



General | | Actualitzat el 28/02/2022 a les 07:08

La meva filla té una malaltia minoritària i cada dia lluito per preparar-li el millor futur possible

La història de la Justine i la seva filla Maia, una nena que té la síndrome DDX3X, una mutació estranya d'un gen

[inicicentrareport]La meva filla, la Maia té 7 anys i mig. Quan encara era al meu úter ja van veure que hi hauria alguna cosa. Ens van diagnosticar que **tindria una malformació cerebral molt tard, durant l'embaràs**. Ja al mes de vida veiem que el seu desenvolupament era molt lent. Quan va tenir 4 mesos vam començar atenció primerenca, visites amb neuropediatres, genetistes i altres especialistes.

No va ser fins que no va fer els **4 anys que no vam tenir un diagnòstic**. La meva filla té el síndrome DDX3X, una mutació d'un gen amb el mateix nom i hi ha 22 casos a l'Estat Espanyol. Es va descobrir als Estats Units l'any 2015 i se'n sap molt poc. No hi ha res específic pel tractament.

Provoca discapacitat intel·lectual, retard en el neurodesenvolupament, hipotonia, malformació del sistema nerviós central, trastorn de l'espectre autista, trastorn del dèficit d'atenció i hiperactivitat... **Hi ha un rang molt ample d'afectació**.

Afecta majoritàriament a nenes perquè està relacionada amb el cromosoma X i pot ser hereditària quan afecta nens. Quan estava embarassada ho vaig passar molt malament. Tenia **molta ansietat per veure què passaria**. Em van fer proves genètiques ja a l'úter i tot sortia bé, però finalment no va ser així.

Va néixer i m'he bolcat a ella. Vaig deixar de treballar i m'he dedicat a ella exclusivament. Necessitava un entorn específic, no podia estar a llocs molt lluminosos ni amb molt de soroll, vaig donar-li allò que li calia.

Quan tenia 2 anys vaig tornar a treballar a temps parcial, i **conciliar era molt estressant**. No vaig poder. Entre la feina remunerada, la teràpia, el cap de setmana la tenia malalta i a urgències? ara que té 7 anys va a un centre d'educació especial i és feliç.

Per una banda, no us enganyaré, va ser un desengany, una desil·lusió amb l'educació inclusiva. **La Maia no podia seguir anant a l'escola ordinària per falta de recursos majoritàriament**. En l'àmbit social molt bé, tenia amistats, l'acompanyaven? però li feia falta molt aprenentatge que per molts infants era innats, i que ella necessitava per tenir més autonomia. Això va representar una frustració per nosaltres.

La nostra filla cada dia plorava i es tirava a terra, durant dos anys, abans d'entrar a classe. I després de moltes reunions amb l'escola, l'EAP i el CDIAP vam veure que no era l'entorn adient per ella. Jo ja havia començat feia temps a buscar centres d'educació especial. Al final vam ser nosaltres que proactivament vam demanar canviar abans d'entrar a P5.

Van ser moltes incerteses, molts dubtes però després d'un any i mig allà hem vist que progressa molt bé i va contenta cada dia. Sí que és veritat que el seu entorn són infants com ella, i **em fa molta pena que no conservi aquest contacte amb infants neuro típics**. Ara però aprèn allò que necessita: treballar l'autonomia, la conducta? té físios i logopedes al centre i això ajuda força, tot i que anem a part a logopedes externes i teràpia amb gossos.



Ara he començat un projecte amb tres famílies més per tirar endavant la primera associació dirigida a famílies que tenen infants afectats per aquesta mutació. També volem impulsar la investigació en l'àmbit estatal.

Volem visibilitzar **la dificultat de les famílies en rebre un diagnòstic de manera primerenca** d'aquest tipus de malalties com la de la meva filla. Tot i fer tot el procediment a la pública, vam haver de pagar 1500 euros per fer una prova, una seqüenciació de l'exoma, que fan a pocs llocs a la privada. D'aquesta prova no en vam treure res. Dos anys més tard ens van oferir acollir-nos a un programa d'investigació públic on ja li van poder detectar la malaltia.

La simptomatologia que pateix la Maia **va canviant a mesura que passa el temps** i no sabem com l'afectarà. Se sap que les dones amb aquesta malaltia són més propenses a l'ansietat i de vegades a l'autolesió a l'edat adulta. Em fa molta por el futur, què passarà quan tingui 21 anys i surti del centre... Cada dia lluito per preparar-li el millor futur possible.

Com a mare d'una nena amb una malaltia rara m'ha faltat recolzament en tots els sentits: social, pràctic, econòmic, administratiu, mèdic? orientació. De vegades estic molt perduda pels diferents consells, de vegades fins i tot contradictoris, dels especialistes. Sempre estàs amb el dubte si ho estem fent bé, si estàs fent prou? **Al final t'has d'escoltar com a mare**, i saber què és el millor per ella perquè tu millor que ningú la coneixes, i vols el millor per ella.



El testimoni en primera persona de Justine, recollit per la periodista **Alba Carreres**
Fotos cedides per Justine
Llegir més «Històries de vides» *aquí*

[ficentrareport]