UNIVERSITAT POLITÈCNICA DE CATALUNYA
BARCELONATECH
Escola Superior d'Enginyeries Industrial, Aeroespacial i Audiovisual de Terrassa

DIPLOMA SÈNIOR TERRASSA

Tinc el síndrome de Fahr, Ara què?

TREBALL DE FI DE DIPLOMA

Estudiant: Marta Férriz

Tutor/a: Tomás Herreros

Curs acadèmic: 2024-2025

Agraïments

Vull donar les gràcies principalment a la meva filla Marina sense el seu ajut hauria estat del tot possible la realització d'aquest treball. Voldria destacar la seva paciència i sabiesa en relació a la informàtica i al seu acompanyament personal. I als meus fills, Eloi i Ferran, també la seva paciència.

També de manera especial vull agrair a l' enllaç sindical de l'institut de secundària Arnau Cadell «Encarni», perquè va creure en mi , en que em passava «alguna cosa» i que tot no era culpa meva,

Una ajut molt gran de part den David Cecilia Padilla per ala seva paciència cap a mi he estat un gran ajut amb l'escriptura d'aquet treball,

Al Dr Javier Paganobarragaper la seva desinteressada col·laboració en l'entrevista, A les persones anònimes que han fet possible aquest treball,

A tot el personal d'educació sense el seu comportament no hauria estat possible aquest treball, També al departament d'educació pel seu recolzament econòmic sense el què no hauria pogut fer tot què he fet,

A la Bea i al seu equip pel recolzament emocional que han demostrat en tot moment vers a mi, A la Judit tries per les seves llargues xarrades esperant l'autobús i el seu oferiment d'ajut,

A totes les persones que han col·laborat, ja sigui responent a enquestes com en el treball que han fet en mi. A totes elles gràcies de tot cor.

Resum

Aquest treball és el recull de la meva experiència amb la malaltia rara. El síndrome de Fahr. Tot comença molt abans de la seva diagnosi. No me la van diagnosticar fins als 52 anys, després de batallar molt amb els metges. Un cop identificada la malaltia no em diuen com he de procedir, perquè ells tampoc ho saben. Ells només saben que es tracta d'una malaltia és rara, hi ha molt poca gent afectada. En aquest treball s'intenta recollir informació que hi ha disponible sobre aquesta malaltia per posar els fonaments d'una associació per a persones afectades per aquesta.

Paraules Claus: Experiència personal, Mal.laltia Rara, Sindrome de Fahs, associacionisme

Abstract

This work is the collection of my experience with the rare disease; Fahr's syndrome. Everything started long before its diagnosis. I didn't have a diagnosis until I was 52 years old, after a lot of fighting with doctors. Once the disease was identified, the doctors didn't tell me how to proceed because they didn't know either. Doctors only knew that it's a rare disease that affects a few people. This work attempts to collect available information about this disease to lay the foundations of an association for people affected by it.

Keywords: Personal experience, Rare disease, Fahs syndrome, associationism

Índex

RESUM ..... **I**

ABSTRACT ..... **II**

ÍNDEX ..... **III**

ÍNDEX DE FIGURES ..... **III**

1. INTRODUCCIÓ **1**

1.1 JUSTIFICACIÓ 1
1.2 OBJECTIUS GENERALS I ESPECÍFICS 3
1.3 METODOLOGIA 3
1.4 AGRAÏMENTS ..... **ERROR! NO S'HA DEFINIT EL MARCADOR.**

2 DESENVOLUPAMENT I EXPERIÈNCIA PERSONAL **4**

2.1 URGÈNCIES SAN DE DÉU, MANRESA 4
2.2 MUTUA PREVISIÓ DE ENERGIA 4

3 PART EMPÍRICA **4**

3.1 ENTREVISTA A NEURÒLEG DR. JAVIER PAGANOBARRAGA 4
3.2 RECERCA I ANÀLISI DE CASOS D'INTERNET I LLOC DE TROBADA 6

4 CONCLUSIONS **6**

5 REFERÈNCIES **7**

Índex de figures

FIGURA 1: IMATGE DEL MEU CERVELL, S'APRECIEN MOLT BÉ LES CALCIFICACIONS 5
FIGURA 2: CAPTURA DE PANTALLA - COMUNITAT DE WHATSAPP 6

1. Introducció

1.1 Justificació

Aquest treball se centra en l'actualitat de la meva vida, parla en primera persona d'allò que em passa.

Quan tenia 52 anys em van diagnosticar que patia «la síndrome de Fahr». Aquesta síndrome és congènita, això vol dir que m'acompanya des del naixement. Aquesta es tracta en dipòsits de calç en algun òrgan del cos, en el meu cas en el cerebel, cosa que em provoca inestabilitat a l'hora de moure'm i fa que pateixi vertígens sovint. El meu sistema immunitari ha estat lluitant amb la síndrome durant tota la vida, fins que no ha guanyat i la malaltia s'ha manifestat.

És el que s'anomena una malaltia rara. Una malaltia rara o poc freqüent és aquella que afecta un petit nombre absolut de persones o a una proporció reduïda de la població. Son per tant malalties la cura de les quals esdevé molt complexa: no hi ha especialistes a escala local i/o regional i fins i tot nacional ni evidentment documentació necessària per establir pautes de seguiment

Em va costar molt que em diagnostiquessin, ja que els metges als quals anava em deien que el que tenia eren nervis i se'm treien de sobre com podien.

El primer indici que va quedar desapercebut i que podia estar relacionat amb la malaltia va ser quan era molt petita. Quan em van fer molts electroencefalogrames, els quals suggerien una possible irritació al cervell i a la qual no se li va donar importància, ja que no presentava malestars aparents. Simplement, els metges van informar a la meva família que potser en un futur seria epilèptica. La qual cosa va ser una falsa alarma: no s'ha manifestat mai aquest trastorn.

Vora els 34 anys un dia em trobava malament de la panxa i vaig anar a dormir aviat, com sempre feia quan em trobava malament. Però aquell dia va ser diferent pel que va passar a continuació. Quan em vaig despertar per anar al lavabo em devia marejar i caure, però amb tanta mala sort que em vaig donar un cop amb la cantonada de la taula al cap i em vaig fer un trau, tot estava ple de sang.

Em van portar en ambulància a l'hospital de Manresa i em van fer un TAC, com havia perdut el coneixement era prescriptiu, i els resultats van ser rars, sortien unes calcificacions estranyes al cervell. Però com els metges no sabien que eren van decidir ingressar-me i tenir-me en observació. Vaig estar ingressada durant una setmana, al final de la qual com estava bé, no em passava res que necessités estar a l'hospital em va donar l'alta i vaig tornar a casa. Sent aquest el segon indici que apuntava a una possible malaltia real, però que per no haver mirat més en detall no va dur enlloc.

Durant la meva vida laboral tampoc es va ajudar gaire a trobar un diagnosi. Pel fet que ja començava a presentar símptomes al meu dia a dia, com tartamudeig, dificultat a l'hora d'escriure, vertígens, etc, motius pels quals anava al metge. Però els directors dels centres on vaig treballar pensaven que jo no anava als metges, però sí que hi vaig anar. Quan vaig anar a un metge del departament d'educació no em van prendre seriosament. Ells ja havien decidit el que em passava abans de visitar-me: era la substituta d'una substituta.

Jo trobo normal que el que em visités no fos el metge titular. També tenen dret a posar-se malalts, és una cosa que no es pot triar. El que no em sembla de rebut és que no es prengués nota de res del que vaig dir mentre va durar la visita. Jo vaig sortir sense entendre res. Només tenia la sensació que alguna cosa no anava bé, però confiava en els metges, en què no farien una cosa mal feta sabent que està malament. Potser vaig pecar d'ingènua.

El temps va anar passant, i jo seguia sense diagnòstic, i jo ara treballava en un altre Institut d'Educació Secundària de la Generalitat on els meus companys del departament de ciències em van fer "mobbing". Tot en conjunt minvava la meva autoestima. Allà se'm va assignar les classes amb els alumnes amb més dificultat d'aprenentatge, afirmant sempre que es feia pel meu i perquè el nivell d'educació de l'escola no baixés. Jo ho anava aguantant tot, m'ho quedava tot, greu error per mi perquè creia que era veritat.

Creia que la culpable de tot el que em passava era jo, i si ho hagués parlat amb algú potser ho hauria vist de manera diferent i les coses haurien anat d'una altra manera. La veritat és que no vaig trobar amb qui parlar, ni a casa ni fora de la família. I tot restava igual, no canviava res. Així era la meva vida. Estava en un cicle viciós; m'estressava, vomitava, estava uns dies al llit, sense poder anar a treballar i tornem a començar. Cosa que jo i el metges relacionàvem únicament als nervis.

Aquesta situació va continuar amb el fet que des del Departament d'Ensenyament de la Generalitat de Catalunya se m'obrís un expedient disciplinari que va finalitzar amb un judici i amb jo agafant la baixa per llarga malaltia a causa d'ansietat i depressió. No va ser fins al judici que no vaig començar a pensar que igual no era tot culpa meva, en part si, hi tinc la meva part de responsabilitat, però no soc tan inútil com deien els directors.

Per fi després de molt batallar l'any 2019 em van diagnosticar la síndrome de Fahr, una malaltia neurodegenerativa, molt rara, de caràcter genètic i de la qual actualment no hi ha cura. No es coneix pràcticament res, el que se sap és que és parkinsoniana i, per tant, els metges em van donar una medicina que va bé per Parkinson amb l'objectiu de millorar la simptomatologia que presento. Em va anar bé, ja que estabilitza la meva situació.

Seguidament, l'any 2021 em van fer un estudi genètic per determinar les característiques del meu cas, pel fet que tinc tres fills els quals hi havia la possibilitat que heretessin la malaltia. En aquest any, es va determinar que es tractava d'un cas produït per una mutació genètica la qual és de caràcter recessiu i, per tant, redueix de manera significativa la seva herència.

Actualment, de tant en tant em canvien o afegeixen medicines que creuen que m'aniran bé focalitzades a combatre símptomes concrets, però quan demano més explicacions o

indicacions em donen un cop a l'esquena i em diuen que em cuidi molt, pel fet que no saben res més, cosa que per mi és com un bany d'aigua freda.

Vist que els metges no em podien donar més informació vaig decidir que començava el meu torn per entrar a l'acció i aprofitar l'oportunitat que em brindava fer aquest treball.

Així doncs, buscar informació, dirigir-me a professionals directament i buscar al meu bagul dels records per a fer un lloc on les persones amb situacions semblants a la meva puguin trobar persones per parlar i així no se sentin tan soles com em vaig sentir jo.

1.2 Objectius generals i específics

El treball té com a objectiu general obrir un espai de reflexió, i tant de bo de trobada, de gent de diferents edats i condicions, que pateixin una malaltia neurodegenerativa.

Pe tal d'arribar a aquest objectiu general, em proposo un seguit d'objectius específics que han de bastir aquesta primera reflexió i TFD. Son els següents:

1- Explicar la meva experiència.
2- Buscar en internet més casos semblant al meu i estudiar-lo.
3- Fer una entrevista al meu neuròleg per si hi ha una altra cosa que se m'escapi.
4- Creació d'una associació d'afectats de malalties neurodegeneratives per tal d'incentivar una acció col·lectiva que posi la nostra situació d'extrema vulnerabilitat en el debat públic i polític.

1.3 Metodologia

La metodologia d'aquest treball consisteix en les quatre grans fases que s'exposen a continuació vinculats amb els objectius específics citats més amunt.

Les dues primeres fases es vinculen a la part teòrica del treball.

La primera fase està enfocada a recordar i analitzar la meva experiència personal i així tenir un punt de partida sòlid de cara la resta del treball.

La segona fase de la metodologia es basa a llegir articles relacionats amb la síndrome de Fahr trobats a internet i descriure'ls. Per tal de posteriorment intentar trobar punts en comú entre les diferents experiències aquí analitzades.

Les dues darreres fases (tercera i quarta) es vinculen a la part empírica.

La tercera fase consisteix en una entrevista al meu neuròleg i saber sobre si hi ha alguna cosa sobre la qual jo pugui actuar de cara al progrés de la meva malaltia i també preguntar sobre l'existència d'algun lloc de trobada per a persones que pateixen la meva situació o de semblants.

Finalment, en la quarta fase, es dissenya un possible un espai de trobada digital on gent diagnosticada de la malaltia de Fahr, amb indicis d'aquesta o altres malalties neurodegeneratives minoritàries, i per tant, que puguin estar passant per situacions semblants a les que vaig passar, puguin trobar resposta, ajut o acompanyament, i que eventualment generaria acció col·lectiva per conèixer aquestes malalties i rebre resposta per part de les institucions polítiques i sanitàries.

2 Desenvolupament i experiència personal

2.1 Urgències San de déu, Manresa

Jo, tinc el síndrome de Fahr. Em va costar molt que em diagnostiquessin, ja que els metge als que consultava, com era una cosa nova deien que eren nervis i se'm treien de sobre tan aviat com podien.

Va ser un llarg i dur camí. El que em va conduir a la diagnòstic de la meva malaltia, els primers metges amb qui vaig tenir relació són els de guàrdia de Sant Joan de Déu a Manresa. Ells desconeixien la meva malaltia però tot i això em van ingressar una setmana en observació però com no tenia cap símptoma de «commoció cerebral», em van haver de donar l'alta, havien fet el que millor havien sabut fer i vaig tornar a casa. De fet no s'havia arreglat al ser neurodegenerativa, encara que ells no ho sabien, poca cosa podien fer.

2.2 Mutua previsió de energia

Vaig néixer amb un petit mal, una irritació al cervell. Em van estat vigilant durant molt de temps, fins que em vaig curar, segons els metges només fent-me electroencefalògraf cardiograma sovint fins que un dia sense més ni més estava curada. Va semblar màgica la meva curació. Després de molts anàlisis, per fi estava curada i com a premi em van donar una bossa de «piruletes».

3 Part empírica

3.1 Entrevista a neuròleg Dr. Javier Paganobarraga

Quan li vaig demanar ajuda per fer aquest treball, ell va acceptar molt amablement. Li vaig sol·licitar una entrevista sobre el síndrome de fahr i ell va accedir immediatament. Em va dir que li passes per correu les preguntes que jo li volia fer, i ell em respondria a elles amb un audio, jo vaig estar d'acord i així ho vàrem fer.

Li vaig enviar les preguntes, era difícil fer-les perquè no estàvem els dos allà físicament. Tot i això vaig fer una proposta de preguntes i ell em va donar una única resposta clara entenedora i va tocar tots els aspectes que jo li havia demanat.

Segons ell:

"La síndrome de Fahr es una enfermedad muchas veces de origen genético en la que hay un depósito de calcio.

Por último, el depósito de calcio en estos circuitos cerebrales que comunican los lóbulos frontales con los ganglios basales hace que los pacientes también tengan síntomas cognitivos, con dificultades para mantener la concentración y la atención de manera mantenida, así como dificultades para planificar bien los pensamientos o elaborar programas mentales más complejos

El diagnostico del síndrome de Fahr se basa en el TC cerebral, que muestra los depósitos de calcio causantes de la enfermedad, así como en su diagnostico genético. Se han descrito más de cinco alteracions genéticas que causan esta enfermedad, y es importante detectarlas ya que varía el consejo genético. En el caso de Marta, fue útil poder determinar que tenia mutacions en el gen MYORG ya que la herència de esta mutación es autosòmica recessiva, lo que quiere decir que sus hijos no tienen riesgo de que se les transmita la enfermedad

El manejo terapéutico del síndrome de Fahr tiene que ser multifactorial y no sólo tiene que involucrar el manejo de los síntomas con fármacos, sino que también son muy importantes las terapias no farmacológicas. Especialmente, la logopedia, pues tiene una importancia muy relevante porque el síndrome de Fahr muchas veces afecta al habla, dando dificultades en la articulación de las palabras y, por tanto, dificultades en la comunicación efectiva con las personas. Igualmente, por los trastornos cognitivos y por la dificultad en la funcionalidad diaria que provoca esta enfermedad, son muy importantes, la rehabilitación física por fisioterapia, para mejorar al máximo posible el equilibrio, y el seguimiento mediante psicoterapia, ya que la enfermedad genera dificultades en el día a día que necesitan de un soporte emocional.

Desde dos has años, nuestro centro ha sido reconocido como centro CSUR para el tratamiento de enfermedades raras que cursan con trastornos de movimiento. La experiencia que tengo en el ámbito de enfermedades raras con trastornos de movimiento se remonta ya al año 2014, año en el que empezamos a estructurarnos para poder atender estas enfermedades raras con trastornos de movimiento. Dentro de las enfermedades con trastornos de movimiento, quitamos pacientes con síndrome de Fahr" (Entrevista Complerta a l'Annex 1)

Alhora, la combinació de dipòsit de calci als ganglis basals, el tàlem i el cerebel genera sobretot una dificultat molt important per articular bé la parla. No provoca problemes en el llenguatge, és a dir, els pacients saben bé què volen dir i comprenen perfectament el llenguatge, però no poden articular bé les paraules, i aquest trastorn de la parla, que nosaltres anomenem disàrtria acaba sent un problema important a la malaltia.

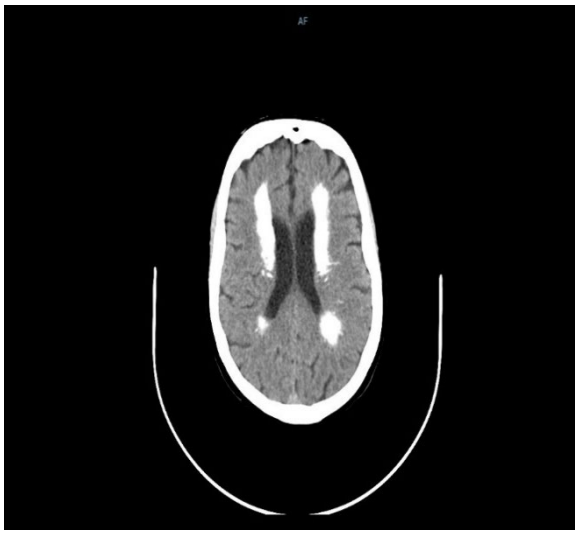

Figura 1: Imatge del meu cervell, s'aprecien molt bé les calcificacions

El diagnòstic de la síndrome de Fahr es basa en el TAC cerebral, que mostra els dipòsits de calci causants de la malaltia, així com en la seva diagnostico genètic.

S'han descrit més de cinc alteracions genètiques que causen aquesta malaltia, i és important detectar-les ja que varia el consell genètic. En el meu cas, va ser útil poder determinar que tènia mutacions en el gen MYORG ja que la herència d'aquesta mutació és autosòmica recessiva, la qual cosa vol dir que els seus fills no tenen risc que se'ls transmeti la malaltia.

Igualment, pels trastorns cognitius i per la dificultat en la funcionalitat diària que provoca aquesta malaltia, són molt importants, la rehabilitació física per fisioteràpia, per a millorar al màxim possible l'equilibri, i el seguiment mitjançant psicoteràpia, ja que la malaltia genera dificultats en el dia a dia que necessiten d'un suport emocional.

3.2 Recerca i anàlisi de casos d'internet i lloc de trobada

Hi ha constància de dos casos de síndrome de Fahr. Es tracta de dues dones. La primera té 28 anys mentre que la segona en té 38 .

De la primera diuen que és una malaltia que es diagnostica per estudi genètic i no es fixen gens en els símptomes, En canvi en la segona dona es fixen en els símptomes per fer la diagnosis. Aquest símptomes són convulsions , poden presentar quadres psiquiàtrics , com son la depressió i en algun cas l'esquizofrènia .

Pel lloc de trobada del Sindrome de Fahr té moltes dificultats atesa la situació de les persones afectades. Per tant s'ha d'optar per una forma senzilla que sigui capaç d'incloure a les persones afectades

Així, les diferents opcions que hi ha per fer un lloc de trobada a internet he triat fer una comunitat de whatsapp.

He triat aquesta opció perquè és de fàcil creació, força intuïtiva i un cop creada es poden crear subgrups o particions d'ells, tot això sense complicacions molt grans, només cal seguir les instruccions que et proporciona al mòbil. Es farà una captura de pantalla de la comunitat per mostrar-la un cop estigui creada, aquesta captura es troba a l'apartat de conclusions.

4 Conclusions

S'ha fet un lloc a Instagram on la gent que vulgui pot apuntar-se o dir la seva, també pot formar part d'un xat per WhatsApp. Si prefereix l'anonimat que comporta el telèfon Conclys. Aqueta comunitat de WhatsApp es pot veure en la següent captura de pantalla del meu mòbil.

Figura 2: Captura de pantalla - Comunitat de Whatsapp

Posteriorment s'ha de fer una pàgina web on s'expliqui tot , el que se sap, i un possible camí per seguir endavant i sobretot com fer-ho, aquesta pàgina ha de ser sobretot intuïtiva eficient. Això es una cosa que resta a desenvolupar.

Els objectius específics més fàcils de fer-los els hem pogut dur a la realitat més fàcilment. Explicar la meva experiència no porta més dificultat que redactar els meus records conclusions i l'últim va ser esperar la resposta del dr. Javier Paganobarraga, ja que me les feria arribar en àudio i les havia d'escoltar per veure que deien.

5 Referències

[1]**Harold méndez et al.** colomb 2022 E*ndrocrinol diabetic Metabolism*

6 Annexos

Nombre y apellidos:, Javier Pagonabarraga Mora.

Edad:, 50 años.

Nacionalidad:, española.

Estudios: Neurólogo especializado en Trastornos del Movimiento.

Desde hace dos años, nuestro centro ha sido reconocido como centro CSUR para el tratamiento de enfermedades raras que cursan con trastornos de movimiento. La experiencia que tengo en el ámbito de enfermedades raras con trastornos de movimiento se remonta ya al año 2014, año en el cual empezamos a estructurarnos para poder atender estas enfermedades raras con trastornos de movimiento. Dentro de las enfermedades con trastornos de movimiento, llevamos pacientes con síndrome de Fahr.

Desde el año 2004 he empezado a dedicarme de manera especializada a los trastornos de movimiento y ya fue en el año 2006 donde diagnosticamos por primera vez a un paciente con un síndrome de Fahr.

El síndrome de Fahr es una enfermedad muchas veces de origen genético en el cual hay un depósito excesivo de calcio en diferentes regiones del cerebro. En concreto, las zonas más vulnerables donde se deposita más calcio son los ganglios basales y el cerebelo, y también afecta a los circuitos que comunicant el córtex frontal con los ganglios basales. El depósito de calcio en los ganglios basales afecta al putamen, el pálido y el tálamo, lo que genera síntomas de parkinsonismo, es decir, de lentitud de movimientos y rigidez articular, mientras que el depósito de calcio en el cerebelo y los pedúnculos cerebelosos genera un estado de desequilibrio al caminar, torpeza en la manipulación de tareas motoras finas.

A la vez, la combinación de depósito de calcio en los ganglios basales, el tálamo y el cerebelo genera sobre todo una dificultad muy importante para articular bien el habla. No provoca problemas en el lenguaje, es decir, los pacientes saben bien qué quieren decir y comprenden perfectamente el lenguaje, pero no pueden articular bien las palabras, y ese trastorno del habla, que nosotros llamamos disartria acaba siendo un problema importante en la enfermedad.

Por último, el depósito de calcio en estos circuitos cerebrales que comunican los lóbulos frontales con los ganglios basales hace que los pacientes también tengan síntomas cognitivos, con dificultades para mantener la concentración y la atención de manera mantenida, así como dificultades para planificar bien los pensamientos o elaborar programas mentales más complejos.

El diagnostico del síndrome de Fahr se basa en el TC cerebral, que muestra los depósitos de calcio causantes de la enfermedad, así como en su diagnostico genético. Se han descrito más de cinco alteracions genéticas que causan esta enfermedad, y es importante detectarlas ya que varía el consejo genético. En el caso de Marta, fue útil poder determinar que tenia mutacions en el gen MYORG ya que la herència de esta mutación es autosòmica recessiva, lo que quiere decir que sus hijos no tienen riesgo de que se les transmita la enfermedad

El manejo terapéutico del síndrome de Fahr tiene que ser multifactorial y no sólo tiene que involucrar el manejo de los síntomas con fármacos, sino que también son muy importantes las terapias no farmacológicas. Especialmente, la logopedia, pues tiene una importancia muy relevante porque el síndrome de Fahr muchas veces afecta al habla, dando

dificultades en la articulación de las palabras y, por tanto, dificultades en la comunicación efectiva con las personas. Igualmente, por los trastornos cognitivos y por la dificultad en la funcionalidad diaria que provoca esta enfermedad, son muy importantes, la rehabilitación física por fisioterapia, para mejorar al máximo posible el equilibrio, y el seguimiento mediante psicoterapia, ya que la enfermedad genera dificultades en el día a día que necesitan de un soporte emocional.

TINC EL SÍNDROME DE FAHR, i ARA QUÈ?

Marta Férriz
Tutor: Joan Tamayo
Juny 2025

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 disposo. 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 *Endrocrinol diabetic Metabolism*