

Unas patologías con un alto coste social, humano y económico

SUSANA FERNÁNDEZ

A las once de la mañana estoy esperando en la puerta del hospital materno infantil de Son Dureta, a Neus y a su madre, Cati Cerdà. Llegan puntuales y entramos en la cafetería para charlar sobre la enfermedad que padece la pequeña. Neus sufre Hiperliponemia una enfermedad rara metabólica. Mientras su madre me habla, extrae de su gran bolso dos túper con la merienda y una gran jeringuilla. Me mira y me dice: "Neus come por sonda gástrica porque nació sin el instinto de chupar".

Neus tiene cuatro años y vive en Pollença. Al nacer, su cuerpo empezó a tener complicaciones, y pasaron ocho largos meses hasta que los especialistas diagnosticaron lo que le ocurría. "Que la enfermedad adquiera un nombre significa que sabemos lo que tiene. El organismo de Neus no metaboliza bien un aminoácido esencial y su cuerpo fábrica grandes cantidades". En Baleares, es la única que padece la enfermedad, y desde hace pocos días la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) les ha comunicado que existe otro caso infantil en Valladolid.

La Hiperliponemia es el signo biológico esencial de una enfermedad enzimática hereditaria rara debida a una anomalía del metabolismo de la lisina. Esta afección se traduce en un retraso del crecimiento y del peso, acompañado de debilidad mental. Mientras hablamos, Neus nos mira y sonríe. Es una niña feliz que juega con mi caja de caramelos. La realidad de las familias con niños y niñas con enfermedades raras es difícil. Cati me explica que tenía un negocio, y tuvo que cerrarlo para poder atender a su hija, porque la niña depende por completo de un adulto. "Neus depende de mí, aunque empieza a mantenerse de pie. Al principio cuesta aceptarlo, vivimos un sufrimiento que nadie ve", explica.

Pero, además de los sentimientos, se encuentra el coste económico que supone que



Iliana Capllonch, junto a Cati Cerdà, en los pasillos de la segunda planta del Hospital Materno Infantil de Son Dureta.

Neus padezca esta enfermedad. "Ahora sólo tenemos la nómina de mi marido y son muchos los gastos". Neus necesita una leche especial que proviene de Inglaterra y que, por su alto coste, le subvenciona al cien por cien la Seguridad Social. Pero debe tomar más medicación, que le supone a sus padres 73 euros al mes, además de atención fisioterapéutica, natación para rehabilitarse y otras actividades. A todo esto, hay que añadir sus constantes visitas al hospital, que suponen el traslado en coche desde Pollença a la ciudad de Palma y su correspondiente gasto en gasolina.

"Estoy contenta porque mi hija tiene un tratamiento, pero debería existir más ayuda económica, más reconocimiento social, más convenios entre entidades, y que no tuviéramos que pagar la piscina y la rehabilitación", comenta. Cati me explica que ha solicitado la ayuda de la Ley de la Dependencia, y por ahora lo único que le han comentado es que el proceso es lento. Mientras, Cati recibe de la Seguridad Social, por tener un hijo a cargo con discapacidad, mil euros al año, es decir, 83 euros al mes. Esta es la ayuda económica

que reciben los padres con niños que padecen enfermedades raras.

Acompañé a Cati y a Neus a la segunda planta del Hospital Materno Infantil de Son Dureta, donde me despidió de ellas. Mientras, Iliana Capllonch me dice que espere unos minutos, porque le van a dar los resultados de la analítica de su hija Andrea, quien padece una enfermedad reumática rara, llamada Arteritis de Takayasu. En Baleares es el único caso, pero en la península existen dos más. El silencio en la planta de pediatría del hospital sólo se rompe cuando oigo llorar a un niño desde mi asiento.

Iliana es la presidenta y cofundadora, junto a Cati Cerdà, de la Associació Balear d'Infants amb Malalties Rares. Además, ha escrito el día a día de su hija en el libro 'Enfermedades Raras. Manual de Humanidad', de la editorial LoQueNo-Existe. "Al ser una enfermedad complicada, lo máximo que hemos estado sin venir a Son Dureta es un mes. Andrea tiene seis años, y la enfermedad se manifestó cuando ella tenía cuatro. Tardaron ocho meses en darnos un diagnóstico", me dice. Andrea tiene obstruidas sus arterias aorta, renal e ilíaca;

lleva un stent en la arteria renal derecha, y toma diez medicamentos diarios, cuyos graves efectos secundarios limitan su crecimiento. Necesita rehabilitación, tratamiento psicológico y seguimiento médico constante.

Después de explicar la dureza de la enfermedad de Andrea, su madre me dice que no quiere compasión de nadie: "Queremos comprensión, no causar pena. Si quiero llorar, lo hago siempre a solas. Debemos poner buena cara a nuestros hijos. Mi vida ha cambiado de forma positiva. Ahora valoro las pequeñas cosas".

No quiero seguir escribiendo sin antes comentar que la hija mayor, Claudia, tiene diabetes Mellitus. Como saben, no es una enfermedad rara, pero sí es complicada para una niña de corta edad. He tenido la suerte de conocer tanto a Claudia como a Andrea, y, además de ser guapas, son muy simpáticas. Iliana me cuenta que también tuvo que dejar de trabajar. Ahora se dedica a sus dos hijas a tiempo completo. Recibe la ayuda de la Seguridad Social por hijo a cargo: los 83 euros que les comenté unas líneas antes.

El coste de la medicación de

Andrea es de cien euros al mes. A esta cifra hay que añadir la rehabilitación, la natación (que realiza en las piscinas de la Universitat de les Illes Balears porque hay un año de lista de espera en las piscinas públicas), mientras que para desplazarse en largas distancias necesita trasladarse en una silla.

Andrea puede valerse un poco, pero aún así necesita la ayuda de sus padres. "En nuestro caso, nos han denegado ayuda por parte de la Ley de la Dependencia. Según me explicaron, los niños son dependientes de los padres desde que nacen". En ese momento, Iliana me mira fijamente y me dice que puedo sacar mi propia conclusión.

Estos no son los únicos testimonios que tengo para explicar la dureza de convivir con una patología rara, y sobre todo tener una infancia donde cada día es un acto de superación. Esto es lo que le ocurre a María Isabel. Para ella, salir a la calle a jugar es como una gran aventura. Tiene seis años, y las primeras manifestaciones de su enfermedad llegaron cuando contaba seis meses. Después de un largo peregrinaje por muchas consultas

Menos de cinco de cada diez mil personas están afectadas por estas dolencias

S.F.

médicas, cuando tenía cuatro años se encontraba con sus padres en Valencia y en uno de sus ataques la llevaron de urgencias al Hospital la Fe. Allí, la reumatóloga infantil, la doctora Isabel Calvo, les aseguró que su hija tenía la enfermedad de Behçet. "Nos dio una carta para que nos pusiéramos en contacto con la reumatóloga infantil de Son Dureta, la doctora Lucía Lacruz", me explica su madre, Isabel Villena.

La enfermedad de Behçet se caracteriza por la inflamación de los vasos sanguíneos. Es de origen desconocido, minoritaria, no contagiosa y crónica. Es una enfermedad multistémica, porque pueden aparecer síntomas en un gran número de órganos y sistemas del cuerpo. En Baleares existen sólo dos casos. María Isabel vive en Lloseta. Le encanta ir al colegio y practicar baile moderno, pero hay días en que le duele la vida, porque su enfermedad le agota. "María Isabel se despierta muchos días con dolor de cabeza, o dolor de barriga. Cuando se queja es porque le duele, y aún así muchos días quiere ir al colegio".

El coste de la enfermedad supone a los padres de María Isabel 120 euros al mes en medicamentos. Tiene que llevar gafas graduadas, porque su enfermedad le produce sequedad ocular y la luz del sol le molesta en exceso, y debe cambiar las lentes dos veces al año. Las visitas al Hospital Universitario Son Dureta suponen un coste de gasolina, como en el caso de Neus, que vive en Pollença. Los padres de María Isabel han tenido que vender su casa para tener menos gastos, y ahora viven en un piso. Pero, además, los dolores que padece la pequeña hacen que sus padres estén pendientes día y noche, y esto les ha supuesto problemas en sus respectivos trabajos.

"Yo ahora estoy de baja, porque tengo ansiedad y padezco de vértigos. Mi jefe comprende mi situación personal y puedo trabajar media jornada", me cuenta angustiada. Su marido es albañil. En estos momentos, está sin trabajo, porque dormir pocas horas, durante estos seis años, le ha pasado una factura física. "Mi estado le afecta a mi hija, pero cuando duermes poco o pasamos el día o la noche en urgencias, nuestros cuerpos también se resienten. A veces, los empresarios no lo entienden, o aunque lo hagan no pueden mantenerte como empleado", concluye.

Cuando comencé la investigación de este reportaje lo hice, como muchos de nosotros, los comunicadores de salud, buceando en Google. Una vez empapada de información, tuve que definir qué y cuáles son las enfermedades raras, porque tantos conceptos me liaban. A lo largo de la recopilación de datos, observé que no era la única que confundía conceptos. Pude comprobar por mí misma cómo personas del mundo sanitario desconocían lo que era una enfermedad metabólica o una enfermedad reumática. Por ello, no dude en ampliar conceptos y ponerme en manos de los profesionales, es decir, los especialistas en enfermedades raras.

Pero empecemos por el principio. Una enfermedad es rara o poco común cuando afecta a menos de cinco de cada diez mil personas. Según los datos de la Dirección General de Sanidad y Protección de Consumidores de la Comisión Europea, dichas enfermedades afectan hasta a un seis por ciento de la población total de la Unión Europea. En España, más de tres millones de personas padecen una enfermedad rara. Por otra parte, la Organización Mundial de la Salud cifra en siete mil las patologías conocidas hasta la fecha. De ellas, el ochenta por ciento son genéticas, y el veinte por ciento restante se debe a causas infecciosas (bacterianas o virales), alérgicas, degenerativas, proliferativas o autoinmunes.

Por el momento, hemos definido qué es una enfermedad rara y hemos puesto algunas cifras encima de la mesa. Sin embargo, podemos ahondar mucho más en el tema, por ejemplo definiendo cuáles son las enfermedades raras más prevalentes en Baleares. La contestación es fácil: no se sabe, por ahora. La doctora Núria Matamoros, inmunóloga y coordinadora del Comité de Enfermedades Raras de Baleares, explica que, desde hace cuatro años, la Comunidad Europea ha marcado unas directrices para definir cuáles son las enfermedades raras y cuál es el número de pacientes que se ven afectados. En este sentido, desde el año pasado, la Conselleria de Salut i Consum está trabajando en la Estrategia de Enfermedades Raras.

El director de Planificació y Finança-ment, Juli Fuster, explica que el objetivo de dicha estrategia es mejorar la atención sanitaria que se proporciona a estos enfermos. "El primer paso fue crear el Comité de Enfermedades Raras, al frente del cual está la doctora Matamoros, el genetista Jordi Rosell, personal de la propia Conselleria, y también profesionales sanitarios de todos los centros de Baleares, como neurólogos, pediatras o los servicios de laboratorio y medicina interna". El segundo paso será la creación del registro balear de enfermedades raras. La recopilación de estos datos permitirá aumentar el conocimiento sobre las enfermedades raras y conocer cuáles son las diagnosticadas en Baleares, cuántas personas las sufren, cómo



La doctora Núria Matamoros, en su consulta.

se distribuyen geográficamente o qué tratamientos están siguiendo los pacientes.

Los primeros datos de este registro se darán a conocer durante los meses estivales de este mismo año, en el marco de unas jornadas sobre enfermedades raras que tendrán lugar en Palma. "Hasta la fecha, y en una primera detección, tenemos contabilizados 200 casos de estas patologías minoritarias en Baleares", comentó Fuster. Por su parte, las asociaciones de pacientes han solicitado entrar dentro de la Estrategia de Enfermedades Raras, según explica la doctora Matamoros. Una vez que esté concluido el borrador del documento, este les será facilitado a las asociaciones para que lo estudien y expongan sus propuestas.

La Estrategia de Enfermedades Raras establece tres importantes apartados. En primer lugar, la detección de la enfermedad mediante el consejo genético y el diagnóstico preimplantacional. El segundo punto es ofrecer a los profesionales de la salud herramientas para el diagnóstico precoz. Y el tercero, respaldar, desde Baleares, la creación de centros de referencia. En este sentido, la Comunidad puede llegar a ser el centro de referencia de la enfermedad de Andrade, muy prevalente en las islas.

Por su parte, también en Baleares, en el Hospital Universitario de Son Dureta, la

doctora Matamoros creó en 1993 el primer registro español de enfermedades de inmunodeficiencias primarias, que agrupa a casi 200 patologías pertenecientes al grupo de enfermedades raras. Este registro cuenta con 1.500 pacientes, y los datos están admitidos dentro del registro de enfermedades raras europeas llamado 'Orphanet', que, a su vez, es la mayor base de datos de enfermedades raras de Europa.

Las enfermedades raras afectan a cualquier persona y pueden manifestarse a cualquier edad. Además, dos personas pueden padecer la misma enfermedad y presentar diferentes grados de afección y de evolución. El Hospital Universitario Son Dureta abrirá en breve una consulta de medicina interna que se dedicará íntegramente al estudio de las enfermedades raras, tanto en la unidad de adultos como en la unidad de pediatría.

Uno de los principales problemas que se encuentran estos pacientes es la falta de información sobre la enfermedad, situación que les conduce a un peregrinaje doloroso por muchas consultas médicas. En muchos casos, se tardan años en encontrar el diagnóstico correcto. La doctora Matamoros indica que el diagnóstico precoz es fundamental, pues en muchas ocasiones estas enfermedades han podido causar daños irreparables en otras partes del organismo.