



Juan Carrión, presidente de FEDER; Bienvenido Mena, delegado de la Junta; Cristina Díaz, presidenta de AERSCYL y, al final, Oscar González, Fundación General Usal. :: ALMEIDA

# El I Congreso de Enfermedades Raras incide en la necesidad de coordinación

## Expertos médicos e investigadores abogan por la consecución de un diagnóstico más precoz

**SALAMANCA.** Las enfermedades raras son «aquellas que afectan a menos de cinco de cada 10.000 habitantes, pero hay que tener presente que existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial», según las palabras usadas por bienvenido Mena Merchán Delegado, territorial de la Junta de Castilla y León, en su discurso de inauguración del I Congreso de Enfermedades Raras en Castilla y León 'Conocer, sensibilizar e informar'. Este evento tuvo lugar ayer, en la sala menor de la Hospedería Fonseca, donde se dieron cita 136 personas, o lo que es lo mismo, el aforo completo. Asistieron sanitarios, socios sanitarios, médicos, pediatras, fisioterapeutas, estudiantes y familiares entre otro tipo de perfiles de personas interesadas por las enfermedades raras. Esta iniciativa de la Asociación de Enfermedades Raras de Castilla y León, AERSCYL, con el apoyo de la Federación de Enfermedades Raras, FEDER, en poco más de dos años de vida de la primera, vino a dejar patente el gran camino recorrido por



**JORGE HOLGUERA**  
Word Comunicación

[twitter.com/jorgeholguera](https://twitter.com/jorgeholguera)

esta joven asociación que nació en Salamanca impulsada por familiares con un carácter regional.

El crecimiento de esta asociación también ha sido vertiginoso, pues ya cuenta con 34 familias, la mayor parte de Salamanca, pero también las hay de otras provincias de la región.

Los logros de esta asociación van necesariamente acompañados del apoyo social, la sensibilización ciudadana y el impulso del apoyo de

**España está fuera de la Red de Enfermedades Raras Europeas a causa de la descoordinación**

iniciativas privadas que sobre todo en Salamanca están haciendo posible que muchos niños puedan beneficiarse de tratamientos que sus padres por sí solos no podrían sufragar. También es fundamental la sensibilización de las personas que ostentan cargos de responsabilidad, como es el caso de diversos políticos que acudieron ayer a la presentación del congreso. Su sensibilidad ha sido fundamental para que anteayer se diera el visto bueno a un logro tras el cual llevaban desde AERSCYL «un año y pico» y que finalmente «lo ha desarrollado Ciudadanos». Se trata de la unidad de diagnóstico avanzado para las enfermedades raras en Castilla y León.

Por este trabajo, la presidenta de AERSCYL, Cristina Díaz, manifestaba ayer que «están realmente agradecidos a todo el esfuerzo porque se han implicado muchísimo en este tema» y añade que «todos los partidos políticos han apoyado y han sido muy sensible a todo lo que les hemos ido solicitando».

En palabras de Díaz, saben que en el hospital «ya se está moviendo

algo el tema de los genetistas y desde Sanidad nos comunicaron que se va a poner en marcha el tema de los pediatras».

En este sentido Díaz destaca que desde AERSCYL lo que echan en falta es la figura de un coordinador. En el caso de los niños piden que el pediatra sea el coordinador, en el caso

de adultos, consideran que quizá deba coordinarlo el médico de cabecera. No obstante, lo más importante es que exista «una figura de gestor de todo el equipo multidisciplinar» que lleve al paciente, de hecho «ahora existe tanta descoordinación que a veces se le realiza al niño el mismo TAG por par-



En la primera fila del auditorio, algunas de las autoridades asistentes a la prese



# La futura unidad ofrecerá diagnósticos genéticos, prenatales y postnatales

**JORGE HOLGUERA / WORD SALAMANCA.** La nueva unidad de diagnóstico avanzado para las enfermedades raras en Castilla y León, para la que las Cortes aprobaron anteayer instar a la Junta a que iniciara el estudio de su creación se coló ayer irremediadamente en el I Congreso de Enfermedades Raras de la Comunidad.

En la presentación del congreso se encontraba David Castaño, procurador en Cortes de Ciudadanos, partido que impulsó la proposición no de ley, que apoyaron el resto de grupos con representación. Este manifestó para esta línea que «para diagnosticar las enfermedades raras se precisa de un equipo multidisciplinar», y que en este momento, «se está tardando una media de cinco años» en alcanzar ese diagnóstico. Castaño explica que lo han hablado con la Conserjería y que «probablemente el sitio idóneo sea Salamanca, porque es hospital nivel 4, porque está el IBSAL, porque está el Centro de Investigación del Cáncer». Asegura que esta unidad estará en funcionamiento «en el 2017, gracias a la sensibilidad de los grupos parlamentarios y a la voluntad de la Conserjería de Sanidad al aprobarlo».

Cristina Díaz del Cerro, por su parte, mostró su satisfacción por la

## LOS PROTAGONISTAS

**Félix Lorente**  
**Jefe de Pediatría**  
«Estamos trabajando en un borrador con la parte de diagnóstico pediátrico ya terminada»



**Patricia Gálvez**  
**Madre**  
«La unidad es un reto, pero también hay otras preocupaciones como lo son las listas de espera»



**David Castaño**  
**Procurador en Cortes**  
«La unidad probablemente entre en funcionamiento en Salamanca a principios de 2017»



**Cristina Díaz del Cerro**  
**Presidenta AERSCYL**  
«Llevamos tiempo pidiendo la unidad, demandamos la figura de un coordinador»



nueva unidad porque combatirá «la desinformatión de especialistas y tratamientos» y proporcionará diagnósticos genéticos, prenatales y post-

natales, con un cribado en el que las mutaciones más suaves puedan verse», aseguró la presidenta de AERSCYL. Entre los retos, Díaz del Cerro destacó la necesidad de «buscar un diagnóstico precoz» para ganar tiempo a la enfermedad.

**Borrador**  
El jefe de Pediatría del hospital de Salamanca, Félix Lorente, también acudió como oyente al congreso y acudió con documentación que daba fe de que «el hospital de Salamanca tiene un borrador muy avanzado». Precisamente «desde el punto de vista pediátrico ya está terminado en la parte del diagnóstico», que es precisamente de lo que se va a encargar la unidad. En este punto, Lorente asegura que «nuestro hospital está haciendo los deberes» y que al respecto, «en una o dos semanas», presentarán el proyecto completo del funcionamiento de organización y colaboración entre las diferentes especialidades. Pues en su opinión, lo que se necesita es «tener claro un protocolo para llegar al diagnóstico lo antes posible» y lo que destaca especialmente que es «coordinación» para facilitar el trabajo de todos.

te de diferentes especialistas, es por no hablar entre ellos, no por otra cosa», reclama. Por otro lado, a nivel nacional la presidenta de AERSCYL, recuerda que «estamos fuera de la Red Europea de Enfermedades Raras» a causa de la de la «descoordinación existente entre comunidades autónomas». Cristina Díaz explica que las autorizaciones de los centros de referencia españoles no están al día, quizá «a causa del vacío del poder existente en la actualidad», y «nos han dejado fuera», se queja.

## Ponencias

El congreso llevado a cabo ayer, tuvo dos partes que bien diferenciadas. La mañana estuvo destinada a un enfoque más social, con la intervención de logopedas, psicólogos, fisio-

## A veces un paciente es sometido a la misma prueba por diferentes especialistas

terapeutas. La parte de la tarde iba enfocada a médicos, neuropediatras, investigadores.

La jornada matinal estuvo encabezada por el acto de presentación, que corrió a cargo Juan Carrión, presidente de la Federación de Enfermedades Raras, FEDER; Cristina Díaz del Cerro, presidenta de AERSCYL; Bienvenido Mena, delegado territorial de la Junta de Castilla y León y Oscar González Benito, director de la Fundación Gene-

ral de la Universidad de Salamanca.

La primera de las ponencias «Cuando todos somos raros: Mediación familiar», fue impartida por Francisco Iglesias Miranda, psicólogo y coordinador de Mundomediación. Del mismo, la presidenta de AERSCYL destacó su implicación, «desde el inicio de la asociación y siempre nos ha ayudado, además colabora con las familias».

## Personas sin diagnosticar

La segunda ponencia, «Más difícil todavía», fue expuesta por Enrique Recuero, un padre, presidente de la asociación Objetivo Diagnóstico, que «intenta dar voz a todas las personas que estamos sin diagnosticar, porque hay muchas personas que no saben que enfermedad tiene y llevan años sin saber que les pasa».



Juan Carrión, presidente de FEDER. :: ALMEIDA

## «Investigar es prevención, y mejorar la calidad de vida de enfermos y familiares»

## Juan Carrión presidente de la Federación de Enfermedades Raras

**J. H. / WORD SALAMANCA.** «Es una prioridad que se recuperen los niveles de investigación de hace cinco años», según las palabras con las que iluminó la presentación del I Congreso de Enfermedades Raras de Castilla y León, Juan Carrión, presidente de la Federación de Enfermedades Raras, FEDER.

En su alocución, Carrión evidencian que los niveles de investigación han caído un 50%. Por ello, el presidente de FEDER reivindicó que ese tipo de patologías sean consideradas «una prioridad», pues en su opinión, «investigar es mejorar la calidad de vida de enfermos y familiares». Por este motivo pidió la implicación ciudadana y de los representantes institucionales.

Si una de las claves de su discurso fue la investigación, la otra fue la de la necesaria coordinación de

los profesionales sanitarios. Que va en la línea de la futura unidad de diagnóstico avanzado de enfermedades raras que ayer estuvo presente durante la presentación del I Congreso de Enfermedades Raras de Castilla y León.

En este sentido, Juan Carrión profundizó más y se posicionó a favor de crear «redes de coordinación sanitaria» para que se puedan compartir «experiencias y las buenas prácticas que se están desarrollando en las diferentes comunidades autónomas y se optimicen los recursos». Pues es algo muy necesario que los conocimientos de los profesionales se puedan compartir para poder avanzar más rápidamente en diagnósticos de por sí difíciles de alcanzar.

Además, el presidente de la Federación de Enfermedades Raras, aprovechó su intervención en la inauguración de este primer congreso con carácter regional para incidir en la necesidad de establecer protocolos de atención para las personas con enfermedades raras, así como en que los procedimientos de valoración de la dependencia sean más ágiles y en que se unifique el acceso a tratamientos y medicamentos independientemente de la comunidad autónoma donde resida el paciente.

Según recogió la agencia Efe en el momento de la intervención de Juan Carrión, este también hizo referencia al Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) con sede en Burgos. Además remarcó que es necesario «sumar entre todos para que se respuesta a todas las necesidades».



ntación. :: FIRMA



Estudiantes, profesionales de la medicina y familiares escuchan las ponencias del congreso. :: ALMEIDA