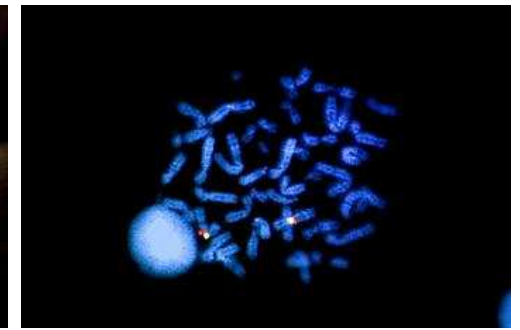




Ana Suárez abraza a su hijo de cuatro años, uno de los cinco afectados en toda España por el síndrome de Lowe. Junto a él está su hermano Nicolás, de seis años. En la página siguiente, de izq. a dcha.: Las plantillas especiales que utiliza Mateo para mantenerse mejor de pie. Imágenes del estudio de un cromosoma.



Los males olvidados

Hasta el momento suponen más de 7.000 dolencias diferentes. Algunas de estas patologías sólo cuentan con tres o cinco enfermos en toda España. Sin embargo, juntas suman tres millones de afectados en nuestro país y 29 millones en la Unión Europea. Son las enfermedades raras. Y, ante todo, las grandes olvidadas

por ESTHER GARCÍA-VALDECANTOS + fotos LUCÍA ANTEBI

“Estimados amigos:

Soy madre de un bebé de tres meses que ha dado positivo en las pruebas de fibrosis quística. (Quizá muchos no sabrán que hasta hace cuatro meses no se incluía esta enfermedad en la prueba del talón de los recién nacidos.) Se trata de una de esas enfermedades raras de las que apenas sabemos algo, incluso, los que las tenemos cerca. Afecta fundamentalmente al aparato digestivo y a los pulmones. Les escribo para proponerles algo que espero no les cueste apenas esfuerzo: la Asociación Madrileña de Fibrosis ha comenzado una campaña de información sobre esta enfermedad. Para ello se han diseñado unas pulseras que se reparten gratuitamente, y que presentadores y actores llevarán en sus muñecas. ¿Formarían ustedes parte de esta campaña. Ya sea llevando las pulseras o hablando de este problema en el medio en el que trabajan? Les quedaríamos profundamente agradecidas las personas que de una u otra forma padecemos este problema. Pues sólo gracias a la investigación y a la prevención se puede conseguir un futuro normal para los niños que han nacido con esta enfermedad. María (Madrid)

Esta carta llegó a la redacción de YO DONA a principios de noviembre. En realidad, este reportaje podría hacerse con una sucesión de cartas de padres de bebés, o de adolescentes, o de adultos afectados por alguna de las denominadas Enfermedades Raras (ER), y sería suficiente para entender en qué consisten. Porque esas líneas dirigidas a un medio de comunicación por una joven madre en busca de ayuda resumen con claridad la situación de estos enfermos. Es decir, el salto cualitativo que para ellos significan logros asumibles por las instituciones —como la prueba del talón en el caso de la fibrosis quística—; el desconocimiento de estas enfermedades por parte de la sociedad; la relevancia de que esta se involucre en pequeñas acciones que den visibilidad a sus dolencias; la importancia vital de la investigación y el anhelo de que, con algo más de prevención, los afectados puedan tener una vida lo más parecida a una existencia normal y no a un salto de obstáculos como el que viven en la actualidad. →

SOBRE ENFERMEDADES RARAS

Según la definición de la Unión Europea, **enfermedades raras, minoritarias, huérfanas o poco frecuentes** son aquellas con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de cinco casos por cada 10.000 habitantes.

Aunque es difícil precisar el número de Enfermedades Raras (ER), se estima que podría oscilar entre 6.000 y 8.000. A pesar de tratarse de dolencias poco frecuentes de forma aislada, en su conjunto son importantes ya que afectan a entre un 5 y 7% de la población de países desarrollados. Clínicamente son un grupo muy heterogéneo pero comparan algunas características:

>En general, son enfermedades hereditarias que habitualmente se inician en la edad pediátrica.

>El 80% son genéticas, mientras que el 20% se debe a causas infecciosas, alérgicas, degenerativas o autoinmunes.

>Tienen carácter crónico, en muchas ocasiones progresivo, una elevada mortalidad y un alto grado de discapacidad.

>Son de gran complejidad diagnóstica y difíciles de pronosticar.

>Requieren un manejo y seguimiento multidisciplinar.

>Los medicamentos que van apareciendo en el mercado son en general muy poco eficaces y muy costosos (se calcula que la inversión de cada nueva terapia es de 200 millones de euros). Como la I+D es cara, hay incentivos públicos para potenciar la I+D privada.

DATOS DE INTERÉS

Federación Española de Enfermedades Raras (Feder). www.enfermedades-raras.org
 Fundación Belén. www.fundacionbelen.org
 Instituto Carlos III (www.isciii.es)
 Enfermedades Raras (Ed. LoQueNoExiste).
 Todos sus autores han cedido sus derechos a Feder.
 SITE (Servicio de Información Telefónica para la Embarazada) Instituto Carlos III de Madrid (tel. 918 22 24 36).
 Fundación Isabel Gemio. www.fundacionisabelgemio.com



De arriba abajo: Las doctoras María Luisa Martínez-Frías (2q) y Eva Bermejo, directora e investigadora respectivamente del CIAC. Una científica del Centro.

Sin duda, este reportaje podría escribirse con algunos testimonios de aquellos que padecen uno de estos trastornos de baja prevalencia (es decir, menos de cinco casos por cada 10.000 habitantes según define la UE) en nuestro país. Pero, ¿a cuántos afecta en total? A tres millones. Muchos más que las 80.000 personas diagnosticadas con sida en España desde 1981; el doble de los afectados por cáncer (1.500.000), o de aquellos que padecen enfermedades cardiovasculares, por citar sólo tres patologías que conocemos todos. Sin embargo, ¿quién había oído hablar del síndrome de Kawasaki (inflamación de un vaso sanguíneo que provoca trombos o coágulos que destruyen las arterias y producen infartos de miocardio) hasta que supimos que esa fue la causa por la que murió el hijo de John Travolta? ¿Y el síndrome de Apert (una enfermedad hereditaria rara caracterizada por malformaciones en cráneo, cara, manos y pies, además de diversas alteraciones funcionales), el de Ehlers-Danlos (caracterizada por hiperlaxitud articular, hiperextensibilidad de la piel y fragilidad de los tejidos), el de Prader-Willi o SPW (una enfermedad del desarrollo embrionario, que se caracteriza por obesidad, tono disminuido del músculo, retraso mental e hipogonadismo –menor desarrollo o actividad genital–), el de Asperger (trastorno severo del desarrollo con dificultades para la interacción social) o el de Lowe? ¿Qué decir de las osteocondrodistrofias, las leucodistrofias, la Ataxia Telangiectásica? Nombres tan raros y tan difíciles como las enfermedades a las que describen. Más de 7.000. Ahí está el problema. Juntas suman tres millones pero ¿por separado? Algunas de estas dolencias sólo afectan a tres personas en toda España; algunas, a 2.300; otras, a 25.000. Pero da igual que el número sea algo superior, son muestras pequeñas de enfermos para poblaciones de millones de personas. Cifras exiguas para el estudio, insuficientes para los médicos de atención primaria, inapreciables para la estadística.



Virginia Felipe Saelices con su marido y sus dos hijos. Es la única española –y la segunda mujer en el mundo– que ha sido madre con una atrofia muscular espinal.

“Investigar un medicamento con el que vas a curar a 3.000 personas es caro y poco rentable.”

Ángel Nogales, jefe de Servicio de la Unidad de Referencia Pediátrica de Enfermedades Raras del Hospital Doce de Octubre de Madrid.

Preguntas y más preguntas

¿Cuántos laboratorios dedican sus esfuerzos a estudiar a fondo una enfermedad que afecta a tres personas entre 47 millones? ¿Qué médico puede tener la suficiente información como para acertar un diagnóstico del primer paciente, y probablemente el único que tendrá a lo largo de su vida profesional con esa enfermedad? ¿Qué medicamento saldrá al mercado que pueda paliar los síntomas de pacientes con multitud de áreas de su cuerpo afectadas (vista, oído, cerebro, estómago)? Estas son sólo algunas de las preguntas que a diario se hacen los afectados por estos trastornos. Para Ángel Nogales, jefe de Servicio de la Unidad de Referencia Pediátrica de Enfermedades Raras del Hospital Doce de Octubre de

Madrid, «investigar un medicamento con el que vas a curar a 3.000 personas es caro y poco rentable, pero hay que tener en cuenta que estas enfermedades tan poco frecuentes han empezado a llamar la atención hace muy poco, apenas tres décadas en EEUU, y menos aún en España. Aun así, actualmente se está tomando más conciencia que nunca».

Nogales se refiere a la estrategia aprobada por el Sistema Nacional de Salud el pasado mes de junio y presentada por el Ministerio de Sanidad a finales de octubre. En esta se pone de manifiesto el empuje que pretende darse a estas dolencias desde el punto de vista de la información y la comunicación, la prevención y la detección precoz, la atención sanitaria, las terapias, la investigación y la formación de los facultativos. Exactamente lo mismo que llevan años reclamando los enfermos y sus familias, las asociaciones de afectados y la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder). Esas peticiones quedan reflejadas en los testimonios recogidos en el recién publicado *Enfermedades Raras, un manual de humanidad* (Ed. LoQueNoExiste), en el que 26 personas narran su histo-

ria de un modo absolutamente sincero, real y conmovedor. La mayoría de ellos habla de los inicios de la enfermedad como de un vía crucis terrible hasta que los médicos dan con el diagnóstico correcto; luego, comienza la lucha del día a día, las visitas interminables al hospital, la rehabilitación, la medicación...

De ese «ir de un sitio a otro sin rumbo y sin soluciones» sabe algo Antonio Bañón, prologuista del libro, representante de Feder en Andalucía y responsable del proyecto I+D AL CERES para el análisis lingüístico-comunicativo de las enfermedades raras en España. Según Bañón, «en todos los casos los enfermos reflejan perfectamente uno de los problemas básicos de este colectivo. Esa situación de peregrinaje suele darse por la dificultad para conseguir un diagnóstico certero o acceder a algún tratamiento (cuando este existe). En muchas ocasiones, los afectados narran que fue la casualidad lo que les llevó a un especialista que logró poner nombre al problema. Conocer con exactitud la enfermedad que padecen puede llegar a convertirse en una obsesión para estos pacientes y sus familiares». Bañón señala uno de los puntos débiles a los que se enfrentan los miles de enfermos en nuestro país: «La descoordinación entre hospitales, la desconexión entre comunidades autónomas y la escasa existencia de centros de referencia en ER hacen que los pacientes carezcan de referentes claros para el diagnóstico o para el cuidado tras el diagnóstico».

La realidad y la ficción

De algunas enfermedades raras hemos sabido por magníficas películas como *El aceite de Lorenzo*. A finales de enero sabremos de una más, la enfermedad de Pompe (debilitamiento muscular progresivo y dificultades respiratorias), a través del próximo estreno protagonizado Harrison Ford. No es un tópico decir que la misma heroicidad que demuestran los padres de Lorenzo por conseguir una cura para su hijo es la que tienen miles de padres con prole afectada. Casualmente, a primeros de noviembre se conoció la eficacia de la terapia génica aplicada a la adrenoleucodistrofia (las leucodistrofias son patologías degenerativas que destruyen la sustancia que recubre los nervios de los sistemas central y periférico, lo que provoca la paralización de todas las funciones vitales afectando al sistema locomotor, la vista, el oído, la memoria...) que tienen Andy, Ángel y Andrés, tres hermanos españoles con la misma patología que padecía Lorenzo Odone, el niño que inspiró la famosa película. No es el mismo caso de Patricia, una canaria de casi tres años con una leucodistrofia para la que no sirve el mismo tratamiento →

“Con estas enfermedades no tienes un médico coordinador; cada especialista mira lo suyo, pero no ven al niño como un todo. Los padres tenemos que hacer el trabajo de coordinar.”

Ana Suárez. Su hijo Mateo, de cuatro años, padece síndrome de Lowe.

de estos tres hermanos. Su madre, Patricia, no ha tirado la toalla ni un segundo, y se ha centrado en conseguir lo necesario para que la pequeña tenga calidad de vida. «He perdido el trabajo por tener que atender a mi hija y no paro de organizar actos, verbenas o conciertos para conseguir el dinero que necesitamos para pagar los médicos que necesita. Y todo se lo debo a la generosidad de los vecinos de Fuerteventura; gracias a ellos podremos viajar a Francia donde una doctora va a estudiar su caso».

Viajes, asistencia a congresos de medicina, horas navegando por internet, creación de asociaciones... En muchas ocasiones, los padres empiezan a hablar de tú a tú con los médicos, y todos conocen hasta el último detalle de la enfermedad que padecen sus hijos o ellos mismos. Pero a la inversa, no todos conocen el día a día de los afectados. Como señaló la Princesa de Asturias el pasado 28 de febrero en el Senado durante la celebración del primer día mundial de las Enfermedades Raras: «La verdad es que no sé demasiado de glucogenosis, neurofibromatosis, leucodistrofia, fibrosis quística, esclerodermia o artritis de Takayasu, la dolencia de la que nos ha hablado Iliana. Pero sí sé algunas cosas de Lucía, de su madre Carmen, de Santi, Ana, Marta, Marina, Mateo... Gracias a ellos nos hemos dado cuenta de cómo sufrís, de cómo vivís un día a día realmente complicado, de la dificultad para conseguir un diagnóstico adecuado, de cómo el desaliento y la desesperación muchas veces os traspasan. Y me decía una persona muy joven, una mujer fantástica afectada por una de esas enfermedades terribles, que a veces tiene una sensación de cansancio y tristeza insondables».

Las familia, el apoyo

Ana Suárez es la madre de Mateo, uno de los niños citados por la Princesa en su discurso, un niño de cuatro años que nació poco después que la infanta Leonor. «Recuerdo que vi a la Princesa en televisión salir del hospital con su hija en brazos y pensaba: «ya me queda poco para estar igual de contenta», recuerda Ana. Su hijo Mateo nació con el síndrome de Lowe, una enfermedad genética que padecen uno entre un millón. Rara entre las raras. Afecta a ojos, cerebro y riñones. Sin embargo, no hay ni sombra de dramatismo en la voz de Ana. Aunque sí algo de cansancio y soledad. «El problema con esta dolencia es que no tienes un médico coordinador; cada especialista mira lo suyo pero no ven al niño como un todo. Al final, los padres tenemos que coordinar el trabajo de los médicos. Y estamos muy solos, no hay centros de referencia, no hay un canal rápido para estos enfermos; cada vez que voy a la Paz estoy una media de cinco horas». Por no hablar de la burocracia con las recetas, de los tres años que ha tardado en conseguir una plaza de parking para minusválidos, de la batalla para conseguir que Sanidad dé el ok a la hormona de crecimiento como en otros países de Europa... Y suma y sigue.

«Aprender a vivir con la enfermedad, a no dejarse arrastrar, a plantarle cara. El mundo me parece enorme, y yo me veo muy pequeña. Intento obviar el lado negativo y ver sólo el positivo (...) La miro y sé que nada nos podrá vencer. En sus ojitos, miedo, angustia, incertidumbre. En mi corazón, dolor. Los suspiros son de plomo, el aire pesa, pero tengo que mantenerme fuerte.» Así narra Iliana Caplunch sus sentimientos en el libro *Enfermedades Raras*. Su hija pequeña padece artritis de Takayasu. Sólo hay tres casos conocidos en España, que se conozcan, pues la falta de un registro fiable es otro de los inconvenientes. Al otro lado del teléfono, Iliana suena amable y atenta pero atareada: tiene que irse a un pueblo cercano a atender un concierto benéfico del coro de la iglesia para recaudar fondos para ABAIMAR, la Asociación Balear de Enfermedades Raras que ella ha creado con el objetivo de hacer fuerza frente a las instituciones. «No es lo mismo que una sola madre pida rampas en los colegios e institutos a que vayamos un grupo de afectados», explica. Iliana echa de menos la comprensión y la ayuda, porque ni siquiera la Ley de Dependencia cubre sus necesidades: «La enfermedad de mi hija no estaba descrita para la valoración de la ley a pesar de tener un 60% de discapacidad». Historias. Terribles. Épicas. Alentadoras. Reales. Como la de Virginia. Quizás en estos momentos ella juega a las profesoras con su hija mayor. Y eso que tiene una atrofia muscular espinal tipo 2. Que necesita una persona que la atienda las 24 horas del día. Que vive en una

De izq. a dcha.: Mateo, de cuatro años, con síndrome de Lowe, sonríe en brazos de su padre. Muestras de ADN pertenecientes al laboratorio del CIAC.



FOTOS: TWENTY CENTURY FOX/UNDERWOOD & UNDERWOOD/CORBIS; BETTMANN CORBIS/HULTON-DEUTSCH COLLECTION/CORBIS.

silla de ruedas. Nada de eso le ha borrado la sonrisa. Virginia es el único caso en España hasta el momento –y el segundo en el mundo– de una mujer que ha tenido hijos con su dolencia. Una todoterreno en un cuerpo menudo de 30 kg que no ha perdido un ápice de feminidad ni de coquetería. «He participado en el Proyecto Europeo sobre la moda que se ha celebrado en España para sensibilizar a los diseñadores sobre lo difícil que es para nosotros vestimos. La gente se piensa que porque sufrimos una discapacidad no tenemos bodas o no nos gusta estar bien e ir guapos.» Virginia es muy positiva, pero asegura que a veces hay que tener un don especial para no deprimirse. Quién no lo haría si el único tratamiento paliativo con el que contara fuera la rehabilitación y la Administración le ofreciera 15 días de fisioterapia al año.

Esperanza, futuro

Para lograr que Virginia consiga más semanas anuales de rehabilitación, está Feder, pero no puede con todo: debe actuar frente a las Administraciones Públicas, apoyar a los afectados, representarlos, alertar sobre la situación de estos enfermos, difundir información... Como lo hace la Fundación Belén, creada en 1996 por una periodista para atender a los padres de cualquier niño con una discapacidad. En palabras de Leticia Escardo, su fundadora, «es muy difícil encontrar ayuda eficiente y gratuita; nosotros tratamos de



dar esperanza, porque se puede tener una vida plena y feliz a pesar de todo. Recuerdo que una madre me dijo: ‘El día se te hace noche’. Por eso creamos la Fundación, para poner un faro, un letrero que dice: *por aquí hay salida*». Isabel Gemio, cuyo hijo padece una distrofia muscular, está convencida de que hay salida, de que llegará el día en que se encuentre una cura para estas enfermedades. De ahí que la Fundación que ha creado se centre en la investigación, porque «esto es una cuestión de medios, cuanto más investigación, más posibilidades tendremos de lograr curarlos». De momento hay noticias esperanzadoras, planes que se ponen en marcha. A lo largo de los próximos tres años, en Andalucía se va a desarrollar el proyecto Genoma Médico para construir un patrón común para todo el genoma humano, algo así como un mapa de las variaciones de los genes que permitirá saber cuáles son los causantes de las enfermedades raras. La Sociedad Española de Medicina

Interna (SEMI) acaba de organizar un Congreso para alentar la mayor implicación de los internistas en las ER, ya que estos pacientes precisan una atención continuada, ingresos hospitalarios frecuentes, medicamentos costosos y médicos con formación e información. En Europa se va a crear un Comité de Expertos en ER compuesto por 51 miembros de los 27 países y se va a desarrollar una Directiva de Atención Transfronteriza. Esta avalará la creación de centros de referencia europeos que permitirá que los pacientes acudan a un organismo especializado de otro país si en el suyo no cuentan con ninguno. Por su parte, el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) inaugurado hace tres años –y que alberga los mejores grupos de investigación del país– continúa su labor investigadora. El Instituto de Salud Carlos III de Madrid (ISCIII), al que pertenece CIBERER, financia proyectos de investigación centrados en estas patologías poco frecuentes. Como señala la doctora María Luisa Martínez-Frías, directora del CIAC (Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas), «en la actualidad se pueden diagnosticar molecularmente algunas ER y es de esperar que con los grandes avances que estamos viviendo en este área de la investigación, ese tipo de diagnóstico esté disponible para un número mucho mayor de enfermedades».

Mientras, los enfermos seguirán soñando con grandes soluciones pero también con pequeños detalles que son un mundo. Una de las personas que ha escrito su testimonio en *Enfermedades Raras* cuenta que «un día, al entrar en la consulta, junto al médico había un estudiante de Medicina; el doctor, dirigiéndose a mí, le dijo: ‘Mira, un Ehlers’. A mí se me ocurrió contestar: ‘¿Dónde, dónde está Ehlers? ¿No ha fallecido?’ El médico me miró y se echó a reír, aunque a mí no me hacía ninguna gracia... Las personas no somos nuestra enfermedad; la tenemos, la padecemos o la sufrimos, pero no deja de ser una circunstancia en nuestra vida». Una circunstancia terrible, pero sólo eso. Como dijo Isabel Gemio en la celebración del primer aniversario de la Fundación que lleva su nombre: «Son seres humanos, no son monstruos, lo monstruoso es su enfermedad». X

RECAUDANDO FONDOS

Al igual que la gran mayoría de asociaciones de afectados por una Enfermedad Rara, la Asociación de Afectados de Neurofibromatosis –una de las ER más comunes en España, que afecta a alrededor de 15.000 personas– debe recurrir a realizar rastrillos o conciertos benéficos para recaudar fondos con los que ayudar a sus asociados. A finales de noviembre, como cada año desde 2000, la Asociación organizó un rastrillo en una estación de metro madrileña, en el que participó Miriam Díaz Aroca (arriba, en la foto), entre otros. El dinero obtenido lo destinarán a financiar un proyecto de investigación sobre la neurofibromatosis a nivel genético, dirigido por la doctora Concha Hernández, de Genética molecular del Hospital Ramón y Cajal.