

# Afrontar la vida con una enfermedad rara

En nuestro país, casi tres millones de personas sufren alguna de las 7.000 enfermedades raras identificadas. Dolencias que día a día deterioran la calidad de vida de estos enfermos, que **miran al futuro con esperanza a pesar del poco apoyo que reciben** de las comunidades científicas.

Afectan a entre el 6% y el 8% de la población mundial, veintisiete millones de europeos sufren sus consecuencias a diario y en nuestro país tres millones de españoles conviven con un mal que, en la mayoría de los casos, es de origen genético. Pero, ¿qué son las enfermedades raras? Son aquellas patologías que afectan a menos de cinco de cada diez mil personas. El 80% de los casos es de origen genético y el 20% restante se debe a causas infecciosas, alérgicas o autoinmunes. Además, cada semana se describen cinco nuevas afecciones en el mundo. El 65% de las enfermedades raras son graves e invalidantes y se caracterizan por una aparición precoz (dos de cada tres surgen antes de los dos años), dolores crónicos (en uno de cada cinco enfermos) y problemas en el

desarrollo del déficit motor, sensorial e intelectual en la mitad de los casos, lo que origina algún tipo de discapacidad y graves problemas en lo que respecta a la posibilidad de llevar una vida autónoma.

## Diagnósticos tardíos

Sin embargo, todos estos datos no reflejan el primer problema al que

deben hacer frente estos enfermos. Antonio Bañón, directivo de la Federación Española de Enfermedades Raras, FEDER, señala: “Según el reciente *Estudio de situación y necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España*, el 20% de estos enfermos tardan 10 años en tener un diagnóstico certero. Además, la

mayoría de estas patologías, cerca del 90%, no tienen tratamiento alguno y esto provoca que se agrave la enfermedad con el paso del tiempo. La incompreensión de la sociedad, la falta de información y no tener cubiertas las necesidades sanitarias son otras dificultades que afrontan estos pacientes”. Más datos. El 50% de los pacientes con

enfermedades raras fallece antes de los treinta años y, además, estas patologías son la causa del 35% de las muertes de niños menores de un año. Una realidad que conoce muy bien el Dr. Ángel Nogales, jefe del servicio de la unidad de referencia pediátrica de enfermedades raras del hospital Doce de Octubre de Madrid: “Cuando ■■■



PLAINPICTURE / PETER GLASS

■ los padres acuden con sus hijos a esta unidad especializada con un diagnóstico certero, respiran tranquilos, porque saben que en este centro van a obtener respuestas a todas sus incertidumbres y que aquí les vamos a orientar en cuanto al tratamiento o a las alternativas existentes para reducir los síntomas. Cada vez se descubren nuevas enfermedades con poca prevalencia, por eso es imprescindible la creación de más unidades médicas especializadas en nuestro país. Además, hacen falta más apoyos sociales dirigidos no sólo a los pacientes, sino también a las familias, y es fundamental que desde las instituciones se fomente la

## LA FALTA DE INFORMACIÓN Y NO TENER CUBIERTAS LAS NECESIDADES SANITARIAS SON DIFICULTADES AÑADIDAS

investigación de estos males con el fin de descubrir un tratamiento curativo o uno paliativo que les permita mejor calidad de vida”.

### Del enfado al coraje

Ataxia, glucogenosis, síndrome de Apert o lupus son algunas de las 7.000 enfermedades raras que hay descritas. Pero detrás de cada uno de estos nombres de difícil pronunciación hay pacientes y familias que

conviven a diario con sus dolencias. Y aunque pueden manifestarse a cualquier edad y puede padecerlas cualquier persona, los sentimientos que suelen experimentar los enfermos al descubrir la enfermedad son parecidos. Así lo explica Alba Ancochea, psicóloga de FEDER: “La primera reacción siempre es de negación. ‘esto es un error’ o ‘esto no me puede estar pasando a mí’ son frases que repiten con fre-

## Manuel Serrano, 41 años, funcionario, casado, padre de dos hijos. Su hijo Carlos, de 6 años, sufre el síndrome de Lesch-Nyhan

“Con apenas cuatro meses nos dimos cuenta de que nuestro hijo tenía los brazos muy rígidos y los puños cerrados y sus movimientos eran involuntarios. Fuimos a un médico y después a otro, y así pasaron tres años, hasta que una neuróloga nos confirmó el peor de los diagnósticos: síndrome de Lesch-Nyhan. Recuerdo que la doctora nos explicó todo y nos comentó que, debido a las complicaciones de la enfermedad, estos enfermos no suelen superar los treinta años de vida. Salimos desolados de la consulta. Nos sentíamos tan desorientados que buscamos información en la red. Así fue como conocimos a otras familias con algún miembro enfermo, con el fin de saber cuál era nuestro futuro con el crío. Fue entonces cuando decidimos que nuestra vida se planificaría por días y nuestro mayor objetivo sería que Carlos fuera feliz. Hoy mi hijo lleva una vida casi normal: va a un cole especial, le encanta ver dibujos animados y jugar, pero él requiere mucha atención porque se autolesiona, y para evitarlo lleva guantes. Aunque no perdemos la esperanza, es frustrante saber que no se investiga porque esta enfermedad no resulta rentable para los laboratorios”.



## Josep Sanpedro, 37 años, psicólogo, casado y padre de un hijo. Padece ictiosis.

“No olvidaré aquellas duchas de niño en las que mi madre me rascaba la cabeza con un peine para levantarme todas las escamas. Era terrible. Pasé toda mi infancia intentando disimular la apariencia de mis brazos y piernas llenos de escamas y visitando todo tipo de médicos que desconocían lo que le sucedía a mi piel. Hasta que, con casi veinte años, un dermatólogo me diagnosticó ictiosis. Me explicó que padecía una enfermedad rara y que el único tratamiento existente era la hidratación constante con cremas y lociones. Por fin, aquello que tanto me picaba tenía un nombre, gracias a Internet descubrí que había otras personas con la misma enfermedad y que no estaba solo. Con los años he aprendido a aceptar mi enfermedad y a ocultar sus efectos, no usando ropa oscura o hidratándome continuamente. Mi mayor alegría es que mi hijo no ha heredado la enfermedad y mi mayor esperanza es que los médicos descubran pronto un tratamiento que mejore la calidad de vida de los enfermos, para evitar así el sufrimiento psicológico que provoca esta dolencia denominada rara.”



cuencia. Tras la negación, sobreviene una etapa de ira o de enfado contra todas las personas del entorno, desde el personal médico hasta la familia. Tras este periodo se sucede una etapa de negociación, en la que se explora todo lo que se pudo hacer y no se hizo, y de nuevo se buscan soluciones irreales a la situación. A continuación pasan por una etapa de tristeza, ya que se están evaluando de manera racio-

nal las consecuencias y pérdidas asociadas a la enfermedad. Por último llega la aceptación y la adaptación a la nueva situación, se asimilan las limitaciones propias de la enfermedad y se reorganiza la vida y los planes de futuro en torno a ella”. Pero hay más.

### El peligro de la ignorancia

Por si no fuera poco, estos enfermos tienen que soportar prejuicios

### Información práctica

■ Federación Española de Enfermedades Raras.  
www.enfermedades-raras.org

### Esclerodermia:

■ Asociación Española de Esclerodermia. Tel: 91 710 32 10  
www.esclerodermia.com  
■ Asoc. de esclerodermia de Castellón. Tel: 964 25 00 48  
www.esclerodermia-adeq.org

### Ictiosis:

■ Asociación Española de Ictiosis.  
Tel: 963 77 57 40  
www.ictiosis.org

### Síndrome de Lesch-Nyhan

■ Asociación Síndrome de Lesch-Nyhan España.  
Tel: 93 347 47 79 / www.asociacionlesch-nyhan.org.es

y la discriminación por parte de un gran número de personas debido a la falta de información.

“La sociedad en ocasiones interpreta que estos enfermos sufren un mal sin importancia, minusvalorando las consecuencias de sus síntomas debido a su desconocimiento. Además, muchas veces se teme que exista hasta un riesgo de contagio. También se sienten discriminados por parte de la atención sanitaria y en la escuela. Tienen más dificultades para ■■

### Paloma Montoya, 40 años, directora de Ruraltaxi, casada y madre de un hijo. Sufre esclerodermia.

“Todo comenzó hace unos veinte años. Por aquella época siempre estaba enferma y me encontraba fatal. Tras muchas pruebas y visitas al médico, porque padecía problemas circulatorios, me diagnosticaron esclerodermia; una enfermedad que me produce úlceras en las manos y en los pies y que, debido a que me afecta principalmente al estómago, provoca que me alimente básicamente con sueros y batidos. Además, no controlo los esfínteres y necesito descansar porque me canso enseguida. Hoy peso 40 kilos, pero en mi peor momento llegué a pesar 32. Tengo mis periodos buenos y mis crisis, durante las que me bloqueo y sufro trombosis en los dedos y en las piernas. Precisamente, para controlar la enfermedad tomo 84 pastillas semanales. Sin embargo, no cambio mi vida a pesar de mi enfermedad. Estoy viva, tengo una familia que me adora, unos amigos que me han animado en los peores momentos y un trabajo que me ilusiona a seguir luchando cada día. Y aunque no puedo hacer planes, porque no sé cómo me encontraré mañana, sólo deseo seguir disfrutando de esos pequeños instantes de felicidad.”



■ acceder a un puesto de trabajo y les resulta a veces imposible desplazarse en transporte público por no estar adaptado. Estos son algunos de los obstáculos añadidos que provocan que estos pacientes sientan rechazados por la mayoría de la sociedad”, cuenta Alba Ancochea.

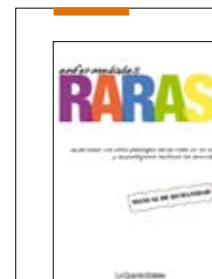
#### Retos de la sociedad

Antonio Bañón, directivo de la Federación Española de Enfermedades Raras, FEDER, lo tiene claro: “La apuesta decidida por los centros de referencia, el diseño de propuestas diagnósticas más ambiciosas, acordes con las necesidades de estas patologías, especialmente

#### LA SOCIEDAD DESATIENDE ESTAS ENFERMEDADES DEBIDO A LA FALTA DE INFORMACIÓN

en las patologías infantiles, la inversión en el desarrollo de medicamentos huérfanos, el desarrollo de los planes y de la estrategia nacional con apoyo constante por parte de las Comunidades Autónomas, los esfuerzos para facilitar a este tipo de paciente la inserción laboral y escolar de los afectados y el apoyo específico para los familiares que cuidan de las personas que tienen una enfermedad rara son algunos de los retos que estos enfermos demandan para mejorar su vida”. Los testimonios de veintiséis de ellos están recogidos en *Enfermedades raras*, así como las voces de veintinueve especialistas que describen sus patologías.

VIRGINIA MADRID



#### PARA LEER

*Enfermedades Raras*,  
Ed. Lo que no existe