

Imagina ...

Que pasaría si tú hubieras nacido con el SPW.

Por Teresa Kellerman

Imagina que tu deseo por obtener comida es tan fuerte que estarías dispuesto a hacer cualquier cosa por conseguirla, incluso salir por la ventana de tu habitación en mitad de la noche, para ir a una tienda que se encuentra a kilómetros.

Imagina que tienes hambre todo el tiempo y que sigues una dieta, y que solo puedes comer la mitad de lo que los otros, no para perder peso sino para no ganarlo. Imagina que si ganas peso tendrás que seguir una dieta incluso más estricta, y que en un día recibes las calorías que hay en una hamburguesa con patatas fritas. Chico que bueno sería comerse una hamburguesa con patatas fritas, pero esa no es tu dieta. Te han dicho que tu dieta es muy importante, porque si ganas peso puedes enfermarte y morir, porque la obesidad es demasiado para tu corazón.

Imagina que todo el mundo en tu grupo se va de excursión, y tu quieres ir, pero sabes que te cansarás fácilmente porque tu tono muscular no es muy bueno, pero no quieres que te dejen atrás, así que vas. Es muy duro para ti mantenerte al ritmo de todo el mundo, y cuando paras para comer, la persona que está a tu lado saca un gran bocadillo con mayonesa y queso y un filete asado, y cinco galletas y patatas fritas. La persona del otro lado tiene tres barras de granola, y una barrita con nueces y varios dulces. Y tu tienes dos finas rodajas de pan integral con mostaza y una fina loncha de jamón york, y un pastelito de arroz y una pequeña manzana. Piensas que la barra de chocolate tiene buena pinta y la miras, puede que la dejen a un lado y quizá puedes echarle la mano, y quizás esta buena, y no puedes pensar en otra cosa sino en la barra de caramelo.

Imagina que te encuentras un billete de 20 \$ en la calle, lo coges y lo metes en tu bolsillo, y no lo dices a nadie porque quizás alguna vez puedas comprar barras de chocolate cuando nadie te mire. Pero te descubren y te acusan de robo, y nadie cree que lo encontraste por casualidad.

Imagina que cuando tienes una pequeña costra en tu brazo tienes que rascártela, no puedes evitarlo y cuando sangra te has metido en un problema. Intentas no tocarla pero no puedes, y algunas veces la herida tarda en curarse un año.

Imagina que cuando quieres comer algo tienes siempre que preguntar, y que normalmente la respuesta es “no”, o te dicen que te comas una zanahoria, y tu no puedes comer eso que quieres porque el frigorífico está cerrado y la despensa también. Y sabes que si no hubiera esos cierres cogieras comida, engordarías y te pondrías malo. Al menos ahora no tienes que preocuparte por cómo conseguir la comida, como cuando no había candados y tenías que esperar hasta mitad de la noche para levantarte e ir a por comida sin que nadie lo supiera. Ahora te sientes seguro con la comida bajo llave.

Imagina que hay algo que te gusta hacer, y que además se te da bien como hacer rompecabezas o construir puzzles. Tienes uno de 1000 piezas y te ha llevado días hacerlo, y quieres ponerlas todas juntas tu solo porque es tu puzzle, y sabes donde va cada pieza, y entonces alguien va y las pone por ti, y tu te lo llevas a otro sitio y comienzas de nuevo. Entonces te gritan y te dicen que eres un cabezota, pero es tu puzzle y lo quieres hacer tu solo.

Imagina que vas al cine, y todos los demás comen palomitas y caramelos pero tu tienes una dieta ligera, tienes que sentarte y oler las palomitas y el chocolate del resto de la gente, y mirarles como lo comen, y escuchar como cruje. Ojalá pudieras tener un cartón grande de palomitas, como el del “tío” de ahí. Y ves como a alguien se le cae una palomita y la recoges, alguien intenta arrebatártela pero eres mas rápido que los otros y te la comes, y se ponen hechos unos fieras contigo, pero mereció la pena, porque una palomita esta tan buena, mucho mejor que olerlas.

Imagina que te cuesta mucho expresar tus sentimientos, y que te enfadas fácilmente pero solo cuando algo es injusto, solo cuando alguien rompe lo prometido, solo cuando no recibes lo que crees que necesitas o te mereces.

Imagina que cuando no puedes decir lo que quieres decir, te pones a chillar y a dar patadas, te preguntas porqué es un problema que tu grites cuando los demás están también gritando. Algunas veces te sientas y dices que no a todo, y nadie consigue que te muevas. Sabes que te encuentras mejor cuando tomas tus medicinas, pero tu no las quieres tomar, no sabes porqué solo sabes que no quieres tomarlas. Cuando te niegas a tomarla te metes en un problema, pero cuando la persona que se encarga de dártela se le olvida y tu pierdes el control, entonces tu eres el único que se mete en un problema.

Imagina que tienes una familia y amigos que te entienden, imagina que tu profesor, tu cuidador, tu doctor, todos comprenden el SPW. Ellos saben que eres diferente, pero también saben que eres especial. Imagina lo afortunado que serias.

Nota del Editor: Teresa Kellerman es la madre de Karie, que tiene SPW. Es también la tesorera de la asociación en Arizona. Editora del boletín de la asociación en Arizona, Prader – Willi Nilli News, y la creadora de la página web del Estado de Arizona.

Investigación

Llamada a los pacientes con SPW que presenten rasgos clínicos atípicos.

El Doctor Robert Nicholls y sus colegas, están interesados en identificar o en entrar en contacto con pacientes con SPW con una típica o mayor deleción (detectada a través del análisis de cromosomas o resultados moleculares), o con disomina uniparental (UPD) que puedan presentar rasgos clínicos atípicos. Especialmente con características mas graves. Recientes estudios genéticos con ratones, sugieren una posible explicación para las diferencias en el grado de severidad en los distintos casos del SPW.

El Doctor Nicholls es un miembro de la Junta Científica de la Asociación Norteamericana. Para mas información, por favor contactar con:

Robert D. Nicholls, D. Phil, Associate Professor, Department of Genetics case
Western Reserve University and Center for Human Genetics
University Hospitals of cleveland
10900 Euclid Ave., Cleveland, OH 44106
Tel: 216-368-3331 (office); 216-368-8830 (lab); 216-368-8749 (sec)
Fax: 216-368-3432; E-mail: rxn19@po.cwru.edu

Se necesitan voluntarios para un nuevo estudio sobre medicamentos que modifican la conducta.

La Doctora Bárbara Witman de la Facultad de Medicina de San Louis, está trabajando para analizar la información, en relación al uso de medicamentos que modifican la conducta en personas con PW. Espera reunir datos sistemáticos en cuanto a la administración, efectividad y efectos secundarios de estos medicamentos.

La doctora esta buscando cuidadores de personas con SPW (padres o personas en contacto directo con ellos), para participar en este estudio de gran alcance durante los próximos meses. Espera recoger la información de al menos 100 personas que estén o hayan tomado medicaciones que alteren el comportamiento.

Se pedirá a los cuidadores que respondan a un cuestionario de unos 20 minutos sobre estas medicaciones, además para aquellos que estén dispuestos se contactara con los médicos para pedirles copias de los documentos médicos. Los cuidadores que estén de acuerdo con una revisión de los documentos médicos, rellenaran unos impresos de autorización que permitan dar salida a los documentos.

La doctora Withman pagará todos los gastos de correo y de impresión relacionados con la adquisición de estos documentos médicos. La doctora Withman es miembro de la Junta Directiva de la Asociación Norteamericana de PW, así como de la Junta Consultiva Científica. Ella y su colega la doctora Sue Meyers, están actualmente dirigiendo un estudio de dos años de la GH en personas con SPW.

Los resultados del estudio se comunicaran a los participantes (padres y cuidadores), a los especialistas de las distintas materias, y a la Asociación Norteamericana.

Para mas información contactar con:

Barbara Y. Withman, Ph.D.
St. Louis University Department of Pediatrics Hospital
1465 S. Grand St. Louis, MO 63104
Tel: (314) 577-5609; Fax: (314) 2684411
E-mail: barb-w@wpogate.SLU.EDU

El SPW es una enfermedad genética identificada por primera vez en el año 1956, por los doctores suizos A. Prader, H. Willi y A.Labhart. No se conocen las causas de esta anomalía genética que afecta al apetito, crecimiento, metabolismo, función cognitiva y a la conducta de por vida. La Asociación Norteamericana del SPW, se creó en 1975 para ser una fuente de información y educación sobre el SPW, y apoyar a las familias y a los cuidadores. Esta Asociación se financia únicamente con las aportaciones de los socios y las contribuciones de impuestos.