

REPORTAJE

Enfermedades raras y olvidadas

La ReMPS resalta el golpe que ha supuesto el coronavirus a la atención y el tratamiento de los pacientes durante el confinamiento y la pandemia **≡ 60.000 cordobeses** sufren algún tipo de dolencia con esta calificación

IGNACIO LUQUE
@IgnacioHLuque
CÓRDOBA

Mañana se celebra el Día Mundial de las Enfermedades Raras, unos tipos de dolencias que afectan a unos 60.000 cordobeses, la mayoría niños. Estas patologías, poco frecuentes, representan entre el 6% y el 8% de la población, aunque se desconoce el número exacto de afectados, ya que no existe un registro oficial que aglutine a todos los casos, señala Francisco Ureña, presidente de la Red Española de Madres y Padres Solidarios (ReMPS). En Andalucía, según cifras aportadas por la Consejería de Salud y Familias, existen unas 500.000 personas castigadas por unas dolencias que implican importantes repercusiones en el ámbito psicofísico, familiar, laboral y económico, sin ningún tratamiento en muchas ocasiones y en el último año agravadas por la pandemia.

Una de las familias cordobesas afectadas es la de Manuel Perales. Su hijo, Adrián, padece el Síndrome Lesh Nyhan, para el que consiguió, después de años de lucha, su entrada en un ensayo clínico en Madrid para el tratamiento de la enfermedad. Sin embargo, a los pocos meses de conseguirlo y a causa del covid-19, tuvo que dejar de viajar a la capital. «Una enfermedad que padecen solo 30 personas en España» de los que 28 se tratan en Madrid, indica Perales, que recalca que «ir allí hubiera supuesto hacer más pruebas» para lograr un avance. Por el contrario, ahora la situación está congelada desde hace un año. Su objetivo no es otro que el de conseguir un medicamento huérfano (no aprobado por la EMA, Agencia Europea del Medicamento, para su comercialización, pero sí para administrar a un paciente) para Adrián. «Por lo visto se lo habían puesto a algunos niños, pero todos no son iguales y no todos los niños reaccionan igual», explica el padre, que además se queja de que «no nos han dicho nada, que no se puede que está todo parado y que no vamos a Madrid», de ahí que reclame que «tengan el medicamento, que abran las provincias o que haya un transporte específico para Adrián para que lo puedan mirar allí». Lo más doloroso para Manuel Perales es que su hijo nació en el 2014 «y en el 2017 me enteré de que había un medicamento para mi hijo desde el 2010». Perales asegura que «ningún médico me informó de ello y es cierto que puede afectarle más o menos, porque no a todos los enfermos les sienta igual, pero la cuestión es que me lo den y probarlo.



►► **Lesh Nyhan** ► Manuel Perales y su hijo Adrián, en su casa, el pasado miércoles.



►► Antonia Gallardo tiene una hija, Jimena, con Síndrome de Kleefstra.

Me tuve que enterar a través de la ReMPS y nos debían haber dado la opción de elegir», lamenta. Además, Perales reivindica que ve «bien que la gente luche por el cáncer o por el coronavirus, pero ¿nos olvidamos de las demás enfermedades? ¿No existen? Vamos a seguir investigando, que hay chiquillos que también tienen padres, hermanos y abuelos», recuerda. Finalmente, el covid-19 le ha generado situaciones absurdas. «La enfermedad de mi hijo, sin verlo actuar, ¿cómo se va a recomendar nada? Necesita de presencia física», algo vetado hoy en día aún por el covid.

Un año perdido

«No se puede contar con el sistema de salud», afirma sin dudarle Antonia Gallardo, que, como botón de muestra, cuenta que «en febrero del 2020 eché los papeles para que revisaran la minusvalía» de su hija, Jimena, afectada con el Síndrome de Kleefstra. «Estamos a febrero del 2021 y aún no han llamado, así que este año también es perdido». Ese «también» lleva aparejado que el 2020 no ha sido nada fácil debido a la pandemia. «Este tipo de niños re-

quieren mucha rutina, así que durante el confinamiento no hubo ni logopeda, ni psicólogo, ni maestro, ni nada», relata Gallardo. «De golpe y porrazo se encontró en casa y sin rutinas, por lo que empezaron las autolesiones, las frustraciones, todo se le acentúa muchísimo más», además de la obligación de quedarse en casa, especialmente dura para niños con esta enfermedad. Durante el confinamiento y no en pocas ocasiones a lo largo de la pandemia ha tenido que hacer «de psicólogo, de logopeda, de maestro, etcétera. Sin conocimiento de muchas cosas», porque «no es lo mismo un profesional que una madre y ella no entiende que la obligue a hacer algo que ella no quiere». Otra consecuencia de la pandemia ha sido la cita anual con su neuropediatra. «No la ve desde el verano del 2019 y

A causa del virus «el sistema de salud retrasaba la cita o directamente no la daba», dice Ureña

actualmente está cancelada hasta nueva orden», denuncia Antonia Gallardo, que también reclama que, vía telefónica, «no tiene un seguimiento» como es debido por parte del profesional que corresponda. «Después de cuatro meses me dieron la cita con el oftalmólogo pero ella, debido a su enfermedad, no colabora. Fuimos para nada y el oftalmólogo me avisó de que cualquier revisión que haya que hacerle tendrá que hacerse con anestesia general». Así, la situación existente antes de marzo del 2020 estaba ahí, pero durante la pandemia se ha acentuado esa sensación de «abandono», que transmite Antonia Gallardo.

Son tan solo dos casos de los 60.000 existentes en Córdoba. Francisco Ureña denuncia que en la pandemia «ha habido mucho retraso en el seguimiento de las familias. El sistema de salud o retrasaba la cita o directamente no te la daba». El presidente de ReMPS relata que «no podíamos acudir a los centros hospitalarios, ni salir a la calle» con la importancia que tienen en estas enfermedades «la inspección física» por parte del personal

médico. Además, recalca que «muchos de los especialistas en estas enfermedades están fuera de Córdoba, por lo que las restricciones de movilidad han afectado también a los tratamientos», que se han quedado estancados. El hijo de Ureña sufre Síndrome de Duchenne y al igual que Perales también lucha por un medicamento huérfano. «Ahora con el covid se habla mucho del derecho a la salud y, sin embargo, a mí la Administración andaluza me deniega un medicamento que hay, que está aprobado en EEUU para uso compasivo, pero se esconden y lo demoran, por lo que nos tenemos que meter en juzgados para que nos lo facilite un tribunal. ¿La salud no es para todos?», se pregunta.

Reclaman protocolos

En España hay tres millones y medio de personas afectadas por alguna enfermedad de las denominadas raras, es decir, que la padecen una de cada al menos 2.000 personas. Ureña reclama «que haya protocolos preestablecidos» para atender a este tipo de pacientes y que sean enviados a los centros de referencia, a los auténticos especialistas, estén donde estén. También exige un aspecto que ha empeorado durante la pandemia. «Los informes que hacen los especialistas han de ser periódicos, no puede ser que para algo que se ha de hacer con el paciente el informe sea de tres años antes, porque en ese tiempo el paciente ha perdido capacidades», ya que se tratan en su mayoría de enfermedades degenerativas.

También recalca la importancia de la enfermera de enlace. «Es muy importante», aunque vuelve a la relevancia de «la red de protocolos», porque «el sistema no indica ni informa de las posibilidades de recursos que hay, porque claro, si usas muchos recursos, gastas mucho», denuncia. Además, «los problemas se han agravado por el coronavirus sustancialmente. Se han retrasado operaciones y las patologías se han agravado», explica, por lo que «con este tipo de enfermedades pasa algo parecido: al no ser vistos por los especialistas, pues por ejemplo, le puedes estar dando un nivel de oxígeno que no le corresponde», porque el problema de las enfermedades raras es «que evolucionan» y el sistema «no se adapta a esa evolución», remarca. Finalmente, Ureña reclama «investigación» y mayor agilidad en la Administración. «Con mi hijo, la Administración tiene tres medicamentos para poder administrarle, pero se hace la sorda», denuncia. ≡