

# Un calvario para tres millones de españoles

Casi el 7% de la población sufre algún tipo de enfermedad rara

**Son miles de dolencias diversas, por lo que existen pocos especialistas en este campo.**

Síndrome de Tourette, leucodistrofia o paulitis. ¿Le suenan estos nombres? A tres millones de españoles tampoco, hasta que les diagnosticaron una de los centenares de enfermedades raras (ER) que existen en España. Su nombre lo dice todo. Se trata, según la definición de la UE, de dolencias con "peligro de muerte o invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de cinco casos por cada 10.000 habitantes". Al existir tantos trastornos de diversa gravedad y tan pocos pacientes de cada uno, son pocos los profesionales con experiencia en esas dolencias, lo que complica el diagnóstico. Los propios afectados lo definen como peregrinaje doloroso. Es el caso de Salud Jurado, que

## SÍNDROME DE ALEXANDER SÓLO TRES CASOS EN ESPAÑA

[www.ayudajuanma.es](http://www.ayudajuanma.es)



Juanma tiene cuatro años y una rara variante de leucodistrofia, enfermedad que afecta al sistema nervioso y lo paraliza. Sus padres, María Antonia y Juanma, llevan a cabo una carrera contrareloj. "Un médico de Estados Unidos encontró varios fármacos, pero la investigación está parada por falta de dinero. Nosotros lo estamos recaudando", cuenta el padre.

padece síndrome de Tourette, un trastorno neurológico que provoca movimientos y sonidos involuntarios. La presidenta de la asociación

andaluza de esta dolencia y delegada de la Federación Española de Enfermedades Raras cuenta su historia en primera persona:

"A los siete años comencé a tener tics, tanto vocales como motores, a lo que se unieron ciertos trastornos obsesivos", relata a *Metro*.

"Nunca llegaron a saber lo que me pasaba. *Son manías*, decían. Me pusieron la etiqueta de rara y se acabó", prosigue. "Lo asumí, pero cuando nació mi hija y vi los síntomas, volví a peregrinar de médico en médico. Al final me diagnosticué yo. Compré un libro sobre tics y, después de más de 30 años, encontré lo que tenía".

La sanidad española ha avanzado en los últimos 10 años, pero queda mucho por hacer. "Hay una serie de enfermedades en las que los investigadores se implican", cuenta Jurado, "pero muchos proyectos se abandonan por falta de dinero". Menciona aparte merecen los medicamentos. No hay fármacos que curen, sólo alivian los síntomas y "a los laboratorios no les interesa hacer medicamentos para tan poca gente. No es rentable", denuncia Jurado.

SUSANA GÓMEZ