

HERALDO ABIERTO

Con nombre propio | Actualmente hay entre 5.000 y 7.000 enfermedades raras. Tres pacientes aragonesas -Úrsula López, María Luisa Fernández y Lourdes Vinués- cuentan cómo les afecta su dolencia en su vida cotidiana. Piden más medios para la investigación y que se les trate sin prejuicios

Adreoleucodistrofia. Síndrome de Tourette. Osteogénesis Imperfecta. Distrofia. Anemia de Fanconi. Síndrome de Joubert. Miopatía de Duchenne... Son enfermedades raras -se definen así porque afectan a un número pequeño de personas- y poco conocidas. Sus nombres apenas nos suenan, pero tras ellos hay miles de historias. Se calcula que estas dolencias afectan a cerca del 8% de la población, según datos de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), es decir, a más de 3 millones de españoles, de los cuales 100.000 son aragoneses.

José Carlos Galera, el niño zaragozano que está siendo tratado en Estados Unidos, padece adreno-leucodistrofia, una enfermedad metabólica hereditaria que des-

Enfermedades raras, pacientes luchadores

truye la mielina y provoca un cuadro degenerativo neurológico. Úrsula López y su hijo Daniel Longarón sufren la enfermedad de los Huesos de Cristal -científicamente, Osteogénesis imperfecta-. Sus huesos son frágiles y se pueden fracturar con facilidad.

María Luisa Fernández tiene distonía, que le provoca contracciones involuntarias de varios

músculos, sobre todo del cuello. Lourdes Vinués y Josefina Vergara, por su parte, tienen el síndrome de Tourette, que se caracteriza por tics involuntarios repetidos.

FEDER estima que hay entre 5.000 y 7.000 enfermedades raras distintas y en cada paciente pueden manifestarse de diferente manera. La amplia diversidad de desórdenes y síntomas y el número

limitado de afectados por cada una de ellas hacen más difícil su tratamiento e investigación.

Las enfermedades raras suelen aparecer antes de los dos años de edad, aunque por desconocimiento puede pasar mucho tiempo hasta el diagnóstico correcto, y son crónicas. Muchas son degenerativas y no hay tratamientos curativos, solo paliativos.

“No interesamos. Nuestra enfermedad no es rentable para la investigación”, asegura, tajante, Josefina Vergara, presidenta de la Asociación de Familias Aragonesas con Pacientes de Síndrome de Tourette. A ella le diagnosticaron Tourette a los 28 años, cuando ya había tenido su primer hijo.

La falta de información dificulta los diagnósticos y tratamientos correctos. Investigar medicamentos para estas enfermedades no es prioritario para los laboratorios, porque sus posibles beneficiarios y compradores son pocos.

Las asociaciones de afectados denuncian que los enfermos padecen, además, problemas de integración social, escolar y laboral. “Muchos sufren problemas psicológicos como consecuencia de su enfermedad. Se sienten bi-

chos raros señalados por la sociedad. Los niños y jóvenes son especialmente vulnerables”, apunta Josefina Vergara.

“Las asociaciones hacemos una labor social que no está demasiado reconocida. Nosotros ofrecemos una ayuda que los médicos no pueden dar. Informamos y acompañamos a las familias”, afirma María Luisa Fernández, presidenta de la Asociación de Lucha contra la Distrofia en Aragón.

La Federación Española de Enfermedades Raras agrupa a 160 asociaciones y está haciendo una gran labor de difusión de estas patologías y de apoyo a las familias. FEDER colabora en la organización del Primer Día Mundial de las Enfermedades Raras, que se celebrará el próximo 28 de febrero, bajo el lema “Enfermedades raras, una prioridad de salud pública”.

PAULA FIGOLS
