

TEMA DEL DÍA

Salud
Páginas 2 y 3

CIFRAS ESTIMADAS POR LA FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ASOCIACIONES DE ENFERMEDADES RARAS

32.000 niños sufren en Córdoba una enfermedad rara, el 65% invalidante

Las familias afectadas destinan más de 350 euros mensuales a tratamiento y otros gastos asociados

La Red de Padres Solidarios ha recaudado más de 95.000 euros para proyectos de investigación

ARACELI R. ARJONA
ar@cordoba.esperiodico.com
CÓRDOBA

Actodisostosis, afibrinogenemia familiar, síndrome de Ambras, síndrome de Wiskott Aldrich, Xeroderma Pigmentoso, síndrome de Zollinger Ellison, síndrome de Wilkie, enfermedad de Wolman... y así hasta 7.000.

Hablar de enfermedades raras supone adentrarse en el mundo de lo desconocido, un océano incommensurable de preguntas sin respuesta por el que actualmente navegan más de 40.000 cordobeses, entre un 75 y un 80% de ellos niños, según la Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras, unos 32.000 solo en la provincia. Para avanzar en ese mar de dudas, en el que los médicos, en ocasiones, no son de gran ayuda, los padres de los menores afectados llevan años buscando apoyo en otros que pasan por lo mismo y constituyendo asociaciones. La Red de Padres y Madres Solidarios aglutina a muchas de estas entidades, impulsoras del Congreso Andaluz de Enfermedades Raras de este fin de semana en Córdoba. Según su presidenta, Rosa García, la realidad a la que se enfrentan las familias es muy dura. «La atención que recibimos depende en gran medida del profesional que nos toque y de la suerte de que realice la prueba adecuada lo antes posible», explica, «por eso lo normal es que el diagnóstico llegue con un retraso medio de siete años desde que la enfermedad debuta». A veces dura más. «Tenemos un caso de una persona que lleva 18 años diagnosticada como enfermedad de Huntington y hace menos de un mes le han dicho que no era eso, que es otra cosa», explica García, «los médicos dan palos de ciego y muchas veces somos los padres, que no dejamos de buscar información, quienes les tenemos que orientar». Se estima que existen entre 5.000 y 7.000 enfermedades raras con nombre, cada una con sus variantes. Además, el 65% son graves e invalidantes, pero los fondos destinados a investigación son insuficientes y menguantes, por lo que, «una vez diagnosticados, los enfermos tan solo reciben medicación para paliar los síntomas, si no parches al dolor, la inflamación...», expi-



ca García, que se queja además de la falta de un registro nacional de pacientes (de momento, solo existe uno andaluz) o un sistema de intercambio de información eficaz que evite que los ensayos clínicos se cierren porque no sea posible localizar a pacientes con la enfermedad. «A mí me llaman muchas veces para pre-

investiga, cada vez habrá más niños que enfermen sin posibilidad de cura», lamenta otra madre. Todos los padres de niños con enfermedades raras coinciden en que «la investigación es la clave para avanzar tanto en el diagnóstico como en el tratamiento», por lo que llevan años recaudando fondos para este fin. Hasta la fecha, más de 95.000 euros se han entregado a la Fundación de Isabel Gemio para distintos proyectos. «La gente no se da cuenta de que hay tantas enfermedades raras diferentes que en conjunto afectan a un número muy elevado de personas y que cualquiera puede verse afectado», señala una socia de la Red. El 80% de las enfermedades raras son genéticas, por lo que contar con pruebas diagnósticas es fundamental ya que permitiría prevenir que nazcan niños afectados por enfermedades muy graves. «Si mi hijo tiene una enfermedad genética y no se hace la prueba a toda la familia, ¿qué pasa si tengo otro hijo o si mis hijos tienen hijos? ¿No estamos promoviendo que nazcan más niños enfermos que tendrán una calidad de vida ínfima por-

Prioridad: un registro de enfermos

►► El director del Plan Andaluz para la Atención a Personas con Enfermedades Raras es Rafael Camiño, coordinador además de la Unidad de Neuropediatría del hospital Reina Sofía, quien ha admitido las dificultades que existen actualmente para conocer cuántas personas están afectadas por estas enfermedades, cruzar datos y tomar medidas en función de cuáles tienen presencia en Córdoba. «No podemos precisar cuántas ni qué enfermedades raras se dan en pacientes de la provincia, pues tenemos registros de un núme-

ro relativamente escaso de las enfermedades», ha dicho Camiño, «en el Registro Andaluz de Enfermedades Raras se incluyen datos de unas 76 enfermedades o grupos de enfermedades raras, aunque actualmente estamos trabajando con el Ministerio de Sanidad y el resto de comunidades autónomas para impulsar los registros, de la mano del Registro Estatal de Enfermedades Raras, que permitirá avanzar y armonizar la información de las distintas comunidades, que son las que aportarán los datos al Ministerio».

Rosa García, presidenta de la red y madre de un niño con síndrome de Duchenne, reclama más inversión en los llamados fármacos huérfanos, aquellos que, pese a responder a necesidades de salud pública, la industria farmacéutica no desarrolla por razones financieras, ya que van destinados a un reducido grupo de pacientes. «Muchos padres no saben que hay medicamentos para la enfermedad de sus hijos, a veces por que el médico que les atiende lo desconoce y otras veces porque son muy caros y, salvo que ellos se informen y los pidan, se les oculta que existen», afirma. ■