



Las enfermedades raras afectan al 6% de la población de la provincia

Los pacientes exigen que se resuelva la falta de equidad que padecen las familias

O. PRIETO
SALAMANCA

Es difícil calcular con exactitud cuántas personas padecen en la provincia una de las más de 7.000 patologías que integran el grupo de las denominadas enfermedades raras, aunque la federación española que agrupa a las asociaciones de afectados de todo el país (Feder) estima que la cifra de pacientes en Salamanca puede superar los 21.000, teniendo en cuenta que la incidencia de estos trastornos ronda el 6%.

Algunos son más conocidos que otros. En el primer caso figuran patologías como el lupus, la fibrosis quística o la hemofilia, que en la provincia han dado lugar a asociaciones específicas de afectados, al ser procesos algo más frecuentes. Otros, sin embargo, tienen que agruparse en una estructura autonómica o nacional, porque las alteraciones que sufren solo son compartidas por un puñado de personas. Así, en Salamanca existe algún caso del síndrome de Rubinstein Taibý -se registran entre 40 y 50 en todo el país-, una enfermedad de origen genético, y que puede ocasionar retraso mental y del desarrollo, glaucoma y daños en órganos vitales.

El síndrome de Beckwith-Wiedemann, cuyos pacientes presentan síntomas como el onfalocele (el bebé crece dentro del útero con los intestinos fuera del abdomen) y la macroglosia (lengua más grande de lo normal) y tienen propensión a padecer determinadas



Dos sanitarios del Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras de Burgos ayudan a un usuario a realizar un ejercicio.

ICAL

enfermedades metabólicas y tumores en los primeros años de vida, también afecta a algún paciente salmantino, al igual que la enfermedad de Gaucher, un trastorno hereditario que produce una acumulación irregular en distintos órganos por la carencia de una enzima.

Graves y discapacitantes

Pero existen muchas más patologías poco frecuentes que solo tienen en común su rareza -afectan a menos de cinco ciudadanos por cada 10.000-, que suelen ser crónicas, graves y altamente discapacitantes -muchas implican riesgo de muerte- y que dejan a las familias que las padecen en una situación de cierta soledad, debido al desconocimiento que existe sobre

ellas y a los problemas que surgen a la hora de acceder a un diagnóstico correcto, a una atención especializada o, incluso, a los tratamientos adecuados, cuyos elevados costes son asumidos muchas veces por los enfermos.

Ayer, coincidiendo con la celebración del Día Mundial de las Enfermedades Raras, Feder quiso hacer hincapié en la necesidad de "tomar conciencia y adoptar medidas transformadoras que garanticen la igualdad de trato y oportunidades, la equidad, el acceso y el derecho a la inclusión en la comunidad" para acabar con las "discriminaciones sociales, sanitarias, educativas y laborales que sufren los pacientes en las diferentes comunidades autónomas". En este

sentido, en una declaración emitida por la federación, ésta subraya que se deben resolver, en materia sanitaria, "los graves problemas de falta de equidad que sufren las familias por razón de su residencia en una u otra comunidad", asegurando a las personas con patologías raras "el mismo acceso a una información precisa, un diagnóstico apropiado y a tiempo y una asistencia sanitaria de alta calidad, capaz de mejorar su esperanza y calidad de vida".

En este contexto, Feder reclama, entre otros derechos, el de acceder a pruebas genéticas que garanticen "hijos e hijas libres de la enfermedad", y el de disponer de forma igualitaria "a los medicamentos huérfanos existentes". ■

PROYECTO

López Novoa no descarta la unidad clínica de HHT

Hace dos años se hizo público que un grupo de investigadores y médicos de Salamanca había comenzado a trabajar para crear en el hospital salmantino un nuevo equipo especializado en telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT) o síndrome de Rendu Osler Weber, una patología rara, aunque su frecuencia es mayor que en otros casos, ya que afecta a unas 10.000 personas en España.

La inquietud del profesor José Miguel López Novoa, catedrático de Fisiología de la Universidad de Salamanca impulsó un proyecto que actualmente se encuentra en suspenso por la dificultad existente para encontrar un especialista que se haga cargo de la coordinación de la unidad clínica, aunque la iniciativa no se descarta. De hecho, el catedrático cree que la constitución en Salamanca del Instituto de Investigación Biomédica podría ser el espaldarazo definitivo para esta actuación, ya que la estructura permitirá "agrupar voluntades" y facilitará "la coordinación entre servicios para tareas concretas". En este sentido, el profesor López Novoa recuerda que ya existe un grupo de investigación que estudia los mecanismos de las mutaciones que generan la HHT, además de varios especialistas dispuestos a integrar el equipo multidisciplinar, que podría ser de referencia regional y nacional. También se realiza el diagnóstico molecular de esta enfermedad -en Salamanca se han analizado al menos siete familias afectadas- que se caracteriza por sangrados nasales frecuentes, la presencia de manchas rojo púrpura alrededor de los labios, la lengua, la cara o los dedos y la aparición de daños en órganos vitales.