



General | Irene Ramentol | Actualitzat el 23/05/2023 a les 07:30

La Bruna va néixer sense oïda ni equilibri i pot perdre la vista si no trobem una cura

El testimoni de la mare d'una nena amb la síndrome d'Usher, una malaltia minoritària molt desconeguda que necessita recerca i tractaments

[inicicentrareport]Havíem planejat unes petites vacances a Port de la Selva, on anem cada any per donar-nos un espai de felicitat en família. El 26 de juliol teníem un dia de visites mèdiques per donar-nos **resultats sobre la sordesa de la Bruna**.

Ens havien programat moltes cites. Vist amb perspectiva, era evident que alguna cosa greu ens havien d'anunciar. L'**angoixa** era allà, cada dia. L'angoixa i la joia de gaudir del primer estiu amb la Bruna. Els primers banys al mar, el vent als seus petits cabells, els raigs de sol, paelles i pins...

El 26 de juliol, ja de nou a Ginebra on vivim, vam passar per les cites mèdiques, entre elles amb el departament desenvolupament de vestibular (l'equilibri). Una hora molt desagradable que va permetre confirmar que que les reaccions oculars de la Bruna mostraven una falta de resposta vestibular.

Visites i més visites. Els resultats, finalment, van ser clars: la nostra filla patia una síndrome que justificava la seva falta d'audició i d'equilibri des del naixement i que, a més, faria que perdés la visió durant la seva infància. La **síndrome d'Usher**. I ella tenia la variant més severa: la **tipus 1B**. L'única solució, els implants coclears. Per l'equilibri, res. Només la possibilitat de compensar amb treball de fisioteràpia i ergoteràpia (teràpia ocupacional).

Ens havien fet tests genètics als tres. Som tots tres els qui duem la **mutació MYO7A**. A l'Arnau i a mi, no ens afecta. Però a la Bruna, en rebre dues còpies errònies nostres amb la mutació, fa que les seves proteïnes a l'oïda (a la còclea i als canals semicirculars) no puguin construir degudament les cèl·lules que s'encarreguen de rebre so, i a la vista (a la retina) o no mantinguin en vida els fotoreceptors encarregats de rebre la llum.

Vam marxar d'allà amb la Bruna en braços, **abraçant-la fort**, no podíem parar de fer-li petons i ens vam tancar a casa. Estirats els tres al matalàs, no podíem articular paraula i només ens acaronàvem i fèiem petons a la Bruna.

La nostra família esperava a Barcelona una trucada per saber com havia anat. I vam haver de fer una ronda de trucades que no voldríem haver fet mai. Estàvem **en xoc**, una cortina de pols negra ens havia caigut a sobre i ens havia enterrat en la foscor.

Ara, un any i mig després d'aquell dia, les coses han canviat de manera abismal. Cap dels dos és el mateix que el dia abans del diagnòstic. L'Arnau i jo **ens hem transformat**. I, tot i el desgast de tots aquests mesos de tensió, tristesa i molta feina, també tenim una capa que llueix molt: la felicitat que compartim amb la Bruna. La seva felicitat és el nostre tresor més preuat.

Ho hem capgirat tot. L'únic que continua gairebé igual és el pis on vivim i la feina de neurocientífic de l'Arnau. Jo he aturat la meua carrera i em dedico plenament a l'**associació** que vam fundar al cap de poc de rebre el diagnòstic. Dediquem tota la nostra vida a l'organització i el nostre objectiu de trobar un tractament per a la visió de la Bruna i tots els infants amb Usher.



La nostra filla ha hagut de passar per **quiròfan** per poder-li implantar uns electrodes que fan la funció d'aquelles cel·lules que no es van poder formar bé per rebre el so i passar-lo al cervell. Ara, amb 2 anys i mig, xerra molt. Ha començat amb els primers mots molt ben dits i amb frases inintel·ligibles, de moment, però que per la seva expressió ja saps què t'està dient. Canta i és una meravella com entona de bé i com gaudeix amb la música.

Cada setmana anem a la **fisioterapeuta** i a les sessions d'**ergoteràpia**, des de ben petita? I tot i que no li agrada gaire, hem aconseguit fer-ne un moment bonic entre les dues. En marxar berenem coses bones i cantem mentre anem en bici després de la bona feina feta. Últimament ja marxem també caminant l'una al costat de l'altra. I a vegades, fins i tot, sense agafar-nos la mà. És espectacular, va **tota sola**.

Ens queda, però, seguir treballant per una lluita molt important, trobar un tractament per la visió: per **curar la retinosi pigmentària**. El dia del diagnòstic, ens van dir que no hi havia res per la pèrdua de visió. Només estudis en camí, que ja veuríem si la Bruna se'n podria beneficiar. Ens vam aferrar a això i la maquinària va començar a engranar i engegar el moviment.

L'octubre passat vam fundar una **associació a Suïssa** i ja estem treballant amb quatre programes de recerca tant als Estats Units com a Europa. També estem a punt de signar la **fundació que engegarem a Catalunya** i a finals d'anys tindrem resultats d'una teràpia molt prometedora per poder poder aturar la degeneració de la retina.

La dificultat a la qual ens enfrontem no només resideix en trobar la cura, sinó que aquesta cura sigui aprovada per les autoritats competents i arribi finalment als pacients. Això requereix equips de recerca entre els quals en surti un que trobi el tractament. També d'una farmacèutica que vulgui encarregar-se de la regulació, estudi clínic i comercialització.

Les famílies van unint-se i estem **generant comunitat**. La recerca avança i les teràpies genètiques i cel·lulars en la visió estan accelerant. I això és el que fem a **Save Sight Now (SSNEU)**, ajudar a prémer l'accelerador, donar fons, visibilitzar l'Usher, explicar aquesta història que li podria haver passat a qualsevol. Nosaltres no en sabíem res d'aquesta mutació (hauria estat impossible de saber), ni tan sols de sordesa a la família. Res. I de sobte, tot.

La Bruna encara és molt petita i només té consciència que si al matí vol sentir com cantem o com raja el cafè, o els ocells en obrir el balcó, s'ha de posar els aparells, i els posem amb naturalitat. Perquè és una malaltia que hi és, no la defineix però haurà de créixer amb ella i aprendre d'ella. El millor que podem fer és abraçar-ho mentre intentem trobar-hi una solució.

No pararem fins a poder oferir a tots els infants amb aquesta malaltia minoritària **un futur ple de llum**. Seguirem fins que sigui una realitat i no només el desig. És el que ens empeny a treballar dia a dia, sense descans.



El testimoni en primera persona de la Berta Adell, recollit per la periodista Irene Ramentol
Foto cedida per Berta Adell
Llegir més «Històries de vides» *aquí*

```
.amp_fitxaautor_2 {  
background: #ffffff;  
color: #b44f52;  
border: 1px solid #b44f52;  
border-radius: 10px;  
margin-top: 2rem;  
padding: 15px;  
}
```



```
.amp_fitxaautor_2 a {  
  color: #b44f52;  
}
```

[ficentrareport]