

## Viviendo con una enfermedad minoritaria

En primer lugar, me gustaría empezar agradeciendo a quienes han pensado y llevado a cabo esta iniciativa para poder darnos visibilidad y un espacio donde poder expresarnos, eso que parece sencillo pero que no lo es.

Mi nombre es Eva, soy de Badalona, tengo 49 años y soy una persona afectada por una enfermedad minoritaria.

Padezco una Distrofia Muscular Facioescapulohumeral. Se suele manifestar en la adolescencia, pero pueden aparecer síntomas en cualquier etapa vital, siendo más graves las afectaciones de los niños. Actualmente sabemos que esta patología la padecen 1 de cada 8.000-10.000 personas. Su característica principal es la debilidad progresiva de la musculatura facial y corporal, además de otras complicaciones como la columna vertebral, la audición, la respiración, dolor y fatiga crónicos y algunos problemas cardíacos. La probabilidad de transmitirla de padres a hijos/as es de un 50 %.

No solamente soy yo la afectada también mi hija y mi madre. Y ahora os preguntaréis.... ¿Cómo se vive con la enfermedad de uno mismo y con la de tu familia? Con muchas adaptaciones.

Me gustaría que penséis en una persona con una discapacidad, sus problemas de salud, de movilidad, de desgaste... pues unidlo a tener que velar o cuidar de otras personas de tu entorno familiar. El camino diario es un obstáculo y sobre esfuerzo permanente.

Me gustaría recalcar que la enfermedad no tiene cura y los tratamientos que permiten una mejor calidad de vida, como la fisioterapia y la psicología prácticamente en ningún caso lo cubre la sanidad pública. Junto a todo esto, hay que lidiar normalmente con la ignorancia, la incomprendión, la intolerancia de la sociedad en general y de las trabas burocráticas que ponen todas las administraciones públicas

En nuestra vida diaria necesitamos que se nos faciliten las cosas, tales como plazas de aparcamiento, accesibilidad y apoyo en centros de estudio, en espacios de ocio, de transporte y por supuesto investigación. Vivimos cada día adaptando nuestras rutinas, haciendo un encaje de agendas para poder cuadrar visitas médicas, estudios, tratamientos, cuidar unas de otras...y sobretodo aprender a priorizar.

Para mí fue fundamental encontrar a FSHD Spain la asociación que representa a todos los pacientes en España con nuestra enfermedad y de la cual formo parte activa. Su página web es [www.fshd-spain.org](http://www.fshd-spain.org).

Os recomiendo el libro "Soñar nos hace fuertes" que relata historias reales de personas afectadas desde un punto de vista optimista.

Gracias a eventos como la Cursa de Enfermedades Minoritarias y a grupos de investigadores como los de IGTP, tenemos esperanza.

Eva Álvarez

Ho organitza:



Hi col·labora:



Ajuntament de Badalona

La Badalona  
que ens agrada!