

[Social](#)

Carles Fauró: "Les famílies noves que arriben per un cas de Síndrome X Fràgil estan desorientades i impactades pel diagnòstic"



21/02/2018

Fundació Autònoma Solidària

Autor/a: Joana Rafart



Font: Carles Fauró



Font: Associació Catalana de la Síndrome X Fràgil



Font: UPF

CROMOSOMA X
NORMAL



Gen FMR1
normal

CROMOSOMA X
FRÁGIL



Gen FMR1
mutado

Font: sindromescromosomicos.com



Font: Associació Catalana de la Síndrome X Fràgil

Carles Fauró: "Les famílies noves que arriben per un cas de Síndrome X Fràgil estan desorientades i impactades pel diagnòstic"

21/02/2018

Autor/a: Joana Rafart

Fundació Autònoma Solidària



Resum:

Parlem amb Carles Fauró, pare d'un noi malalt de la Síndrome X Fràgil, un trastorn genètic de transmissió familiar

l·ligat al cromosoma X que afecta 1 de cada 4.000 nens i 1 de cada 6.000 nenes.

Al fill de **Carles Fauró**, que actualment té 29 anys, li van detectar Síndrome X Fràgil als 3 anys, fet que va motivar la família a muntar [l'Associació Catalana de la Síndrome X Fràgil](#) l'any 1995. L'entitat treballa amb el col·lectiu de persones afectades pel trastorn genètic Síndrome X Fràgil i les seves famílies. Aquesta malaltia afecta a 1 de cada 4.000 nens i 1 de cada 6.000 nenes, i 1 de cada 250 dones són portadores sense tenir manifestacions evidents. Actualment, és considerada la causa genètica més freqüent de disminució en la capacitat intel·lectual.

Com vas començar a participar de l'Associació?

Més que decidir participar, vam ser un grup de pares que vam fundar l'Associació i se'm va escollir com a primer president. Des d'aleshores, sempre hem estat vinculats amb l'Associació, amb períodes més actius i períodes en què no ho estàvem tant, depenent una mica de les circumstàncies.

Què té de positiu per a algú amb familiars amb Síndrome X-Fràgil associar-se?

En primer lloc, no sentir-nos sols ni estranys. Quan es comunica el diagnòstic a una família, el món cau al damunt, sobretot perquè normalment es desconeix totalment aquesta síndrome i no se sap què significa. Saber que no estem sols i que no som una excepció ja ens situa de manera diferent enfront del problema. I després de l'acollida en el marc de l'Associació, les informacions i els serveis que dona ajuden molt a oferir, al fill afectat i al conjunt familiar, recursos per anar superant dificultats i problemes i compartir aquesta realitat amb altres famílies.

Quan arriba una nova família, què és el primer que necessita? Què els cal com a suport?

Tota família nova que es posa en contacte amb l'Associació acostuma a estar desorientada i impactada pel què els han dit. La primera persona que atén aquestes famílies, que és la responsable de la gestió diària, té molta traça i sap molt bé què ha de dir: que l'Associació està formada per famílies que tenen el mateix diagnòstic, que des de l'Associació es dona suport al major nombre de necessitats que en aquells moments es poden oferir i, una cosa important, una de les famílies de l'Associació els farà l'acollida inicial si hi volen parlar. Se'ls ofereix associar-se i si ho fan poden comptar, des del primer moment, amb serveis d'assessorament escolar, psicològic, sanitari i compartir amb els GAM (Grups d'Ajuda Mútua) inquietuds i experiències amb altres famílies.

A què s'ha d'enfrontar una família amb una persona amb la síndrome?

A molts reptes. El primer, entendre què és la síndrome i com començar a fer-li front des de molts àmbits diferents, cosa que ja forma un conjunt de reptes considerable. En dic uns quants: atenció dintre de la mateixa família, començant per als pares mateixos i seguint pels germans, avis, oncles, cosins; atenció mèdica que sàpiga què és la síndrome; atenció psicològica, que varia a mesura que les persones afectades van creixent; atenció escolar específica, perquè cal informar l'escola i els i les mestres; atenció un cop s'acaba l'escolaritat i saber on es pot anar, per exemple; atenció jurídica per a quan siguin majors d'edat... I afrontar les vicissituds de la vida quotidiana, que sempre pot donar sorpreses.

La Síndrome X-Fràgil és una malaltia minoritària. Aquest és un concepte que el sentim sovint però, què vol dir realment tenir algú amb una malaltia minoritària?

Haver de fer més voltes per obtenir el que s'obté amb les malalties que no són minoritàries. En segons quines circumstàncies pot ser com una mena de pelegrinatge. I amb segons quines coses, continuar pelegrinant contínuament a la recerca de recursos i de serveis. A més a més, la condició de minoritària i el seu desconeixement fan que el diagnòstic arribi tard en moltes ocasions i, fins i tot, sigui difícil que arribi. D'altra banda, hi ha una qüestió també important: el cost econòmic que comporta, ja que es presenten despeses que no hi són en una situació no minoritària, com ho poden ser, per exemple, suports especials de diferent tipus, dietes alimentàries, etc.

Creus que ha millorat la visibilitat de les malalties minoritàries? Què falta fer?

Negar que ha millorat no seria cert, amb l'exemple clar de la creació de la primera Xarxa d'Unitats d'Expertesa Clínica, que és una aposta clara i potent per a la investigació. Tanmateix, jo diria que encara falta per recórrer la

major part del camí. És normal que per part de la societat civil, no presti, de manera espontània, una atenció especial a les malalties minoritàries. Les entitats i les associacions privades i sense ànim de lucre que apleguem persones amb malalties minoritàries fem tot el que podem per fer conèixer allò que ens afecta, però en general el nostre abast és limitat. I aquí és on han d'entrar les administracions públiques, en el cas de Catalunya, la Generalitat i els Ajuntaments, fent polítiques socials de reconeixement, difusió informativa i suport a aquestes malalties minoritàries. La majoria de les persones que treballen en la funció pública, per exemple, ja fan tot el que poden i més, però les polítiques socials, en aquest aspecte, encara tenen molt a desitjar. Moltes associacions creiem que l'atenció socioeconòmica que rebem a vegades és escassa.

Etiquetes: [salut](#), [malalties minoritàries](#), [síndrome x fragil](#), [salut i discapacitat](#)

URL d'origen: <https://xarxanet.org/social/noticies/carles-fauro-les-families-noves-que-arriben-un-cas-de-sindrome-x-fragil-estan>