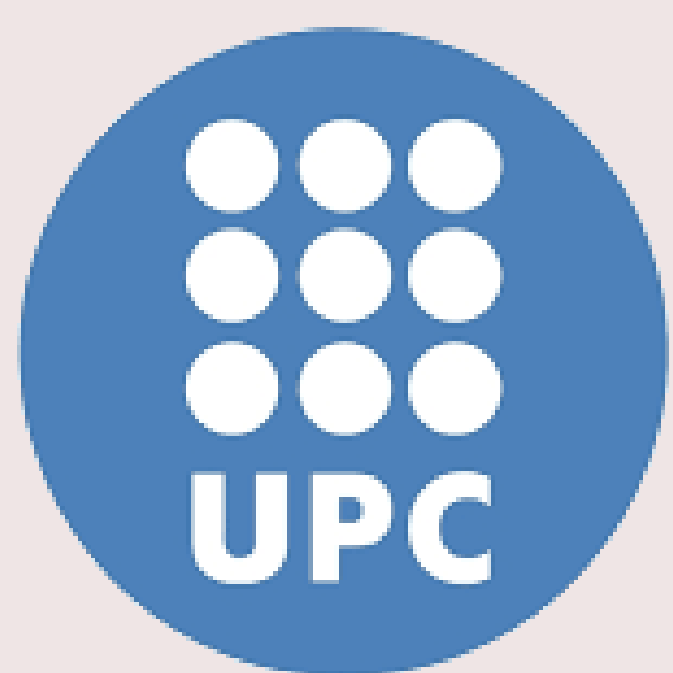




Marta Ferriz
Tutor: Joan Tamayo
Juny 2025

TINC EL SÍNDROME DE FAHR, i ARA QUÈ?



Introducció

Tinc una malaltia neurodegenerativa. És una malaltia gairebé desconeguda per a tothom, inclosos els metges, de difícil diagnòstic, només es pot fer per via genètica o tècniques de la imatge, per TAC. A mi me'l van diagnosticar després de molt batallar-ho per via imatge després confirmada per via genètica, però després ningú em deia res. Em deien; que em cuidés molt sense concretar el com. Jo crec que no en sabien més.

Objectius

Objectius generals:

- Crear una ONG o entitat com a lloc de trobada.

Objectius específics:

- Obtenir informació del propi cas i altres casos trobats a internet.
- Fer una entrevista al meu neuròleg per confrontar totes les informacions i veure com procedir.

Testimonis

El primer contacte amb la meva realitat va ser quan van veure un TAC estrany, però com no tenia cap altre símptoma després d'una setmana en observació, em van donar l'alta. Però anteriorment, quan era molt petita, em van fer molts electrocardiogrames, els quals suggerien una possible irritació al cervell a la qual no se li va donar importància, ja que no presentava malestars aparents.

Ena bibliografia es reporten dos casos, d'una dona de vint-i-vuit anys i d'una altra dona de 38, donen tota mena de detalls mèdics, però són massa tècnics per a mi. Només em queda clar que m'agradarien detalls més personals que no els tracten. La primera sense alteracions en l'aparell motor, però amb símptomes psiquiàtrics. Tots dos són massa diferents per treure semblances i diferents del meu cas.

Espero que el neuròleg em pugui ajudar a trobar semblances entre ells i així poder entendre una mica més la malaltia.



Entrevista Dr. Pagonabarraga

Li vaig preguntar al Dr. Javier Pagonabarraga si l'origen de la malaltia tenia causes genètiques o es diagnosticava a través dels símptomes, entre altres preguntes. Ell em va respondre el mateix que ja havia trobat a internet, eren les mateixes respostes, però sense tantes dades mèdiques que em confonien.

Conclusió

L'objectiu general no s'ha aconseguit, ja que no s'ha fet una ONG, però s'ha fet una comunitat a whatsapp perquè en un futur tothom digui la seva o es pugui apuntar a una llista i es trobin gent per parlar del que vulguin i trobar informació, suport i companyia en aquesta malaltia. Els objectius específics sí que s'han aconseguit. Tant explicar la meva experiència com buscar casos en la literatura i després confrontar les dades obtingudes s'ha fet.

Què queda per fer?

L'estudi sistemàtic, que no s'ha pogut fer, ja que per poder realitzar un estudi així requereix uns medis que no dispo. Per tant, queda per fer l'estudi sistemàtic dels malalts. I com es faria? Fent una base de dades amb pacient, com més gran millor.

Referències

H arold méndez et al. colomb 2022 *Endocrinol diabetic Metabolism*