicieran algún trabajo en la casa, o que practicasen sus lecciones, Dwight siempre se ponía de su parte. O bien les hacía su trabajo o dejaba que ellas le manipularan. Se interpusieron entre ambos. Cada vez estaban mas unidas a su padre y poco a poco me iban apartando. Yo me encerraba en mis obligaciones de la escuela para evitar enfrentamientos. Pensaba que podía realizar un buen trabajo enseñando a niños pequeños en la escuela pues obviamente había fallado como madre y esposa.

Intenté explicarle a Dwight el peligro de tanta libertad, tan poco estudio y esa falta de respeto hacia mí. Pero era como hablar a una pared. A Dwight le encantaba esa atención que las niñas le prestaban. Creo que llenaban todas sus necesidades. El sexo no parecía ser ni necesario ni importante para él.

Mientras Dwight y las niñas me excluían empecé a encontrar compañía con los pajaritos y otros animales. Ellos me necesitaban y de alguna forma saciaban mi necesidad de comunicación. Cuando era

una niña estaba segura de que mi gato era el único ser en el mundo que me entendía. Escuchaba mis penas, ronroneaba y me consolaba. (Quizás hay un pequeño Dr. Dolittle dentro de mí)

No me di cuenta de lo horrenda que era nuestra relación hasta que Jamie se lío con dos chicos cuando trabajaba en Burger King. Ellos habían abandonado sus casas adoptivas y estaban viviendo en una sala de juegos que teníamos en nuestro jardín. Esto sucedió entre el Día de Acción de Gracias y Navidad.

Hacia mucho frío allí, sin ventanas ni calefacción. Jamie les proveía de comida, sábanas, almohadas, bicicletas y dinero. Vivieron en ese lugar, en secreto, más de tres semanas. Un vecino les vio entrar y salir de nuestro jardín y avisó a la policía. Les arrestaron y los enviaron a una escuela para niños con problemas.

Uno de los chicos sigue escribiendo a Jamie diciéndole que volverá pronto, se emancipará y se podrán casar. Sé todo esto porque intercepté el correo, si no nunca hubiera sabido lo que estaba pasando.

Dwight ni siquiera me había dicho que la policía los había arrestado o que estuvieran viviendo en nuestra casa. En cierta ocasión una vecina, buena amiga mía, me comentó en la calle “Creo que tienes huéspedes..., quizás deberías preguntar a Dwight”

Siguió mintiéndome y uniéndose más y más a Jamie y Sandy. No quería mi ayuda, mi consejo ni mi opinión. Seguía con los ojos cerrados diciendo “Son buenas chicas, no hay nada malo en ellas”

Esta ha sido mi historia en los cuatro o cinco últimos años. Ha sido un infierno. Vivo en la casa pero no soy parte de la familia. Las celebraciones, cumpleaños, ocasiones especiales solo se mencionan cuando han pasado. Jamie no quiere compartir nada conmigo. Asistí a la graduación de Sandy pero tuve que sentarme fuera de la sala, estaba demasiado lleno. Sandy no quiere hablarme de su novio ni de lo que va a estudiar después de la graduación.. Me tratan como si fuera una extraña sin ningún valor que simplemente vive en su casa. Dwight cree que es por mi culpa. Soy muy emotiva, agresiva, etc. y he caído en una profunda depresión. Estoy tomando 50mg. De Zoloft

desde hace mas de un año. Eso me ha ayudado a poder vivir en esta situación.

Tras mi insistencia Jamie y Sandy asistieron a una cita con mi ginecólogo. Le pedí que les hablara sobre el sexo seguro y el control de natalidad. Dwight continua diciéndome “Siempre piensas lo peor. Son buenas chicas. No son sexualmente activas”.

Sandy y Jamie se han buscado un apartamento de alquiler. Eso incluye a John, lo sé porque su nombre figuraba en el formulario. Se gasto 800 dólares de su tarjeta de crédito de Sears en ruedas que estaban de oferta para regalárselas a él. He hecho lo que he podido para que esa relación no siguiera adelante y le he hablado sobre su tarjeta de crédito y sus responsabilidades económicas.

Dwight quiere pagarles todas sus necesidades, matrículas y libros y yo no estoy de acuerdo con él. Creo que deben trabajar y pagarse los estudios y el seguro del coche. Si tiran el dinero no valorarán su educación. Gastarán el dinero frívolamente y esperarán que se les dé más. Yo he trabajado muy duro y necesitamos pagar nuestras propias facturas y no arruinarnos.

Los padres de Dwight pudieron darle a él y a sus hermanos y hermanas todo lo que quisieron. En mi familia era muy diferente. Cuando mi hermana, mis hermanos y yo asistíamos a la escuela privada en Arizona, vivíamos de nuestros propios recursos. La escuela superior más cercana a mi domicilio estaba a 150KM. Teníamos que trabajar durante el curso escolar y también en verano para poder pagarnos la matrícula, los libros, el alojamiento y la manutención.

Jamie y Sandy no se esmeran mucho en sus clases. Sandy raramente hace deberes en casa o se prepara las asignaturas. Pasa unas 6 u 8 horas cada día con John. Llega a casa cuando ya estoy en la cama y apenas tenemos ningún contacto.

Jamie vive en el sótano y sólo sube para comer o mirar la televisión. Cree que puede ver en la TV lo que ella quiera, aunque yo esté viendo algún programa que me interesa. ¡Estoy muy enfadada! ¡Es mi casa! ¡No es el jefe de mi casa!

Las chicas crecerán y se irán pronto. Lo más triste es que no quedará nada entre Dwight y yo. Nuestra relación se ha destruido por demasiada indulgencia, mentiras y falta de respeto.

Dwight piensa seriamente que todo es culpa mía. Pero yo estoy bien. Estoy desesperadamente sola y no sé que hacer. Debe haber alguien que pueda quererme y valorarme.

7.10.99 - Yo no sabía que tenía la Enfermedad de Huntington. Ahora puedo entender muchos porqués y estoy tomando medicación (Zoloft 200mg). Me ayuda mucho a ver mi vida. Me he jubilado y vivo de una forma menos estresante. Sandy se ha casado y Jamie se ha ido a vivir con ellos. Dwight y yo nos vamos adaptando y empezamos a hablar de nuevo.

Espero que este escrito sea de ayuda para aquellos que conviven con personas enfermas de Huntington y puedan entender su sentir, sus miedos y su soledad.

HISTORIA DE LOU

Por Louise A. Wilkinson

Cuando era niña tenía mucho miedo de ir con nuestro abuelo en coche. Mis hermanos, mi hermana y yo odiábamos sus movimientos espasmódicos mientras conducía; un pie en el acelerador y el otro en el freno. A veces ambos actuando al mismo tiempo. Parecía que siempre estuviera nervioso o impaciente. No podía estarse quieto cuando estaba sentado. Mas tarde empezó a ser difícil entenderle cuando hablaba. Como había sido un alcohólico de joven todo el mundo en la familia creía que sufría alguna lesión en los nervios debido a la bebida. Mi padre y mi tío (su hermano) también eran alcohólicos y nos preguntábamos si con ellos sucedería lo mismo. Mi

padre murió con 54 años, así que no pudimos saber que es lo que hubiera ocurrido. A mi tío le pasó exactamente lo mismo que a mi abuelo.

Estábamos convencidos de que todo era debido al alcohol y también, lo creía así su médico. Nosotros, mis hermanos, mi hermana y yo sabíamos que teníamos una predisposición hacia el alcoholismo, y cada uno de nosotros batallaba contra ello como podía. Creo que lo que nos mantenía en el buen camino era el miedo a que nos pasara lo que veíamos en nuestro abuelo y en nuestro tío. Hacíamos bromas sobre ello pero en el fondo estábamos muy asustados.

En 1993, dos años después de que mi tío dejara la bebida, tuvo que ser ingresado en un hospital a causa de una tuberculosis. Allí un médico reconoció síntomas de la Enfermedad de Huntington. Aunque ya se había mencionado anteriormente esta palabra con relación a nuestro abuelo, no se le había hecho ningún test de ADN porque en esa época no existía. Nadie se lo tomó muy en serio porque no sabíamos nada sobre esta enfermedad y seguimos pensando que todo se debía al alcohol.

Pero a mi tío sí le hicieron el test y le diagnosticaron la EH. Nos sentimos mal por él, pero seguíamos sin saber lo suficiente sobre la enfermedad como para pensar que la misma también nos concernía a nosotros. Hablamos con mi tía sobre ello. La hija de mi primo me envió unos resúmenes de publicaciones médicas y empecé a pensar en las posibilidades de que fuera una enfermedad genética y de que yo la pudiera tener.

Durante años, desde que tenía unos 30, había empezado a sentir que algo no funcionaba bien conmigo. No sabía exactamente que era, pero otros miembros de la familia también me decían cosas como, "eres exactamente como tu tío, torpe y desmemoriada". Y realmente cada vez estaba peor. No dormía bien por las noches. Parecía que siempre tenía que estar haciendo algo. Mis piernas no paraban quietas. También empezaba a notar que cuando daba clases mis explicaciones no eran lo fluidas de antaño, y mi mente se quedaba en blanco en ocasiones. Tenía cada vez mas problemas para recordar el nombre de mis alumnos - incluso de algunos que eran muy allegados a mí.

Aunque hay mucha gente que experimenta cosas similares, en el fondo de mi mente pensaba que lo que me ocurría sucedía con demasiada frecuencia como para ignorarlo. Empecé a desarrollar mecanismos para hacer frente a mis tropiezos, caídas y a mis errores en el habla. Me decía que tenía demasiadas cosas en la cabeza o que estaba muy cansada, lo que también era cierto. Parecía que tuviera que preguntarme las cosas a mi misma varias veces para estar segura de todo y no olvidar reuniones o citas. Pero incluso me olvidaba de mirar mi agenda. Era difícil seguir los horarios marcados en la escuela porque a veces tenía que hacer varias cosas al mismo tiempo y me sentía muy aturdida. Todavía me siento así a veces pero he conseguido controlarlo.

Cuando empecé a saber mas sobre la EH, en mi interior lo sabía. Todos me decían que me estaba preocupando demasiado y haciendo que las cosas empeoraran; todos excepto mi marido y mis hijos. Mi marido estaba preocupado y se daba cuenta de que mis olvidos y mi aturdimiento no eran "normales".

Tardé varios meses en decidirme a pasar el test. Era una persona que siempre quería saber las cosas, estar segura de ellas, porque tener dudas me volvía loca. Estaba obsesionada.

Mi esposo y yo hablamos durante horas sobre este asunto. Le preguntamos a mi tía sobre su vida con mi tío y nos dijo que todo podía haber sido más sencillo, menos frustrante si hubiera sabido que su comportamiento era debido a una enfermedad y no a su alcoholismo. Mi tío tenía frecuentemente cambios bruscos de humor y era ruin y obsceno en ocasiones. No tenía paciencia con nadie especialmente con los que se quejaban de que tenía poca paciencia. Tenía mal carácter y se sentía frustrado con mucha facilidad. Y yo sentía también esas mismas cosas. He estado tomando antidepresivos y asistido a terapias para mis ataques de rabia en los últimos años.

Mi tía también nos dijo que mi tío empezó a tener estos síntomas cuando estaba en la mitad de la treintena.

Y decidí pasar el test debido a todo lo que le ocurría a mi tío. Cuando el se jubiló, su enfermedad estaba ya tan avanzada que ya no pudo hacer todo aquello que había planeado. Ya no podía jugar a golf y

sus planes de ir a Arizona cada invierno se habían convertido en imposibles. Con 65 años era muy difícil llevarlo a un restaurante pues apenas se mantenía quieto en la silla y se atragantaba de continuo. Siempre se estaba cayendo o golpeándose contra las cosas. Este último año se ha roto varias costillas y la muñeca. Siempre tiene magulladuras por todo el cuerpo. Esto también me pasa a mí aunque como voy con mucho cuidado todavía no me he roto nada. Al principio todos creían que iba borracho cuando, por ejemplo, iban a un restaurante, pero como viven en un pueblo pequeño, ya todos saben a que es debido, y se han acostumbrado a verlo así.

Decidimos que si yo tenía la enfermedad, planearíamos nuestras vidas de acuerdo a ella. Me retiraría antes y nos trasladaríamos a un lugar con mejor clima sin nieve ni hielo. Decidimos que un pueblo pequeño sería lo ideal pues habíamos visto la ayuda que mi tío recibía en el lugar donde vivía.

Contacté con el departamento de genética y fui a una consulta. Me mostraron un vídeo sobre Huntington, pero trataba básicamente sobre el equipo que trabajaría conmigo: un consejero, un psiquiatra y un neurólogo. Hablé con todos ellos pero ninguno me explicó lo que yo esperaba saber. Empecé la investigación por mi cuenta. El consejero y el psiquiatra me visitaron un par de veces y solo vi al neurólogo en una ocasión. Parecía que lo más importante era estar seguros de si podría asumir los resultados, ya fueran positivos o negativos. Me molestaba tener que esperar, yo quería acabar con todo rápidamente.

En mi interior ya lo sabía y lo único que esperaba era una confirmación. Me disgustaba mucho que cuando hablara sobre mis síntomas la respuesta siempre fuera algo así como: "Bueno, a todo el mundo le ocurren cosas similares. Esto no quiere decir que sean síntomas de Huntington" Y esta frase me hacía pensar "¿Se creen que soy estúpida? Yo ya sé que a mucha gente le pasan estas cosas y es precisamente por ello que es tan difícil diagnosticar la enfermedad". Siempre había alguna "explicación" para todo. Pero me conozco. He vivido en este cuerpo y con esta mente 45 años y he visto a dos personas con la Enfermedad de Huntington en mi familia.

Y podía entender la actitud de amigos o familiares pero no la de los "expertos". La única excepción era el psiquiatra que me decía que

nadie mejor que uno mismo conoce su cuerpo y su mente. Y yo se lo agradecía. A los demás no les importaba; yo debía vivir con ello fuera psicosomático o no.

Tras 3 meses tuve una entrevista con el neurólogo y el consejero para que me dieran los resultados. Mi marido me acompañaba y debo admitir que estaba muy nerviosa. Cuando supe que el resultado era positivo tuve sentimientos contradictorios. El neurólogo insistía en que tenía el gen pero que eso no quería decir que tuviera síntomas. Era como estar "un poco" embarazada. Recalcaba que no tenía síntomas neurológicos y estaba seguro de que no manifestaba la enfermedad en ese momento. Estas conclusiones se basaban en verme caminar y en mirar mis reflejos. Yo le había explicado todos mis síntomas pero aun así insistía en que no tenía nada.

Me acordé de cierta ocasión que, tras 18 horas de dolor y contracciones, una enfermera me dijo que me iba a enviar a casa porque todavía no había dilatado lo suficiente. Y fue uno de los peores sentimientos que he tenido nunca. "¡El bebé va a venir en cualquier momento, se lo crea Ud. o no!" Y en esa ocasión sentía lo mismo. Lo único que quería era salir lo mas rápidamente de aquel despacho. Yo ya tenía mi diagnostico, la confirmación de aquello que yo había estado segura durante mucho tiempo. No importaba lo que los médicos dijeran o creyeran.

Las primeras semanas tras el resultado, intelectualizaba cualquier cosa. Aceptaba la realidad desde un punto de vista práctico. ¿Qué es lo que debemos hacer ahora? Hablé de ello con mi familia y con varios amigos y muchos de ellos seguían como antes. "¿Qué es el Huntington? ¿Cómo te afecta? ¿Es contagioso? ¡Bah!, no te preocupes, a mi también me pasan esas cosas, a todo el mundo le pasan."

Durante seis meses todo lo que hacía o decía estaba relacionado con la enfermedad. Me deprimía ver a mi tío y leía todo aquello que caía en mis manos. Estaba obsesionada. Al principio tenía miedo de decirlo a mis compañeros de trabajo. Fui diciéndolo a cada uno de ellos por separado cuando se presentaba la ocasión. A veces lo utilizaba como una excusa para justificar mis errores. Visité al

psiquiatra varias veces y me aseguró que mi respuesta era la normal y adecuada. Lo que más me asustaba eran los pensamientos sobre la demencia y el descontrol. Soy una artista y pensar que no tendría control sobre mis músculos me aterrorizaba.

Mi hermano mayor se sumió en un estado de negación total hacia la enfermedad. No quería pensar en ella. Yo no quería presionarlo en modo alguno y como tampoco estábamos muy próximos el uno del otro, pensé que bien podía olvidar todo ello durante una temporada. Mi hermana se quedó algo más preocupada pero no quiso pasar el test. Se iba a volver a casar, no tenía hijos y su economía no era preocupante. No cree que ello le suponga ninguna diferencia y tampoco tiene ningún síntoma.

Mi hermano me llamó un día y me preguntó por qué me hice el test. Al principio yo había pensado que esta decisión sólo me incumbía a mí. Luego me di cuenta de que el resultado afectaría tanto a mi esposo como a mis hijos. Le dije a mi hermano que había pasado el test por mi marido y mis hijos y recordando lo que mi tía había sufrido a causa de la enfermedad. Sentía que mi marido se merecía el derecho de saber qué le esperaba y de estar preparado para el futuro. Le mencioné que su esposa y sus cinco hijos también tenían ese derecho. Un par de meses después decidió pasar el test. Actualmente está en el periodo de preparación para pasarlo y no hemos vuelto a hablar de ello.

Nuestro hermano más pequeño, querría hacerse el test, pero vive en un lugar muy alejado de cualquier ciudad donde poder realizarlo. Vive a 19 horas de Vancouver donde se encuentra el centro más próximo. Sé que están, tanto él como su mujer, preocupados por ello pero por el momento no puede hacérselo.

Mis amigos reaccionaron de formas muy diferentes. Mis mejores amigos me regalaron una mamá oso de peluche que abrazaba a su bebé y su obsequio me hizo sentir mejor. Me han ayudado mucho. Podemos hacer bromas sobre mi enfermedad y hablar de una forma completamente natural y sin prejuicios. Otros se han echado atrás y algunos siguen tratándome igual. Hay, sin embargo, quien me ha

tratado, desde el mismo momento que conocieron mi enfermedad, como a una inválida.

Profesionalmente reaccioné de forma muy dura. Al principio me sentí mal pues era ambiciosa e intentaba conseguir el primer puesto en el consejo de Arte. Participaba en diferentes comités y tenía muchos planes. Mi reacción inmediata fue abandonar mi trabajo en el comité pues no podía centrar mi mente en ello y tampoco me sentía muy útil. También decidí no seguir luchando por obtener un mejor puesto de trabajo como profesora y opté por un puesto tranquilo hasta que la invalidez me lo negara. Sin embargo, tenía miedo.

El tiempo pasa, incluso con la Enfermedad de Huntington, y de alguna forma he aprendido a funcionar día a día. Me di cuenta de cuanto me gustaba enseñar y he mantenido mi puesto de trabajo, incluso he pensado volver a mi puesto en el comité. También me he unido a un grupo de teatro. Debo admitir que aunque mis miedos se han calmado, siguen estando ahí y sé que debo vivir la vida con toda intensidad.

Mi esposo y yo intentamos disfrutar de la vida tal como ésta viene y no posponemos nada. Compramos la casa en la que vivíamos de alquiler y nos hicimos un mejor seguro de vida. Jugamos mucho al golf y yo me tomo mucho interés en mi jardín. Hemos hecho un estanque en la parte de atrás con una pequeña fuente y lo hemos convertido en un lugar muy relajante donde poder ir cuando las cosas se ponen difíciles. La Enfermedad de Huntington está en mi mente pero no ha conseguido llevar las riendas de mi vida. Yo me he tranquilizado y asumiéndolo. Y la vida sigue.

Creo que el test pre-diagnóstico es muy útil, pero pienso que la espera protocolaria es demasiado larga. Muchas personas ya han esperado mucho tiempo pensando y decidiéndose a pasarlo y una vez se han decidido esa espera se hace muy dura. Creo que debería haber más información y que el miedo de los pacientes no debería ser minimizado. Es un miedo auténtico. Creo también que se debe esperar a pasar el test cuando realmente tienes que tomar alguna decisión que afecte a tu vida. Es difícil, si no imposible, conseguir un seguro de vida una vez has pasado el test. Estoy contenta de haber

tenido a mis hijos antes de saber nada de la enfermedad pues de otra forma posiblemente no los hubiera tenido. Es mi opinión personal y desde luego enjuiciable, pero yo así lo siento. Ellos lo llevan bien, me animan y me ayudan muchísimo.

También es posible que yo no hubiera vuelto a la Universidad a la edad de 37 años y obtenido mi graduación si hubiera sabido que tenía la enfermedad de Huntington. Y ahora yo no sería una profesora. He sido muy feliz enseñando y sé que he ayudado a muchos estudiantes.

Solo quedan unas semanas para que finalice el curso escolar. Mis síntomas han aumentado desde que éste comenzó. Los movimientos involuntarios son mas frecuentes, incluso con la medicación. También tengo mas problemas para tragar y no como si no tengo un liquido al lado. Parece como si tuviera la garganta siempre seca.

Tengo suerte de tener un trabajo que me proporcionará una seguridad económica cuando tenga que dejarlo y me doy cuenta de lo terrible que debe ser para otros que no lo tienen. Puedo hablar abiertamente de mi enfermedad aunque en los primeros años en la escuela sólo lo sabían el director y el subdirector. Yo quería que todos me vieran como a una profesora normal. Y funcionó. Me aseguraron que siempre tendría mi puesto de profesora mientras pudiera seguir en él y que no tenía de que preocuparme y que cuando no pudiera dar clases ya buscaríamos algo que pudiera hacer. Me han ayudado mucho.

Ha pasado otro año. El tiempo es mucho más apreciado ahora. Ha sido un año lleno de acontecimientos. Mi hijo pequeño se ha graduado y ambos ya están trabajando, así que entran y salen de la casa constantemente. Tienen un grupo de 9 amigos que siempre van juntos a todos sitios, y nuestra casa es el centro de reunión.

Roy, mi esposo, está las 24 horas del día en alerta y yo lo siento por él. Siempre me ha cuidado pero sé que ahora tiene que controlarlo todo. A veces me olvido de cerrar las cosas, o empiezo algo y me olvido por completo. A veces no tengo ni idea de qué es lo que estaba haciendo un momento antes. Siempre estoy buscando algo

pues no recuerdo donde dejo las cosas. Es frustrante tanto para él como para mí, pero es así.

Hay varias cosas que siempre empiezo y nunca acabo. Una de ellas es la plancha. Empiezo muchas cosas y no acabo ninguna, como coser, o restaurar alguna cosa. Me olvido completamente de que se ha quedado pendiente. A veces lo recuerdo pero no tengo energía ni motivación para volver con ello.

A pesar de lo encantadora que ha sido conmigo la administración de la escuela, me doy cuenta de que cada día que pasa es más difícil para mí poder seguir con el trabajo. Mi memoria está peor y empiezo a tener problemas al escribir a máquina. Este verano he estado pensando si sería oportuno dejar la escuela. Mi neurólogo y psiquiatra opinan que debería dejarlo pues gasto mucha energía en ello. Y es verdad. No tengo que preocuparme por el dinero pues cobraré una pensión.

Probablemente no comenzaré el nuevo curso. Será mejor para la escuela y para los estudiantes que sea así y no tenga que dejarlos a mitad de año.

Loretta, la asistente social, tiene mucho trabajo para mí en la comunidad de Huntington. No quiero sentir que no sirvo para nada y quiero mantener mi cerebro activo, así que participo en todo lo que puedo en nuestra delegación local de Huntington. Sigo teniendo la necesidad de tener gente a mi alrededor y dar todo lo que pudo.

Ayer hubo una buena noticia. Han descubierto, después de mucho tiempo, de que forma la proteína se aglomera en las células cerebrales de las personas con el gen defectuoso. Es una buena noticia para aquellos que están enfermos o en riesgo. Creo que la cura está cercana y tengo una gran esperanza, no solo para mis hijos sino para mí misma.

7

Saber cuando llega la hora, cuando es más beneficioso que trágico, cuando hay que apartar nuestros sentimientos y ser objetivos ante la realidad y decidir que una residencia es la mejor solución para un enfermo de Huntington, no es fácil.

Una amiga, Cecilia, cuyo esposo está afectado por la enfermedad me ha escrito lo siguiente.

"Cuando una madre piensa en llevar a su hijo a la guardería está llena de dudas y se pregunta si es el momento adecuado, si es lo mejor o no.

Sabe que el niño estará bien allí, recibirá la atención que necesita y también se le inculcará una disciplina que le será valiosa, dado que ella tiene que ir al trabajo y no puede ocuparse de él todo el tiempo que el niño precisa. Pero querría que siguiera en casa porque se supone que es ahí donde debe estar. No quiere que otras personas le digan que no puede cuidarlo como debe y tampoco le gusta que sean otros los que se encarguen de su cuidado y atención.

Exactamente igual sucede cuando pensamos en llevar a un ser querido a una residencia.

Nos preguntamos:

1- ¿Ya ha llegado la hora?

No. Nunca es la hora. Quizás esa decisión hubiera debido ser tomada meses atrás antes de que te sintieras totalmente exhausta como ahora lo estás.

2- ¿Qué dirá la gente?

Seguramente te apoyarán pues saben muy bien todo lo que has pasado, el difícil trabajo que has realizado y entienden como debes sentirte.

3-¿Le darán allí su comida favorita?

No, seguramente no. Pero sus comidas habrán sido diseñadas especialmente para el/ella por una dietista cualificada.

4-¿Le atenderán cada vez que lo solicite?

Puedes estar convencida de que le atenderán siempre que sea necesario.

5-¿Le darán todo aquello que quiera? No, pero le darán todo aquello que necesite.

6-¿Le querrán y le cuidaran de la forma en que yo lo hago? Por supuesto que no. Nadie le podrá querer como tú lo haces, pero será cuidado por gente que le tratará con cariño y simpatía y que han sido preparados para realizar ese trabajo.

Es muy posible que te sientas mal, que te sientas culpable porque te sientes una esposa u esposo inadecuado. Aprende a vivir con estos sentimientos. Has hecho lo mejor"

La historia que viene a continuación expresa este sentir. No siempre es igual, no todos somos iguales, ni las situaciones semejantes, pero la historia de Chuck y Linda puede ser un ejemplo de que a veces las cosas son más sencillas de lo que parecen y la idea terrible de llevar a un ser querido a una residencia puede resultar beneficiosa para todos.

LA HISTORIA DE CHUCK

Por Chuck Young

Siempre he sido una persona fuerte. Soy de Texas, y ya se sabe como son los hombres texanos - voluminosos, fuertes, y nunca lloran.

Sin embargo mi corazón se ablanda cuando recuerdo a Linda en la fiesta del día de San Valentín cuando ambos estudiábamos 8°. Esa fue nuestra primera cita. Tras un año de universidad Linda se convirtió en la Sra. Young y así empezó nuestra vida en común.

Ambos nos quedamos decepcionados cuando supimos que no podríamos tener hijos porque yo tenía un problema, pero ahora sé que eso fue una suerte. Nuestra decepción se volvió alegría cuando en 1968 recibimos el más hermosos de los regalos. Michelle, con solo 4 días entraba en nuestra casa y en nuestros corazones a través de la adopción. La vida no nos podía ir mejor.

Nuestra pequeña familia estableció su rutina como cualquier otra familia de clase media, con sus alegrías y sus problemas. Trabajé durante 25 años en el negocio del equipamiento del petróleo pero esa carrera se truncó por los problemas del petróleo a mitad de los años 80. Esto destruyó también nuestros activos financieros. Pero éramos jóvenes y en 1986 empecé a vender Seguros de Vida, de Jubilación y Médicos. Nuestra situación económica volvió otra vez a ser próspera y entonces mi querida Michelle nos anunció que iba a convertirme en el más orgulloso abuelo de toda Texas. Pensamos que el pequeño Cayley sería el comienzo de una de nuestras mejores épocas en la vida. Pero estábamos equivocados.

En mayo de 1990 Linda decidió tomar unas lecciones de golf. Uno de sus problemas era que no podía mantener su pie quieto cuando golpeaba la bola. Durante toda la vida no había soportado las tensiones y pensé que estas clases de golf la ponían nerviosa.

Durante el próximo año, siempre que se sentaba, daba patadas con el pie hasta que el zapato se le salía. Me di cuenta de que estropeaba los zapatos en un corto espacio de tiempo. La parte superior de los mismos estaba llena de rozaduras y desgarros. Con el paso del tiempo estos movimientos de los pies se convirtieron en auténticas patadas. Me explicó que estropeaba los zapatos tan rápidamente

porque los golpeaba contra la silla mientras estaba trabajando en su oficina.

En este tiempo también se volvió muy sensible, impulsiva y ansiosa por todo. Además de su ansiedad, había el estrés de reconstruir nuestra situación financiera, el estrés normal de vivir en una sociedad como la nuestra, la boda de nuestra hija y al mismo tiempo la experiencia de entrar en la cincuentena.

Linda explicaba que sentía como si tuviera un motor en marcha dentro de ella y que no podía controlar. Le sugerí que dado que estaba experimentando un cambio hormonal hablara con su ginecólogo. Así lo hizo pero no le hizo mucho caso. Le sugerí entonces que hablara con nuestro médico de cabecera pero tampoco obtuvo de él mucha respuesta.

Siendo una persona con gran determinación, a principios de 1992 le dije que íbamos a averiguar que estaba pasando de la forma que fuera. Visitamos a un neurólogo en Amarillo pero después de la primera visita volvimos muy enfadados. No parecía que nos hubiera escuchado, en absoluto, solo parecía que tuviera prisa. Dijo que no estaba muy seguro de cual era el problema pero nos mencionó varias enfermedades que podían tener esos síntomas; le recetó Haldol y nos dijo que volviéramos dentro de 6 meses.

Yo había leído sobre este medicamento y no me gustaba nada pero pensé que él sabía más que nosotros, así que a pesar de mis dudas, seguimos sus instrucciones. El Haldol la cambió completamente. La convirtió en una persona sin emociones, su cara parecía una máscara, y su apariencia la de un drogado. Sin embargo, Linda seguía trabajando y conduciendo.

Tras los seis meses, decidimos no volver a ver al mismo médico y tras varias consultas decidimos visitar a otro neurólogo. Nos dijo exactamente lo mismo que el primero, pero nos escuchó, y nos aconsejó que siguiéramos con el Haldol. Tras seis meses mas y viendo la progresión de los síntomas el médico de mi trabajo me aconsejó que la llevara a un hospital o a una buena clínica neurológica. Concertamos una cita con una doctora en Dallas, Texas, a unos 600 Km. de Amarillo, donde vivíamos.

Esta médico le realizó varias pruebas y nos dijo que no estaba segura de cual era el problema. Sin embargo le quitó la medicación y le empezó a dar de forma gradual Kolonopin. Cada vez que la visitábamos en Dallas, la neuróloga hacía venir a otros neurólogos de la clínica para que la observaran, pero el misterio aun seguía. Al final nos dijo que contactáramos con el Dr. Jankovic del Baylor Medical School en Houston.

Yo había oído ese nombre ya, pues en cierta ocasión había preguntado cuál era el mejor neurólogo de Texas, y me habían hablado de él. Pero sabía que este doctor ya no visitaba a pacientes, se dedicaba a viajar y dar seminarios así como a escribir libros que otros neurólogos estudiaban. Cuando le mencioné esto a la neuróloga nos dijo que no nos preocupáramos que tenía muy buena relación con este doctor y que nos visitaría. En menos de un mes estábamos en la consulta del Dr. Jankovic.

Tras un breve examen neurológico, nos dijo "Creo que el problema se debe a la Enfermedad de Huntington, pero debemos comprobarlo a través de un análisis de sangre". Después de tanto tiempo, no podía creer que algo tan sencillo como un análisis de sangre pudiera resolver el misterio. Le hicieron la extracción ese mismo día en octubre de 1995. También le realizaron un MRI y la filmaron mientras andaba.

El 15 de Diciembre de 1995 a las 12 del mediodía, seis meses antes de que Cayley naciera, entré en la casa; Linda estaba en el centro de la sala esperando a abrazarme. La primera cosa que me dijo fue "El Dr. Jankovic me ha llamado esta mañana y me ha dicho que mi test de Huntington ha dado positivo" Nos abrazamos y lloramos y nos dijimos "Bueno, por fin sabemos cual es el problema".

Realmente no teníamos ni idea de lo que se nos venía encima. Nunca habíamos oído hablar de la EH. Otros neurólogos habían mencionado la enfermedad de Wilson, la EH o el síndrome de la Tourette, como enfermedades posibles, así que la EH era una más. Nunca habíamos visto a nadie con esta enfermedad y no sabíamos nada sobre ella. ¡Otra vez tan incautos!

Aunque había intentado que Linda dejara el trabajo desde hacía tiempo ella siempre me decía que cuando encontraran la causa la resolverían, así que mientras tanto seguiría trabajando.

Con el diagnóstico de la EH acabó su carrera. Su último día de trabajo fue el 22 de Octubre de 1995. Desde varios meses antes de que dejara el trabajo, a menudo tenía que estirarse en la cama y descansar un buen rato antes de poder preparar la cena y comer algo. Esto le preocupaba, no le gustaba que yo tuviera que hacer nada en la casa y ella no tenía ánimos. Hubo muchas lágrimas y discusiones en este periodo. Yo hacía cada vez más la limpieza, lavaba, iba a la compra y cocinaba, cuando ella se sentía de esta manera. Pero algo en ella se rebelaba y no me dejaba hacer nada. Yo intentaba que entendiera que ella no se encontraba bien y que debía dejar que fuera yo quien hiciera esos trabajos. Hasta entonces siempre habíamos compartido los trabajos de la casa sin ningún problema.

El padre de Linda había muerto de un ataque al corazón cuando tenía 40 años. Sus dos hermanas, las tías de Linda, habían muerto de cáncer una en la veintena y la otra en la treintena, y su abuelo había muerto en un accidente en la granja donde vivía siendo muy joven. La familia no estaba muy unida y tampoco había muchos miembros. Cuando preguntamos a la madre de Linda sobre la familia paterna nos dijo que no había nadie más que Linda en la familia que tuviera algún síntoma raro. Más tarde reconoció que hubo otro familiar que hacía movimientos extraños con la cabeza, moviéndola de un lado a otro. El padre de Linda tartamudeaba cuando era joven, tenía movimientos lentos raros y al parecer también un primo había mostrado cosas similares.

El Dr. Jankovic le recetó Tetrabenazine, que era una droga en experimentación, y funcionó bastante bien. En verano de 1996 el apetito de Linda mejoró muchísimo. Podía comer toda una comida y poco después volvía a sentir apetito. Su peso mejoró notablemente. Sin embargo durante este periodo ella no dormía bien, y cuanto menos dormía más síntomas aparecían. Cuando se lo comentamos al Dr. nos explicó que era la misma parte del cerebro la que controlaba el apetito, el sueño y la conducta sexual, y nos recetó Prozac para retardar estos síntomas. Ella ha seguido con esta medicación desde

entonces y creo firmemente que le ha ayudado mucho y que ha sido la causa de que ella esté tan bien actualmente.

Durante el último año los síntomas han ido progresando regularmente. En la actualidad sólo puede comer, dormir y mirar la TV. Su corea es variable, a veces esta calmado y otras es muy violento. Su capacidad de razonar es casi inexistente. Es impulsiva como una adolescente y quiere las cosas en el acto. No tiene paciencia. Por ejemplo, en cuanto empiezo a preparar una comida quiere que se la sirva inmediatamente. Su equilibrio y sus habilidades motoras varían, pero la mayor parte del tiempo ella va rebotando de una pared a la otra. Hay veces en que come y habla bien, pero otras tiene grandes problemas con ambas cosas.

Cada día experimento emociones desconocidas. Me pregunto como Dios puede permitir que una enfermedad tan horrible le haga esto a una mujer tan maravillosa. La primer vez que la vi fue en la Iglesia de la escuela cuando teníamos 14 años, y decidí que sería mi novia. Poco podía imaginarme que en los próximos 40 años se convertiría en mi mejor amiga y compañera. Un muchacho no puede entender lo que esto significa pero desde esa edad es exactamente lo que ha sido nuestra relación. Lo hemos hecho todo juntos; trabajar, planear, reír, llorar, viajar, jugar, relajarnos, ahorrar, gastar, dormir y hacer el amor. Ahora por algún motivo, Dios no nos permite seguir con todo esto que teníamos. Sigo sintiendo amor cuando me llama y me dice, veinte, treinta veces al día "Te quiero". Pero me doy cuenta de que esto también en algún momento desaparecerá.

Yo no había prestado mucha atención a los cuidadores ni entendía muy bien lo que esa palabra implicaba hasta estos últimos tres años. Había personas que me expresaban su admiración, aprecio y preocupación por mí, pero yo acababa siempre sus comentarios con un "Gracias". Siempre he sido, en nuestro círculo de amigos, una persona fuerte, la que puede con todo, emprendedor, el de espaldas anchas. Con el paso del tiempo he sabido apreciar el termino cuidador y a sentirme orgulloso de él.

Ser cuidador de un enfermo de Huntington significa dar mucho mas de lo que uno se siente capaz. Tener mucha más paciencia de la que uno cree que es posible tener. Significa experimentar emociones

intensas cada día. Significa tener un amigo que te pregunta "¿Cómo esta Linda, Chuck?" e instantáneamente romper a llorar y a gemir como un niño. Si, el grande, valiente, fuerte Chuk llorar sin preocuparse, en cualquier lugar u ocasión, porque tiene el corazón roto de ver lo que esa terrible enfermedad ha hecho a la persona que ama.

Creo que Dios ha dado la habilidad de cuidar, de asistir como enfermera a las mujeres. Hombres y mujeres son diferentes. Los hombres somos los cazadores, los suministradores y los guardianes. Los hombres que conozco, incluyéndome a mí mismo, no se sienten a gusto en este papel. Pero cuando la necesidad hace que debas asumirlo, se hace, y creo que estoy haciendo un buen trabajo.

Linda y yo siempre hemos sido muy activos. Nos ha gustado visitar lugares y hacer las cosas juntos. A diferencia de otros hombres yo no iba a ver partidos de fútbol con otros compañeros, iba con Linda. Durante los dos primeros años en que Linda estaba inmovilizada, me quedaba en casa con ella todos los fines de semana y todas las noches. Pero llegó el momento en que tuve que acabar con esto. Me di cuenta de que Linda seguiría así por mucho tiempo y yo aún sentía la necesidad de asistir a los partidos de fútbol o a las carreras de coches. Tenía la necesidad de salir de mí mismo y de apartar mi mente de todo. He encontrado lugares a los cuales asistir un viernes o un sábado por la noche y escapar de la realidad de nuestras vidas. Cuando empecé a hacerlo me sentía culpable y a veces volvía a la mitad de un espectáculo porque sentía que debía estar en casa. Pero he aprendido a disfrutar de estas cosas y a no sentirme culpable. Disfruto de mi tiempo privado pero aún así preferiría tener la compañía de mi pequeña dama.

Acabo de poner a Linda en una residencia, cosa que he hecho con el corazón lleno de amor. Ella estará allí mejor cuidada de lo que yo puedo hacer debido a mi trabajo. Su madre, de 81 años, ha sido de gran ayuda en todo, cuidando a Linda, de la casa, cocinando, pero ya es muy mayor. Su ayuda ha servido para que Linda haya podido estar en casa mucho más tiempo de lo que hubiera sido posible de otra forma.

Así que muchas y variadas emociones recorren mi alma estos días; tristeza, soledad, miedo, dolor, enfado, y sí, también desahogo. Ni su madre ni yo podemos seguir ni física ni emocionalmente con el cuidado de Linda. Su madre dice "Nadie puede entenderlo si no ha cuidado de una persona con la Enfermedad de Huntington".

Linda se siente feliz con el cambio. La primera vez que la dejé allí me dijo "Me va a gustar, no te preocupes". Quien sabe por qué haría ese comentario. Desde luego, es un lugar acogedor, pero eso que dijo me sigue impactando.

Fui a verla el pasado miércoles y ella se encontraba perfectamente bien, como hacía tiempo que no lo estaba. Volví el jueves y seguía así; tan feliz como uno puede estar. Tenía poco corea, no se atragantaba ni tenía vómitos. Volví el viernes y confirmé que no era una ilusión; seguía feliz y contenta. Pregunte a la trabajadora social por este cambio y me dijo que había hablado con Linda y que había una explicación.

"Aquí come comida más nutritiva", me dijo "en casa le preparabas lo que ella te pedía, en lugar de lo que le iba bien."

Le dije que cuando le daba comida más nutritiva ella la rechazaba.

"Sí, me dijo, pero aquí esta comiendo todo lo que se le pone, y a veces en segundos. El aspecto social también ha mejorado. Está con gente nueva, y gente que la cuida y la controla. Personas diferentes a su esposo o madre, y su estrés ha desaparecido."

Le pregunte que quería decir con estrés, y me explicó "Ahora ella no se preocupa por si llegas a las 12, o a las 12 y cinco. Odiaba el hecho de que tuvieras que cuidarla, limpiarla, recoger la porquería que ella ocasionaba, cuidar la casa y trabajar".

Le dije que a veces ella se disculpaba y yo le decía "Linda, no es culpa tuya". Christy, la asistente, me contestó que Linda lo sabía pero que a pesar de todo se sentía mal por ello. Me comentó que Linda le había dicho que ahora ella podía ser "una mejor esposa, estando en la residencia, de lo que podía ser en casa". Esto me hizo llorar.

Durante mucho tiempo había creído que llevar a Linda a una residencia era un error. Supongo que cada situación es diferente. Ahora ambos estamos relajados y alegres y sus síntomas parecen haber mejorado.

Rezo diariamente para que llegue una cura para esta terrible enfermedad, aunque sé que Linda habrá avanzado demasiado para que una cura pueda ayudarla. Me gustaría vivir en un mundo donde nadie tuviera que sufrir lo que nosotros hemos sufrido u otros muchos sufren.

8

Aunque por suerte el Huntington infantil no es muy frecuente, también existe.

Si dolorosa es la enfermedad en un adulto mucho peor es cuando esta afecta a un niño.

"La Historia de Kim" es una historia muy dolorosa y terriblemente enternecedora.

LA HISTORIA DE KIM

Por Kym Nicholson

Chistopher Douglas Youngblood fue mi primer hijo. Yo era muy joven y no estaba preparada para tener un bebé, pero al mismo tiempo estaba muy ilusionada por convertirme en mamá.

Nos habían dicho que no teníamos que preocuparnos por la enfermedad que asolaba como una plaga a la familia de mi ex esposo. Era una enfermedad de adultos. Si mi hijo por casualidad estaba afectado por el gen defectuoso, seguro que se habría encontrado una cura antes de que él empezara a tener algún síntoma. Este fue nuestro primer choque con las teorías médicas.

Nunca me hubiera imaginado todo aquello que mas tarde nos iba a pasar. Ello cambió mi vida para siempre.

Christopher nació en una hermosa y soleada tarde de primavera. Era precioso y perfecto en todos los sentidos. Pesaba 3 Kgm. y medio y media 48 cm. ¡Y era calvo como una bola de billar!

Nos sentíamos los padres más orgullosos del mundo. Todo fue estupendo durante un año. Pero entonces su padre y yo nos separamos y me fui con Chris a Illinois para empezar una nueva vida. Estaba embarazada de su hermana que nacería un par de semanas después. Estábamos él y yo solos contra el mundo.

Fue duro. Era una madre muy joven, sola con dos niños pequeños que apenas se llevaban un año. Yo no tenía mucha educación para poder sustentar a una familia.

A la edad de tres años su lenguaje comenzó a ser difícil de entender, y su modo de andar vacilante. Parecía ser francamente torpe. Pero no tardé mucho en darme cuenta de cual era el problema aunque los especialistas no quisieran admitirlo.

Habíamos vivido con la familia de mi esposo los primeros 7 meses de casados, y había visto a mi suegra sufrir la cólera de la Enfermedad de Huntington. Sabía lo que estaba pasando. Lo que no sabía era cuanto tiempo me quedaba para estar con mi hijo. Christopher vivió una vida prácticamente normal durante casi 7 años. Tras ellos, poco a poco, todo lo que le daba cierta independencia se le fue arrebatando. Primero fue el habla, desde una dificultad de pronunciar hasta la imposibilidad de formar una sola palabra.

Tomamos clases de lenguaje por signos para poder mantener cierta comunicación entre ambos. Entonces las habilidades motoras empezaron a deteriorarse. Como esto afectaba también a las señas, empezó a perder todo tipo de comunicación. Sus facultades motoras mayores también empezaron a disminuir pero por suerte esto fue un poco mas lento.

Cuando tenía siete años era casi imposible entender la mayor parte de lo que decía. A los 8 y medio ya no era posible comunicarse por señas, solo podíamos comunicar necesidades básicas tales como comer, beber, ir al baño... A los 10 años y medio dio el paso final y ya nunca volvió a caminar.

Christopher siempre estaba contento y tenía una estupenda actitud. Amaba a la gente, a la vida, a su familia.

No había una sola persona de las que conoció que no se sintiera conmovida profundamente por él. Todos le adoraban. Los niños de la escuela competían entre sí para ver quien estaría con Chris. Todos querían empujar su silla de ruedas, darle de comer, rellenar su botella de agua, y hacerle los deberes.

Su razón de vivir eran las ataduras que había trazado con sus amigos, el amor que inspiraba a cualquiera con quien se topaba, y el mutuo respeto y admiración que todos le tenían.

A pesar de todos los cambios que habían estado ocurriendo durante años yo no estaba preparada para lo que ocurriría aquel 7 de Febrero de 1997. Todo comenzó con un viaje a Illinois para ver a su abuela. No se sentía muy bien y tenía movimientos esporádicos en su pierna izquierda. Estos movimientos hacían que su pierna se estirara en el aire para luego volver atrás bruscamente en una posición retorcida. Le sucedía de tal manera que la rodilla le golpeaba, como un puñetazo, en la cara.

No tenía reflejos para protegerse. Cuando la rodilla le golpeaba, gritaba de dolor. No importaba cuantos masajes le diéramos en la pierna, como se la sujetáramos, o la sumergiéramos en agua tibia, los movimientos no cesaban.

Al día siguiente Chris estaba prácticamente exhausto. No había dormido durante dos días y estaba absolutamente deshecho y delirante. Su temperatura subió hasta los 40°C. Lo admitieron en urgencias en cuanto lo llevamos y le pusieron inyecciones de Haldol. Yo había asistido a unos cursos de asistente medico, y había devorado toda pieza de información sobre la EH, y toda la información farmacología de cualquier droga que se usaba para tratar esta enfermedad. Y sentía pánico por el Haldol pero había visto todo lo que Chris sufría desde hacia dos días y hubiera deseado probar cualquier cosa.

A la mañana siguiente lo visitó su neurólogo y me llamó aparte. Sabía lo que iba a decirme. Me informó de que era muy importante que decidiera que tratamiento quería que le dieran a mi hijo. ¿Quería que intentaran revivirlo? ¿Cuan agresivo podía ser el tratamiento? ¿Cuan lejos quería hacerlo llegar?

Creí que iba a resquebrajarme. Nada me había hecho tanto daño jamás. ¿Y quien era yo para jugar con Dios, y escoger si mi hijo debía vivir o morir, y cuando?

Llegué a la decisión de que si Chris dejaba de respirar no querría que le aplicaran ninguna medida heroica para intentar reanimarlo. Lo justificaba con la idea de que sería la voluntad de Dios, pero la realidad era que yo no podía seguir viéndole sufrir. La EH es implacable. No para, no mejora, no da ninguna esperanza. Solo se lleva lo que encuentra en el cerebro, en los músculos y en el sistema nervioso hasta que no queda ya nada que pueda devorar. No hay tratamiento ni cura.

Después de dos días con el Haldol, Chris estaba completamente inerte, y rechacé otra dosis. Insistí con el Valium. Sabía que había riesgos con él pues es peligroso cuando se aplica en niños por los problemas respiratorios que puede ocasionar. Pero creía que era menos peligroso que el Haldol. Tras 3 dosis Chris se calmó. Su pierna dejó de moverse y finalmente se durmió. Durmió durante horas y horas. Yo estaba inquieta pero me decía a mi misma que era debido a la falta de sueño que había experimentado durante tres días y medios.

Mi madre vino al hospital para relevarme durante unas horas. Ella le quería muchísimo. Había entre ellos una atadura especial, tanto es así que no me sorprendió que él esperara para despertarse a que estuviera su abuela con él. Hacía una hora que me había ido que sonó el teléfono y mi madre me pidió que volviera. Algo había pasado y era bueno. Yo volé. No sé si las ruedas del coche tocaban el suelo, solo sé que tarde menos de 6 minutos en hacer un trayecto de 12.

Cuando entré en la habitación me quedé desconcertada. Lo estaba viendo, pero algo en mi corazón me hacía creer que no era posible. Chris estaba sentado apoyado en almohadones y sonriendo. Tenía un buen color, y estaba completamente despierto y sensible.

Inmediatamente di las gracias a Dios, y comencé a llorar. Nada me ha dado a mí en mi vida tanta alegría como ese momento. Al mismo tiempo temía la muerte. Tenía miedo de que eso fuera un evento fortuito, pero no quería colgar mis esperanzas todavía. Nunca he sido

pesimista pero después de ver a Chris tan cerca de la muerte esa misma mañana, ya no sabía que esperar.

Dos días más tarde lo llevamos a casa. El hospital habló con el sanidad y nos llevaron a casa una cama apropiada y toda su medicación, jeringuillas y provisiones en menos de una hora. Se convirtieron en parte de nuestra vida a partir de ese momento. Y eran encantadores. El día después de llevar a Chris a casa, los movimientos en la pierna volvieron a empezar y batallábamos para mantenerlo bajo control. A Chris se le daba una dieta de puré pero tenía muy poco apetito. Sin embargo tomaba líquidos concentrados aunque seguía deshidratándose debido a sus esfuerzos. Y así seguimos durante casi dos semanas.

Compramos una casa sabiendo que no podríamos volver a nuestra casa de Michigan y preparamos todo para trasladar nuestras cosas. El 22 de Febrero de 1997 comencé el traslado, y el 23 llevamos a Chris a su nueva casa. Fue un buen día para él. Tenía pocos movimientos en su pierna y estuvo mirando los dibujos animados todo el día. Nosotros estábamos muy ocupados desembalando las cosas y colocándolas en su sitio. Él había bebido muy poco líquido ese día y no había tomado nada más. Esa noche empezó otra vez a tener movimientos y gemía entre sueños.

A las 7 de la mañana del día siguiente fui a su habitación para darle la medicación y me quedé helada. Estaba tan pálido..., casi gris, apenas respiraba y sus uñas eran de un gris oscuro. Estaba horrorizada y tenía miedo a la muerte. Fui a cogerlo y su cama y su almohada estaban empapadas en sudor.

A las 8 estábamos en urgencias. A las 3 de la tarde parecía estar un poco más normalizado y decidí llevarlo a casa y me llevé medicación extra para el día siguiente, aunque dentro de mí sabía que no sería necesaria.

Lo acosté en mi cama y estuve hablando con él toda la noche. No parecía que estuviera conmigo pero había una remota posibilidad de que todavía pudiera oírme. Yo quería que supiera que estaba allí junto a él y que no le dejaría. Le dije que buscara a los ángeles. Ellos estaban viniendo y cuando llegaran era el momento de que se fuera con ellos. Le enseñarían bonitos lugares donde podría correr y jugar

y hablar de nuevo y donde nunca mas estaría enfermo o sentiría dolor. Iría a un lugar donde siempre estaría feliz y podría volar.

Chris respiró por ultima vez a las 9:15 del martes 25 de febrero de 1997. Esperó hasta que su abuela y yo estuvimos con él - las dos personas que habían estado a su lado toda la vida, siguiendo sus experiencias, buenas o malas.

No siento que se haya ido. Siento mi soledad y el espacio vacío que una vez llenó a la perfección. Ahora puede hacer todo lo que en la tierra se le negó... Puede andar, hablar, correr, jugar, reír y volar.

Yo me doy cuenta ahora de que Chris era mi ángel. Me fue enviado para enseñarme lo que es el verdadero amor, la compasión, la paciencia. Él era la verdadera esencia del amor. Él dio un sentido a mi vida que nunca hubiera adquirido de otra forma.

Christopher es mi ídolo, mi mentor, el mayor amor de mi vida, y mi roca. Puedo hacer cualquier cosa sabiendo que su espíritu esta aquí para guiarme, amarme y confortarme. El cielo ha recibido una gracia y yo he sido bendecida de forma inmensurable. Dios me ha dado el mejor regalo de todos. El privilegio de conocer un amor de verdad, el honor de tener a Chris durante esos maravillosos aunque escasos años.

9

Curiosamente ocurre que cuando mas unidas debieran estar las familias y mas apoyo darse, pasa exactamente lo contrario. No es raro que en una familia afectada por la EH sus miembros se disgreguen y aparezcan rencillas y malestares entre ellos.

Es triste pero es así. Son muchos los casos en que debido a diferentes resultados en el test predictivo los hermanos o parientes cercanos se separan, se rehuyen, cuando debiera ser lo contrario.

LA FAMILIA SE SEPARA

Anónimo

Siempre conocí a mi tía enferma. Desde muy pequeña siempre la había visto teniendo un comportamiento extraño y siempre oí decir que era a causa de una enfermedad.

Mi tía, su marido y sus cuatro hijas vivían en otra ciudad a 300Km de donde nosotros vivimos. Les visitábamos 3 o 4 veces cada año y en cada viaje parecía que mi tía estaba un poco peor. La recuerdo sentada en una silla, sin hablar, con sus enormes ojos azules queriendo captar lo que pasaba a su alrededor, con su sonrisa extraña.

Mas tarde en la cama, con sus enormes ojos azules, perdidos en el vacío, sin querer captar ya nada.

Durante muchos años ella era simplemente una enferma mental, con algún problema como esquizofrenia o histeria. Mas tarde cuando intento suicidarse, los médicos detectaron un problema neológico pero no se le llegó a diagnosticar la Enfermedad de Huntington.

Cuando estaba embarazada de mi primera hija, mi prima Laura, la mayor de sus hermanas, empezó a tener extraños síntomas. Ninguno de los médicos que visitó creyeron que pudiera ser algo similar a lo que tenía su madre, pero su deterioro era rápido. Se pensó primero en una Ataxia de Friederick, pero al pasar el tiempo y con varias pruebas que se le hicieron determinaron que tenía la Enfermedad de Huntington. Con este diagnostico todos asumimos que lo que su madre tenía era la misma enfermedad.

La vida seguida para nosotros y nos parecía que no nos afectaba. Estaba allí, pero lejos y lo sentíamos por ellos, por lo que estaban pasando pero nos sentíamos aparte. Me pregunto como pudimos ser tan ingenuos.

Estaba esperando a mi cuarto y último hijo cuando mi madre empezó a tener extraños síntomas (perdida de memoria, confundía mi nombre con el de mi hermana, se liaba con pequeñas cosas...) que inmediatamente reconocí como los que Laura había tenido en un principio. Pero mi madre tenia entonces 67 años y los médicos le diagnosticaron senilidad precoz. Ante nuestra insistencia y tras llevarles documentación sobre mi tía y prima un neurólogo pidió una serie de pruebas incluida una Resonancia Magnética. A pesar de todo ello insistían en que su deterioro era debido a la edad.

No sé por qué pero yo estaba convencida de que mi madre tenía Huntington y quería estar segura. Por aquel entonces el único test disponible requería la sangre de varios familiares para poder comparar las diferentes muestras. No encontré a nadie en la familia que quisiera acceder a esta prueba. Mis primas estaban demasiado asustadas y la única sangre que me ofrecían era la de Laura, pero necesitábamos también la de alguna de ellas, sanas, y ninguna se atrevía. Tenían miedo a saber la verdad, preferían olvidar que había

un problema que podía afectarnos a todos. Así que tuve que desistir pero nunca dejé de creer que se trataba del mismo problema que afectaba a mi tía y prima.

Por entonces ya tenía cuatro hijos y era muy consciente de que este problema podía afectarles a ellos también. Pero parecía que yo era la única que estaba preocupada por ello, seguía siendo un problema lejano, y mi madre estaba bastante bien, no era preocupante. Y yo me decía, como he podido ser tan estúpida y tener 4 hijos sabiendo que había una enfermedad hereditaria en la familia de mi madre. Esta idea me atormentaba.

En 1996 cambiamos a mi madre de neurólogo. Tras el primer examen esta Dra. estuvo segura de que mi madre tenía la EH pero quería confirmarlo con el nuevo test que entonces ya estaba disponible. El descubrimiento del gen en 1994 hacía posible que con solo una muestra de sangre de la persona afectada se determina la existencia de la enfermedad. Ya no era necesaria la colaboración de la familia.

Mientras esperábamos el resultado, intenté conseguir toda la información posible sobre esta enfermedad. En nuestro país, desgraciadamente, había muy poca información por aquel entonces así que me conecte a Internet convencida de que allí encontraría respuestas. Y así fue. Aunque no había explicaciones en español, dominaba el suficiente inglés como para poder acceder a muchísima información que allí se me mostraba. Y quede alucinada. Lo que yo creía era una enfermedad olvidada, desconocida y que afectaba a poquísima gente, era en realidad todo lo contrario. Me di de alta en una lista de correo a través de Internet y así contacté con cientos de personas de todo el planeta vinculadas a la enfermedad y empecé a aprender sobre ella, y cuanto más sabía menos miedo tenía a la enfermedad pues me di cuenta de que no estábamos solos, había muchas personas afectadas y se estaba investigando muchísimo sobre todo en Canadá y EE.UU. Y me sentí aliviada y decidí que yo también quería pasar el test y saber a ciencia cierta si había heredado la enfermedad y si esta afectaría o no a mis 4 hijos.

Seis meses después de la extracción obtuvimos los resultados de mi madre. Era positiva pero con solo 38 repeticiones CAG.

Inmediatamente comuniqué a la neuróloga que yo quería hacerme el test, y ella estuvo de acuerdo. Al día siguiente de tener el resultado de mi madre me hicieron la extracción. A diferencia de lo que ya se hacía en otros países, o incluso en España, pero en otros hospitales, yo no seguí el protocolo establecido para el test. No se me hizo ningún examen neurológico, ni entrevista psiquiátrica o psicológica ni consulta con genetista. Le dije a mi única hermana que iba a hacerme el test y me contestó que estaba loca "¿Por qué quieres hacértelo? ¿Por qué estás tan obsesionada? ¿Para que quieres saberlo? ¿No es mejor dejar que pase el tiempo? ¿Que vas a conseguir con ello?

Pero necesitaba saberlo. Quería planear, organizar mi futuro. Quería vivir con miedo si es que había un motivo para tenerlo, pero no podía soportar ese miedo interno por algo que no sabía siquiera si existía o no. Estaba segura de que tenía síntomas y de que había heredado la enfermedad. Me parecía mucho a mi madre y veía muchas similitudes entre ella y yo. Y quería vivir la vida al completo, sin miedos, o por lo menos con miedos reales pero no imaginarios, y vivirla a tope con la enfermedad o sin ella.

Realmente estaba obsesionada y en cierto modo esto era debido a mi marido. Un año atrás se le diagnosticó un cáncer de laringe y tuvieron que extirparle las cuerdas vocales y la laringe. No hubo ningún problema después de la operación y los médicos aseguraron que había quedado completamente limpio del cáncer y que no debíamos preocuparnos por ello. Pero solo tenía 41 años y no fue sencillo seguir adelante después de esto. Si yo tenía la EH y un día empezaría a tener síntomas debía saberlo y planear con este conocimiento una vida de acuerdo a ello. Además me preocupaban mis hijos. Si yo había heredado el gen también su futuro estaba afectado. Había, como decimos aquí, que coger al toro por los cuernos.

Sabía lo pesado que era seguir todo el protocolo del test por otras personas que lo habían pasado en EE.UU., y estaba muy contenta de no tener que hacer nada, simplemente esperar el resultado. La única cosa que la neurólogo me preguntó antes de autorizarme la extracción de sangre fue si me prestaría a ir a una consulta

psiquiátrica si el resultado era positivo. Y evidentemente le dije que sí.

En mayo de 1996 me dieron el resultado. Era negativa. No me lo podía creer. Todavía siento esta felicidad en mi interior cuando lo recuerdo y los pelos se me ponen de punta. Siento una emoción intensa mientras lo escribo. Nunca había sido tan feliz en mi vida y sé que nunca lo volveré a ser. Cogí a los niños y se lo expliqué. Nunca antes habían oído hablar de esta enfermedad ni sabían que su abuela estaba enferma aunque evidentemente veían cosas raras, y quedaron sorprendidos pero alegres y felices. Incluso el pequeño que solo tenía 5 años entendió que algo muy importante nos había pasado y se unió a la alegría del resto.

Nadie excepto mi hermana, mi padre y mi marido sabían que me había hecho el test. Llamé a mis primas y se lo comuniqué. Estuvieron muy contentas y sé que su alegría y su felicitación eran sinceras. Se alegraban de mi suerte aun sabiendo que todas ellas podían estar también afectadas. Y sé lo agradecí enormemente. Se lo dije a mis suegros, que tampoco tenían ni idea de que este problema pudiera afectarnos y también estuvieron muy contentos. Se lo dije a mi padre que también se alegró y se sacó un gran peso de encima. Solo mi hermana se mostró distante y parecía que no estaba muy alegre por mi resultado. Aunque su primera reacción fue de alegría, algo había pasado y desde ese momento nuestra relación ya no fue la misma.

Se distanció de mí y evitaba todo contacto. Yo intentaba acercarme pero siempre me apartaba. Un tiempo después me reconoció que le había hecho mucho daño. El hecho de que comunicara mi resultado negativo a nuestros familiares o amigos próximos, incluso a mis suegros, le había molestado pues había puesto en evidencia que había un problema hereditario en la familia, que podía afectarle a ella también, sin que ella supiera si era positiva o negativa.²

² Se entiende por resultado positivo cuando el test indica la existencia del gen anómalo. Se dice resultado negativo cuando el test detecta que no se ha heredado este gen defectuoso.

En ese momento no entendí su reacción. Ahora, con el paso del tiempo, lo he entendido, pero no entonces. Me sentía tan feliz que no podía evitar el que mis amigos más próximos o mis suegros compartieran mi felicidad y mi tranquilidad. Nunca imaginé que mi nuevo status alterara tanto la relación que había entre mi hermana y yo y que le pudiera hacer tanto daño.

Posteriormente mi hermana decidió hacerse el test. A diferencia de lo que había ocurrido conmigo, su resultado fue positivo y la sumió en una terrible tristeza. Lo realizó sin comunicárnoslo ni a mi padre ni a mí. Me enteré de su resultado porque en cierta ocasión se lo dijo a mi padre y este me lo dijo a mí aunque ella le había pedido que no me dijera nada. No quería que yo me enterara. Ella siguió el mismo proceso que yo había realizado para el test, es decir no siguió el protocolo establecido. No tuvo examen neurológico, ni psiquiátrico ni psicológico ni consulta con el genetista. Y me he dado cuenta de lo importante que es seguir las normas. Creo que si hubiera seguido todos los pasos quizás no se le hubiera autorizado la realización del test o habría sido asesorada mejor, o habría tenido la ayuda psiquiátrica que no tuvo y que necesitaba. Se sintió muy sola. Tiene un marido estupendo que estoy segura la ayudará y cuidará todo lo que pueda pero no es el tipo de persona con la que puedes llorar o compartir tus temores.

Ella sabe que estoy involucrada al cine por cien con el Huntington. Sabe de mi relación con la ACHE y de que forma trabajo diariamente para conseguir información, traducirla y compartirla con otras personas afectadas. Pero me rehuye. No quiere saber nada de mí ni de la enfermedad. Y yo quisiera decirle que no tengo la culpa de ser negativa mientras que ella es positiva. Me gustaría decirle que estoy a su lado para lo que pueda necesitar, que no estoy en contra suya sino con ella. Que querría ayudarla y que tengo información valiosa que le puede ayudar muchísimo. Pero no me quiere escuchar, o quizás, actualmente todavía no puede.

Espero que con el paso del tiempo las cosas cambien y volvamos a ser amigas. Es mi deseo, pero por el momento es difícil.

Y lo peor de todo es que nuestro caso no es único. Hay muchas familias afectadas por la EH en que esto ocurre y es terrible. Muchas familias se deshacen por una situación similar y cuando más apego y apoyo se necesita, los miembros se disgregan y aparecen problemas y rencillas.

Tras mi resultado negativo estuve convencida de que nunca abandonaré la lucha por esta enfermedad. Y hago lo único que sé hacer; conseguir el máximo de información y hacerla llegar a quien pueda necesitarla, intentando sobre todo que las personas vinculadas con la Enfermedad de Huntington no se sientan solas, que sepan que hay muchas más como ellas, con el mismo problema, y que se está trabajando duro para que la investigación avance y tengamos en breve un remedio para esta terrible enfermedad.

Este es mi trabajo y sé que seguiré con él toda mi vida.

10

Las situaciones se repiten. Cambian los nombres, las edades y el lugar, pero el pensar “a mi no” se convierte en una constante. Después llega la desesperación, la lucha. Acompañante asiduo, la inexperiencia de la Sanidad. La EH se presenta en innumerables ocasiones como ese viajero que nadie conoce ni nadie sabe de donde viene. El enfermo se deteriora. El ser amado se siente impotente ante la situación. Los mas allegados comprenden al final el por qué de aquellos extraños comportamientos. Tom Gillihan perdió a su esposa de 37 años. Rosa perdió a su padre de 62. Guadalajara-EE.UU., historias paralelas.

MI HISTORIA

Por Tom Gillihan

Helen y yo nos conocimos en la primavera de 1975 cuando teníamos 18 y 16 años. Madura para su edad, era muy hermosa y, como yo, un poco tímida. Desde la primera vez en que nos vimos pareció que éramos hechos el uno para el otro. Helen vivía con su madre y tenía 4 hermanos mayores que vivían por su cuenta.

No hablaba mucho de su padre, sólo que sus padres se habían divorciado cuando ella era pequeña, ambos se habían vuelto a casar y su madre se había vuelto a divorciar. Mas tarde, ese mismo año, me enteré de que su padre estaba en un hospital para enfermos mentales en Portland, Oregón, con una enfermedad llamada Corea de Huntington. Lo sentí por su padre, pero como nunca antes había oído hablar de esa enfermedad, no pensé que pudiera afectarnos.

En Diciembre recibimos información de la Universidad de Washington sobre una investigación que se estaba realizando a personas con conexiones con la EH. Le pedían que fuera a la universidad para hacer algunos tests. Fuimos y le hicieron unos test básicos sobre reflejos y no encontraron nada anormal. Nos hablaron sobre las posibilidades de haber heredado la enfermedad. Esto nos asustó un poco, pero éramos muy jóvenes e indestructibles. Hablamos sobre ello, y decidimos seguir adelante y casarnos, en parte porque estábamos enamorados pero también porque Helen no podía seguir viviendo con su madre. Y no sabiendo nada sobre su destino nos casamos el 27 de marzo de 1976.

Hablamos sobre el riesgo de tener hijos y decidimos que toda la vida era un riesgo. Incluso si Helen tenía la enfermedad las posibilidades de que se encontrara un tratamiento antes de que nuestros hijos fueran mayores, eran buenas. Además el padre de Helen tenía 60 años así que pensamos que por lo menos faltaban 30 años para que Helen tuviera siquiera que preocuparse por la enfermedad.

Nuestro primer hijo nació en Abril del año siguiente y su hermano en Noviembre de 1978. Las cosas fueron muy bien durante unos pocos años. Nunca hablábamos de la enfermedad de su padre. Parecía como si la posibilidad de nuestra felicidad pudiera oscurecerse reconociendo la existencia de esta enfermedad.

Un par de años mas tarde, nos dimos cuenta de que uno de los hermanos de Helen la padecía. Tenía 34 o 35 años. No podíamos dar crédito a la rapidez con que el se iba enfermando. No lo habíamos visto en unos años y era alarmante verle ahora; ésta fue la primera vez que vi a alguien afectado por la EH. Acto seguido Helen me dijo que si alguna vez tenía ella la enfermedad se suicidaría. En Agosto nos dijeron que su padre se estaba muriendo así que fuimos al

hospital a verlo. Juré que nunca dejaría a Helen en un lugar como ese si podía evitarlo.

En Abril su hermano murió con la EH a la edad de 38 años. Trágicamente, otro de sus hermanos murió en un accidente de coche cuando iba a asistir al funeral. Esto fue terrible para ella, pero seguíamos sin querer hablar de la posibilidad de que ella la tuviera. Por el contrario, hablábamos de nuestro futuro juntos, de las cosas que íbamos a hacer y los lugares que visitaríamos cuando nuestros hijos fueran mayores. Compartíamos nuestros sueños sobre los viajes que haríamos, sobre nuestra jubilación y el hecho de envejecer juntos.

Pero nuestros planes de futuro no consiguieron hacer ningún efecto. Gradualmente yo podía ver sus cambios; se volvió caprichosa, se preocupaba por cosas insignificantes. Al comenzar la nueva década empezó a perder el control de los objetos y todo se le caía. Acostumbrábamos a pasear diariamente 3 o 4 Km. si el tiempo lo permitía, pero Helen empezaba a quedarse atrás en esos paseos. Empezaba a serle difícil andar y los paseos comenzaron a acortarse. Parecía que no tenía energía.

En verano de 1994 decidimos pasar el test. Helen tenía más problemas pero aun así estaba convencida de que no tenía la enfermedad. Fuimos a visitar a un consejero genético, a un neurólogo que quería practicarle una tomografía computerizada, pero en ese punto ella cambió de idea y no quiso seguir adelante. Un año mas tarde cuando ya sentía un dolor intenso en la parte inferior de sus piernas, volvimos al neurólogo y entonces se hizo el escáner. Este mostró claros signos de la enfermedad.

Fue casi un alivio saber a ciencia cierta que sus trastornos eran debido a la enfermedad, pero eso también suponía el fin de nuestros proyectos de futuro juntos. A partir de entonces ya solo hablábamos de lo que haríamos al día siguiente, o la próxima semana, pero nunca el próximo año. Porque no sabíamos si habría un próximo año.

Yo pensaba sobre mi futuro solo y me preguntaba cuanto tiempo seguiría Helen a mi lado. Me preguntaba si sería capaz de quedarme sólo después de tantos años juntos, y también me preguntaba como lo

haría para cuidarla a ella, a los niños, a la casa, trabajando todo el día.

El año próximo Helen se deterioró a pasos agigantados. Hablaba de suicidarse e incluso lo intentó una vez. En Marzo de 1996 necesitaba una silla de ruedas para desplazarse. Podía andar pero caía demasiado a menudo. En Abril necesitábamos ya a alguien un par de horas en la casa cada día, para ayudar con la medicación y las comidas mientras yo estaba en el trabajo. En Julio ella ya no podía mantenerse en pie, era demasiado arriesgado. Necesitábamos ya ayuda externa durante todo el tiempo que yo estaba trabajando. Su estado de ánimo cambiaba de minuto en minuto y era como vivir subido a una montaña rusa. No sabías nunca como iba a reaccionar. Los niños y yo andábamos siempre temerosos, intentando mantenerla calmada.

A mitad de Agosto se hundió profundamente. Una tarde cuando llegué a casa la encontré tan conmovida que estaba totalmente empapada de sudor. Como si estuviera poseída, golpeaba su cuerpo violentamente y gritaba que quería morir y me pedía que le ayudara a conseguirlo.

Ese fue uno de los peores momentos de mi vida. Una parte de mí quería ayudarla a dejar de sufrir, pero mi otra parte se resistía a perderla. Intenté por un par de horas calmarla, pero sin éxito. Finalmente la llevé a urgencias, que la traspasaron a una unidad psiquiátrica donde estuvo ingresada una semana. Cambiaron su medicación antes de que volviera a casa. En Septiembre empezó a tener alucinaciones. Cada día me decía que las personas que nos ayudaban en la casa eran malas y que intentaban matarla. Fue entonces cuando decidió que quería ir a vivir a una residencia. Intenté quitarle esa idea de la cabeza así como nuestro médico, pero ella estaba convencida de que solo fuera de nuestra casa estaría a salvo. Con resignación visitamos unas cuantas residencias por los alrededores hasta que ella eligió una. Fue admitida a principios de Octubre de 1996.

Fue difícil enseñar al personal de la residencia sobre esta enfermedad pero trabajaron duro e hicieron un buen trabajo... considerando que la mayoría no había oído hablar en su vida de la EH antes de conocer

a Helen. Lo mas duro para mí era saber que ya no sería capaz de cuidar a mi querida esposa después de 20 años. Helen solo tenia 37 años; yo sentía que de alguna forma la había decepcionado.

El primer día en la residencia siempre quedara grabado en mi mente. Parecía tan fuera de lugar... Allí estaba, tan joven, rodeada de gente anciana que esperaba la muerte. Cuando la dejé me fui al coche y lloré. No podía creer que le había hecho ésto a ella. Cuando volví a casa, la casa estaba tan vacía, tan sola sin ella... Si no hubiera sido por mis hijos no sé que hubiera hecho.

Parece que los niños se toman todo ésto con calma y siguen adelante su propia vida. Intento hablar con ellos en ocasiones sobre su situación de riesgo y de acabar como su madre, pero son jóvenes y parecen no tener tiempo para perder preocupándose por ello, así que intento dejar la puerta abierta para dialogar cuando ellos lo necesiten. A Helen le ha ido bastante bien en la residencia. Lleva allí casi un año y yo intento pasar el mayor tiempo posible con ella, normalmente 4 o 5 horas cada día. Hay dias buenos y dias malos, pero procuramos no ver mas allá del momento presente. Una de las facetas mas frustrantes de esta enfermedad es ver como Helen pierde la facultad de comunicarse. Hay días que puedo entender lo que me dice y otros que después de repetirlo 3 o 4 veces nos sentimos tan incapaces que lo abandonamos. Sé que es muy penoso para ella intentar decir algo y que nadie pueda entenderla. Pero también es duro para mí cuando lo que intento es complacerla y no tengo ni idea de lo que ella desea.

La parte más difícil de la enfermedad son los problemas mentales. Puedo compensar la mayoría de las perdidas físicas, pero no puedo hacer nada con las mentales. Lo único que puedo hacer es seguir yendo a visitarla y seguirle hablando. Hay veces, en los dias buenos, que todavía puedo ver en sus ojos aquella joven hermosa con quien me casé y eso me da fuerzas para continuar. Todavía la quiero como la quería 22 años atrás, probablemente incluso más.

Algunas noches, me quedo en la cama mirando el espacio vacío a mi lado y deseando que las cosas fueran de la forma en que fueron... pero sé que nunca mas serán. Hay dias en los que me levanto por la mañana sintiendo pena de mí mismo y buscando una razón para

levantarme. Entonces pienso en ella, y en todo lo que ella esta pasando, y sé que ella me espera y lo sola que se siente. Entonces lamento mi conmiseración, me levanto y empiezo un nuevo día.

El 12 de Agosto de 1997, poco después de que Tom escribiera su historia, su esposa Helen murió.

NI CONTIGO NI SIN TI EL DESENLACE.

Por Rosa

Durante aquellas últimas noches que pasaste en la U.V.I. todos comprendimos que tendríamos que reconciliarnos contigo, aunque el desarrollo de la enfermedad te quitara el placer de entendernos. Desdichadamente, ya no quedaba en ti el más mínimo rastro de consciencia y no sabíamos si apenarnos o alegrarnos por ello. Todos deseábamos que volvieras para poder darte la razón. Ana y yo notábamos que aquello se acababa allí, que ya no había salida pero con mi madre la cosa era distinta. Llevaba siglos enfrentándose al turbión , como Ulises camino de Ítaca. Tan concentrada en la lucha que no había tenido tiempo de preparar el descanso. Cada vez que venía, Ana se pegaba unas palizas mortales, de atascos y carreteras y llegaba siempre nerviosa. Carlos se resistió a entrar mientras pudo hasta que, nosotras, conseguimos convencerle. Tenía miedo. Mamá se quedaba quieta hablando conmigo, mientras permanecíamos sentadas en aquellos malditos bancos de la sala de espera que te clavaban sus hierros por todas partes.

En voz baja echaba pestes de los que acudían en masa a ver a los enfermos, de los fumadores que nos atufaban con sus humos, de la comida y del café solo apto para estómagos de hierro. Estábamos en

el Ramón y Cajal. Ahí fue dónde acabamos cuando desde Guadalajara se pidió la UVI de neurología para mi padre. Venía desde allí acompañado por mi madre y mi hermana, con un derrame cerebral provocado por una caída.

Aunque mi padre llevaba muchos años enfermo no había sido tratado de Corea de Huntington hasta hacía bien poco tiempo a causa de un error de diagnóstico, con las consiguientes desventajas para él y para nosotros. Estoy absolutamente convencida de que si lo hubiéramos sabido antes, mi padre no hubiera muerto a los 62 años. Quizá por eso lo cuento ahora, para que todos podamos reflexionar sobre eso y sobre la enorme cantidad de desencuentros y malentendidos que esto puede acarrear. El especialista que confundió el diagnóstico, nos negó la calidad de vida, la justicia y la comprensión.

No voy a caer en él la trampa de pensar que todo hubiera sido maravilloso. A estas alturas de mi vida creo que he aprendido algo sobre el tan cacareado abismo entre generaciones. Sé cuanto duele la desilusión y la enorme cantidad de tiempo que cuesta cicatrizar la herida. Pero ésta no hubiera sido tan profunda si alguien nos hubiera dicho que él no podía evitarlo. Que había un algo superior que lo hacía actuar de aquella manera.

Por el contrario, como nadie dio con la enfermedad que padecía, sus crisis de violencia nos fueron dividiendo, separándonos, alejándonos allí dónde cada uno pudiera vivir su propia vida.

Tampoco fue muy satisfactoria la opinión que nos dejó el neurólogo del R. y C. Nadie nos explicó con detalle los pros y contras que acarrearía el hecho de someter a mi padre a aquella operación, en el estado en que había llegado.

Y por si fuera poco, nadie nos pidió nuestra opinión al respecto. Nos mantuvieron allí, en la sala de espera, durante una eternidad. Olvidados por todos, maldiciendo la falta de información. Reunidos al fin después de mucho tiempo.

Cada uno empezó a relatar su versión de la historia: mi madre ya llevaba en el cuerpo 24 horas de hospital en Guadalajara, y para “subirle el ánimo” le habían soltado, a bocajarro, que mi padre se iba a morir. Mención obligada merece el departamento de Neurología del Hospital de Guadalajara, donde sólo el Dr. Jarauta supo

identificar la enfermedad. El resto todo fueron un sinfín de obstáculos burocráticos que no hicieron mas que entorpecer una situación de por sí complicada. Resulta muy difícil entender que en un lugar tan cercano a Madrid y tan bien comunicado por carretera y tren, los sistemas sanitarios tengan tal cantidad de deficiencias.

Nuestra espera se alargó hasta límites insospechados. Estuvimos casi un mes allí, entrando y saliendo para encontrarnos siempre con la misma situación. Entre semana mi madre y yo permanecíamos casi siempre allí hasta que finalizaba la hora de la visita y luego las dos cogíamos el tren, ella hasta Azuqueca a la casa de mi hermano y yo hasta la mía de Madrid. Los fines de semana la familia acudía al completo y nos veíamos obligados a establecer turnos de visita, ya que ni Javier ni Daniel podían entrar en el hospital porque eran menores. Desde la puerta de la sala de espera asistimos a espectáculos dignos de U.V.I. Infartos, accidentes, caídas, roturas, embolias, etcétera. Hasta la invasión de toda la planta por parte de la familia de un cacique gitano que estaba allí ingresado.

En medio de aquel maremagnum de entradas y salidas alguien le dijo a mi madre que lo iban a trasladar a planta. Todos acudimos al reclamo, pero mosqueados por la cantidad de tiempo que había pasado sin que nadie nos hubiese planteado que esto era posible.

Todo fue una falsa alarma, una equivocación mas, o tal vez, una de esas cosas que alguien dice sin saber muy bien lo que está diciendo. Mi padre nunca salió de la U.V.I., y según parece ni siquiera había despertado después de la operación. Allí se quedó hasta que las fuerzas le fallaron a finales de Noviembre de 1997.

11

Y cuando el desaliento te invade y no sabes de donde sacar fuerzas para seguir luchando, para no dejarte hundir y mantener la moral alta, solo queda la esperanza. La esperanza de que el mañana será mejor y la ciencia llegará a la meta y encontrará un remedio que cure esta enfermedad.

Mientras tanto, mirar atrás puede ayudar a poder seguir mirando hacia adelante.

¿QUÉ SIGNIFICA ESPERANZA?

Por Carol Flesel

La Enfermedad de Huntington abarca tantos aspectos de la vida que a veces la esperanza es lo único que nos queda. Trabajo todo el día fuera de casa y soy la única persona que puede cuidar a mi esposo con síntomas de esta enfermedad. También tengo tres hijos adultos en riesgo. El futuro esta lleno de incertidumbre, y la esperanza es lo único que me mantiene en pie muchos días.

Tener esperanza hace que recuerde todo aquello que hemos conseguido y que no teníamos. Repaso la lista mentalmente por lo

menos una vez al día y cuando estoy muy cansada o deprimida recurro a mi lista varias veces.

Esperanza es:

Las medicinas que ahora tenemos y que no existían veinticinco años atrás, que ayudan a controlar el comportamiento inapropiado de mi esposo y que no se podía controlar en su padre o en su abuela. Estas medicinas le permiten seguir en casa; sus familiares fueron reclusos en el manicomio. Así es como 25 años de investigación han permitido que una nueva generación pueda vivir mejor con la enfermedad y ofrece una gran esperanza para su futuro en los próximos 25 años. Hay esperanza de que mis hijos tengan acceso a una medicación todavía mejor que les alivie y ayude a ellos y a sus familias.

La investigación que se está llevando a cabo para encontrar una cura y unas medicinas que controlen las manifestaciones de la enfermedad me da una gran esperanza. Son las donaciones las que pueden conseguir que esta investigación se realice. La investigación que se hizo con el SIDA y los conocimientos derivados de ello, se pueden aplicar a la investigación de la EH. Son los científicos que dedican su vida y su carrera a desentrañar pistas, patrones, genes, funciones celulares y otros misterios, intentando conquistar esta enfermedad, que me dan esperanza.

La esperanza radica en el conocimiento que todos nosotros hemos podido absorber de los medios de comunicación, libros, Internet, de nuestros doctores y otros profesionales de la salud, de las reuniones de Huntington y de todos aquellos que contribuyen a su difusión y comparten sus conocimientos.

Los que tienen la enfermedad, los que están en riesgo, y los que los cuidan hacen que me dé cuenta de cuanta esperanza tenemos. El coraje, el esfuerzo y la energía que todos ellos asumen en el papel que les ha sido asignado es mucho mas que una tenue esperanza.

La cura, que creo llegará para la próxima generación, y el control de la enfermedad, que estará disponible en los próximos diez años, me da mas esperanza que nunca.

La esperanza radica en el esfuerzo y en la energía de darnos unos a otros ayuda, empuje para conseguir fondos, vivir cada día y vivir para mañana. La montaña de energía que entre todos acumulamos cada día y que nos ayuda a seguir adelante, es en definitiva, esperanza, porque la esperanza somos nosotros.

11

LAS OTRAS FASES DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

Por Jim Pollard y Rosemary Best

DESAFIO:

"No niego el diagnóstico, desafío el veredicto. No rehusé aceptarlo. Me rebelé descaradamente por lo inevitable".

PERSEVERANCIA:

"Sigo... a pesar de todas las dificultades que esta enfermedad pone delante de mí".

COMPASIÓN:

"Siento el problema que causó a mi familia y a los que me cuidan. Desearía hacer algo para poderles ayudar".

ENERGIA:

"No sé lo que es, pero hay algo que hace que siga adelante. Me hace seguir a pesar de mi cansancio y de todos los problemas y dificultades que esta enfermedad me acarrea.

CULPABILIDAD:

"Estoy resignado a necesitar a los otros para que me cuiden y me mantengan. No puedo demostrárselo pero estoy mas preocupado por el bienestar de los que están a mi alrededor que por mí mismo. Sé que nos debemos los unos a los otros".

LOS DERECHOS DEL CUIDADOR

Anónimo

Tengo derecho a...

Cuidarme a mí mismo. Esto no es egoísmo. De esta forma tendré mayor capacidad para cuidar a mi ser querido.

Buscar ayuda aún cuando mis familiares no estén de acuerdo. Reconocer los límites de mi propia fortaleza y resistencia.

Mantener aspectos de mi vida que no incluyan a la persona a la cual cuido, de la misma forma que haría si él o ella estuvieran sanos. Sé que hago todo lo que razonablemente puedo por esta persona, y tengo el derecho a hacer cosas únicamente para mí.

A estar enfadado, deprimido, y a expresar mis sentimientos. A rechazar los intentos de mi ser querido, tanto si son conscientes o inconscientes, de manipularme a través de la culpabilidad y/o la depresión.

A recibir respeto, afecto, perdón y aprobación por lo que hago por mi ser querido porque es lo único que espero a cambio.

A estar orgulloso de lo que estoy haciendo y aplaudirme el coraje que a veces necesito para colmar las necesidades de mi ser querido.

A proteger mi individualidad y mi derecho a construir una vida que me permita sobrevivir cuando mi ser querido no necesite ya de todo mi tiempo.

Esperar y pedir que, de la misma forma que se dan grandes pasos para encontrar recursos que ayuden física y mentalmente a la persona enferma, pasos semejantes se lleven a cabo para conseguir ayuda y apoyo a los cuidadores

A ser yo mismo...

LOS DERECHOS DEL ENFERMO DE HUNTINGTON

Por Lou Wilkinson

Una persona con la E.H. tiene derecho a...

Ser tratada con respeto.

El reconocimiento de que hace todo lo que puede.

Que se tenga en cuenta que puede no ser consciente de su comportamiento.

Que se le permita el tiempo suficiente para que entienda lo que se le está diciendo o esperando de ella.

Divertirse, bailar, intentar hacer chistes...

Recibir paciencia en lugar de desprecio cuando intenta hacer algo o recordar algo.

Tener una vida que no este estipulada al cien por cien por la persona que la cuida.

Que se le perdonen los despistes, torpezas y falta de atención.

12

PREGUNTAS Y RESPUESTAS BASICAS SOBRE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON

Este artículo está en parte basado en la información dada por el National Institutes of Health (NIH) y el National Center for Biotechnology Information (NCBI) de los Estados Unidos (EEUU).

¿Qué es la enfermedad de Huntington?

La enfermedad de Huntington (EH) es un trastorno hereditario causado por la degeneración de ciertas neuronas en el cerebro. La EH causa movimientos extraños involuntarios (denominados coreicos) y pérdida de las capacidades intelectuales (demencia). La forma más frecuente se inicia en individuos de mediana edad y progresa lentamente hasta la muerte. La identificación del gen que causa la enfermedad hace que sea posible en la actualidad determinar quién desarrollará esta enfermedad mediante un análisis de su ADN que se tomará de una muestra de su sangre.

El nombre más comúnmente utilizado para este trastorno es enfermedad de Huntington, aunque también es conocida como corea de Huntington.

El nombre se debe a un médico americano poco conocido, George S. Huntington (1850-1916) que describió una enfermedad que había visto y que definió como “Una herencia de generaciones pasadas”. La enfermedad se heredaba y causaba trastornos en los movimientos denominados corea.

¿Qué es el corea?

La enfermedad de Huntington se conoce desde la edad media. Unos de los nombres primeros que se le dio fue “corea”, palabra griega utilizada en la danza (algo así como coreografía). El corea se refiere particularmente a las características más llamativas de la enfermedad: la tendencia a retorcerse y doblarse con movimientos incontrolados, como si fuera un baile.

Más tarde, se utilizaron otros nombres más descriptivos. El nombre de “corea hereditaria” hace énfasis en que la “enfermedad de la danza” va pasando de padres a hijos. Los términos “corea crónica progresiva” y “corea degenerativa” dan la idea de que la enfermedad va empeorando a medida que transcurre el tiempo

¿Qué causa los síntomas de la EH?

La EH es la consecuencia de la degeneración de neuronas en partes específicas del cerebro.

Esta degeneración está programada genéticamente. Se afectan principalmente unas estructuras internas existentes en el cerebro que se denominan ganglios basales. Estos ganglios son los responsables de una serie de funciones, incluida la coordinación motora. La parte más externa del cerebro, que es crucial para el pensamiento, la percepción y la memoria, también se ve afectada. El resultado final

son movimientos incontrolados, pérdida de las facultades mentales y perturbaciones emocionales que son los síntomas típicos de la EH.

¿Qué frecuencia tiene la EH?

La frecuencia de la EH depende de cada población particular. No existen cálculos realizados en España. En los EE.UU. la frecuencia de la EH es aproximadamente 1 cada 10.000 personas. Existen en la actualidad 30.000 enfermos y al menos 150.000 personas corren el riesgo de desarrollarla en el futuro.

La frecuencia de la EH en Finlandia es de 5 casos por millón lo que contrasta con la frecuencia normal de la mayoría de los países occidentales que es 30 a 70 por millón. Casi todos los casos encontrados en Finlandia proceden de la misma fuente y ha llegado a través de la inmigración

La mayor concentración de EH en el mundo se encuentra en el lago Maracaibo de Venezuela donde existe una enorme familia con muchísimos casos de EH. Dicha familia aportó las muestras de sangre necesarias para localizar el gen de la enfermedad (1983).

¿Cómo se hereda?

La EH es una enfermedad familiar que pasa generación tras generación, de padres a hijos. Sin embargo, lo que se hereda no es la enfermedad en sí misma sino una rara mutación (un cambio en un gen). El gen que la produce está situado en el cromosoma 4.

En 1983, se localizó dicho gen cerca del extremo del brazo corto del cromosoma 4, pero no fue posible aislarlo hasta la década siguiente. El brazo corto de un cromosoma se simboliza por la letra “p”, de “petit” (pequeño en francés). En 1993 se aisló el gen en la posición 4p16.3.

El impacto de un gen depende parcialmente de si es dominante o recesivo. Si es dominante, con una única copia del mismo, de cualquiera de los padres, se produce la enfermedad. Si es recesivo, ambos padres deben transmitir el gen enfermo para que ocurra.

La EH es un trastorno dominante por lo que con una sola copia del gen, procedente del padre o de la madre, se transmite.

¿Qué problema existe en el gen de la EH?

El defecto genético que es el responsable de la EH involucra a una pequeña secuencia de ADN en el cromosoma 4. Algunas de las “palabras” del código genético en el ADN (CAG) se repiten muchas, muchas, veces.

El gen de la EH codifica una proteína que se llama huntingtina (el nombre puede dar lugar a confusión, pero es así como se llama). La función de la huntingtina se desconoce aún, pero repite la secuencia que existe en el código genético de modo que causa una forma anormal de la proteína huntingtina.

Esta proteína anormal causa el daño en la EH, pero el mecanismo por el que ocurre es aún completamente desconocido.

¿Puede la EH empeorar de una generación a otra?

Sí. El gen de la EH es inestable y puede cambiar de una generación a la siguiente. Esto explica por qué algunas personas tienen síntomas antes que otras o son mucho más severos que los de sus padres.

¿Todo aquel que tenga el gen de la EH desarrollará la enfermedad?

Sí, si vive lo suficiente, tarde o temprano aparecerán los síntomas. Sin embargo, el tiempo al que aparecen los primeros síntomas varía

mucho de unas personas a otras, por lo tanto un individuo con el gen de la EH puede morir por otra causa antes de que se le manifieste.

¿En todas las familias los hijos corren igual riesgo de tener la EH?

No. En algunas familias todos los hijos heredan la enfermedad, en otras no lo hereda ninguno. Y que uno de los hijos la haya heredado no es indicativo que los otros la tengan o no. En cualquier caso, un familiar directo de un paciente con Huntington (hermanos, hijos) tiene un 50% de riesgo de heredar la enfermedad.

¿Puede ocurrir la EH en una familia que previamente no esté afectada por la enfermedad?

Sí, aunque es bastante raro. Existe un número de casos bajo en los que la EH se ha dado de forma espontánea. Se piensa que estos casos se deben a mutaciones genéticas- alteraciones de genes que ocurren durante el desarrollo del esperma.

¿Cuáles son los signos y síntomas más importantes que tiene la enfermedad?

Los primeros síntomas de la enfermedad varían mucho en cada enfermo. En general, la enfermedad progresa más rápidamente cuanto menor es la edad de aparición de los mismos.

Según narraciones de los miembros de la familia, los primeros síntomas son cambios de humor, o irritabilidad que antes el individuo no tenía, pasividad, depresión o angustia. Estos síntomas pueden disminuir según transcurre la enfermedad o pueden continuar incluyendo conductas hostiles, o estados profundos de depresión.

La EH puede afectar al juicio del enfermo, memoria y otras funciones cognitivas. Los primeros síntomas pueden llevar a tener dificultades para conducir, aprender nuevas cosas, recordar hechos,

responder preguntas o tomar decisiones. También pueden provocar dificultades en la escritura. Al progresar la enfermedad el hecho de concentrarse en una tarea intelectual llega a ser prácticamente imposible.

En algunos individuos, la enfermedad puede empezar por movimientos incontrolados en los dedos, pies, cara, o lengua. Estos movimientos- que son coreicos- se intensifican cuando la persona tiene algún estado de ansiedad. Otras personas los desarrollan más tarde. El corea normalmente crea muchas dificultades al andar, aumentando los tropiezos y las caídas.

La enfermedad puede progresar hasta el punto de que el habla se hace muy confusa y las funciones vitales como tragar, comer, andar se ven afectadas y continúan empeorando hasta el total declive. Sin embargo, permanecen otras funciones que les permiten expresar sus emociones.

¿A qué edad aparece la EH?

La edad de aparición de los signos y los síntomas de la EH así como la velocidad de progresión de la enfermedad pueden variar enormemente. En la forma clásica, con su discapacidad y movimientos incontrolados, ocurre normalmente a edades medias.

¿Qué es la EH rígida?

Algunas personas desarrollan la EH en la edad adulta pero sin corea. Pueden padecer rigidez y poca flexibilidad de movimientos (a este efecto se le llama akinesia). Se dice que estos individuos padecen la forma EH akinética-rígida o la variante Westphal de la EH.

¿Qué es la EH juvenil?

Algunos de los enfermos desarrollan síntomas de la EH siendo muy jóvenes - menos de 20 años-. Se utilizan los términos EH juvenil, o

EH temprana para describir esta variante de la enfermedad. Una característica común en la variante juvenil es un declive rápido en los resultados escolares. Otras características son cambios bruscos en la escritura y problemas de movimientos, como lentitud, rigidez, temblores y tirones musculares. Muchos de estos síntomas son similares a los encontrados en la enfermedad de Parkinson y difieren del corea en que sus víctimas desarrollan la enfermedad cuando son adultos. La población con EH juvenil también padece discapacidad mental. La EH juvenil progresa mucho más rápidamente que la forma clásica y la muerte ocurre aproximadamente a los 10 años de la aparición de los primeros síntomas.

¿Qué provoca que la aparición de síntomas sea tan temprana en la EH?

Las personas jóvenes con EH juvenil han heredado la enfermedad normalmente de sus padres (alguna vez de sus madres). La razón se debe probablemente al proceso de producción de esperma. Al contrario que los óvulos, los espermatozoides se producen por millones. Los científicos creen que existe una mayor probabilidad de que ocurran errores de transcripción genética debido a que el ADN se copia millones de veces durante este proceso.

¿Qué es la EH tardía?

Algunos individuos desarrollan la EH después de los 55 años. El diagnóstico en estos pacientes es muy difícil. Los síntomas de la EH pueden estar enmascarados por otros problemas, o la persona puede tener síntomas muy ligeros. Estos pacientes pueden mostrar también síntomas de depresión más que de ansiedad o irritabilidad, pero pueden retener el control sobre sus capacidades mentales, como memoria, capacidad de razonamiento, resolución de problemas, etc.

¿Qué es el corea senil?

Existe un trastorno relacionado que se le ha denominado “Corea Senil”. En algunas personas muy mayores aparecen síntomas de la

EH, especialmente movimientos coreicos, pero su gen no está alterado y no existe una historia familiar de EH. Mientras algunos científicos piensan que se debe a una mutación diferente a la EH, otros creen que se trata de la EH tardía.

¿Cómo se diagnostica la EH?

El gran cantante de folk y compositor americano Woody Guthrie murió el 13 de Octubre de 1967, después de sufrir la EH durante 13 años. El tuvo un diagnóstico incorrecto, se le consideró alcohólico e ingresó en diferentes instituciones mentales y hospitales antes de ser diagnosticado adecuadamente. Su caso, desgraciadamente, no es extraordinario, aunque el diagnóstico puede realizarlo con facilidad un neurólogo experto.

El descubrimiento del gen de la EH en 1993 permitió tener un test genético directo que permite confirmar un diagnóstico de la EH en un paciente que muestra síntomas de la EH. Utilizando una muestra de sangre, el test genético se realiza analizando el ADN para la mutación de la EH mediante la detección del código genético redundante encontrado en el gen de la EH.

El doctor entrevistará al paciente según unas normas éticas internacionales y llevará a cabo exámenes que incluyen test de oído, movimientos oculares, fuerza, sensaciones, reflejos, movimientos y estado mental. El neurólogo también ordenará un número de test realizados en laboratorios y le preguntará si ha tenido problemas emocionales o intelectuales recientes.

La historia familiar, algunas veces llamada pedigrí o genealogía, es una parte crítica de la evaluación. Es de extrema importancia para los miembros de la familia ser sinceros con el doctor que esté haciendo el estudio familiar.

Comúnmente los pacientes de la EH tienen problemas para seguir con los ojos un móvil o para fijarlos en un punto determinado. Las

anormalidades en los movimientos oculares varían en cada individuo dependiendo del estado y la duración de la enfermedad.

También pueden solicitar un test que proporciona imágenes del cerebro. Estos son dos fundamentalmente: Tomografía computerizada y resonancia magnética. Dan excelentes imágenes de las estructuras del cerebro con muy poca molestia para el paciente. Los individuos que sufren la EH tienen algunas de las partes del cerebro disminuida, particularmente dos áreas conocidas como caudado y putamen, y un agrandamiento de unas cavidades cerebrales llamadas ventrículos. (Estos cambios no indican definitivamente la enfermedad ya que pueden ocurrir en otros trastornos). Además, una persona puede tener síntomas de la EH y tener todavía su cerebro normal en apariencia.

Hay otras técnicas para la visualización del cerebro, como la tomografía de emisión de positrones (PET), que son una parte importante en la investigación de la enfermedad, pero su utilidad a los especialistas en el diagnóstico de la enfermedad no está aún claramente establecido.

¿Qué dilema ético existe alrededor de la EH?

La EH representa un dilema ético clásico creado por el descubrimiento de los genes, que es conocer un diagnóstico sobre una enfermedad que no tiene tratamiento. Nancy Wexler, una de las investigadoras pioneras de la EH, plantea algunas cuestiones al respecto:

- ¿Quiere alguien saber cómo y cuando va a morir, especialmente si no se puede hacer nada por variar la situación?
- ¿Quién tendría acceso a esa información?
- ¿Elige una persona saber esta importante información?

Estas preguntas son quizás particularmente escabrosas debido a que la propia Nancy Wexler es hija de un padre enfermo de Huntington, por lo que ella está a riesgo de desarrollar la enfermedad.

Existen dilemas añadidos para pacientes y doctores. Un pequeño número de pacientes de EH (1 a 3%) no tiene historia familiar de EH o es imposible localizarla. Algunos individuos pueden no estar enterados de su legalidad genética, o puede que algún miembro de la familia considere que un trastorno genético es un estigma social. Un padre podría no querer preocupar a sus hijos o al revés, alarmarles y aconsejarles que no contraigan matrimonio. En otros casos un miembro de la familia puede morir de otra causa antes de que comience a mostrar síntomas de la enfermedad, a veces no se conocen las causas de la muerte de un pariente, o la familia no conoce las causas de la muerte de sus parientes. Los hijos adoptados pueden no conocer nada de su herencia genética, o los primeros signos que aparecen en un paciente pueden pasar desapercibidos. Estos son algunos de los muchos factores que reflejan la complejidad del diagnóstico de la EH.

Test de la EH previo a la aparición de síntomas

Hoy en día es posible conocer si una persona va a desarrollar la EH antes de que aparezcan los primeros síntomas. Este test se puede aplicar a la mayoría de las personas en riesgo y sólo requiere una muestra de sangre.

El test puede ocasionalmente necesitar muestras de algún pariente cercano afectado de la EH para confirmar el diagnóstico. Esto suele ocurrir en familias cuya historia genética no está clara. Los resultados del test se dan únicamente a la persona que se le practica y son confidenciales. Dependiendo de los resultados del test, se recomiendan una serie de visitas a diferentes especialistas posteriormente.

Con objeto de proteger los intereses de los menores, incluido el derecho a la confidencialidad, no se recomienda realizar el test con menos de 18 años, a menos que exista una razón médica que lo justifique, (como que existan síntomas).

¿Se puede realizar el test antes del nacimiento (test predictivo de la EH)?

El test de un feto (test prenatal) presenta un reto y unos riesgos y algunos centros no lo realizan. Los individuos que estén en riesgo deben buscar consejo genético antes de la concepción debido a que un resultado positivo en un feto indica inequívocamente que el padre también es portador del gen.

Algunos padres en riesgo pueden desear conocer el riesgo de sus hijos pero no el suyo propio. En esta situación, los padres pueden optar por un test prenatal utilizando marcadores unidos al ADN más que el test directo. En este caso no se busca el gen propiamente dicho sino que indica si el feto ha heredado el cromosoma 4 de su abuelo afectado, los padres luego deben saber que el riesgo del feto es el mismo que el del padre (50%), pero no saben nada nuevo sobre el padre en riesgo. Si el feto ha heredado el cromosoma 4 de su abuelo no- afectado, el riesgo para padecer la enfermedad es muy bajo (menos del 1%).

Otra opción disponible para los padres es la fecundación in vitro (FIV) con diagnóstico del embrión antes de la implantación. En este procedimiento, se analizan los embriones y los que lleven la mutación se desechan. Sólo se trasladaran al útero materno aquellos que estén sanos.

En términos de las consecuencias prácticas y emocionales, no solo para un individuo sino para toda una familia, el proceso de test es enormemente complejo y conlleva un montón de controversia. Por ejemplo, los individuos con un resultado positivo se arriesgan a perder sus seguros de vida y médicos, sufrir pérdida de su empleo,

etc. Las personas que se hacen el test pueden querer cubrir los costos del mismo para evitar que su seguro se entere de los resultados.

Los científicos con la participación de profesionales sanitarios y familias afectadas han elaborado unas normas para llevar a cabo el test. Todos los individuos interesados en el test genético podrán conseguir esta guía en los centros donde lo realicen o en las asociaciones provinciales o nacionales de la EH. Dichas organizaciones pueden informar de los lugares en los que se lleva a cabo utilizando los procedimientos que se recomiendan para evitar que se realicen test que no sigan las normas establecidas.

¿Cómo alguien se decide a pasar el test?

La ansiedad que conlleva el convivir con el riesgo de desarrollar la enfermedad del 50% puede llegar a ser insoportable. ¿Cómo puede hacer una persona joven planes sobre la educación a largo plazo, matrimonio e hijos? ¿Cómo padres mayores de hijos adultos cubren sus miedos sobre sus hijos y nietos? ¿Cómo la gente decide acabar con la ambigüedad y la incertidumbre de una vida en riesgo?.

Algunos individuos deciden pasar el test por el sólo deseo de conocer su estatus genético, ellos creen que el test les permitirá tomar decisiones más responsables sobre su futuro. Otros prefieren no pasar el test. Se encuentran bien estando a riesgo con todo lo que pueda ocasionar. En esto no existen las decisiones acertadas o equivocadas, se trata de una elección individual.

Sin embargo, es de esperar que tras los resultados del test de una persona en riesgo se originen respuestas de gran carga emocional. La salud y felicidad de esposos, hermanos y hermanas, hijos, padres y abuelos se afectará por un resultado positivo, como los amigos, compañeros de trabajo, vecinos y demás ya que la notificación de los resultados puede ser devastador. En la guía para pasar el test se propone pasar algunas entrevistas con profesionales después de conocer los resultados.

¿Existe tratamiento para la EH?

Los médicos pueden prescribir un número de medicamentos para ayudar a controlar los problemas motores y emocionales asociados con la EH. Es importante recordar sin embargo, que aunque los fármacos pueden ayudar a aliviar los síntomas clínicos de la EH, no existe tratamiento para frenar o hacer retroceder la enfermedad.

Existen fármacos antipsicóticos, como el haloperidol (hadol) o la klonopina que pueden ayudar a aliviar los movimientos coreicos y también se pueden usar para el control de las alucinaciones, desilusiones y episodios violentos. Sin embargo estos fármacos son inútiles para los problemas de contracciones musculares que se asocian a la EH y que se denominan distonía, de hecho pueden hacer empeorar su estado aumentando la rigidez muscular. Esta medicación tiene además muchos efectos secundarios, incluyendo la sedación, y es por esta razón por lo que se utiliza en las menores dosis posibles.

Para la depresión, los especialistas prescriben fluoxetina (Prozac), sertralina hidrocloreuro (Zoloft), nortriptylina (Pamelor), u otros compuestos. Los tranquilizantes pueden ayudar al control de los estados de ansiedad y se prescribe litio para combatir la excitación patológica y los cambios de humor súbitos. También se pueden recetar otros fármacos en el caso que el paciente de EH tengan trastornos obsesivos-compulsivos.

La mayoría de los fármacos utilizados para tratar los síntomas de la EH tienen efectos secundarios tales como fatiga, apatía o hiperactividad. En ocasiones, es difícil determinar si un síntoma particular, tal como apatía o incontinencia, es un signo de la enfermedad o una reacción debida a la medicación.

¿Qué clase de cuidados necesita un enfermo de EH?

A parte de las visitas al neurólogo que son absolutamente necesarias, se precisan los cuidados de otros especialistas, dependiendo del

estado de la enfermedad, como genetistas, psicólogos o psiquiatras. Aunque el médico de cabecera puede diagnosticar la enfermedad y continuar al tanto del estado del paciente, es preferible consultar al neurólogo sobre qué hacer según los síntomas varíen.

Los problemas pueden aumentar cuando los individuos afectados intentan expresar pensamientos complejos mediante palabras y no pueden pronunciar de forma inteligible. Puede ser útil repetir las palabras a los pacientes, sus últimas palabras para que entiendan que sus palabras han sido comprendidas. Algunas personas creen de forma errónea que porque una persona no puede expresarse bien tampoco puede entender. Nunca se debe aislar a un enfermo por no hablar con él, se debe mantener su entorno tan normal como sea posible. Ciertas logoterapias pueden mejorar la capacidad del paciente para comunicarse.

Es extremadamente importante para los enfermos de Huntington mantenerse en la máxima forma física que su enfermedad les permita. Las personas que hacen ejercicio y se mantienen activas tienden a encontrarse mejor que las que no. Un régimen diario de ejercicio le puede ayudar a sentirse mejor física y psíquicamente. Aunque su coordinación pueda verse muy afectada, los individuos deben continuar caminando, con asistencia cuando se necesite. Se debe permitir a los que deseen caminar individualmente hacerlo, prestando atención de mantener fuera de su camino objetos angulosos o duros que le provoquen daño en caso de caídas. Se les puede vestir de forma apropiada para sus paseos, con ropa que les permita protegerse de daños si se caen. Algunas personas se ponen pequeños pesos en los tobillos para ayudar a mantenerse estables. Se debe utilizar un calzado estable, sin cordones que se desaten y se enreden.

Los enfermos de EH suelen tener problemas de coordinación que les impiden alimentarse por sí mismos, también existe un alto riesgo de atragantarse. Según avanza la enfermedad pueden incluso ahogarse. Los cuidadores deben dar todo el tiempo que necesiten a los

enfermos para que coman, los alimentos se deben cortar en pedazos muy pequeños o triturarse para que puedan ser tragados con más facilidad. Existe una serie de ejercicios terapéuticos que son de gran utilidad a la hora de tragar sobre todo cuando los síntomas se hacen más acusados. Existen platos líquidos, vajillas especiales para personas con discapacidades y con los bordes de plástico que ayudan a prevenir cortes. Cada especialista individualmente ofrecerá una dieta adecuada a cada enfermo y cómo tratar los problemas al tragar u otros gastrointestinales que se podrían dar, tales como la incontinencia o estreñimiento.

Los cuidadores deben prestar una especial atención a que la nutrición del enfermo sea la adecuada y que el enfermo mantenga su peso. A veces los pacientes pueden quemar hasta 5000 calorías al día sin ganar nada de peso, pueden necesitar unas cinco comidas diarias para suministrar las calorías requeridas, además de tomar vitaminas y otros complementos alimenticios. En las residencias e instituciones los profesionales deben asistir a los enfermos de forma individual ofreciéndoles una dieta hipercalórica. Algunos enfermos y sus familias eligen utilizar sondas por las que se introduce el alimento directamente al estómago.

Los enfermos de Huntington tienen un alto riesgo de deshidratación y por lo tanto necesitan grandes cantidades de fluidos, especialmente durante el verano. Pueden utilizar pajitas para beber agua o líquidos más viscosos con consistencia de jarabes o miel.

¿Qué recursos hay disponibles para la EH?

Los individuos y las familias afectados por la EH tienen que tomar medidas a tiempo para asegurarse de recibir el mejor cuidado posible. Tanto los médicos como los servicios sanitarios poseen la información de todos los recursos existentes y grupos soporte. Los posibles tipos que se pueden incluir son:

Ayuda de tipo social y legal: La EH afecta a la capacidad de las personas, a hacer juicios de valor y tomar responsabilidades, por lo que los individuos pueden necesitar ayuda en asuntos legales. Las voluntades y otros documentos importantes pueden dejarse dictados cuando la enfermedad está en sus primeras etapas para evitar problemas legales cuando la persona no sea capaz de representar sus propios intereses. Los miembros de la familia deberían también buscar asistencia si consideran que existe discriminación en relación con los seguros, el empleo u otras materias.

Servicios a domicilio: El cuidado de una persona con EH en su propio hogar puede resultar agotador, por lo que la asistencia a tiempo parcial puede ser muy aconsejable. A través de la asistencia social y de las asociaciones pertinentes se puede buscar ayuda doméstica, asistencia al enfermo, programas alimentarios, terapia ocupacional y otros servicios.

Centros de trabajo y recreo: A muchos de los enfermos de EH les gusta participar en actividades fuera de casa. Los centros de trabajo terapéutico y de recreo dan la oportunidad a los individuos de realizar sus hobbies y de reunirse con otras personas. La participación en estos programas, incluyendo terapia ocupacional, música etc., puede reducir la dependencia de la persona de los miembros de la familia y dar a los cuidadores la oportunidad de tomarse un respiro en sus tareas diarias.

Residencias y cuidados institucionales: Aunque muchas familias prefieren mantener a sus enfermos en casa hasta que sea posible, una residencia asistida puede resultar ser en ocasiones la mejor opción. Hospitalizar o ingresar en una residencia a un miembro de la familia es una decisión muy difícil, por lo que los responsables pueden necesitar el consejo de un profesional para llevarla a cabo.

Encontrar la residencia adecuada puede resultar difícil. Las distintas asociaciones de EH pueden aconsejar sobre los centros que reúnen las condiciones adecuadas para estos enfermos. Existen muy pocos

centros de este tipo, o incluso tienen muy poca experiencia con enfermos con EH juvenil que precisan de cuidados especiales debido a su corta edad y a sus síntomas.

¿Cuánto viven los enfermos de Huntington?

En general, la duración de la enfermedad desde que aparecen los primeros síntomas evidentes está, entre 10 y 30 años. Las causas más comunes de la muerte son infecciones (la más frecuente, neumonía), daños debidos a las caídas, u otras complicaciones.

NOTA

Las historias siguientes:

- "Mi Historia" por Carmen Leal-Pock
- "Madre para Cuatro" por Pat Pillis
- "Barbara" por Tery
- "Reflections" por anónimo
- "Mi Heroína" por Ginny Silver-Kopolo
- "Adiós" por Kim Signoret
- "Esperando" por Donna T. Duffy
- "Historia de Lou" por Louise A. Wilkinson
- "La historia de Chuck" por Chuck Young
- "La historia de Kim" por Kym Nicholson
- "Mi Historia" por Tom Gillihan
- "¿Qué significa Esperanza?" Por Carol Fleser

Y los artículos:

- "Prefacio" por el Dr. Dubinsky
- "Las Otras fases de la Enfermedad de Huntington" por Jim Pollard y Rosemary Best
- "Los derechos del cuidador" por anónimo
- "Los derechos del enfermo de Huntington" por Lou Wilkinson
-

Han sido traducidos del libro "Faces of Huntington's" de Carmen Leal-Pock, Essence Publishing, 1998, con autorización expresa de la autora.

Estas traducciones han sido hechas por Montse Torrecilla (no traductora profesional). La autorización de la autora ha sido dada únicamente para su inclusión en este libro. No está permitida su reproducción.

Si alguien está interesado en el libro "Faces of Huntington's", éste se puede conseguir a través de la página de Amazon en Internet <http://www.amazon.com> o solicitándolo a la Asociación Corea de Huntington Española (ACHE)

INDICE

Prefacio por Dr. Dubinsky	1
Introducción por Montse Torrecilla.....	4
Historia de la ACHE por Asunción Martínez.....	6
Carta a Hunty de un portador del Gen de la EH....	11
Mi Historia por Carmen Leal-Pock	16
Madre para Cuatro por Pat Pillis	23
Reflexiones por Anónimo.....	30
Mi heroína por Ginny Silver-Coppolo.....	32
Adiós por Kim Signoret.....	35
Esperando por Donna T. Duffy	38
Viendo a través del velo por Jim Pollard.....	45
Pioz por Asunción Martínez	47
Entendiendo el comportamiento, los problemas de comunicación y los sentimientos de un enfermo de Huntington por Ardith Newbold.....	50
Historia de Lou por Louise A. Wilkinson	56
La Historia de Chuck por Chuck Young	66
Historia de Kim por Kym Nicholson.....	74
La familia se separa por anónimo	80
Mi Historia por Tom Gillihan.....	87
Ni contigo ni sin ti. El Desenlace por Rosa	92
Las otras fases de la E.H. por Jim Pollard y Rosemary Best.....	97
Los derechos de cuidador por Anónimo	98
Los derechos del enfermo de Huntington por Lou Wilkinson.....	99
Preguntas y respuestas básicas sobre la Enfermedad de Huntington.....	101
Nota.....	118