

LLUÍS MANYÓS

45 anys. Té atàxia espinocerebel·losa lleu, malaltia que li provoca trastorns en l'equilibri, migranyes amb pèrdua temporal de la parla, tremolors a les extremitats i dificultats en la fluïdesa oral. Als 18 anys van aparèixer els primers símptomes, però cap metge va diagnosticar la malaltia fins gairebé deu anys després. Ha adaptat el seu entorn a les seves possibilitats i ha après a conviure amb la malaltia.

“Em va afectar l'autoestima, no em veia amb les mateixes possibilitats que els altres. Em feia por parlar en públic i expressar les meves idees. Tot plegat va fer que m'aïllés i em tanqués en mi mateix”.

“L'atàxia m'ha ajudat a replantejar les meves prioritats i a valorar i desenvolupar un concepte de la solidaritat molt més ampli”.

“El que més respecte em fa és l'evolució de la malaltia, mai saps fins on arribarà. Tindrè un envelliment prematur i hauré de dependre dels altres per fer les meves activitats de la vida diària”.



Dr. Antoni Matilla

Cap de la Unitat Bàsica, Translacional i de Neurogenètica de l'Institut d'Investigació en Ciències de la Salut Germans Trias i Pujol (IGTP), Badalona

Les atàxies són malalties neurodegeneratives poc freqüents que es caracteritzen perquè provoquen discapacitat i invalidesa. A Catalunya es calcula que hi han unes 1.000 persones que tenen una atàxia. Són conseqüència de l'atròfia del cervellet o de les neurones de la medulla espinal que hi conflueixen i que s'encarreguen de regular les funcions motores. Hi ha molts tipus d'atàxies diferents, el 50% de les quals tenen causes genètiques. Actualment no es disposa de tractaments que les curin i els pacients atàxics veuen la recerca científica com l'única sortida per tractar en un futur la seva malaltia. La recerca que es fa va encaminada a millorar-ne el diagnòstic, a entendre les causes biològiques que produeixen la malaltia i a identificar i desenvolupar tractaments per als pacients atàxics.

L'equip que dirigeixo treballem des del 2009 en aquest sentit, i gràcies al finançament de la Fundació de la Marató de TV3 hem identificat recentment un nou subtipus d'atàxia hereditària i un nou mecanisme molecular involucrat en l'atàxia que obre noves portes per desenvolupar tractaments. Com a resultat d'aquesta recerca, l'equip està dissenyant i provant nous tractaments en ratolins atàxics amb la intenció d'aplicar-los a pacients a curt terme.