

→ SALUD | MEDICINA



Se calcula que en España existen unos tres millones de personas afectadas por alguna de las más de 5.000 enfermedades poco frecuentes. En el día mundial dedicado a estas patologías, hoy domingo 28 de febrero, reclaman centros especializados que acorten el calvario que supone obtener un diagnóstico

# LAS MÁS RARAS DE TODAS LAS ENFERMEDADES

MARÍA VALERIO

Se caso es uno de los más raros dentro de los raros. Belén, la madre de Víctor, lleva escuchando malas noticias desde que él nació. Que si no vería, ni oíría, ni viviría demasiado a causa de su diagnóstico: síndrome de Joubert. Tal vez por eso decidió movilizarse, formar una asociación, dar a conocer su caso en los medios de comunicación (como lo hizo en el suplemento SALUD de El Mundo en 2003) y rebelarse al destino. Cualquier pequeño paso es un logro y ellos, como los millones de afectados por una enfermedad rara en España, alzan la voz en este 28 de febrero.

¿Se imagina tener que esperar más de cinco años hasta que un médico sea capaz de poner nombre a su enfermedad? ¿Se imagina el peregrinar de un especialista a

fermedad rara, unos tres millones de españoles que sufren alguna de las 5.000 a 7.000 patologías diferentes de este tipo que existen (neurodegenerativas la mayoría; incurables, muchas de ellas).

Como Iliana, la madre de Andrea (seis años), una niña de Mallorca que sufre síndrome de Takayasu, una patología vascular más propia de mujeres asiáticas. «El suyo fue el primer caso que se diagnosticó en España; ahora hemos localizado a dos niños más en Granada y Sevilla, aunque con afectaciones muy diferentes en cada caso», explica esta madre coraje, que conoció el diagnóstico de su hija a los dos días de su cuarto cumpleaños («hasta entonces era una niña sana») y ya habla con soltura de estenosis (estrechamiento) y otras palabrejas médicas que le permiten asistir sin perderse a congresos médicos.

«Somos los grandes olvidados del sistema sanitario», se lamenta Isabel Campos, representante de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Su lista de reivindicaciones no es larga, pero sí concreta: «Necesitamos unidades de referencia con personal especializado, que permita acortar el tiempo del diagnóstico que ahora puede ir de cinco a 10 años», asegura Campos. Y más ayuda económica: «el 20% del presupuesto familiar se destina a cuidar del paciente».

Lo sabe bien la madre de Víctor (nueve años), uno de los seis casos de síndrome de Joubert registrados en España según datos de FEDER. Los libros de medicina hablan de alteración respiratoria, ataxia (falta de coordinación en los



Belén y su marido Arturo, con Víctor, cuyo caso ya relataron en EL MUNDO en el año 2003. / ÓSCAR MONZÓN



Juanjo y su amiga Oihana, que también sufre Apert. / EL MUNDO

## INVESTIGACIÓN

700 investigadores y 7,7 millones de euros.

«La inversión nunca es suficiente», reconoce Francesc Palau, director del Centro de Investigación en Red dedicado a estas patologías (Ciberer). Este organismo aglutina a más de 60 grupos de investigadores, en total, unas 700 personas dedicadas a estudiar las posibles causas (genéticas en su mayoría) de las enfermedades raras y tratando de descubrir posibles tratamientos. Como la telangiectasia hemorrágica hereditaria, que gracias a un trabajo español, ha conseguido la indicación de un nuevo medicamento huérfano.

movimientos), retraso mental, hipersulinemia, polidactilia (más dedos de lo normal), problemas renales... aunque Víctor ha logrado superar muchas de las pesimistas

predicciones que han ido haciendo los médicos desde que nació.

Desafiando todos los pronósticos, Víctor ya va a un colegio normal cuatro días por semana y sólo

ahora empieza a conocer la otra cara de las enfermedades raras, el desprecio y las burlas de sus compañeros. «Se ríen de él, y cuando se pone nervioso se le acentúan las estereotipias [movimientos incontrolados de la cabeza] y los tics», se lamenta Belén, toda una experta en conciliación. «Sólo ahora empieza a ver sus diferencias, pero nuestro empeño ha sido siempre que sea lo más independiente posible y de momento no manifiesta ninguna preocupación, ni está triste. Es su normalidad».

Como lo es la de Juanjo (24 años), uno de los 80 afectados por el síndrome de Apert en España. «Yo tomé conciencia de mi enfermedad a los 18 años a raíz de un artículo que leímos en el periódico», relata desde su casa. «Lo peor era el desprecio de la gente cuando era niño, pero ahora soy feliz, ya no me afecta tanto como antes», confiesa. Ser diferente no le ha impedido estudiar enología y trabajar en un centro social en Aranjuez. Allí vive, y también sale los fines de semana con sus amigos. «¿Si yo he peleado por la normalidad, cómo no voy a ser coherente y dejarle que salga como los demás chicos?», se pregunta su madre, Pilar.

## PUEDEN TARDAR DE CINCO A 10 AÑOS EN OBTENER UN DIAGNÓSTICO FIABLE

otro hasta tener un diagnóstico para sus síntomas? Ésa es la experiencia común que comparten las personas que sufren una de esas patologías con nombre impronunciable que afectan a dos o tres por cada 100.000 habitantes.

Las cifras oficiales dicen que entre un 6% y un 8% de la población mundial está afectada por una en-

I jornada

# Esperanza contra el cáncer de mama

Con la participación de:

Dña. Trinidad Jiménez. Ministra. MINISTERIO DE SANIDAD Y POLÍTICA SOCIAL  
D. Juan José Güemes. Consejero de Sanidad. COMUNIDAD DE MADRID

Madrid, 25 de marzo de 2010  
A las 15.45 h.  
Auditorio Unidad Editorial

Para más información: Tel.: 91 443 54 03 / 902 99 62 00. Solicitud de invitación: eventos@unidadeditorial.es. Aforo limitado. Imprescindible confirmación por parte de la organización