

EL IMPACTO DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Los afectados acusan al SAS de ser reticente a la hora de hacer diagnósticos

► Unas 40.000 personas padecen este tipo de dolencias para las que hay poca atención especializada y que se encuentran con graves dificultades

JAVIER M. COLLANTES
CÓRDOBA

«Yo no soy la caña, simplemente mi hijo se muere... Es la excusa perfecta para hacer lo que hago». Son palabras de Rosa García del Rosal, la incansable presidenta de la Red de Madres y Padres

Solidarios (Remps), que en Córdoba equivale a hablar inconfundiblemente de enfermedades raras. Suele recibir al día hasta un centenar de correos de familias con algún afectado por este tipo de anomalías. «Es mi límite, no puedo atender a más», señala esta mujer de carácter fuerte y aspecto engrosadamente frágil que mira sin pestañear una realidad cruel ante la que se niega a inclinarse, y le han llegado a llamar desde centros referenciales para

buscar a familias que aporten ADN para investigaciones. «La última la encontré en Francia», afirma. Las frías cifras no dejan de ser meros guarismos. Detrás de cada caso, muchos de ellos sin diagnóstico, hay una historia personal con familias desesperadas por tratar de comprender las razones de una enfermedad para la que, en la mayoría de los casos, no hay cura y que ataca sin avisar y a cualquier edad. De modo que cualquiera es un potencial enfermo.

«Se habla desde hace tiempo de unos 3,5 millones de afectados en España, 600.000 en Andalucía de aproximadamente 40.000 casos en Córdoba, pero la realidad es otra, son muchos más, pero o se desconocen o hay reticencia para diagnosticarlos», señala. A nivel oficial, de hecho, el listado elaborado desde el Servicio Andaluz de Salud (SAS) en Granada indica que en la provincia de Córdoba hay solo 1.258 casos confirmados con asistencia en los Servicios del Sistema Sanitario Público de Andalucía (SSPA) para las 73 enfermedades reconocidas a día de hoy en esta comunidad (en otras, son bastantes más). De hecho, entre esas cifra de males hay dos de ellos (Lipidosis Cerebral y Síndrome de Duane) en las que no hay registros de ningún paciente cordobés y otras dos (Hipoparatiroidismo y Síndrome de Aumento de IGM, con 5 casos) en las que la enfermedad es tan escasa que ni siquiera existen datos

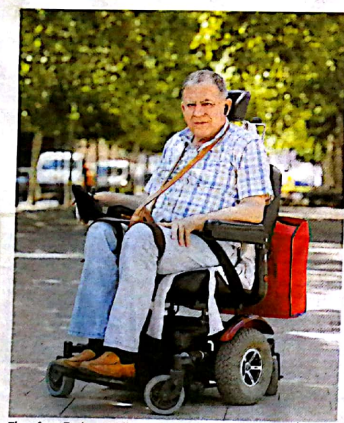
Lo oficial y la realidad
El número de pacientes puede ser mayor por la falta de conocimiento

Hay que salir fuera
En Andalucía hay cuatro centros de referencia y ninguno está en Córdoba

Asociación Cordobesa de ELA Enrique Aguilar

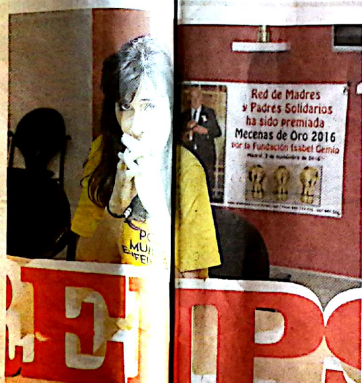
La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad degenerativa de tipo neuromuscular, que puede atacar a cualquier persona en algún momento de su vida. Así de cruel. El caso de Enrique Aguilar, hasta el pasado 1 de abril profesor de la UCO, que le llegó a adaptar su estancia y su horario al avance de la enfermedad, es llamativo, porque su neurólogo le diagnosticó relativamente pronto y comenzó el

tratamiento temprano. Fue en la primavera de 2015 cuando lo notó. La pierna se le dormía y eso en un amante del deporte y la vida sana fue suficiente para despertar la alarma. Ahora forma parte de un grupo de ensayo con células madre entre Córdoba, Málaga y Sevilla donde ya ha «tenido esperanzas en que se descubra algo, por lo menos para que se frena la enfermedad».



El profesor Enrique Aguilar, afectado de ELA

ROLAND SERRANO



Rosa García, presidenta de la Red de Madres y Padres Solidarios

ROLAND SERRANO

Red de Madres y Padres Solidarios Rosa García

Sobre los hombros de Rosa García hay una labor de titanes. Representar una realidad que es como los icebergs, en los que la punta visible es una minúscula parte de la realidad oculta, es una labor para la que no todo el mundo está preparado. Su estímulo es su hijo, pero no se ha limitado a su problema personal. Ha hecho suyo los de cientos de familias desamparadas por una situación que se escapa al ámbito de la ciencia, porque la investigación no da para más. Se le llama raras porque cada una afecta a un número «pequeño» de personas, pero sumándolas todas abarcan una situación que se podría empezar a calificar ya de «común». Cada vez es más normal que en las familias aparezcan uno o más casos de enfermedades raras. Por eso, ella suele hablar de que en el futuro «todos seremos raros... y especiales». Dignos de ser tratados como uno más.



Isabel Larrea, en una charla de Asimaga

Asociación Afectados Maullido de Gato Isabel Larrea

Isabel Larrea entró en el activismo de este tipo de pacientes por el caso de su hijo Antonio. Delegada en Andalucía de Asimaga y vicepresidenta nacional, se movió de forma incansable hasta lograr que lo diagnosticaran. Antonio nació con una esperanza de vida no más allá de los cuatro años. Hoy tiene ya 33 y como dice su madre, «tiene la edad en el carré». El Maullido de Gato se

puede detectar al nacer porque el bebé llora de forma leve y fina (de ahí el nombre) y luego se manifiesta en rasgos físicos también. Está afiliado a la ONCE, pero no vende cupones por falta de autonomía, algo que solivianta a su madre porque indica que «no hay verdadera integración». Afirma que en Córdoba no lo saben tratar y no hay centro de referencia para la enfermedad.

en tu móvil:
ICHIL
HACIENDA LOCAL
OPORTUNIDAD

ibi rústica
impuesto sobre
bienes inmuebles
de naturaleza rústica
PLAZO DE PAGO EN PERÍODO VOLUNTARIO

26 de abril a 26 de junio

Más información
901 512 080 / 957 49 82 83
www.haciendalocal.es
www.dipucordoba.es

Hacienda Local
Diputación de Córdoba

Diputación
de Córdoba

cajasurO

EL IMPACTO DE LAS E

Los afectados acusan al SAS de ser reticente a la hora de hacer diagnósticos

► Unas 40.000 personas padecen este tipo de dolencias para las que hay poca atención especializada y que se encuentran con graves dificultades

JAVIER M. COLLANTES
CÓRDOBA

«Y no soy la caña, simplemente mi hijo se muere... Es la excusa perfecta para hacer lo que hago». Son palabras de Rosa García del Rosal, la incansable presidenta de la Red de Madres y Padres

Solidarios (Remps), que en Córdoba equivale a hablar inconfundiblemente de enfermedades raras. Suele recibir al día hasta un centenar de correos de familias con algún afectado por este tipo de anomalías. «Es mi límite, no puedo atender a más», señala esta mujer de carácter fuerte y aspecto engñosamente frágil que mira sin pestañear una realidad cruel ante la que se niega a inclinarse, y le han llegado a llamar desde centros referenciales para

buscar a familias que aporten ADN para investigaciones. «La última la encontré en Francia», afirma.

Las frías cifras no dejan de ser malos guarismos. Detrás de cada caso, muchos de ellos sin diagnosticar, hay una historia personal con familias desesperadas por tratar de comprender las razones de una enfermedad para la que, en la mayoría de los casos, no hay cura y que ataca sin avisar y a cualquier edad. De modo que cualquiera es un potencial enfermo.

«Se habla desde hace tiempo de unos 3,5 millones de afectados en España, 600.000 en Andalucía o de aproximadamente 40.000 casos en Córdoba, pero la realidad es otra; son muchas más, pero o se desconocen o hay reticencia para diagnosticarlos», señala. A nivel oficial, de hecho, el listado elaborado desde el Servicio Andaluz de Salud (SAS) en Granada indica que en la provincia de Córdoba hay sólo 1.258 casos confirmados con asistencia en los Servicios del Sistema Sanitario Público de Andalucía (SSPA) para las 73 enfermedades reconocidas a día de hoy en esta comunidad (en otras, son bastantes más). De hecho, entre esas cifra de males hay dos de ellos (Lipidosis Cerebral y Síndrome de Duane) en las que no hay registrados ningún paciente cordobés y otros dos (Hipogammaglobulinemia Congénita, con 16 casos, y la Inmunodeficiencia con Aumento de IGM, con 5 casos) en las que la enfermedad es tan escasa que ni siquiera existen datos



Rosa García, presidenta de la Remps

Lo oficial y la realidad
El número de pacientes puede ser mayor por la falta de conocimiento

Hay que salir fuera
En Andalucía hay cuatro centros de referencia y ninguno está en Córdoba

Asociación Cordobesa de ELA Enrique Aguilar

La esclerosis lateral amiotrófica (ELA) es una enfermedad degenerativa de tipo neuromuscular, que puede atacar a cualquier persona en algún momento de su vida. Así de cruel. El caso de Enrique Aguilar, hasta el pasado 1 de abril profesor de la UCO, que le llegó a adaptar su estancia y su horario al avance de la enfermedad, es llamativo, porque su neurólogo le diagnosticó relativamente pronto y comenzó el

tratamiento temprano. Fue en la primavera de 2015 cuando lo notó. La pierna se le dormía y eso en un amante del deporte y la vida sana fue suficiente para despertar la alarma. Ahora forma parte de un grupo de ensayo con células madre entre Córdoba, Málaga y Sevilla donde ya ha recibido la segunda infusión. «Tengo esperanza en que se descubra algo, por lo menos para que se frene la enfermedad».



El profesor Enrique Aguilar, afectado de ELA

ROLDÁN SERRANO

FERMEDADES RARAS



ROLDÁN SERRANO

Red de Madres y Padres Solidarios Rosa García

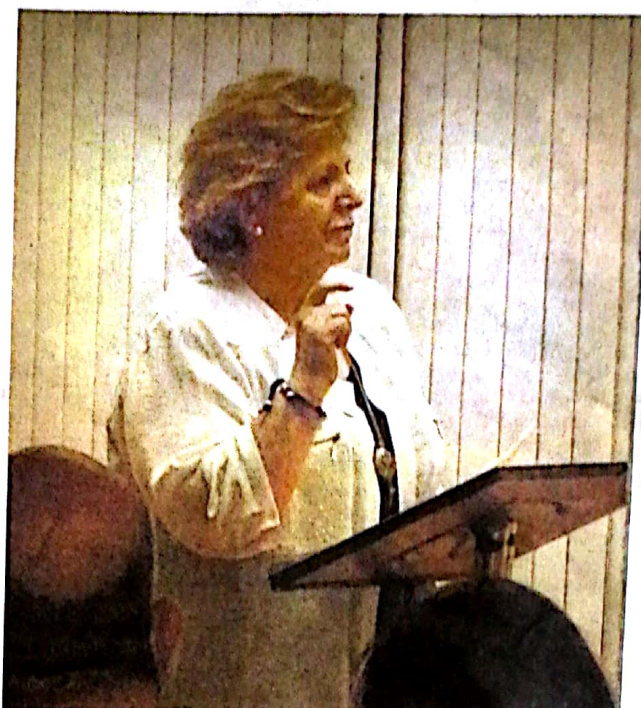
Sobre los hombros de Rosa García hay una labor de titanes. Representar una realidad que es como los icebergs, en los que la punta visible es una minúscula parte de la realidad oculta, es una labor para la que no todo el mundo está preparado. Su estímulo es su hijo, pero no se ha limitado a su problema personal. Ha hecho suyo los de cientos de familias desamparadas por una situación que se escapa al ámbito de la ciencia, porque la investigación no da para más. Se les llama raras porque cada una afecta a un número «pequeño de personas», pero sumándolas todas abarcan una situación que se podría empezar a calificar ya de «común». Cada vez es más normal que en las familias aparezcan uno o más casos de enfermedades «raras». Por eso, ella suele hablar de que en el futuro «todos seremos raros... y especiales». Dignos de ser tratados como uno más.

provincializados que permitan aproximarse al problema.

Para toda Andalucía ese listado indica que fueron 11.886 casos confirmados, si bien hay otros 30.512 «esperado» en la comunidad. Un término que podría indicar la incidencia esperada de estas enfermedades, pero siempre teniendo en cuenta que se tenga la capacidad de detectarlas y diagnosticarlas. El problema es que están extremadamente atomizadas, que en

cada paciente pueden dar la cara de una manera diferente y que la media para detectarlas y diagnosticarlas es de unos seis años. Tiempo que muchos de ellos no tienen.

El problema no es sólo que sean degenerativas, incurables y que acaben en muerte. El problema es que los enfermos podrían llevar una vida algo más digna y menos sufrida si, al menos, recibieran el tratamiento adecuado



ABC

Isabel Larrea, en una charla de Asimaga

Asociación Afectados Maullido de Gato Isabel Larrea

Isabel Larrea entró en el activismo de este tipo de pacientes por el caso de su hijo Antonio. Delegada en Andalucía de Asimaga y vicepresidenta nacional, se movió de forma incansable hasta lograr que lo diagnosticaran. Antonio nació con una esperanza de vida no más allá de los cuatro años. Hoy tiene ya 33 y como dice su madre, «tiene la edad en el carné». El Maullido de Gato se

puede detectar al nacer porque el bebé llora de forma leve y fina (de ahí el nombre) y luego se manifiesta en rasgos físicos también. Está afiliado a la ONCE, pero no vende cupones por falta de autonomía, algo que solivianta a su madre porque indica que «no hay verdadera integración». Afirma que en Córdoba no lo saben tratar y no hay centro de referencia para la enfermedad.

El impacto de las enfermedades raras

►►►

do. Para ello hay que estar diagnosticados. Ana García, presidenta de la Asociación de Afectados de Polio y Postpolio y sus Efectos Tardíos (Acopycos) lo tiene muy claro. «La mayor parte de los médicos prefieren ignorar la enfermedad, bien por desconocimiento o bien por presiones». La razón es que las enfermedades (no todas) suelen tener centros de referencia fuera de Córdoba, en otros puntos del país o incluso en el extranjero, y, «por tanto, un diagnóstico obligaría al SAS a derivar al paciente a donde sea corriendo con los gastos, y eso no siempre es asumible», se lamenta.

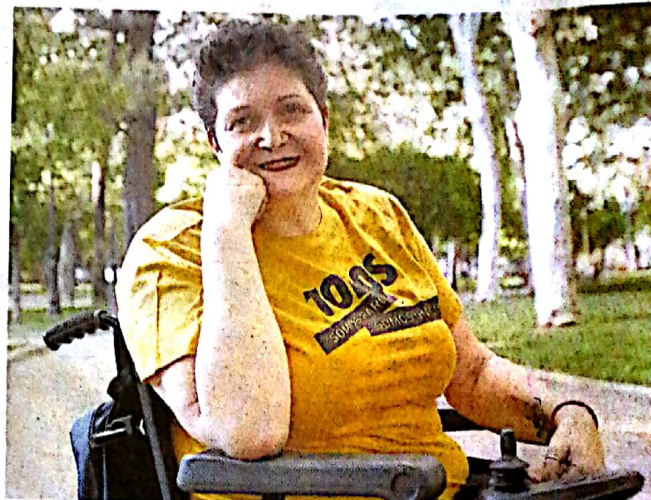
La realidad es que los niños, cuando se les detecta algo, suelen recibir atención en Los Morales, pero a partir de los seis años «las familias se tienen que buscar la vida para que reciban otra atención en los centros escolares». Es una idea en la que todas las personas preguntadas por este periódico han coincidido.

Eso conlleva otros problemas paralelos. En Andalucía hay un listado concreto de enfermedades reconocidas y recopiladas en el sistema como SIE9. El SIE es un código que tiene cada enfermedad existente para ser reconocida. Estas se encuentran dentro del Plan de Atención a las personas con Enfermedades Raras (Paper, cuyo máximo responsable es Rafael Camino León, del Hospital Universitario Reina Sofía) con vigencia del 2008 al 2012. Es decir, caducó hace seis años.

Y el pasado año el Defensor del Pueblo Español admitió a trámite la queja del Centro de Referencia Andaluz de Enfermedades Raras (Craer) para que la Administración sanitaria andaluza elabore un nuevo instrumento que contemple la enfermedades añadidas. Todavía se está a la espera de que la Junta mueva ficha y «deje de tener una venda en los ojos», en palabras de Ana González.

Desde la Administración defienden su postura. Así, Rafael Camino, director del Plan Andaluz de Atención a Personas con Enfermedades Raras y médico en el Reina Sofía, señaló a ABC que «no existe un protocolo específico, ya que las enfermedades raras son muy variadas, hasta 7.000, muy heterogéneas y plurisistémicas», pero también ha negado en redondo que haya reticencia a la hora de diagnosticar una enfermedad. «Cualquier tratamiento con evidencia científica demostrada es prescrito por profesionales del SAS, con independencia del lugar donde se le suministre el tratamiento», afirmó.

Para el doctor Camino, Córdoba, con el Reina Sofía y el Imibic, «cuenta con profesionales referentes en sus respectivas áreas, con lo que se puede abordar de forma íntegra todo el proceso de un diagnóstico», especialmente en materia de Neuropediatría. El doctor ha reconocido que el Plan Andaluz de EERR nombró varias unidades de referencia para ciertas patologías importantes, como ELA, fibrosis quística, porfirias o disfonía espasmódica, ninguna de ellos en Córdoba.



Ana González, activista de estos pacientes

Asociación Andaluza de Postpolio Ana González

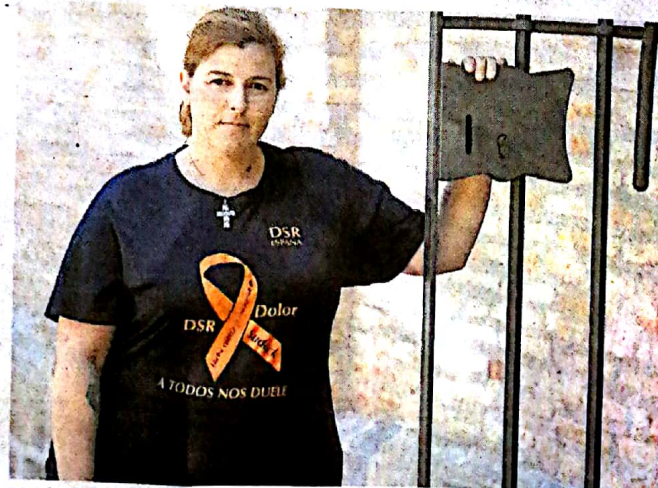
Ana González lleva más de 40 años en silla de ruedas. Pero eso no es lo peor. Considera que a los enfermos con este síndrome de postpolio (probablemente causa de una partida de vacunas contra la polio en su estado en los años 60 del siglo pasado), se les deja especialmente de lado. «Muchos médicos dicen que ni siquiera han oído hablar de él, con lo que el diagnóstico es bastante arduo». Recientemente ha intentado cambiar la silla por renovar, y con el papeleo, ha tardado hasta siete meses.

Asociación Malena de fibromialgia Dolores Sánchez

La fibromialgia es una de las enfermedades más ingratas. Provoca dolor generalizado y deja literalmente flojo al afectado. Eso es lo que provoca vergüenza a los enfermos. «Hay gente que nos considera unos vagos, pero es una enfermedad real que provoca vértigos y dolores insoportables», señala Dolores Sánchez. Pero tiene el mismo problema que las otras agrupaciones: Cuesta demasiado tiempo diagnosticarla. Las asociaciones son útiles «porque somos enfermos atendiendo a enfermos y entre nosotros nos entendemos».



Dolores Sánchez en su casa de Posadas



Mari Cruz Girón, presidenta de la Asociación de DSR

DSR-España Mari Cruz Girón

El caso de Mari Cruz Girón, presidenta de DSR-España en Córdoba, es bastante singular. No sólo su hija tiene la enfermedad de distrofia simpática refleja (DSR), «la enfermedad más dolorosa conocida», sino que ella misma padece de fibromialgia, y tiene otro hijo con lupus. Aunque su hija está diagnosticada, su tratamiento con cámara hiperbárica está en Málaga, pero no le pagan los desplazamientos: «En Córdoba hay una cámara en la clínica Innovamed que, a la postre, saldría más barato al SAS, pero no terminan de derivarnos».