

19-11-09

'Àlex no es un bicho raro, tiene una enfermedad rara'

Padece Síndrome de Vici y desde su nacimiento ha pasado 10 veces por quirófano. En todo el mundo, sólo hay registrados 10 casos como el suyo en la literatura médica.

"El ritmo de vida al que nos vemos sometidos es digno de ver". Susanna Blasco, madre de Àlex, lleva siete días sin dormir. Quizás porque la alarma del oxígeno, que su hijo necesita para respirar por la noche, salta en más de una ocasión. O la de cualquier máquina de las otras tres que le acompañan durante el sueño: una CPAC (un sistema que obliga al niño a respirar), una bomba de alimentación (para paliar sus bajadas de azúcar) y un pulsiosímetro, que controla el nivel de oxígeno y los latidos. A pesar de que su dormitorio se ha convertido en una mini hospital la Administración considera que no necesitan una enfermera para cuidarle.

El síndrome de Vici, el trastorno que padece Àlex, se caracteriza por la presencia de albinismo, cataratas, fisura labiopalatina (falta de unión entre el labio y el paladar), agenesia del cuerpo calloso (falta de formación de una zona del cerebro), retraso del desarrollo psicomotor... Se trata de una enfermedad rara, su causa no se conoce y no existe cura. A pesar de todos sus problemas, Àlex tiene suerte, es uno de los 35 niños que disfrutan del único centro en toda Cataluña para atención a pequeños pluridiscapacitados.



Invisibles

Historias extraordinarias. Esas son las que protagonizan Àlex y otros afectados por enfermedades raras. En ellas hay rabia, dolor y miedo, pero también fuerza (mucho), ilusión y felicidad. Su testimonio, y el de otras 21 familias, lo han dejado reflejado en las páginas del libro *Enfermedades Raras*, manual de humanidad que acaba de publicar la editorial LoQueNoExiste. Su directora general, Mercedes Pescador, explica a SALUD que "éste no es un libro triste, rompe muchos prejuicios. Se trata de relatos de personas que, con una dificultad grande, han sabido vivir con optimismo por encima de todo. Con sus palabras nos dan lecciones de humanidad. Estamos emocionados porque sabemos que no es fácil desnudarse y ellos lo han hecho".

Existen en torno a 7.000 enfermedades raras en todo el mundo. El 80% tienen un origen genético y el resto se dan por causas infecciosas o autoinmunes. La mayoría de los afectados son niños con mal pronóstico, como el de Àlex, aunque pueden aparecer en cualquier momento de la vida. En nuestro país, unos tres millones de personas padecen este tipo de patologías y en Europa se estima que alrededor de 15 millones están o se verán afectadas por ellas. Si multiplicamos la cifra de españoles con esta enfermedad por la de sus familiares que, de una manera u otra, sufren su problema podríamos decir que unos 12 millones de ciudadanos se sienten invisibles para la Administración.

Aunque el ginecólogo de Susanna vio algo raro en la ecografía de la semana 20 de gestación, no le dijo nada. Ella, que no ha llegado a comprender esa decisión, no se plantea qué hubiera hecho de haberlo sabido. Cuando nació su hijo, supieron que no estaba bien. Tras un primer diagnóstico erróneo, al año y medio dieron con lo que tenía. "No fue una sorpresa, ya veíamos cómo estaba él. Le pusieron el nombre a la enfermedad, pero poco más". Miguel del Campo Casanelles, de la unidad de Genética Clínica del Hospital Vall d'Hebron de Barcelona, les dijo que sólo conocía otros nueve niños en todo el mundo con este trastorno y que ninguno había superado los tres años.

Este hospital es una segunda casa para Susanna y su hijo, ahora con tres años, ya que tienen que asistir todos los meses, "si no ocurre una incidencia antes" a diferentes especialistas: oftalmólogo, neurólogo, cirujano maxilofacial, digestivo y otorrinolaringólogo. "Nuestra lucha para ésta y otras enfermedades raras es conseguir consultas multidisciplinarias, donde varios especialistas puedan ver al paciente en el mismo sitio y momento. Una forma de conseguir esto es creando unidades de referencia", señala Miguel del Campo. Este especialista explica que, sobre todo los pacientes con patologías raras, precisan de información y orientación, ya que tras aparecer los síntomas suelen pasar años deambulando de un centro a otro en busca de un diagnóstico.

Éste es uno de los motivos por los que él lleva casi ocho años coordinando en España un proyecto europeo, Orphanet, en el que están involucrados 37 países y que tiene por objetivo centralizar en una página web toda la información sobre los especialistas que se dedican a estas enfermedades, los ensayos clínicos que hay en marcha, las asociaciones de pacientes, etc. "Se trata de una herramienta para dirigir al enfermo hacia los recursos que existen sobre su patología, aunque también resulta útil a médicos y laboratorios".

También la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) lleva, desde el año 1999, ofreciendo ayuda por internet, vía telefónica o de forma asistencial. "Damos cursos de asesoramiento legal, sobre los recursos disponibles, etc.", explica Rosa Sánchez de Vega, presidenta de esta federación, quien reclama más dinero para la investigación y para poder hacer realidad la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras, aprobada el pasado mes de Junio. "Esta estrategia sólo hace recomendaciones a las Comunidades Autónomas y deja bajo su responsabilidad los planes de acción que tienen que estar listos para 2013 según los parámetros de la Unión Europea. Espero que no queden en eso, puras recomendaciones y que se hagan de una forma homogénea en todas las provincias", comenta.

De esa desigualdad habla la madre de Àlex, al igual que otros afectados, quien explica que emplea el poco tiempo que tiene rellenando papeles para buscar ayudas económicas o asistenciales. "De mi bolsillo sale mucho dinero, hasta hace poco pagaba la ambulancia que le lleva al centro asistencial, y sigo costeando las sesiones de terapia con caballos que hacemos cada semana y las clases en la piscina. Pero es que Àlex es así feliz. Con los animales se transforma de una

manera increíble, y ellos con él. Y en el agua, con ayuda de un flotador, es en el único sitio donde se puede mover libremente ya que su columna no le sostiene. Mi prioridad es la felicidad de mi hijo".

Investigación y unidades de referencia

Hay tres nombres que vienen a luchar contra la soledad científica en la que se encuentran estos enfermos: El Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), el Centro de Referencia Estatal de Atención Sociosanitaria (Creer), en Burgos, y la Unidad de Referencia Pediátrica del Hospital 12 de Octubre, en Madrid. El primero está compuesto por 61 grupos de investigadores que lideran los ensayos clínicos que se están realizando sobre estos trastornos.

Si la crisis económica no lo impide, a lo largo de los próximos años la búsqueda de diagnósticos genéticos y bioquímicos puede cambiar el perfil de estas patologías, según explica su director científico, Frances Palau. También la creación de un biobanco de estas enfermedades facilitará que médicos de otros países realicen estudios sobre muestras recogidas en España. Por su parte, Ángel Nogales, al frente de la unidad del 12 de Octubre, destaca que su objetivo no es cubrir todas las patologías raras que existen, "sería imposible, se trata de agruparlas por especialidades. Nosotros coordinamos, desde una unidad central, y también damos apoyo psicológico y social a los pacientes, porque tienen problemas enormes aparte del puramente fisiológico".

Su reclamo, además de que se creen otras unidades en diferentes puntos del país, es que se doten de recursos suficientes, que se potencie la comunicación con atención primaria y que se generen a su vez ayudas sociales. Precisamente, desde un punto más social se ha desarrollado Creer. El director gerente de este centro estatal situado en Burgos destaca que entre sus objetivos se encuentran los servicios de información y asesoramiento sobre los especialistas que cada paciente puede necesitar o dónde o cómo reclamar los recursos que pueden recibir del Estado. También ofrecen programas asistenciales diurnos con fisioterapeutas y rehabilitadores, clases de formación para el manejo del cuidador o del enfermo en diferentes situaciones y encuentros con otras familias con la misma patología.

Por otro lado, y para conocer las necesidades comunicativas de pacientes y médicos, desde la Universidad de Almería Antonio Bañón ha iniciado el proyecto ALCERES, que durante tres años intentará descubrir cómo se puede mejorar la comunicación para eliminar el aislamiento que muchas de estas personas tienen tras saber su diagnóstico.

<http://www.elmundo.es/elmundosalud/2009/11/18/medicina/1258571002.html>