



**Papeles de**

**FEDER**

**Federación Española De Enfermedades Raras**

**N.º 2 • 4.º TRIMESTRE, 2002**



■ **Asamblea General  
de la Federación**

■ **Nuestro ingreso  
en el CERMI**

■ **La Reina  
recibe  
al presidente  
de FEDER**

■ **Cita sobre Enfermedades  
de Baja Prevalencia en Pediatría**

■ **Células madre y su uso  
terapéutico a debate**



**Entrevista con  
Ana Pastor,  
Ministra de Sanidad  
y Consumo**

Edita  
**FEDER**

Presidente  
**Moisés Abascal**

Junta Directiva:  
**Francesc Valenzuela, José Luis Torres, María Velasco, Rosa Sánchez de Vega, Ana Sánchez, Esperanza Ramos, Antonio Peña, Mónica Merino, Teresa Balta, Miguel Angel Moreno**

Director:  
**José Luis Rivas Guisado**

Redacción:  
**José Luis Plaza, Juan Zamudio, Antonio Bañón, Miguel Ángel Moreno Navarro, José Luis Torres**

Coordinación:  
**Vanessa Pizarro Ortiz**

Comité Científico:  
**Manuel Posada, Investigación. Emili Esteve, Farmaindustria. Fernando Royo, Bioempresas. Miguel García Fuentes, Pediatría. Teresa Español, Medicina Inmunológica.**

**Nicolás García, Servicios Sociales.**

#### Sede Social:

**FEDER**

Enrique Marco Dorta, 6, local 41018 Sevilla  
Teléfono: 954989892  
Fax: 954989893  
E-mail: f.e.d.e.r.@teleline.es

#### Delegación de Catalunya:

Benet Mateu, 61, baixos 08034 Barcelona  
E-mail: federcat@terra.es  
Teléfono: 932056082

#### Delegación de Extremadura:

Sinforiano Madroñero, 16, 2.º, L 06011 Badajoz  
Teléfono 924240066  
E-mail: federextremadura@telefonica.net

#### Delegación de C.A. Valencia:

San Agantágo, 44, bajo-izq. 03007 Alicante  
Teléfono 966141580  
e-mail: feder-comval@ono.com

#### Delegación Madrid y Redacción:

Cristóbal Bordiú, 35, despacho núm. 301 28003 Madrid  
Telefax: 915334008  
E-mail: feder-madrid@infonegocio.com

#### Servicio de Información y Orientación (SIO)

Tel.: 902181725 - www.minoritarias.org  
info@minoritarias.org

#### Imprime:

Gráficas Arias Montano, S.A. 28935 MÓSTOLES (Madrid)

Depósito Legal: M. 11.267-2002

# CARTAS DE LOS LECTORES

## GRACIAS

**E**n las últimas semanas, nuestro presidente, Moisés Abascal, ha recibido, desde ámbitos diferentes, el reconocimiento que, sin duda, merece por el esfuerzo que, desde hace años, viene realizando con el fin de conseguir una mejora en la lamentable situación en la que vivimos los enfermos que sufrimos alguna patología rara y nuestros familiares. Desde FEDER queremos sumar a todos esos homenajes nuestro más sincero agradecimiento por su generosa entrega y por el interés que, en todo momento, ha puesto en la defensa de nuestras reivindicaciones, aunque eso supusiese en muchas ocasiones restar tiempo a su descanso, a su profesión o al disfrute de su familia. Para ser sinceros, su mérito es aún mayor si tenemos en cuenta que ni él ni nadie de su familia padecen ninguna enfermedad rara.

Ha sido muy duro el camino recorrido hasta llegar a la esperanzadora situación en la que ahora nos encontramos. Moisés siempre ha pensado positivamente y los obstáculos nunca han sido para él insalvables, actitud que ha resultado especialmente importante en los momentos de mayor desánimo y que ha sabido transmitir a quienes, de una u otra manera, hemos tenido el placer de trabajar con él.

Por eso queremos mostrarle nuestro apoyo y agradecimiento y hacerlo extensivo a todos los que han colaborado en los proyectos de FEDER, por contribuir a que las Enfermedades Raras sean cada vez menos «huérfanas». A partir de ahora se abre una luz de esperanza para el futuro de las personas que las padecemos.

LAS ASOCIACIONES MIEMBROS DE FEDER

## A defecto, efecto

*«Acuérdate de la materia universal de la que eres un átomo, del tiempo del que eres un intervalo fugaz, del destino del que dime, ¿cuál es tu parte?»*

**T**engo 17 años, y comienzo mi último curso escolar tras mi primera operación que tuvo lugar a principios de julio. He tenido que soportar el peso de tener el ojo totalmente irritado en la mayoría del tiempo, y con la angustia de no poder realizar casi ninguna actividad. Creo que ya he superado la prueba, aunque desgraciadamente no será la única.

Siempre he estado en un colegio normal, con gente «normal». En su momento la decisión fue de mis padres, claro; y acertaron. Ser un discapacitado en un colegio normal conlleva sin duda una serie de connotaciones (y algunas ventajas): Hasta los once años, si hacía falta me levantaba cada diez segundos para ver la pizarra, desde entonces utilizo una especie de monóculo, y desde hace tres años utilizo lupa casi siempre y tengo un pupitre especial.

Durante muchos años he sido el blanco de burlas y discriminación entre los compañeros sin que pudiera hacer nada, pero las cosas lentamente fueron cambiando y los siete años en kárate desarrollaron plenamente mi físico y mi habilidad, y desde hace tiempo se me aprecia y respeta.

Me las he arreglado «yo solito», y puedo decir que hasta hace dos años no he empezado a relacionarme con gente con problemas visuales; justamente desde que soy del Club de Atletismo de ONCE.

A pesar de todo, no me termino de identificar con los discapacitados, ya que nunca he llegado a aceptar por completo mi discapacidad. Desde las entrañas de mi ser una voz crece y se alza gritando rebelión, rebelión ante las circunstancias, ante mi enfermedad, Aniridia.

Mantengo una teoría, que resumo en tres palabras: «A defecto, efecto.» Con esto quiero decir que por muchos defectos que podamos tener, en contraposición tenemos la misma intensidad en capacidades y habilidades, sólo tenemos que encontrarlas y potenciarlas.

*«...y al final del camino te diré:  
¡Vuélvete! Y dime:  
¿Qué es lo que ves?»*

DANIEL EGIDO SÁNCHEZ DE VEGA

## La falta de información sobre la narcolepsia

**L**a Narcolepsia es una de las 5.000 enfermedades raras reconocidas por la OMS. Sin embargo, a los problemas propios de la enfermedad debemos unir la falta de información que aún se posee y que tiene consecuencias tan importantes como: diagnósticos tardíos, errores de diagnóstico (con frecuencia se confunden con los síntomas de la narcolepsia con los de otras enfermedades como la depresión, el síndrome de fatiga crónica y la apnea obstructiva del sueño) falta de información sobre los propios enfermos sobre su patología, desconocimiento de recursos existentes y en ocasiones dificultad para obtenerlos, incomprensión familiar, rechazo social, ausencia de ayudas económicas, elevado precio de medicamentos, problemas laborales escolares.

ÁNGELA HERRERA INSÚA  
T. Social



# Índice

|                                           |       |
|-------------------------------------------|-------|
| Carta del Presidente / Editorial .....    | 1     |
| ESPECIAL: Asamblea General de FEDER ..    | 2-6   |
| E.R. en Edad pediátrica .....             | 7-10  |
| Noticiario .....                          | 11-14 |
| Entrevista: Ministra de Sanidad .....     | 15-17 |
| Estudios y proyectos....                  | 18-22 |
| Nuestras Asociaciones ..                  | 23-25 |
| Retablo .....                             | 26-27 |
| Reportaje: El furor de la necesidad ..... | 28-29 |
| Testimonio: Pilar Martínez Gómez .....    | 31    |

## 2003, Año Europeo de la Discapacidad



**MOISÉS ABASCAL,**  
presidente

# E

l próximo año ha sido proclamado por la Comunidad Europea Año Europeo de la Discapacidad. Un año que se promete de lucha y reivindicaciones en favor de los derechos de las personas con discapacidad, pero también de conquistas sociales. Un año que ya en estos últimos meses de 2002 está evidenciando la labor del CERMI y de las distintas federaciones/asociaciones de enfermos y discapacitados en sus continuas y acertadas propuestas respecto a la salud, la educación, el empleo y los servicios sociales.

FEDER se suma a esta efemérides, máxime ante nuestra próxima entrada en el Comité Español de Representantes de Minusválidos, expresando por ello nuestro más sentido reconocimiento. Pero sobre todo, queremos formar parte de este colectivo de personas que luchan por la mejor calidad de vida de sus asociados y familiares, no como «convidado de piedra», sino como miembro activo y dinamizador del mundo de la discapacidad.

Es mucho lo que nos aguarda, habida cuenta que llevamos muchos años de retraso respecto al resto de las asociaciones del CERMI; pero estamos seguros que FEDER asumirá con responsabilidad y gran entusiasmo este reto de seguir luchando por el bienestar de sus asociados y por todos aquellos afectos de Enfermedades Raras.

Los próximos meses serán clave para la consolidación de este compromiso nuestro con la sociedad, con todos aquellos pacientes que, desconocedores, tantas veces, de sus dolencias y enfermedad, buscan solución a sus problemas.



## EDITORIAL

### Grandes hitos de FEDER

Quizá de ahora en adelante tengamos que acostumbrarnos a recibir buenas noticias, pues de malas estamos hartos. Y es hoy cuando queremos reseñar con ribetes de honor y a grandes caracteres dos acontecimientos que nos llenan de esperanza: el anuncio por parte de la ministra de Sanidad, Ana Pastor, de la próxima creación del Instituto de Enfermedades Raras, que estaría residenciado en el Instituto de Salud Carlos III. De hecho, ha sido este un deseo acariciado desde largo tiempo, si es que esta expresión pue-

de darse en las **Enfermedades Raras**, y en el que están puestas esperanzas de tantos pacientes que están seguros que la labor investigadora en este Instituto traerá si no solución, sí tranquilidad a tantas y tantas enfermedades hoy desconocidas y que generan desconcierto a familias enteras. Desde **FEDER** y cuantas asociaciones compartimos objetivos y metas, nos congratulamos por esta decisión del Gobierno, deseando participar activamente en la configuración de este proyecto, por lo mucho que podemos aportar al respecto, deseando que pronto se haga realidad. Así, nos inquieta —y mucho!— no conocer a la fecha datos concretos de financiación, organización y puesta en marcha del Instituto, lamentando que no exista diá-

logo o vía de comunicación entre las autoridades y **FEDER**.

La otra noticia es nuestra incorporación al CERMI. Somos conscientes, y así lo hemos ya reconocido en nuestra revista, que la unión hace la fuerza, por lo que el acuerdo de su Comisión Ejecutiva de informar favorablemente nuestra petición de ingreso, no puede más que hacernos esperar mejores y más fructíferos tiempos para el movimiento asociativo de **Enfermedades Raras**. El CERMI puede estar seguro que nuestro trabajo en las distintas comisiones y allí donde se nos reclame será entusiasta, leal y enriquecedora para todos.

**FEDER**



*Edificio del IMERSO donde se celebró el encuentro.*

## Asamblea General de FEDER

**Madrid.**—(Crónica de **JOSÉ LUIS RIVAS GUIADO**, jefe de Prensa).—El Programa de actividades para 2003, tema este que expuso Moisés Abascal, presidente de FEDER, ha sido el tema central de su Asamblea General Ordinaria, celebrada el pasado 28 de septiembre de 2002. La cita tuvo lugar en el Salón de Actos del IMERSO, en Madrid.

**A**demás, el tesorero, José Luis Torres, expuso el informe de la gestión económica del 2002, y la proposición y aprobación de cuotas y presupuesto para 2003. Asimismo se leyó la Memoria de actividades FEDER 1999-2002, y se dedicó un capítulo especial a la actividad desarrollada por las distintas delegaciones; la exposición corrió a cargo de los responsables de las mismas: Ester Chesa (Cataluña), José Luis Plaza (Madrid) y M.<sup>a</sup> José Sánchez (Extremadura). Se finalizó con la ratificación legal de la constitución de las mismas, aunque «de facto» las delegaciones venían funcionan-

do desde hace tiempo con resultados muy satisfactorios.

Nelly Toral habló detenidamente sobre el Servicio de Información y Orientación (SIO) de FEDER, tras tres años de funcionamiento, un servicio que, viene recibiendo más de cien llamadas al mes, relacionadas con Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos.

En el Orden del Día de la Asamblea Extraordinaria figuraba la modificación de Estatutos y el nombramiento de los nuevos componentes de la Junta Directiva, a propuesta individual y aprobada por los asistentes y representados a la Asamblea.

## Programa de actividades



*Una de las mesas presidida por Moisés Abascal acompañado de la vicepresidenta, secretaria y tesorero.*

**E**l presidente de FEDER, Moisés Abascal, expuso los grandes objetivos de FEDER para los próximos meses. Coincidiendo con el Año Europeo de la Discapacidad, Abascal hizo hincapié en la importancia de hacer presente las inquietudes y demandas de las distintas asociaciones de **Enfermedades Raras**, ante las autoridades administrativas, ante el movimiento asociativo de enfermos y discapacitados, y antes los agentes sociales: empresarios y sindicatos. FEDER es hoy un colectivo de afectos de **E.R.**

que quiere ver reconocidas sus reivindicaciones y sus demandas, en su lucha por los enfermos y sus familiares. Por eso aprovecha esta circunstancia en la que se celebra el Año Europeo de la Discapacidad para dar a conocer por todos los medios a su alcance las muchas reivindicaciones que tienen pendiente estas personas, en todos los campos: la salud, la educación, el empleo y los servicios sociales.

Concretamente, **FEDER** se propone como objetivos para el Año Europeo de Personas con Discapacidad, 2003:

### Objetivos

- La sensibilización sobre los derechos de las personas con **Enfermedades Raras**,
- fomentar la reflexión y el debate sobre las medidas necesarias para promover la igualdad de oportunidades de las personas con **Enfermedades Raras**,
- promover el intercambio de experiencias sobre buenas prácticas y estrategias de probada eficacia a escala local, nacional y europea.
- reforzar la cooperación entre todas las partes implicadas, en particular las administraciones públicas, los interlocutores sociales, los afectados y sus familias, los servicios sociales y sanitarios, los investigadores y la industria,
- mejorar la comunicación sobre la discapacidad y promover una imagen positiva de las personas con discapacidad.

## Nuevas Delegaciones

**E**n la Asamblea General de FEDER se aprobó la apertura de las nuevas Delegaciones: Barcelona, Madrid, Extremadura y Comunidad Valenciana. Las dos primeras llevaban ya meses funcionando «de facto», y la de Extremadura se incorporó a última hora, aunque con una rica agenda de actividades y propuestas como informó su delegada M.<sup>a</sup> José Sánchez y viene recogido en las páginas de esta revista y de la última se espera grandes aportaciones.

Próximamente se espera la apertura de nuevas Delegaciones en las distintas Comunidades Autónomas para el fortalecimiento de la actividad y estructura de la propia FEDER que refleja la movilización que está generando la Federación entre las asociaciones de pacientes.

## es para 2003

## Estatutos: renovar ¿para qué?

JOSÉ LUIS TORRES  
tesorero de FEDER



● Las medidas podrán incluir la realización de las siguientes actividades: Reuniones y Congresos, Campañas de sensibilización (Cooperación con los medios de comunicación para la difusión de información sobre las E.R., página Web y Revista «PAPELES DE FEDER», Semana Europea de Sensibilización sobre las Enfermedades Raras), Estudios e Investigaciones, y Atención a Afectados (Servicio de Información y Orientación sobre E.R y Grupos de Ayuda Mutua).

Desde que en 1999, siete Asociaciones constituyen **FEDER** y aprueban unos Estatutos, reflejo de los deseos de los socios fundadores, hasta hoy, **FEDER** ha ido evolucionado, progresando y extendiéndose. Las circunstancias previstas en el momento de la fundación difieren de las actuales. Los Estatutos son el instrumento del que nos dotamos para fijar unas reglas de actuación, evitar la arbitrariedad, y garantizar el correcto funcionamiento y control, elaborado de acuerdo con la voluntad de sus miembros y expresada a través de la Asamblea. Pero ha de evitarse que los Estatutos se conviertan en un muro infranqueable, inflexible e impermeable, y someterlos a constante revisión no es signo de inestabilidad, sino que por el contrario se trata de mantener a **FEDER** próxima a las necesidades de la totalidad del colectivo que representa, así como de mejorar los medios para alcanzar los fines propuestos. Actualmente, se ha abierto un debate para modificar los Estatutos con la intención de abarcar las nuevas perspectivas y realidades que se presentan ante **FEDER**.

El número actual de miembros y su dispersión geográfica obliga a facilitar su representación en la Asamblea, y se propone que un socio pueda ejercer la representación de otros tres, por delegación de voto. Igualmente, se precisa elevar la Junta Directiva hasta un total de once miembros, e integrar en la misma, con voz, pero sin voto, a los Delegados Territoriales, y a los miembros de **FEDER** que integren la Junta de EURORDIS. Se trata de crear un gran equipo de trabajo y repartir las tareas, logrando mayor eficacia en su funcionamiento y en sus relaciones con otras instituciones.

También es obligada la cobertura estatutaria de los Delegados Territoriales, quienes, de hecho, y por delegación expresa de competencias del presidente, ratificadas en Asamblea, ya venían funcionando. Allí donde la Federación tiene Delegaciones, su acción alcanza mayor impacto y relevancia, participando activamente en eventos y contactos con las Administraciones, razones que fundamentan sobradamente la necesidad de consolidar e incrementar el número de Delegaciones.

Los actuales Estatutos limitan el acceso a **FEDER** sólo a las «asociaciones», e impide la integración de las entidades constituidas de otro modo, tales como federaciones, plataformas, uniones, etc., dejando fuera de nuestra organización entidades que representan intereses comunes que no podemos obviar. En esta cuestión, y por propia naturaleza, lo importante es sumar. Cuantas más entidades se reúnan en **FEDER** mejor. El objetivo es servir al interés de todas las E.R., sin olvidar ninguna, y elevar la voz de los pacientes que por ser minoritarios se encuentran en situación de exclusión. Por ello, al integrar en la Federación a todo grupo válidamente constituido que represente los intereses de cualquier E.R., no se haría otra cosa que cumplir con los fines propuestos. **FEDER**, por vocación, se encuentra obligada a liderar las aspiraciones de todas aquellas entidades que representan a los grupos de pacientes más desfavorecidos, y no pueden ser cuestiones formales las que limiten su integración en nuestra organización. Evidentemente, su estructura exige que todas las entidades se encuentren alineadas en un plano de igualdad, y sometidas a la misma representación, en aquellas actuaciones propias. No olvidemos cómo EURORDIS se constituye como una auténtica plataforma integradora a la que se invita a todo tipo de organización lícita que luche por las E.R. A ello debemos aspirar, y no dejar en el camino a nadie que vaya en nuestra misma dirección.

**Barcelona.**—Hace pocos días, durante la asamblea anual, hemos podido asistir a la primera renovación de la Junta Directiva de FEDER. Como ya sabéis, cada dos años **FEDER** debe renovar o reelegir a la mitad de su Junta más su Presidente, con lo cual el período de permanencia de cada miembro es de cuatro años, excepto el de su presidente que es de dos. Este es un saludable ejercicio democrático ya que, aunque habitualmente las Juntas de las asociaciones siempre suelen ser las mismas, la reelección de sus miembros, es una muestra de apoyo y ratificación por parte de los socios a la labor realizada.

Además, nuestro sistema de votación exige la presentación de las candidaturas en forma de listas encabezadas por un candidato a presidente, con lo cual aseguramos que se esté eligiendo a un grupo dispuesto a trabajar en

equipo, evitando así las candidaturas debidas a intereses individuales. Por otra parte, el hecho de que cada vez se renueve la mitad de la junta, dejando operativa a la otra mitad, garantiza la continuidad de la labor, impidiendo innecesarias discontinuidades de las acciones en curso.

Así pues, cada dos años ejercitaremos nuestro derecho a ratificar o corregir el rumbo de **FEDER** a través de la elección de nuestros representantes. Muchos de nosotros, a causa de la experiencia negativa de ser «poco comunes», desconfiamos del poder de la mayoría, porque está acostumbrada a ocuparse de sus propios problemas (a veces pequeños problemas), y no suele girarse a mirar a los pocos

que sufren de una situación especial. Pero decía Winston Churchill que «la democracia es el menos imperfecto de los sistemas políticos», y ahora debemos pensar en cómo con nuestro poco, pero ya importante peso, podemos inclinar la balanza social a nuestro favor, no exigiendo nuestros derechos, éstos ya están garantizados por la constitución, sino exigiendo los medios para ejercerlos.

Tras la Asamblea, la Junta Directiva ha quedado compuesta por los siguientes miembros:

Presidente: **Moisés Abascal Alonso** (ADAC).

Vicepresidenta: **Rosa Sánchez de Vega** (ANIRIDIA).

Secretario: **Françes Valenzuela** (ACNEFI).

## Nueva Junta Directiva

FRANCESC VALENZUELA I BENAVENT,  
secretario de FEDER

Tesorero: **José Luis Torres**.  
(A.A. Fibrosis Quística).

Vocales: **Antonio Peña Torres**  
(APEHUA).

**Mónica Merino** (A.E. Enfermos de Gaucher).

**Teresa Balta Valls** (ASEM).

**Miguel Angel Moreno** (A. Hemofilia Andaluza).

**Ana Sánchez** (ALDEC).

Igualmente se aprobó que formaran parte de la Junta Directiva, aunque sin voto por no ser miembros sometidos a elección, los responsables de las diferentes delegaciones territoriales: Por Madrid, **José Luis Plaza**; (AEDAF) por Cataluña, **Ester Chiesa** (Siringomelia); por Extremadura, M.<sup>a</sup> **José Sánchez** (Esclerodermia), y por Comunidad Valenciana, **Nicolás (SIMA)**, así como los miembros de la Junta Directiva de EURORDIS, **Conchi Casas** (A. E. Wilson).



## FEDER-CATALUNYA

### Conferencia Europea de E. R., hito en nuestra actividad

ESTER CHESA I OCTAVIO,  
delegada de FEDER-Catalunya

Desde la delegación, se incide sobre los aspectos de: Difusión al público en general y entre los profesionales sanitarios, contactos con las administraciones locales y autonómicas de sanidad, bienestar y participación, con las asociaciones y grupos de afectados y con afectados en particular.

**FEDER-Catalunya**, en colaboración con EURORDIS y la Fundación Dr. Robert, ha coordinado la preparación de la Conferencia Europea de Concienciación de las Enfermedades Raras del 14 y 15 de Junio, y colaboración en la preparación del «Simposium sobre enfermedades de baja prevalencia en la edad pediátrica». Ferias de asociaciones de «La Mostra de la Mercè», EXPO-Forum de Minusval, y conversaciones con miembros del Parlament de Catalunya. El resultado de toda esta actividad ha sido una propuesta no de ley de apoyo a las E.R. y con entidades de la Administración Autonómica (Benestar Social, Acció Cívica, Sanitat, Cram) para conseguir el reconocimiento y apoyo para los objetivos de **FEDER**, establecer líneas de colaboración y facilidades para los afectados y con entidades de la Administración Local (Participació Ciutadana, Salut Pública, Institut Municipal de la Salut) con los mismos objetivos citados anteriormente. Participación en mesas y foros ciudadanos (Taula de GAMS i promoció de la Salut, Forum de la Ciutat, Jornadas «La primavera i les Associacions», comité organizador de las «Jornades d'Associacionisme i Voluntariat»), en entrevistas en medios de comunicación y negociación de espacios mediáticos para las asociaciones (COM-Radio, RAC1, Ona Catalana y diversas televisiones de ámbito nacional y autonómico), contacto con médicos, educadores, investigadores, psicólogos, antropólogos, biólogos, enfermeras, trabajadores sociales, además de posibles voluntarios, a partir de las conferencias de Barcelona, Cantabria y las distintas ferias de asociaciones y con asociaciones de Salud para divulgación de **FEDER** en Catalunya, estableciendo lazos de colaboración con asociaciones de salud (Federación ECOM), atención a los afectados y a sus familias y preparación de un equipo de voluntarios para que se ocupe de divulgar **FEDER** y difundir la información.

A fin de seguir en esta línea, nuestros proyectos a corto plazo son: Contactos periódicos con las asociaciones de E.R. de Catalunya, preparación del Programa de creación de Grupos de Apoyo y de Ayuda Mutua, para lo cual contamos con los expertos de nuestra comunidad y lanzamiento del Programa de reconocimiento y tratamiento de problemas educativos de las E.R. en colaboración con la Universidad de Cantabria, y expertos locales y de otras comunidades. Y sobre todo, desde la delegación de Feder de Catalunya se está realizando toda la labor de mantenimiento de la página web de **FEDER**: <http://www.minoritarias.org>, que se constituye como una herramienta básica para la ejecución de los programas de **FEDER**, en especial del Servicio de Información y Orientación sobre E.R.

Todo esto, ha sido posible gracias a que los miembros de **FEDER** en Catalunya son cons-

# Memoria de Actividad de las Delegaciones

cientes de la importancia de la armonía y del trabajo en equipo.

## FEDER-MADRID

### Proyectos, ferias y revista «FEDER», actividad permanente

JOSÉ LUIS PLAZA,  
delegado de Madrid



La Delegación de **FEDER** en Madrid presentó en la Asamblea las actividades que desarrolla, todas enmarcadas en el programa de actividades de **FEDER**. Entre otras labores pueden destacarse: Canalización de las consultas del SIO, elaboración de Base de Datos de **FEDER**, estudio de necesidades de las E. R. donde se han recopilado y analizado la información aportada por las asociaciones, y elaboración de Proyectos Sociales para subvenciones, reuniones de coordinación con las asociaciones de la CAM y recopilación de documentos, manuales y publicaciones periódica para el Fondo Bibliográfico de **FEDER**.

Además, la Delegación de **FEDER** de Madrid, tiene asignada como tarea propia, la preparación y contactos con los redactores y colaboradores de la Revista

«PAPELES DE FEDER», su maquetación y coordinación con la imprenta y distribuidora, y el envío de ejemplares a suscriptores, organismos oficiales, asociados y particulares, maquetación y coordinación con la imprenta y distribuidora.

Por otro lado, la Delegación de Madrid se encuentra elaborando un Estudio de Necesidades de las **Enfermedades Raras** donde se han recopilado y analizado la información de las necesidades aportadas por las asociaciones.

Se encuentra en proyecto el Estudio sobre personas afectadas por ER y no asociadas, para posterior informe de «Socios Potenciales». Nos hemos ocupado de la difusión de las labores de **FEDER** en diversos medios de comunicación, así como de la coordinación de la presencia de **FEDER** en los eventos organizados en la CAM (Ferias), y de la participación en los eventos organizados por las Asociaciones miembros de **FEDER**.

## FEDER-EXTREMADURA

### Programa integral de la realidad de las E.R.

M.<sup>a</sup> JOSÉ SÁNCHEZ MARTÍNEZ,

delegada de Extremadura



He aquí los aspectos fundamentales de la actividad desarrollada por la Delegación de **FEDER** en Extremadura.

**Objetivo:** Dar una respuesta integral a la realidad de las **Enfermedades Raras** en nuestra Comunidad Autónoma, aprovechar y orientar los recursos existentes en el ámbito de administraciones públicas hacia el hecho de las **Enfermedades Raras**, y reivindicar los no existentes pero necesarios.

**Actuación sobre cuatro pilares básicos:** autoridades sanitarias y sociales, profesionales de la Salud, afectados y familiares, y sociedad en general.

**Actividades realizadas:** Actividades dirigidas a promocionar docencia e investigación.

■ En el Plan de Formación de 2002 de la Escuela de Salud de Extremadura, están incluidos dos Cursos sobre **Enfermedades Raras** dirigidos a médicos y profesionales sanitarios. Uno de ellos centrado en las Enfermedades Inmunológicas y otro en Enfermedades Genéticas.

■ La Consejería de Sanidad y Consumo publica una orden el 3 de abril de 2002 por la que se regula la financiación para la realización de proyectos de investigación socio-sanitarios. Previa propuesta desde FEDER-Extremadura, aparece como línea prioritaria la investigación en **Enfermedades Raras**.

Se ha presentado un proyecto de investigación dirigido a conocer el número de afectados y el tipo de Enfermedades Raras en Extremadura. Se solicita un becario que desarrolle el estudio bajo la coordinación de la Consejería de Sanidad y el apoyo de FEDER-Extremadura. Con fecha 5 de octubre de 2002 el proyecto ha sido aprobado.

■ Colaboración para facilitar la participación de Extremadura en el proyecto sobre Redes Temáticas que a nivel nacional se ha presentado bajo la coordinación del CISATER, y cuyo objetivo principal es desarrollar un Programa de investigación epidemiológica para las **Enfermedades Raras** en España (REPIER) y permita establecer pautas de actuación sanitaria. Pendiente de resolución.

Asimismo, organización del Curso: «Conocimiento de las **Enfermedades Raras**. Introducción a la Genética Clínica» por la Unidad de Prevención de Minusvalías en colaboración con FEDER-Extremadura, dirigido a profesionales sanitarios.

## Última Hora

En el «Diario Oficial de Extremadura» aparece publicado la aprobación del proyecto de investigación «Estimación de la Prevalencia de Enfermedades Raras en la Comunidad Autónoma Extremeña». Este proyecto se propuso y animó desde FEDER-Extremadura y supone la contratación de un becario que va a dedicarse a desde la Consejería de Sanidad y Consumo a este estudio. Esta colaboración con la Consejería de Sanidad y Consumo supondrá reuniones preparatorias y de seguimiento junto con los miembros de FEDER en Extremadura.

## Organización de la Asamblea

## Respuesta satisfactoria de las Asociaciones

VANESA PIZARRO,  
trabajadora social Madrid



La Asamblea de **FEDER** del 28 de septiembre de 2002 contó con una amplia representatividad de las diferentes asociaciones integradas. Venidos de todos los rincones del país los asistentes participaron en una reunión que agrupó las Asamblea ordinaria y extraordinaria. Dado que se desarrollaba en Madrid, la Delegación de esta comunidad estuvo encargada de la organización de tal evento.

El IMSERSO cedió uno de sus mejores salones de actos y proporcionó a **FEDER** todo tipo de facilidades para que la jornada se desarrollara satisfactoriamente.

El programa de actividades de **FEDER** para el 2002, la apertura de las Delegaciones y las nuevas propuestas de la Federación, fueron suficiente reclamo para que las asociaciones respondieran positivamente al llamamiento que se les hizo. Los días previos, coincidiendo con las Ferias de Ayuda Mutua y la publicación del número 1 de «**PAPELES DE FEDER**», fueron días de gran agitación en la sede, que se vieron recompensados con la asistencia de profesionales, afectados y un numeroso público.

## La Reina preside el Real Patronato

**M**adrid.—La Reina Doña Sofía presidió el pasado 16 de diciembre de 2002, la reunión del Consejo del Real Patronato sobre Discapacidad, acompañada del ministro de Trabajo y Asuntos Sociales, Eduardo Zaplana; de Fomento, Francisco Álvarez-Cascos, y de Sanidad, Ana Pastor, y a la que asistieron también los responsables de las Comunidades Autónomas y el presidente de FEDER, Moisés Abascal. En la reunión se trataron los diversos proyectos en relación con la conmemoración del Año Europeo de las Personas con Discapacidad, y con el envejecimiento de las personas con discapacidad. También se analizó la resolución de la convocatoria de los Premios Reina Sofía 2002, la formación para la accesibilidad de las páginas web del sector público y las iniciativas del Ministerio de Fomento en accesibilidad y transporte. Asimismo, en la reunión se presentaron las conclusiones del Symposium sobre Enfermedades de Baja Prevalencia



La Reina saluda al presidente de FEDER.

en la Edad Pediátrica, haciéndose hincapié en el problema de las «Enfermedades Raras», que pueden provocar discapacidades en quienes las padecen, especialmente los niños.

## Moisés Abascal, Medalla del Consejo Farmacéutico



Todos los premiados por el Consejo General Farmacéutico

**M**adrid.—El presidente de FEDER, Moisés Abascal, ha sido galardonado el pasado 18 de diciembre de 2002, con la Medalla del Consejo General de Colegios Oficiales de Farmacéuticos. Un reconocimiento profesional —máxima expresión representativa de la Organización Profesional Farmacéutica— de la labor e historia profesional de los farmacéuticos españoles y extranjeros acreedores de tales distinciones. La distinción representa, según expresión del Pleno del Consejo General, un refrendo objetivo de los valores técnico-profesionales de quienes, como Moisés Abascal, en todas y cada una de las modalidades del ejercicio de la Farmacia, apuntan a la excelencia como meta de un esfuerzo diario y muchas veces silencioso en beneficio de la profesión farmacéutica y de la sociedad española, que es, en definitiva, la destinataria de un servicio cuya oferta social y científica no deja nunca de crecer.

A Moisés Abascal se le reconoce, entre otras actividades profesionales, su brillante labor al frente de FEDER impulsando su constitución en 1999. FEDER aglutina en España a las asociaciones de afectados de enfermedades raras y reivindica sus derechos ante las distintas administraciones.

## Creado el Comité de Ética de E.R.

**E**l pasado 10 de diciembre de 2002, en el CISATER, se celebró la primera reunión para la creación del Comité de Ética de Enfermedades Raras. El Dr. Antonio Campos, director general del ISCIII, dio la bienvenida al grupo de trabajo y apoyó la iniciativa de la existencia de un Comité de Ética que supervise la investigación y garantice la aplicación de los criterios éticos vigentes en Biomedicina, en el ámbito de las Enfermedades Raras.

En la reunión participaron Moisés Abascal Alonso, Montserrat Baiget Bastus, Fernando Carballo Álvarez, Francisco de Abajo Iglesias, Lydia Feito Grande, Miguel García Fuentes, Joaquín Herrera Carranza, Javier Sánchez Caro, M.<sup>a</sup> José Sánchez Martínez, Benedetto Terracini y M.<sup>a</sup> Concepción Martín Arribas.





# Respaldo a la formación de los pediatras

MIGUEL ÁNGEL GARCÍA FUENTES

**E**l Symposium sobre Enfermedades de Baja Prevalencia en la Edad Pediátrica celebrado recientemente en Santander, ha significado un importante hito en la estrategia de aproximación de los distintos estamentos implicados en la compleja problemática que presenta los pacientes con **enfermedades raras**. El encuentro ha permitido un análisis conjunto de las necesidades de estos pacientes y unas propuestas que, al haber sido elaboradas y aceptadas por todos, sin duda darán sus frutos en un breve plazo de tiempo.

Desde el punto de vista pediátrico, considero muy importante la destacada participación de pediatras con máxima responsabilidad docente y asistencial en las Universidades y Hospitales de nuestro país, siendo también muy estimable la participación de pediatras de Asistencia Primaria responsables de organizaciones profesionales y con cargos en la Administración Sanitaria. En mi opinión dicha participación representa un importante respaldo para la consecución de todos los objetivos propuestos y de forma especial aquellos que hacen referencia a mejorar la formación pregrado y postgrado de los pediatras, como factor fundamental para incrementar la motivación de los mismos en la asistencia a los pacientes con **enfermedades raras**.



*Mesa inaugural: Miguel Ángel García Fuentes, Demetrio Casado, Jesús Artal, Tomás de Vega, José Manuel Revuelta y Frances Valenzuela.*

## Dirección y Organización

Miguel García Fuentes (Santander)  
Demetrio Casado (Madrid)  
Francesc Valenzuela (Barcelona)

## Asesores Pediátricos

Juan Rodríguez Soriano (Bilbao)  
Manuel Crespo (Oviedo)  
Manuel Hernández (Madrid)  
Manuel Bueno Sánchez (Zaragoza)  
Manuel Cruz (Barcelona)

Ángel Ballabriga (Barcelona)  
Javier Allué (Tarragona)  
Pablo Sanjurjo (Bilbao)

## Comité Organizador

Domingo González-Lamuño (Santander)  
Moisés Abascal (Sevilla)  
Ramón Herce (Santander)  
Jaime Revuelta (Santander)  
Salvador García Calatayud (Santander)  
Pedro Cantero (Santander)



*Miguel Ángel García Fuentes durante su ponencia.*

Llamada a los profes...

# Las Enferm... en I

**S**antander. M.<sup>a</sup> José Sánchez Martínez, delegada FEDER-Extremadura.—**Reunir, con una especial atención a la Edad Pediátrica, a todos los sectores afectados por las Enfermedades Raras, como son pacientes, profesionales de las asociaciones de afectados y sanitarios que tratan estas enfermedades, tales como médicos y/o psicólogos.**

Este ha sido, en palabras del doctor García Fuentes, el objetivo del Symposium sobre Enfermedades de Baja Prevalencia en Pediatría, que ha sido organizado por el Servicio de Pediatría del Hospital Marqués de Valdecilla y la Cátedra de Pediatría de la Universidad de Cantabria, en convenio con el Real Patronato sobre Discapacidad y con la colaboración del Gobierno de Cantabria y la Federación Española de Enfermedades Raras (**FEDER**).

El programa contó con quince ponencias sobre aspectos epidemiológicos, asistenciales, investigación y psico-sociales relacionados con estas patologías. De forma muy sucinta, queremos resaltar en esta breve crónica, algunas de las aportaciones realizadas en el Symposium y que, entendemos, contribuyen a perfilar propuestas de actuación, a diferentes niveles, en el ámbito de las **Enfermedades Raras**.

## Diagnóstico y manejo clínico

Manuel Posada, destacó que este encuentro supone «un antes y un después», ya que es la primera vez que estos profesionales se reúnen para debatir este problema. Por su parte, Demetrio Casado, secretario ejecutivo del Real Patronato sobre Discapacidad, afirmó que «lo importante en las enfermedades raras no es sólo su gravedad, sino la carga social y psicológica, tanto de enfermos como de familiares». Para Casado, una enfermedad no identificada provoca angustia y comentó que, tal y como se hace con las dependencias, se debe llevar a cabo un tipo de políticas que «intentan mejorar la calidad de vida de las familias que van peregrinando de hospital en hospital hasta llegar a un diagnóstico definitivo».

El presidente de la **FEDER**, Moisés Abascal, explicó que en Europa existen 25 millones de personas que padecen algún tipo de patología que se encuadra dentro de las llamadas Enferme-



onales

## Enfermedades de Baja Prevalencia en Pediatría a debate

Enfermedades Raras, enfermedades muy desconocidas, incluso por parte de los profesionales. Esto representa entre el 6 y el 8% de la población. Se expuso el cómo estas patologías necesitan profesionales que tengan claro la problemática particular, de forma que se acerquen a la perspectiva concreta del afectado. Se habló de: La atención en Centros o Unidades específicas, la necesidad de mejorar el nivel de formación de los profesionales y coordinación asistencial, en el ámbito de Centros y de Comunidades Autónomas, como aspecto muy importante.

Abarcar más allá del diagnóstico y manejo clínico de estos pacientes es también un compromiso para médicos y otros sanitarios involucrados. Según el doctor García-Fuentes, las primeras reivindicaciones planteadas por las Asociaciones de Pacientes con **Enfermedades Raras**, fueron las relativas a la falta de medicamentos como consecuencia de la escasa rentabilidad para la industria farmacéutica de las inversiones necesarias para desarrollarlos. Posteriormente estas Asociaciones han comenzado a reclamar una mayor atención a sus necesidades asistenciales y socio-sanitarias, cuya cobertura requiere una implicación institucional y de los profesionales relacionados con la atención a estos enfermos.

### Información y seguimiento médico

Los pacientes con **Enfermedades Raras**, junto a los problemas específicos de cada enfermedad y debido a la propia rareza de las mismas, presentan necesidades que son comunes a todas ellas. Dichas necesidades han sido analizadas en un reciente informe editado por el Instituto de Migraciones y Servicios Sociales, del Ministro de Trabajo y Asuntos Sociales, realizado a partir de datos obtenidos de padres y cuidadores de personas afectadas, asociaciones y profesionales médico-sanitarios. Entre dichas necesidades se destaca el punto de vista asistencial los problemas derivados del retraso diagnóstico y los defectos en la información y seguimiento médico. El diagnóstico es la fase más importante en el proceso clínico ya que en él se basa



Participantes de una de las mesas de trabajo

el pronóstico y el tratamiento de la enfermedad. En este contexto, la búsqueda urgente y lo más precisa posible de la etiología es una responsabilidad que asume el médico ante su paciente. De ello, depende la prevención de graves complicaciones en algunos enfermos y en todo caso, dicha búsqueda de diagnóstico, aporta un dato fundamental para las posibles soluciones.

Otra necesidad que reclaman las asociaciones de enfermos es una información y seguimiento de médicos adecuados. Es muy importante que, una vez obtenido el diagnóstico, éste se transmita a la familia en una actitud de comprensión, apoyo y ayuda. En definitiva, a partir de ese momento, el médico deberá convertirse en el asesor que acompañe y aconseje al enfermo y a la familia durante todo el largo proceso.

El reciente Plan de Acción Comunitaria sobre Enfermedades Poco Comunes del Parlamento Europeo, rompe con la «óptica de mercado» con relación a la Salud que prevalecía en la Unión Europea. También se constató que los actuales Planes de Estudio de la Licenciatura de Medicina elaborados en los años 80 en el marco legislativo de la ley de Reforma Universitaria, no favorecen la formación médica en el campo de las Enfermedades de Baja Prevalencia.

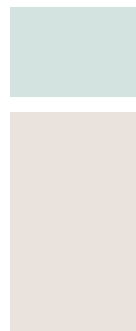
Por último, se destacó la necesidad de desarrollar criterios de evaluación de la calidad asistencial que valoraran la dificultad que entraña la atención a estos enfermos con relación a incentivar este trabajo.



## El Real Patronato y su labor patrocinadora

DEMETRIO CASADO,  
secretario general ejecutivo

**Santander.**—El Symposium sobre Enfermedades de Baja Prevalencia en la Edad Pediátrica nace por iniciativa del Dr. Miguel García Fuentes, catedrático de Pediatría de la Universidad de Cantabria y jefe del Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. La Secretaría General del Real Patronato acogió favorablemente la invitación que le hiciera el Dr. García Fuentes para colaborar en la organización del citado Symposium, en razón de que los objetivos del mismo coinciden plenamente con la primera de las funciones que su estatuto atribuye al Real Patronato, es decir, la promoción de aplicaciones de conocimientos científicos al perfeccionamiento de las acciones relativas a las discapacidades.



Demetrio Casado, secretario general ejecutivo del Real Patronato sobre Discapacidad

Para la instrumentación administrativa del proyecto se suscribió un convenio entre la Universidad de Cantabria y el Real Patronato, el cual permitirá también organizar otras actividades relativas a las enfermedades de baja prevalencia.

En la organización del Symposium se ha contado con la colaboración de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), la Consejería de Sanidad, Consumo y Servicios Sociales del Gobierno de Cantabria y el Hospital Universitario Marqués de Valdecilla.

El interés del Real Patronato por las enfermedades de baja

prevalencia data prácticamente de su fundación. Mediante el llamado Plan Nacional de Prevención de la Subnormalidad, promovió por la entidad, se ha propiciado la detección de algunas enfermedades de baja prevalencia.

El Premio Reina Sofía de Prevención de las Deficiencias ha sido otorgado en más de una ocasión a trabajos concernientes a esta clase de enfermedades. El trabajo pretérito del Real Patronato en relación con las enfermedades de baja prevalencia le ha permitido proponer la incorporación de colaboraciones del máximo prestigio al programa del Symposium.

## Conclusiones

**E**n el Symposium se llegó a estas conclusiones, tanto en el ámbito de la «Coordinación Asistencial», como a los Problemas psico-sociales y aspectos educativos, haciendo hincapié en los siguientes puntos:

### Sensibilización, formación e intercambio

- Se considera necesario sensibilizar a la opinión pública y promover la educación sanitaria acerca de las enfermedades de baja prevalencia.

- Se recomienda la incorporación de los temas concernientes a las enfermedades de baja prevalencia en los medios de comunicación social general destinada a los profesionales de la salud, con especial referencia a los de atención primaria.

- Se propugna mejorar la formación, en todos sus niveles, de los profesionales de la salud en las enfermedades de baja prevalencia. Este objetivo implica dinamizar una estrategia conducente a que, tanto los alumnos como los profesionales de la salud reciban una formación que muestre la diversidad de dichas enfermedades y de las necesidades de los afectados.

- Se valora como muy deseable la creación de una red de enlace e intercambio sobre enfermedades de baja prevalencia en la edad pediátrica, así como centros sanitarios de referencia.

- Se valora también positivamente el intercambio de información y formación entre los profesionales de los campos psicoeducativo y psicosocial, con fin de establecer cauces institucionalizados que faciliten la difusión de modelos de intervención, recursos, etc. contrastados y eficaces.

- Se recomienda colaborar al desarrollo del intercambio de formación a través del CISATER, perteneciente al Instituto de Salud Carlos III, abarcando: Bibliografía y documentación, Centros de investigación y docencia, Servicios asistenciales referenciales, Organizaciones sociales de y para afectados.

### Investigación y atención

- Las entidades tienen una gran responsabilidad en la detección del problema y necesidades de los afectados y en facilitar soluciones a los afectados y a sus familias. A su vez, deberán fomentar el interés por el conocimiento de estas enfermedades, así como propiciar la investigación en estos campos.

- Se considera deseable continuar la línea de conocimiento de los problemas implicados por las enfermedades de baja prevalencia en España a partir del trabajo realizado por el IMSERSO en 2001.

- Se insta a las Administraciones Públicas a que institucionalicen la investigación sobre enfermedades de baja prevalencia, así como a que asuman las necesidades específicas de asistencia médica, educativa y de servicios sociales, tanto a nivel nacional

como comunitario, favoreciendo el desarrollo de programas específicos y una atención personalizada.

- Se propugna la creación de equipos multidisciplinares coordinados para que se produzca una auténtica transferencia del conocimiento, de las experiencias y del saber hacer, con el fin de elaborar modelos integrales de intervención (sanitario, educativo, psicológico, social...).

### Cooperación y promoción

- Las asociaciones, asumiendo el hecho de que son «muchos pocos», consideran necesario crear redes de colaboración entre las entidades para compartir recursos (humanos, equipamientos, conocimientos de gestión, etc.).

- Finalmente, se acuerda la creación de una comisión de gestión y seguimiento de los anteriores objetivos, coordinada por Demetrio Casado, Secretario general del Real Patronato sobre Discapacidad, Miguel García Fuentes, Catedrático de Pediatría de la Universidad de Cantabria y Jefe del Servicio de Pediatría del Hospital Valdecilla, y Manuel Posada, director del CISATER, con la participación de otros expertos necesario para el fin perseguido.

## Simposium Europeo Bérghamo

**Bérghamo (Italia).—**

Organizado por el Instituto Mario Negri y con la colaboración del Instituto Nacional Carlos III y FEDER desde España y organismos AGRENSKA de Suecia, tuvo lugar en Bérghamo la presentación del Programa Educativo sobre Enfermedades Raras.

En esta primera reunión se trató la importancia de las asociaciones en las ER y en sucesivas reuniones se tratarán:

- Prioridades en la Investigación y desarrollo de Medicamentos Huérfanos.
- Metodología para la Investigación clínica en E.R.
- Organización y implementación de Registros y Bases de Datos.
- Terapia Génica en E.R.
- Carga socio-sanitaria en los pacientes con E.R.

Este proyecto se desarrollará a lo largo del 2003 en los distintos países que participan.

## Proyecto Nephird

**Roma.—**Tuvo lugar en Roma, el pasado 16-17 de diciembre, 2002, la primera reunión del Proyecto Red de Instituciones de Salud Pública sobre las Enfermedades Raras (NEPHIRD). En ella se trataron temas como los Estudios epidemiológicos y Base de Datos, Portal de NEPHIRD y el papel de las asociaciones de pacientes.

El Proyecto está dirigido por la doctora Doménica Taruscio y en él participan quince países europeos, entre ellos España. Sus objetivos son: conseguir involucrar a instituciones gubernamentales y de Salud pública con el fin de optimizar las Políticas de Salud Pública con respecto a las E.R., e identificar sus actividades en curso de los países participantes y compartir experiencias.





# Su turno

**L**a Asociación de Lucha Contra la Distonía en España (ALDE), fue constituida en 1991. Nace fruto de las inquietudes de un grupo de afectados y familiares que vio la necesidad e importancia de crear una asociación que promoviera la investigación y divulgación de la enfermedad llamada Distonía, de la cual en la actualidad siguen siendo desconocidos aún muchos aspectos. Por otro lado se vio que es necesario avanzar en el logro de objetivos en cuanto a las distintas vertientes de la enfermedad: en el ámbito médico, psicológico, físico y social, para alcanzar una mejor calidad de vida de los afectados.

La Distonía es un trastorno motor crónico caracterizado por contracciones sostenidas e involuntarias provocando movimientos anormales, y a menudo torsiones de las partes del cuerpo afectadas, que generalmente son, cuello, párpados, boca, mandíbula, mano y/o extremidades.

Por último desde ALDE no queremos dejar de agradecer a FEDER y a los magníficos profesionales con los que cuenta, el trabajo que realizan, y la aportación que hacen en la actualidad en beneficio de todos los afectados por Enfermedades Raras.

PATRICIA CANO  
Trabajadora Social



## Zaplana en el Congreso

# Medidas en favor de las personas con discapacidad



**Madrid.**—El ministro de Trabajo y Asuntos Sociales, Eduardo Zaplana, anunció el pasado 10 de septiembre, 2002, en el Congreso las prioridades de su Departamento, que pasan por prestar especial atención al área social con medidas para mejorar la situación de discapacitados, mayores, víctimas de malos tratos e inmigrantes.

**E**n una comparecencia ante la Comisión de Política Social y Empleo del Congreso de los Diputados, Zaplana anunció que la partida presupuestaria destinada a Servicios Sociales para 2003, que ha subido un 24,61% en los últimos cuatro años, tendrá «un nuevo incremento».

Con motivo del Año Europeo de las Personas con Discapacidad, que se celebrará en 2003, el ministro de Trabajo y Asuntos Sociales propone cinco líneas de acción fundamentales para atender a este colectivo: Elaboración del II Plan de Acción para las Personas

con Discapacidad, fomentando la integración social de los discapacitados, «especialmente» en educación, empleo y atención socio-sanitaria, el II Plan de Empleo de Personas con Discapacidad, que se firmará con el Comité Español de Representantes de Minusválidos (CERMI), el Plan Estatal de Accesibilidad, para eliminar las barreras físicas, arquitectónicas y de comunicación. Y por último, el debate en el Congreso de la Ley del Estatuto Patrimonial del Discapacitado, que garantizará la cobertura de las necesidades económicas de las personas discapacitadas cuando sus



Eduardo Zaplana,  
Ministro de Trabajo

progenitores hayan fallecido.

Además, se creará la figura del «Patrimonio protegido del discapacitado».

**\* Zaplana insta a las Autonomías a mejorar las políticas para minusválidos, durante el Año Europeo de la Discapacidad, que se celebra en 2003**



En breve, según Zaplana

## Estatuto Patrimonial del Discapacitado



**Madrid.**—El ministro de Trabajo y Asuntos Sociales, Eduardo Zaplana, anunció el pasado 4 de noviembre, de 2002 que el Gobierno aprobará en Consejo de Ministros y remitirá al Congreso de los Diputados en breve el nuevo Estatuto Patrimonial del Discapacitado, mientras que, antes de un mes, el Ejecutivo tendrá listo el primer borrador de la nueva Ley de Integración Social del Minusválido (LISMI), vigente desde 1982. Según explicó Zaplana durante su comparecencia en la Comisión de Empleo y Asuntos Sociales del Senado, con el nuevo Estatuto, el Ejecutivo busca garantizar la cobertura del discapacitado tras la muerte de sus progenitores. (En el próximo número de «Papeles de FEDER» daremos amplia información de este documento, de gran importancia para el colectivo de discapacitados.)

### Plan de Acción

Zaplana anunció también la puesta en marcha, en el primer semestre de 2003, del II Plan de Acción para Personas con Discapacidad, que busca la integración en la sociedad de personas con minusvalía, a través del empleo, la educación, la asistencia socio-sanitaria y las nuevas tecnologías.

Conjuntamente, antes de que acabe este año, se aprobará el Plan Estatal de Accesibilidad, que contará para 2003 con una dotación de 17 millones de euros, en la que participarán también las Comunidades Autónomas y los Ayuntamientos. Finalmente Zaplana se refirió a la aprobación del II Plan de Empleo para discapacitados que pone en marcha el Ejecutivo en colaboración con el CERMI, y recordó que incluye la puesta en marcha de la Agencia especial de colocación para personas con discapacidad.

### Educación y el CERMI

## Constituido el Foro de Atención Educativa

**Madrid.**—El Ministerio de Educación, Cultura y Deporte y el CERMI constituyeron el pasado 3 de diciembre de 2002, Día Internacional de las Personas con Discapacidad, el Foro para la Atención Educativa a Personas con Discapacidad. El objetivo del Foro es mejorar los planteamientos educativos en la atención al alumnado discapacitado y promover la plena integración. El Foro para la Atención Educativa a Personas con Discapacidad será un órgano colegiado, de carácter consultivo, adscri-

to al Ministerio de Educación, Cultura y Deportes.

Facilitar la comunicación, el intercambio de opciones e información entre el colectivo que representa el CERMI y el Ministerio de Educación, recibir información sobre programas y actividades que lleve a cabo las administraciones a favor de los discapacitados y formulará propuestas y recomendaciones tendentes a promover la integración educativa y social son algunas de las funciones de este organismo.

\* **El CERMI ha hecho público su apoyo y solidaridad con la propuesta presentada por el ministro Zaplana, en relación con la inminente aprobación del Estatuto Patrimonial del Discapacitado**

### Aprobada en Consejo de Ministros

## Ley de Cohesión de Salud

**Madrid.**—El Consejo de Ministros aprobó el pasado 29 de noviembre de 2002, el proyecto de Ley de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud, cuyo objetivo es mejorar la atención sanitaria que reciben los ciudadanos en un sistema de desigualdades.

El texto define las prestaciones socio-sanitarias que ofrecerá la Sanidad Pública e incluye la salud mental, los cuidados paliativos de enfermos terminales y la atención comunitaria entre los servicios que deben ofrecer los centros de salud y ambulatorios de Atención Primaria.

Esta norma define los ámbitos de colaboración entre el Estado y las Comunidades Autónomas y su objetivo es garantizar la coordinación de las administraciones sanitarias «para garantizar la equidad, la calidad y la participación social en el Sistema», una vez transferidas totalmente la gestión de la Sanidad pública a las Comunidades Autónomas.



## Año Europeo de las Personas con Discapacidad



**Madrid.**—El ministro de Trabajo y Asuntos Sociales, Eduardo Zaplana, presidió el pasado 3 de diciembre de 2002 la sesión constitutiva del Comité Español de Coordinación del Año Europeo de las Personas con Discapacidad, que se conmemora durante el año 2003. La celebración del Año Europeo de las Personas con Discapacidad se decidió en el Consejo de la Unión Europea del 3 de diciembre, lo que ha permitido a los discapacitados de toda Europa tener la oportunidad de incluir sus derechos entre las prioridades de la UE y de sus Estados miembros. En julio de 2002 se creó el Comité Español de Coordinación para el Año Europeo de las Personas con Discapacidad, adscrito al Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, del que forman parte en representación del movimiento asociativo de la discapacidad diez vocales nombrados por el CERMI.

### Objetivos para el Año Europeo

Los objetivos del Año Europeo de las personas con discapacidad se centran en:

- Sensibilizar a la opinión pública sobre los derechos de estas personas.
- Promocionar medidas a favor de la igualdad de oportunidades.
- Intensificar la cooperación entre los distintos agentes implicados: gobiernos, interlocutores sociales, ONG's, profesionales, sector privado, personas con discapacidad y familias.
- Mejorar la comunicación sobre la discapacidad y la promoción de una imagen positiva de estas personas.
- Sensibilizar sobre las múltiples formas de discriminación a las que se enfrentan estas personas, así como de la heterogeneidad de la discapacidad.
- Atender a la concienciación sobre el derecho de los niños y jóvenes con discapacidad a la igualdad de enseñanza, para mejorar la integración de alumnos con necesidades especiales en los centros ordinarios o especializados.



**Madrid.**—Con motivo del Día Internacional de las Personas con Discapacidad, el CERMI concedió los Premios Cermi.es en su primera edición. Se trata de un reconocimiento a la labor de entidades y empresas a favor de la participación y la plena ciudadanía de las personas con discapacidad. Los primeros se entregaron en el transcurso de una ceremonia que se celebró en Madrid, acto que marcó la apertura del Año Europeo de la Discapacidad, que se celebrará en 2003. En el mismo participaron representantes del mundo de la política, empresa, sindicatos y ONG's.

Entre los asistentes cabe destacar al presidente del Senado, Juan José Lucas; el presidente de la Comunidad de Madrid, Alberto Ruiz Gallardón; la secretaria general de Asuntos Sociales, Concepción Dancausa; el defensor del pueblo, Enrique Múgica; el director general del IMSERSO, Antonio Lis, entre otros.

Los galardonados con los Premios Cermi.es 2002 han sido: en la categoría de Integración Laboral, Carrefour España; en Investigación Social y Científica, Bernat Soria; en Acción Social y Cultural, la Dirección General de Costas; en Medios de Comunicación, Telecinco, y en Institución, la Fundación Víctimas del Terrorismo.

## FEDER ingresa en el CERMI

COMITÉ ESPAÑOL  
DE REPRESENTANTES  
DE MINUSVÁLIDOS

**Madrid.**—Con fecha 30 de octubre de 2002, el secretario general del Comité Español de Representantes de Minusválidos, Antonio Millán, comunicaba al presidente de **FEDER**, Moisés Abascal, el acuerdo a propuesta de la comisión de Admisión de nuevos socios, su incorporación como socio ordinario, al CERMI. Propuesta que será ratificada en Asamblea de representantes del CERMI Estatal.

## Mario García, elegido nuevo presidente del CERMI



**Madrid.**—El Comité Español de Representantes de Minusválidos (CERMI) celebró Asamblea General el pasado 17 de septiembre de 2002, en la que fue elegido nuevo presidente del mismo Mario García, presidente de COCEMFE, en sustitución de Alberto Arbide, que ocupaba esa responsabilidad desde la creación del comité.

El CERMI es la plataforma de representantes de los más de tres millones y medio de personas con discapacidad que residen en España y de sus familias. Está constituido por las diez principales organizaciones estatales de minusválidos, varios socios adheridos y un nutrido grupo de plataformas autonómicas de representantes de minusválidos, todas las cuales agrupan a su vez a más de 2.000 asociaciones y entidades que, representan en su conjunto a los discapacitados.

# “La atención a las personas con enfermedades raras, objetivo central del Ministerio”



- Impulso a la investigación en estas patologías.
- Está en desarrollo la Orden Ministerial de creación del Instituto Nacional de Investigación de Enfermedades Raras (INIER).

## ANA PASTOR, Ministra de Sanidad y Consumo

**Madrid.**—(Entrevista **JOSÉ LUIS RIVAS GUIADO**, jefe de Prensa de FEDER). La Ministra de Sanidad y Consumo, Ana Pastor, afirmó el pasado 21 de octubre, 2002, en el Senado que las Comunidades Autónomas serán el eje de las actuaciones que pondrá en marcha su Departamento para el desarrollo integral del Sistema Nacional de Salud (SNS). Entre estos proyectos la Ministra destacó la presentación y aprobación de la Ley de Calidad y Coordinación Sanitaria y el Estatuto Marco, el desarrollo de planes integrales de Salud y la investigación en enfermedades con mayor prevalencia, como las cardiovasculares y el cáncer. Y el compromiso de su Departamento de crear un Instituto, adscrito al Carlos III, de Investigación Básica de Enfermedades Raras. Con este motivo hemos querido entrevistar a la titular del Departamento para que nos hable de sus proyectos a corto y medio plazo:

### —¿Cuáles son las líneas maestras de la política sanitaria en el momento actual?

—Como ya he apuntado en anteriores ocasiones, como las comparecencias en el Congreso y Senado, el objetivo central de mi Departamento es mejorar la atención sanitaria que reciben los ciudadanos en un Sistema Nacional de Salud sin desigualdades. La descentralización sanitaria, hecho que se consumó hace ahora un año con la transferencia de las competencias en materia de gestión sanitaria a las diez comunidades dependientes del Insalud, ha-

cía necesaria una norma que estableciera el marco legal para la modernización y evolución del sistema sanitario, todo ello bajo los principios de equidad, calidad y participación social y con el ciudadano como eje del sistema. El proyecto de Ley de Cohesión y Calidad del Sistema Nacional de Salud se puede calificar como la norma de más amplio calado en el ámbito sanitario desde la Ley General de Sanidad de 1986, por ello esperamos sacarla adelante con el mayor consenso posible de todos los grupos políticos, sectores implicados y profesionales sa-

nitarios ya que esta norma es una herramienta imprescindible para consolidar y desarrollar las mejoras necesarias para nuestro Sistema sanitario.

### Programas previstos

#### —Programas previstos para los próximos meses.

—Además de la aprobación de la Ley de Cohesión y Calidad, para cuya tramitación parlamentaria apuesto por el consenso con todos los grupos políticos, está prevista la creación de un sistema de información para todo el Sistema Nacional de Salud, que permitirá la puesta en marcha de la Tarjeta Sanitaria Individual. Esta tarjeta incluirá los datos básicos de identificación del titular y facilitará no sólo la circulación de pacientes por todo el territorio, sino también que los servicios de Salud puedan proporcionar en cada caso la asistencia precisa. Otro de los proyectos que se pondrá en marcha es la creación de la Agencia de Calidad y el Obser-



vatorio, cuyo objetivo es la mejora continua de la calidad del sistema. También se trabajará en la potenciación del Consejo Interterritorial y en el establecimiento de los Servicios de Referencia del Sistema Nacional de Salud, a los que podrán acceder los ciudadanos de cualquier autonomía de forma especial para el tratamiento de las patologías más complejas. Esta asistencia correrá a cargo del Estado a través del presupuesto del Fondo de Cohesión.

### **—¿Y respecto al sector farmacéutico y alimentario?**

—En el apartado de Farmacia, las actuaciones previstas se centran en el impulso del uso racional del medicamento y la promoción del mercado de genéricos. En esta área se pueden citar medidas como el programa de unidosis en las farmacias, mediante el cual los ciudadanos podrán adquirir el número exacto de dosis necesarias de los antibióticos prescritos por el médico o la publicación, a través de la página web del Ministerio, de las fichas técnicas y los prospectos de los medicamentos autorizados.

Otro apartado de gran importancia es la labor que desempeña la Agencia Española de Seguridad Alimentaria, que tiene prevista la creación de un observatorio de la Alimentación, el cual fijará las necesidades de información y permitirá diseñar campañas de divulgación para elevar el nivel de conocimiento de los ciudadanos en materia de seguridad alimentaria.

También me gustaría referirme a los 600.000 profesionales sanitarios que trabajan en el Sistema Nacional de Salud. El objetivo del Ministerio de Sanidad es presentar cuanto antes en el Parlamento el Estatuto Marco, para cuya aprobación esperamos alcanzar el consenso con las Comunidades Autónomas, sindicatos y organizaciones profesionales.

### **—Investigación básica y epidemiológica.**

—Por último, me gustaría referirme a la investigación, un área prioritaria para este Ministerio, que trabajará en la integración de la investigación básica, clínica y epidemiológica y su traslación a la práctica clínica. También hay que destacar en este apartado la puesta en marcha de las redes temáticas de investigación cooperativa y centros asociados, así como la apuesta por la investigación en enfermedades más prevalentes y enfermedades raras.

## **Proyectos sobre Enfermedades Raras**

### **—Concretamente sobre las Enfermedades Raras, ¿cuáles son los planes y proyectos del Ministerio de Sanidad?**

—La atención a las personas que padecen Enfermedades Raras y el impulso a la investigación en estas patologías son objetivos centrales del Ministerio de Sanidad y Consumo. Por ello, además del Centro de Enfermedades Raras (CISATER), dependiente del Instituto de Salud Carlos III, se ha cre-

ado el Centro de Investigación de Anomalías Congénitas (CIAC), mediante convenio con la Universidad Complutense. Actualmente está en desarrollo, a partir de estas estructuras, la Orden Ministerial de creación del Instituto Nacional de Investigación de Enfermedades Raras (INIER).

Hay que recordar además que el CISATER es miembro de la Red Europea para la creación de un Banco de ADN en Enfermedades Raras (proyecto aprobado por el V Programa Marco de la Unión Europea) y que el Ministerio de Sanidad ha prestado su apoyo a la Red de Información Epidemiológica de Enfermedades Raras en colaboración con las Comunidades Autónomas.

A todo lo señalado anteriormente hay que añadir la constitución del Comité de Ética de Enfermedades Raras, que constituye un órgano de apoyo de gran importancia.

### **—Más de 5.000 patologías —enfermedades raras— esperan una adecuada atención y tratamiento, ¿qué puede decir al respecto?**

—Además de las actuaciones señaladas hay que resaltar el trabajo que desarrolla el CISATER, donde se opera en la identificación de recursos, en su coordinación más efectiva y en el establecimiento de adecuadas guías de actuación.

### **—Dentro de una sociedad más participativa hacia la que nos encaminamos, ¿tiene previsto que las asociaciones de afectados por enfermedades raras, participen al máximo nivel posible en éste Instituto?**

—Desde el principio se ha contemplado su participación, que debe ser concretada. Lo que ya es un hecho es la inclusión de FEDER —a través de dos representantes— en el mencionado Comité de Ética. ■



## SIO, al servicio de la información a afectados y sus familias

Uno de los objetivos que se marcó **FEDER** con la puesta en marcha del Servicio de Información y Orientación (SIO, en adelante) fue ofrecer toda la información posible a todas aquellas familias y personas que, estando afectadas de una patología poco común, no contasen con ninguna referencia, ni con una asociación específica en donde poder conseguirla.

Entre otras tareas, las asociaciones proporcionan información de todo tipo (clínica, social, psicológica, laboral...) a las personas afectadas y sus familias, siendo igualmente un lugar de encuentro de las mismas, un sitio donde pueden ponerse en contacto y compartir toda la experiencia que supone tener una patología poco común o tener un familiar afectado.

El SIO pretendía actuar con aquellas personas y/o familias que no tuviesen una asociación de referencia a la que acudir, como si lo fuese; el SIO se planteó dos grandes objetivos por tanto:

■ Ofrecer toda la información disponible sobre las diferentes patologías.

■ Posibilitar el contacto entre personas afectadas y/o sus familias.

En este segundo objetivo es en el que nos centraremos, ya que, desde sus comienzos, el SIO ha hecho posible multitud de contactos, lo que ha producido, después de más de dos años de funcionamiento la creación de más de 8 grupos de contacto de una patología determinada (por ejemplo: Síndrome de Behcet, Insomnio Familiar Fatal...) y, como culminación de ese proceso, la orientación y seguimiento en la creación de asociaciones de familias y personas afectadas.

En base a todo lo anterior, y a modo de resumen, el camino lógico que seguiría una persona que nos consulta, y que no tiene asociación de referencia, sería el siguiente:

■ Contacto con otras personas afectadas y/o familiares.

■ Pertenencia a un grupo estable de contacto e intercambio de información.

■ Pertenencia a una asociación legalmente establecida.

De esta forma estaríamos posibilitando, y haciendo realidad, uno de los

grandes objetivos de **FEDER**: que las propias personas afectadas y/o sus familias se unan, tanto para reivindicar sus derechos, como para defenderlos y acoger a otras personas y/o familias en la misma situación, de forma que sean ellos los motores y los protagonistas en la evolución del conocimiento de su patología, así como en la evolución de la atención integral de las personas afectadas por patologías poco comunes.

El pasado día 19 de octubre se constituyó la Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar, patología también denominada Síndrome de Strumpell-Lorain; la constitución de la misma fue la culminación de un esfuerzo conjunto de familiares, afectados y profesionales, entre los que están profesionales de **FEDER**, tanto adscritos a SIO como a otro departamento de la Federación.

En dicha reunión se invitó a personal de **FEDER**, desarrollándose en una mañana en las instalaciones de ADAC (Asociación de Deficiencias de Crecimiento y Desarrollo), local en el que se ubica **FEDER**.

Durante toda la mañana hubo un intercambio muy enriquecedor de experiencias, ideas, ilusiones y, por qué no decirlo, decepciones que los miembros habían vivido en muchas ocasiones, pero sobre todo se habló de futuro y de trabajo, de organizarse para conseguir unos objetivos que se consensuaron.

Desde estas líneas, nos gustaría felicitar a los miembros fundadores de esta asociación, agradecerles su deferencia al invitar a **FEDER** a su primera reunión y, aunque ellos ya lo saben, ofrecerles desde la Federación todo el apoyo que necesiten y esté en nuestras manos darles.



## al SIO

### Insomnio Familiar Fatal, enfermedad priónica

Sevilla (M.<sup>a</sup> DEL MAR BARQUÍN y NELLY TORAL, trabajadoras sociales).— Desde el SIO agradecemos la oportunidad que nos brindan nuestros compañeros de «PAPELES DE FEDER» de facilitar la comunicación entre personas afectadas por enfermedades especialmente poco frecuentes. Así, en cada número de nuestra Revista informaremos de una de estas enfermedades que no cuentan con una asociación de pacientes en nuestro país.

En esta ocasión nos referimos al Insomnio Familiar Fatal, una enfermedad priónica hereditaria que se caracteriza por un insomnio progresivo. Son tres las familias españolas afectadas por esta enfermedad a las que, hasta ahora, hemos facilitado información y contacto.

Creemos firmemente en la necesidad de ir creando redes de pacientes de enfermedades raras y esperamos que estas líneas sirvan para que todas aquellos lectores que conozcan a personas que vivan con esta enfermedad les hagan llegar los datos de este Servicio.

## Servicio de Información y Orientación

Enrique Marco Dorta, 6 • 41018 Sevilla

• Teléfono: 902181725 • Fax: 954989893

• E-mail: [info@minoritarias.org](mailto:info@minoritarias.org)

• [www.minoritarias.org](http://www.minoritarias.org)

Para más información:

CISATER. <http://cisat.isciii.es/er>



# Estudios y Proyectos

- **El CISATER, una apuesta por las Enfermedades Raras**
- **Las inmunodeficiencias primarias y los errores congénitos**
- **Células madres y su uso terapéutico, a debate**
- **Medicamento para el tratamiento del Mal de Pompe**



# El CISATER, una apuesta por las Enfermedades Raras

MANUEL POSADA DE LA PAZ, MARAVILLAS IZQUIERDO MARTÍNEZ, MARÍA JOSÉ FERRARI, ALFREDO AVELLANEDA FERNÁNDEZ, PILAR DE ANDRÉS COPA Y CONCEPCIÓN MARTÍN ARRIBAS

A principios de los años 80, en los Estados Unidos de América (EE.UU.), se desarrolla la primera regulación sobre medicamentos huérfanos del mundo. Esta terminología surge de la reivindicación que se venía realizando desde las organizaciones de enfermos y familiares de afectados por enfermedades de baja prevalencia, que consistía en las carencias que estas enfermedades soportaban al no ser rentables para la industria farmacéutica, ya que el coste de poner en el mercado un nuevo fármaco estaba por encima de los potenciales beneficios en varios órdenes de magnitud.



**A**l mismo tiempo la revista *Journal of Rare Diseases* aparecía para plantear en el mundo médico las dificultades de este grupo de enfermedades en varios frentes: asistencial, investigación y social. La causa que se exponía como común a todo este conjunto de patologías no relacionadas entre sí era su baja frecuencia.

Retrasos diagnósticos contabilizados en años, no tolerados en patologías frecuentes, desconocimiento médico de la evolución, dificultad para probar hipótesis por falta de poder juntar a los pacientes en un solo centro, eran y siguen siendo, entre otras, las claves que hacían nacer el concepto inglés de *Rare Diseases*, que en otros países se ha llamado enfermedades huérfanas y en España después de un gran consenso entre sociedades científicas y afectados se les denomina **Enfermedades Raras (ER)**, si bien otros términos como el de infrecuentes, minoritarias, poco comu-

nes o de baja prevalencia definen el problema de igual manera.

La mayoría de los países occidentales de nuestro entorno han desarrollado planes de acción para ayudar a estos enfermos. Por ejemplo, Francia ha desarrollado un gran sistema de información, que lleva más de 9 años en funcionamiento y que es reconocido mundialmente. Dinamarca, Suecia, Italia e Inglaterra han creado centros de enfermedades raras con sistemas de información en sus propias lenguas nativas.

## Papel de las organizaciones

Las organizaciones de enfermos han jugado un papel importante en el desarrollo de acciones orientadas a la mejora asistencial y de investigación de las ER. Así la National Organization for Rare Diseases (NORD) fue la primera en el mundo que comenzó a trabajar en este área. A NORD le siguió la European Union Organization for Rare Disorders (EURORDIS) que constituye la mayor federación de federaciones de países de la UE. La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) forma parte de EURORDIS y está a su vez constituida por cerca de 50 asociaciones españolas de diferentes patologías, todas ellas poco frecuentes. Gracias a las presiones de EURORDIS en el Parlamento Europeo se han aprobado planes y reglamentos, en los últimos años, de enorme importancia para el desarrollo de redes de investigadores y la promoción del conocimiento y la investigación de estas enfermedades. De entre ellos cabe destacar el Plan de Acción de la Unión Europea para las Enfermedades poco Comunes, que data de 1999 y cuyo período de vigencia se extiende hasta el 2003. Hasta ahora se han aprobado 28 proyectos en tres convocatorias publicadas desde este plan de acción (7). Al mismo tiempo, en el año 2000 apareció el reglamento de medicamentos huérfanos dirigido desde la Agencia Europea del Medicamento (EMA) que en su primer año de vigencia ha aceptado 78 nuevos fármacos para su investigación como medicamentos huérfanos.

España se sumó desde el primer mo-

mento a la iniciativa de la UE enviando representantes al comité que supervisaba la convocatoria del Plan de Acción. Más de 10 grupos diferentes de investigadores españoles están asociados a los proyectos ya aprobados, entre ellos el CISATER, perteneciente al Instituto de Salud Carlos III.

La definición de ER no ha sido uniforme en los diferentes países que han decidido invertir esfuerzos en la investigación científica. Estados Unidos fijó el concepto para todas aquellas enfermedades cuya prevalencia anual era inferior a 200.000 enfermos en todo su territorio (aproximadamente 7,5/10.000).

## Desarrollo de la investigación

Australia lo fijó en 1 por cada 10.000 y Japón en 4 casos por cada 10.000 habitantes. En Europa y en el ámbito de la UE se ha fijado la cifra de 5 casos por cada 10.000 habitantes como punto de corte para el acceso a proyectos dentro del marco del plan de acción o para aceptar un medicamento como huérfano por parte de la EMA para una enfermedad concreta. Debido a la dificultad de aplicar esta cifra por la falta de información existente en la mayoría de las enfermedades, la EMA reunió a un grupo de epidemiólogos y responsables de sistemas de información en ER europeos para que desarrollaran unas guías de aplicación de este concepto, en los diferentes supuestos (enfermedades muy raras, enfermedades más frecuentes alejadas del punto de corte de la definición de la UE y enfermedades cercanas al punto de corte de 5 casos/10.000). Este informe, al cual se contribuyó desde nuestra experiencia formando parte del comité de expertos que elaboró el documento, es de obligada lectura para la presentación de una propuesta para designación de un nuevo medicamento huérfano. Sin embargo, este documento más allá de tener esta aplicación práctica comentada, pone en evidencia la debilidad de la definición y la dificultad, en muchos de los casos, de conseguir encuadrar con la información existente una enfermedad concreta bajo la denominación de ER.

Además, también pone en evidencia, como la falta de información válida dificulta, o quizá es una de las grandes lagunas de estas enfermedades, el desarrollo de una investigación de calidad (no se conoce dónde están los pacientes, si existen registros, centros de referencia, médicos e investigadores encargados del seguimiento ni la investigación realizada en las mismas, etc.). Por todo ello, el futuro plan de Salud Pública de la UE contempla la inclusión de las ER como algo prioritario dentro de sus acciones. Las lagunas en el conocimiento epidemiológico dificultan enormemente un profundo análisis de los determinantes de las mismas, de ma-



nera que en ocasiones se cae en tópicos como el siguiente: «Las **enfermedades raras** son más de 5.000 y más del 80% de las mismas son de origen genético.»

Nadie ha contado las enfermedades y las listas más grandes son las que se encuentran en la página de la NORD o del propio NIH. En ninguna de ellas se superan las 1.500 enfermedades. En muchas ocasiones la base de datos del OMIM (OnLine

Mendelian Inheritance in Man), que contiene más de 5.000 defectos genéticos no siempre asociados a un fenotipo, se iguala al concepto de **ER**, si bien, nosotros estamos en contra de esta falsa identificación porque aunque no existe una buena clasificación de las **ER**, sin embargo existen enfermedades infecciosas, toxicológicas, autoinmunes y cánceres poco frecuentes a las que todavía hoy no se les puede atribuir un fac-

tor genético causal. Por el contrario las enfermedades metabólicas, algunas de las neurológicas e inmunodeficiencias, entre otras muchas, sí parecen tener genes asociados con riesgos atribuibles más o menos elevados.

La literatura científica está llena de descripciones de algunas de estas enfermedades, pero pocos artículos encaran el conjunto del problema. ■

## El CISATER del Instituto Carlos III

**E**l Instituto de Salud Carlos III ha incluido en su estructura un nuevo centro llamado CISATER, entre cuyas funciones se encuentra la de desarrollar un programa de investigación sobre **ER**.

El CISATER editó en diciembre de 2000 la primera página en internet sobre **ER** en español, conteniendo cerca de 800 descripciones de enfermedades, datos sobre prestaciones sociosanitarias, información de carácter general de la UE sobre el problema y enlaces con los recursos existentes en el mundo. El objetivo principal es facilitar información a familiares y médicos para poder en un primer momento reconocer una enfermedad y a su vez orientar al paciente hacia asociaciones específicas. El sistema no está concluido, ya que se está trabajando y actualizando continuamente, incorporando más cantidad de información útil tanto a pacientes como a profesionales de todos los niveles e identificando centros de referencia y expertos en las diversas enfermedades.

Una de las primeras aportaciones del CISATER a este problema en España ha sido la participación conjuntamente con el IMSERSO y la FEDER en un proyecto titulado «Necesidades Extras de las Enfermedades Ra-

ras». Este proyecto, ya finalizado, ha plasmado en un libro editado por el IMSERSO toda la información necesaria para abordar y establecer prioridades en los problemas de estos enfermos. La investigación ha sido llevada a cabo usando una metodología cualitativa lo que no nos ha permitido cuantificar el tamaño del problema.

Los aspectos éticos son una parte importante de todo proyecto de investigación en la que se trabaja con seres humanos y/o materiales biológicos procedentes de éstos. La investigación en **ER** debe estar garantizada de forma especialmente cuidadosa tanto por su carácter de baja frecuencia que les hace vulnerables a la identificación más allá de sus intereses, como por la carga genética de muchas de ellas que suponen un estigma potencial cuya confidencialidad debe respetarse en todo momento. Existen muchas normas y leyes que protegen este tipo de información y este proyecto garantizará al máximo estos aspectos siguiendo las leyes de obligado cumplimiento y las normas de naturaleza ética asumidas en foros internacionales. Uno de los problemas que presenta la investigación en **ER** es la dificultad de disponer de un número de



muestras suficiente como para poder llevar a cabo estudios y que puedan ser representativos de la población. Ante problemas de este tipo organizaciones como los CDC, NIH, IARC iniciaron programas dirigidos a la creación de bancos de colecciones de muestras de investigadores de la propia institución o de investigadores externos y al desarrollo de redes cooperativas conectadas por internet con el fin de disponer de registros de los recursos existentes sobre material de este tipo y proporcionar muestras a los investigadores que pudieran requerirlo previa evaluación científica y ética de los proyectos.

## Plan de Acción de la UE

**P**or otra parte el Plan de Acción sobre Enfermedades Raras de la Unión Europea finalizará pronto al entrar en vigor el nuevo programa de salud pública para los próximos 6 años. En total se han presentado cerca de 100 proyectos de los que 27 han sido aprobados, aunque todavía hay que cerrar la decisión sobre algunos que pueden hacer cambiar las cifras. No se ha realizado una evaluación de la eficacia de este plan europeo, pero sí parece que ha tenido importantes efectos en algunos países, entre ellos el nuestro. Existen varios grupos implicados en los diferentes proyectos aprobados y uno de ellos está coordinado por un grupo español del Hospital Clinic de Barcelona. Queda por ver los resultados a largo plazo de esta inversión. Una iniciativa positiva fue la llamada IDA-EUPHIN, que respondía a las palabras «Intercambio de Datos entre Administraciones-Red de Información de Salud Pública de la Unión Europea. Desconocemos los motivos por los que esta iniciativa no ha seguido su curso. Desde nuestra opinión era la forma de juntar todas las acciones desarrolladas y coordinarlas entre sí. Por el momento

parece que la UE abandonó esta idea inicial.

Consideramos que la creación de bancos de muestras y datos y su integración en redes, respaldadas por instituciones acreditadas y apoyadas en los medios de comunicación que ofrece Internet, es un elemento clave en el desarrollo de este tipo de investigación y permitirá la ampliación a otras redes de cooperación internacional.

Como puede deducirse el enfoque de las enfermedades raras en España es relativamente joven. La organización de un centro en el marco del ISCIII data de este mismo año (2002) y la aparición de este concepto en el marco de las prioridades de investigación de agencias de investigación, como el FIS, también data de finales del año 2001. La creación de una red epidemiológica específica para cubrir el trabajo del Programa de Investigación sobre Enfermedades Raras (PNIER) es algo necesario y pertinente, toda vez que la responsabilidad de la investigación epidemiológica recae en las Consejerías de Salud de las CC.AA., que llevan años trabajando en los sistemas de información sanita-

ria. Si bien una red bajo el nombre de **ER** no ha existido hasta ahora, sí lo ha hecho bajo otros trabajos de colaboración entre administraciones sanitarias para otros temas epidemiológicos como información sobre enfermedades infecciosas, ambientales y cáncer en particular. Por ello la experiencia de colaborar y trabajar en red existe y sólo es necesario aplicarla a este problema emergente de las **ER**, matizando en cada CC.AA. el enfoque más apropiado para los fines que se persiguen desde el conjunto del Programa de Investigación sobre Enfermedades Raras, que lleva a cabo el CISATER.

La importancia de manejar la información que nos proporcionan algunos de los sistemas de información ya existentes en las diversas administraciones autonómicas y estatal, nos va a permitir enfocar ciertos problemas relativos a mortalidad evitable, número de enfermos ingresados y su distribución temporal y geográfica, así como toda una diversidad de orientaciones relacionadas con los estudios epidemiológicos descriptivos y generadores de hipótesis. ■

(Para más información: [www.cisat.isciii.es/er](http://www.cisat.isciii.es/er)).

# Causa de los defectos congénitos en España

La causa del 55% de los defectos congénitos registrados en España por el Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC) se desconoce. Las anomalías o defectos congénitos son alteraciones físicas (en distinta forma, tamaño y localización) de las diferentes partes del cuerpo, que producen problemas funcionales, psíquicos o sensoriales.

La doctora M.<sup>a</sup> Luisa Martínez-Frías, directora del Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas del Instituto Carlos III (CIAC) y fundadora del ECEMC, afirmó a la prensa que estas anomalías son poco frecuentes, por lo que es preciso acumular información sobre niños afectados para poder determinar el origen. Estas afirmaciones las hizo en las «Jornadas sobre Anomalías Congénitas, tipos, causas y posibles medidas preventivas», cele-

bradas el pasado 26 de septiembre, 2002, en la Escuela Nacional de Sanidad, en Madrid, señaló que el nuevo centro del Carlos III permitirá a su grupo seguir investigando las causas de los defectos congénitos, además de difundir sus conocimientos tanto a médicos como a la población general.

## Malformaciones físicas

Las malformaciones físicas se detectan, por lo general, en los primeros días de vida, mientras que las funcionales, psíquicas y sensoriales, se observan en períodos posteriores de la vida. En todo el mundo los problemas de origen psíquico son los más frecuentes, aunque en nuestro país son los cardiovasculares los más numerosos, seguidos de los osteomusculares. «En general, la mayoría de las malformaciones físicas graves, que no causan

la muerte de los niños, implican diferentes grados de discapacidad. Pero quizá sean las psíquicas y sensoriales las que mayor discapacidad generen», señaló la doctora Martínez-Frías.

En estos casos, como en otros muchos, la prevención juega un papel de primer orden. Así, las medidas preventivas, concretamente entre las mujeres, son extremadamente necesarias, según ella, «para poder ponerlas en práctica antes de quedarse embarazadas. Esta sería una prevención primaria». Una vez diagnosticada la alteración, hay que tratar de disminuir su impacto o «interrumpir la gestación tras un diagnóstico prenatal de la anomalía».

La profesora Martínez-Frías apuntó un tercer grado de prevención más social que consistiría «en la incorporación social de las personas afectadas, procurando que tengan la máxima calidad de vida». ■

# Las inmunodeficiencias primarias y los errores congénitos

DRA. TERESA ESPAÑOL

Inmunología del Hospital Vall d'Hebrón (Barcelona)

Las Inmunodeficiencias primarias (IDP) son defectos de la respuesta inmunológica producidos por errores congénitos, y a menudo hereditarios, de algunos de los mecanismos necesarios para, entre otras funciones, responder a las agresiones de los agentes infecciosos. Como consecuencia los enfermos no son capaces de producir anticuerpos (inmunoglobulinas) o activar las células para luchar contra los virus y así, presentan infecciones de repetición, en ocasiones de gran severidad, y otras complicaciones como son los procesos autoinmunes y tumorales.

La descripción clínico-inmunológica de las IDP más frecuentes es relativamente reciente en la historia de la Medicina, pero sobre todo son muy recientes los conocimientos sobre los defectos moleculares responsables de estas enfermedades y el tipo de herencia de algunas de ellas. En los últimos 10 años los avances en las técnicas de genética molecular han hecho posible que se conozcan en la actualidad alrededor de 90 genes, cuyas mutaciones son las responsables del mal funcionamiento de alguno de los mecanismos implicados de la respuesta inmune.



Los conocimientos actuales y los test de laboratorio utilizados, nos permiten realizar un diagnóstico precoz y preciso, lo cual es esencial para indicar el tratamiento substitutivo adecuado y evitar así las enfermedades infecciosas y sus secuelas, y llevar una vida normal.

Para ello la sospecha diagnóstica de una u otra forma de IDP, es el primer paso.

En muchos Hospitales de nuestro país se diagnostican y tratan un número im-

portante de IDP de diferente severidad (el Registro Español tiene ya más de 2.000 casos bien identificados). En algunos casos se deben estudiar y tratar en Centros de referencia.

Como ejemplos de la diversidad de las IDP, tanto desde el punto de vista del pronóstico, como del tratamiento necesario y el tipo de herencia que presentan, se han escogido las siguientes IDP:



| Déficit de IgA                 | Agammaglobulinemia                                | I.D. Severa                                          | Combinada                                            |
|--------------------------------|---------------------------------------------------|------------------------------------------------------|------------------------------------------------------|
| <b>Incidencia:</b>             | <b>1/1.000</b>                                    | <b>1/100.000</b>                                     | <b>1/75.000</b>                                      |
| Manifestaciones clínicas:      | Poco severas, mayor incidencia de alergias        | Infecciones bacterianas repetidas y severas          | Infecciones severas retraso crecimiento              |
| Tratamiento G.G./antibióticos: | No G. Globulina e.v. (en la mayoría de los casos) | Transplante de M. ósea Antibióticos                  |                                                      |
| Defecto genético:              | Mutaciones en una proteína de los linfocitos B    | Mutaciones en diversas moléculas de los linfocitos T |                                                      |
| Herencia:                      | Desconocida (algunos casos familiares)            | Ligada al cromosoma X                                | Ligadas al cromosoma X y otras autosómicas recesivas |

En las IDP con una herencia conocida y los estudios moleculares realizados, es factible el consejo genético

y diagnóstico prenatal. Y esperamos que en pocos años se puedan realizar tratamientos definitivos mediante

terapia génica, substituyendo los genes defectuosos en los casos adecuados. ■

## Células madre y su uso terapéutico, a debate



La ciencia se basa en hechos, en datos objetivos que pueden medirse y contrastarse. La opinión que la sociedad tiene de los avances científicos, sin embargo, se encuentra en ocasiones altamente influida por creencias morales y religiosas y por ideologías políticas. Por eso en ocasiones surgen conflictos entre la ciencia y la sociedad, normalmente debidos a una falta de comunicación, pero a veces azuzados por intereses gregarios, confesionales o partidistas, en cualquier caso ajenos a la naturaleza del debate y al sentir mayoritario de la sociedad. En tanto en cuanto la ciencia es parte de la sociedad y trata de resolver los problemas que a ésta le atañen, es importante analizar y separar con cuidado los hechos objetivos relacionados con un tema científico de los intereses meramente ideológicos. Tema este que recogemos de las páginas de «El País», y que firma JUAN CARLOS IZPISÚA, director del Laboratorio de Expresión Genética del Instituto Salk de Estudios Biológicos de La Jolla, (California, Estados Unidos).

**U**n hecho indiscutible es que los avances científicos de los últimos dos siglos han tenido como consecuencia un avance espectacular en el conocimiento de nosotros mismos y de nuestro entorno, que ha conducido a una mejora sustancial de la calidad de vida de los seres humanos. Este conocimiento ha sido aplicado en numerosas ocasiones para mejorar nuestras condiciones de vida y, en particular, para combatir las enfermedades que padecemos.

Otro hecho reconocido (a la vez que preocupante) es que las grandes revoluciones científicas se han enfrentado generalmente con la opinión establecida. Esto ha supuesto desde la incompreensión y marginación de los avances hasta la condena e incluso ejecución de los científicos 'subversivos', dependiendo del grado de libre pensamiento de la sociedad en cuestión. Ejemplos que están en la mente de todos son los de Galileo, Darwin o Servet, por citar casos extremos, pero también las polémicas creadas tras el nacimiento de la ingeniería genética o de la reproducción asistida humana,

como casos más cercanos al tema que nos ocupa.

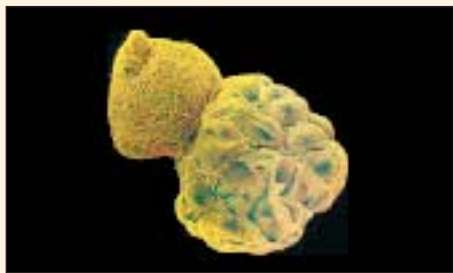
### Revolución biomédica

La revolución biomédica que le está tocando vivir a la sociedad actual no es otra que la de la utilización de células madre como posible tratamiento de enfermedades humanas. Los datos objetivos de que disponemos indican que aún estamos lejos de un escenario idílico en que enfermedades como la de Parkinson, la diabetes, el cáncer, la esclerosis múltiple o la insuficiencia cardíaca se conviertan en un mal recuerdo de nuestros antepasados, como las epidemias de peste o la viruela. Pero estos datos también nos muestran que no estamos desencaminados: que estas técnicas funcionan para curar animales de laboratorio y que los primeros resultados obtenidos con células humanas (aunque todavía bastante preliminares) apuntan a que podrían ser utilizadas con éxito en pacientes.

La enorme promesa que encierran las células madre embrionarias hace que el avance en este tipo de investigaciones sea

imparable. Y éste es otro hecho incontestable. Basta mirar a nuestro alrededor para darse cuenta de que algunos de los países más avanzados científicamente de nuestro entorno, como el Reino Unido y Suecia, no sólo permiten estas investigaciones, sino que las están fomentando de forma especial. A ellos se ha unido recientemente el Estado líder de la ciencia estadounidense, California, y es previsible que lo hagan en breve otros estados y naciones con visión de futuro.

Frente a estos hechos incontestables, el Gobierno español ha manifestado su intención de prohibir la investigación en células madre embrionarias. Los argumentos utilizados, en lugar de estar fundamentados en hechos objetivos, ya sean científicos o éticos, son meramente ideológicos, cuando no erróneos o sencillamente falsos. Como botón de muestra baste recordar algunas de las recientes declaraciones de nuestros gobernantes refiriéndose a la irresponsabilidad y a los riesgos de permitir destruir vidas humanas para investigación. Con ello se intenta confundir la destrucción de un feto im-



plantado en el seno materno con la utilización de embriones que, en cualquier caso, van a ser eliminados.

Puesto que se está pidiendo que se permita investigar con embriones que nunca van a ser implantados, y que, por tanto, nunca van a continuar su desarrollo vital, uno se pregunta qué vida están intentado proteger de esta forma nuestros gobernantes. ■

## Alternativas a la investigación

Otro argumento utilizado es proponer que existen alternativas a la investigación en células madre embrionarias, y se citan las células madre adultas, cuando los propios científicos que trabajan exclusivamente en células madre adultas han sido los primeros en proponer que ambos tipos de investigación han de desarrollarse paralelamente.

En el estado actual de nuestro conocimiento, proponer que se abandone la investigación en células madre embrionarias a favor de las adultas supone un elevado grado de irresponsabilidad para los millones de pacientes que podrían beneficiarse de estas técnicas, máxime cuando en estos momentos los principales esfuerzos que se están realizando en el campo de las células madre adultas se dirigen a demostrar su existencia.

Algunos miembros del Gobierno han argumentado que la investigación sobre células madre embrionarias no se debe ni plantear, ya que no existe consenso entre los científicos sobre su utilidad. Esto es sencillamente falso, a la par que cínico. En la historia de la ciencia no se recuerda ninguna otra polémica en la que la voz de los científicos se haya alzado de forma tan unánime y rotunda para pedir el apoyo público. Cientos de cartas, manifestos y peticiones han sido enviadas a los gobernantes de multitud de países (España incluida) suscritas por los científicos más destacados de los mismos, pidiendo que se fomente la investigación sobre células madre embrionarias humanas.

La responsabilidad del científico es hacia la ciencia y hacia la sociedad, respaldando siempre su actividad con datos objetivos y contrastables. La responsabilidad de nuestros gobernantes incluye la gestión y reparto de los recursos de forma equitativa y eficaz para que estas actividades (como cualquiera otra de nuestra esfera cotidiana)

se puedan llevar a cabo y reviertan en el beneficio general de la sociedad. En el caso concreto de la gestión y promoción de la ciencia en España, es evidente que los diferentes gobiernos han suspendido la asignatura de la política científica. La ciencia española presenta un atraso secular, y únicamente gracias al esfuerzo individual de científicos excepcionales se ha conseguido situar a España de forma puntual en el mapa científico internacional.

Nuestros representantes políticos se enfrentan en estos momentos a un inmejorable cúmulo de circunstancias para hacer que la ciencia española dé un salto cualitativo. Por un lado, las células madre representan la revolución biomédica de este siglo, a la que tarde o temprano tendremos que unirnos. Por otra, España cuenta con una generación de científicos extraordinariamente preparados, que están esperando una oportunidad para abordar con garantías de éxito este tipo de investigaciones, tanto desde el punto de vista básico como aplicado.

Dar un paso de esta magnitud es indudablemente complejo y requiere una clara visión de futuro, una decidida voluntad política y una gran dosis de coraje, o, en palabras de Jonas Salk (creador de la vacuna de la polio, que ha salvado millones de vidas humanas), «la esperanza de erradicar la enfermedad yace en los sueños, en la imaginación y en la valentía de aquellos que se atreven a convertir los sueños en realidad».

Corresponde ahora a nuestros representantes políticos, basándose en hechos objetivos, apoyar de manera responsable la investigación en células madre embrionarias humanas y dejar de utilizarlas, basándose en creencias morales y religiosas, como arma arrojadiza entre las diferentes ideologías políticas. ■

## UE: moratoria en la financiación sobre células madre

**B**ruselas.—La Unión Europea no financiará proyecto alguno que incluya células madre hasta, al menos, finales del presente año. El Consejo de Ministros ha llegado a un acuerdo sobre el VI Programa-marco de Investigación y Desarrollo Tecnológico (2002-2006), que incluye esta moratoria. El comisario europeo de Investigación, Philippe Busquin, ha confirmado la aprobación de este programa, dotado con 17.500 millones de euros, y los seis programas específicos de acompañamiento. Todos los países de la UE están de acuerdo en aprobar una moratoria hasta finales de este año para la financiación de proyectos con células madre, dado que su uso no está autorizado en todos los estados de la Unión. No obstante, se autoriza la financiación de investigaciones con células madre que estén guardadas en bancos de células, sobre las que por lo tanto existe un control. ■

- La Junta de Andalucía promoverá la investigación con células embrionarias, siendo la primera Comunidad Autónoma que pondrá en marcha la investigación de células madres embrionarias.
- Las Universidades españolas terciaron el pasado 25 de octubre de 2002, en el agitado debate sobre la investigación con células madre de embriones humanos con una postura diáfana y generalizada.
- El secretario general del PSOE, José Luis Rodríguez Zapatero, está dispuesto a impulsar la investigación con células madre embrionarias en las Comunidades Autónomas gobernadas por socialistas.



# Para un mayor protagonismo Los pacientes elevan su voz... para hacerse oír

Cientos de miles de españoles forman parte de alguna de las 5.300 asociaciones de Enfermedades Raras registradas en el país. A pesar de su número, pocas tienen la fuerza suficiente para que su voz sea escuchada en las instancias del poder. Mientras en países como EE.UU., Holanda y Gran Bretaña este movimiento ha llegado a modificar políticas, en España los ecos de las demandas de los colectivos de pacientes y familiares se consumen, con mucha frecuencia, en el complejo y lento entramado burocrático que la mayoría de las administraciones sanitarias ha dispuesto para atender a sus ciudadanos. Estas son algunas de las consideraciones generales en las que se enmarca el artículo publicado en «El Mundo» y que firman ISABEL PERANCHO y JOSÉ LUIS DE LA SERNA. Otras veces simplemente se desoyen. La Federación de Diabéticos Españoles ([www.federaciondiabetes.org](http://www.federaciondiabetes.org)) aún espera la respuesta del nuevo equipo del Ministerio de Sanidad y Consumo a su petición de que se permita seguir investigando con células madre embrionarias para hallar una posible cura a la diabetes tipo 1. Cerca de 900.000 pacientes (de los dos millones y medio de enfermos que existen en España) ya han firmado un documento de apoyo a esta solicitud, que será próximamente enviado a la Oficina del Defensor del Pueblo.

**DERECHOS.** «No nos quedaremos con los brazos cruzados», asegura Rafael Sánchez, presidente de este colectivo, que ya ha anunciado su intención de activar una iniciativa legislativa popular para que este asunto sea debatido en el Congreso de los Diputados. Las 18 federaciones autonómicas que integran esta entidad pusieron toda la carne en el asador el 14 de noviembre, fecha en la que se conmemoró el Día Mundial de la Diabetes. Todas sus actividades divulgativas se desarrollarán bajo la consigna «Células madre: embrionarias también». «Somos la parte interesada y tenemos algo que decir. Al menos, deberíamos tener el derecho a ser escuchados», argumenta Sánchez. Como ésta, otras asociaciones de enfermos, sobre todo de Enfermedades Raras, denuncian cómo se les ignora en la toma de decisiones sobre asuntos que afectan directamente a su problema de salud y cómo se omiten sus peticiones y sugerencias, incluso cuando han sido consultados previamente. «La falta de diálogo es constante», afirma Águeda Alonso, presidenta de la Asociación Española de Esclerosis Múltiple (AEDEM, tel. 914481261), que representa a 40.000 pacientes y a sus familias. Aún así no hay lugar para el desaliento: el movimiento nacional de asociacionismo de pacientes es creciente

y goza cada día de mayor fuerza. Así lo demuestran los triunfos —modestos aún, pero importantes— de las organizaciones que han sido capaces de aunar criterios, de superar la fragmentación regional para crear una estructura fuerte y de diseñar una estrategia seria de trabajo. Tras varios años de gestiones, algunas organizaciones han conseguido ayudas económicas para los tratamientos farmacológicos de sus representados, y otras que se impulse la investigación científica con fondos públicos en su área de interés. En ocasiones, los contactos institucionales tienen otros fines. Después de casi tres años de denuncias constantes, el Ministerio de Sanidad y Consumo acaba de dar la razón a AEDEM en su enfrentamiento con un médico que ofertaba un tratamiento quirúrgico no avalado por la investigación científica a los pacientes de esclerosis múltiple. El Colegio Oficial de Médicos de Madrid acaba de abrirle un expediente y, de momento, el facultativo ha dejado de operar.

Son sólo los primeros pasos, porque los representantes de los pacientes quieren llegar mucho más lejos. Reivindican su papel como eje del sistema sanitario y reclaman mayor protagonismo en los órganos decisorios. «Los actuales mecanismos de participación son claramente insuficientes. Las organizaciones han demostrado su capacidad de trabajo y no deberían de rasgarse las vestiduras por darles mayor presencia», sostiene Moisés Abascal, presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER, 902181725), que representa a afectados por más de 5.000 patologías poco frecuentes.

**CONSULTORES.** En su opinión, los pacientes deberían estar representados en el órgano sobre el que girará la coordinación sanitaria: el consejo interterritorial del Ministerio de Sanidad y Consumo. «Deberían formar parte de un comité consultivo junto con los consumidores», añade.

Los representantes de muchos colectivos coinciden en que la Administración está desaprovechando su potencial: «Somos un recurso impresionante. Hay gente muy motivada y preparada que puede ser muy útil en el diseño de estrategias por su profundo conocimiento de la situación, carencias y necesidades de los afectados», sostiene Laura Carrasco, directora de la Asociación Parkinson Madrid (914340405), una de las entidades de la Federación Española de Parkinson (932329194).

En esta idea abunda Pedro Mata, médico internista y presidente de la Fundación de Hipercolesterolemia Familiar (915042206), quien considera «insuficiente» que la comunidad médica sea el principal consejero del Ministerio de Sanidad. «Este colectivo tiene,

en ocasiones, un sesgo, y él mismo debería escuchar lo que las asociaciones tienen que decir. Se puede tener mucha experiencia profesional, pero es imposible abarcar todos los aspectos de la Medicina».

La realidad es que la presencia de los grupos de enfermos en foros próximos a las instancias con poder de decisión es todavía anecdótica, incluso dentro de programas diseñados específicamente para atender sus necesidades sociosanitarias. Al movimiento para la lucha contra el sida, uno de los más organizados, activos y con mayor influencia, le ha costado varios años colocar a uno de sus miembros en el consejo asesor técnico del Plan Nacional de esta enfermedad dependiente de Sanidad. Como reza el dicho popular, el que la sigue la consigue y, así, Ramón Espacio llegó hace dos años a esta institución, que elabora documentos y recomendaciones para el tratamiento de esta dolencia, como portavoz de los afectados y de las asociaciones de apoyo.

Su aterrizaje no ha sido fácil. Todos sus compañeros son médicos especialistas en la infección por el virus de la inmunodeficiencia humana. «Con frecuencia me han ninguneado», se lamenta.

**MEDICAMENTOS.** Este colectivo ha sido, no obstante, uno de los pocos que ha tenido acceso a otra institución clave: la Agencia Española del Medicamento. Prácticamente cada vez que se ha autorizado un nuevo fármaco para tratar el sida, representantes de este movimiento han sido recibidos por los miembros del Comité de Evaluación de Medicamentos de Uso Humano (CODEM). Se trata de algo inusual, ya que los pacientes ni siquiera tienen voz en el organismo europeo que regula estos productos. Los miembros del comité de especialidades farmacéuticas (CPMP, sus siglas en inglés) de la Agencia Europea son técnicos designados por cada país. «Se piensa que es mejor que sean expertos guiados sólo por la objetividad científica. Los pacientes pueden ser menos críticos», considera José Félix Olalla, director del CODEM.

Pero este muro puede caer en un futuro próximo. Actualmente el Parlamento europeo revisa una propuesta legislativa para que estos colectivos estén representados en el consejo de administración de la agencia. Olalla cree que el movimiento asociativo de pacientes «debe ser tenido en cuenta». ■



# Medicamento para el tratamiento del Mal de Pompe

ANTONIO BAÑÓN

presidente de la Asociación Española de Enfermedad de Glucogenosis

**En las últimas semanas, la enfermedad de Pompe logró traspasar la barrera del anonimato, gracias a un nombre propio: Lucas. En efecto, el pequeño bebé madrileño de ocho meses se encontraba en un estado gravísimo y se hacía absolutamente necesario conseguir mediante el procedimiento de uso compasivo el medicamento que, desde hace varios años, se estaba experimentando en distintos puntos de Europa y de Estados Unidos con la intención de tratar esta enfermedad. La conjunción de numerosos esfuerzos, especialmente el realizado por Javier y María, los padres de Lucas, permitió llegar a la situación actual: cada quince días, el pequeño está recibiendo una infusión de alpha-glucosidasa ácida, la enzima de la que carece casi por completo, en el Hospital Gregorio Marañón de Madrid.**

La enfermedad de Pompe es una de esas enfermedades raras o poco frecuentes que se origina cuando la ausencia o escasez de esa enzima (también conocida como maltasa ácida) impide una correcta metabolización del glucógeno, que se acaba acumulando en la musculatura y debilitando progresivamente a la persona. Dependiendo de la edad en la que se manifieste y del grado de actividad enzimática detectado, será más o menos grave; en el caso de los bebés la esperanza de vida es de aproximadamente un año. El proceso de elaboración de un medicamento es, por lo normal, largo, complejo y costoso; mucho más si hablamos de enfermedades de baja prevalencia en las que las técnicas de elaboración suelen ser especialmente sofisticadas y en las que los laboratorios deben asumir un evidente riesgo económico, si bien también pueden conseguir, tal y como está diseñada en este momento la política con respecto a precios y a concesión de exclusividad comercial, pingües beneficios. Con todo, hay que reconocer que, para quienes sufrimos de una u otra forma las penosas consecuencias derivadas de una enfermedad rara, los progresos han sido, sin duda, notables en los últimos diez años. En el caso concreto de la enfermedad de Pompe (o glucogenosis tipo II), en mil novecientos noventa y ocho tuvimos noticia de que se habían iniciado en Holanda los ensayos clínicos con la enzima extraída a partir de leche de coneja, y de que en las previsiones se hablaba de una posible comercialización del producto en el año dos mil; dos años era un mundo para todos los enfermos de Pompe, especialmente para los niños, pero al menos se esbozaba un horizonte más o menos próximo, teniendo en cuenta que, con ciertas dificultades derivadas del grado de afectación de los pacientes, el producto estaba funcionando bien, e incluso espectacularmente bien en algunos casos. Pero la cruz de los enfermos en esta situación es la espera. «Hay que esperar» es una de las frases más frecuentes y más dolorosas. Numerosos factores inciden tanto en el éxito o en el fracaso de un proceso de investigación,



como en el mayor o menor tiempo requerido para el desarrollo de ese proceso. Entre esos factores, podríamos destacar, en primer término, los científicos o los económico-empresariales. Diversas propuestas de medicamento para la enfermedad de Pompe surgieron y se desarrollaron en distintos puntos del mundo de forma más o menos coincidente en el tiempo. Naturalmente, diversas empresas apoyaron estas iniciativas científicas: Pharming, Genzyme, Synpac y Novazyme. La competencia, en este ámbito, casi siempre suele favorecer los intereses de los pacientes. Ahora bien, claro es que los medicamentos huérfanos están diseñados para intentar ser los únicos, al menos durante un período de tiempo suficiente como para asegurar su rentabilidad, lo que, en este caso, supuso el desarrollo de negociaciones entre las distintas firmas con el fin de incorporar unas empresas en el organigrama de otras o simplemente con el fin de adquirir directamente alguna de las patentes. En este caso, la voz cantante de tales negociaciones corrió a cargo de Genzyme, que es la actual responsable de todos los progresos que se están realizando en el futuro tratamiento de la enfermedad de Pompe y que incluye entre sus productos ya comercializados o por comercializar aún otros medicamentos dirigidos a enfermedades lisosomales: la enfermedad de Gaucher es el caso más destacado, sin duda. Genzyme tiene delegación en España



y dos de sus máximos dirigentes (Fernando Royo y César Prior) han protagonizado un papel determinante, precisamente, en la consecución del producto para Lucas. Naturalmente, otros factores, según se nos informó, habían repercutido en el retraso: el producto elaborado por Pharming necesitaba unas condiciones de conservación que entorpecía la producción masiva y el traslado, dos aspectos básicos en el futuro. En este contexto, se prefirió la alternativa seguida por los otros investigadores: el uso de las famosísimas células CHO.

Finalmente, podemos decir que parece inminente el inicio de la fase III del ensayo clínico con el medicamento para la enfermedad de Pompe; tendrá carácter multicéntrico y, si las buenas perspectivas se confirman, podemos decir que estamos, más o menos, en el umbral de su comercialización, una circunstancia que, como decíamos anteriormente, los enfermos de Pompe esperaban hace ya dos años. A partir de ahora hay que pensar, por un lado, en la progresiva recuperación de Lucas, y por otro en cómo desde Genzyme, desde el Ministerio de Sanidad y Consumo y desde las distintas Consejerías de Salud se puede conseguir que los españoles que sufren este tipo de glucogenosis se beneficien lo más rápidamente posible de la terapia de reemplazamiento enzimático. Así, por ejemplo, Genzyme ha anunciado en el último Congreso sobre la Enfermedad de Pompe, celebrado el pasado mes de octubre en Nottingham y en el que una representación de la Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis tuvo el honor de participar, que este año, al margen de los ensayos con los bebés en los que, con toda probabilidad, participará Lucas, se pondrá también en marcha un ensayo con pacientes diagnosticados a una edad algo más tardía. Es una obligación, en mi modesta opinión, que España luche, desde ahora mismo, para que haya pacientes y centros hospitalarios españoles implicados en ese ensayo. Por otro lado, también debe ser obligación de los médicos y de nuestros representantes sanitarios mostrarse interesados en estas investigaciones, así como potenciar, en un plazo razonable, la solicitud de uso compasivo para pacientes españoles con la enfermedad que viven esclavos de las limitaciones derivadas de su debilidad muscular (respiración asistida, imposibilidad de andar, alimentación por sonda, etc.).

En última instancia, no debiera permitirse que, en un futuro inmediato, retrasos burocráticos impidan un rápido acceso a medicamentos cuando se habla de enfermedades tan graves. ■





## Nace la Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar

**S**evilla (ANGEL GIL, presidente).—Un total de 20 personas, entre afectados y familiares, se reunieron el pasado 19 de octubre de 2002 en la sede que **FEDER** tiene en Sevilla para crear la Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (AEPEF), también conocida por la enfermedad de Strümpell-Lorrain. Este encuentro fue posible gracias a los contactos establecidos entre **FEDER**, la Asociación francesa de Strümpell-Lorrain y varias personas interesadas en sacar adelante un proyecto de creación de una Asociación de esta características que influya en un mayor conocimiento de esta patología que afecta a un reducido sector de la población.

La Paraparesia Espástica Familiar es una alteración neurológica que se manifiesta esencialmente por una espasticidad progresiva de los miembros inferiores que eventualmente puede ser de la pelvis y, muy raramente, de los miembros superiores. Todo esto conlleva a que la calidad de vida de los enfermos sea muy limitada. Uno de los objetivos que se marcaron en la reunión constitucional de esta nueva Asociación fue el de promover un mejor conocimiento de las características de la enfermedad y de las necesidades tanto médicas como sociales de los enfermos que la padecen. Asimismo, los afectados y familiares que asistieron al encuentro acordaron también reflejar en los Estatutos de la entidad recién creada la organización de reuniones de consenso entre profesionales sanitarios para mejorar la detección precoz, el reconocimiento, la intervención y la prevención de esta enfermedad poco común, así como la sensibilización de la opinión pública y de las instituciones públicas y privadas tanto nacionales como internacionales.

La Junta Directiva Provisional, que salió de la reunión constitucional, está manteniendo contactos con otros afectados del resto de España, además de con la Asociación francesa de Strümpell-Lorrain y una fundación estadounidense relacionada con esta patología. Finalmente, cuando esta organización termine su proceso de legalización, actualmente en trámite, debatirá, como uno de sus asuntos principales, su posible integración en **FEDER**.



## I Congreso Nacional del Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados

### Primer paso para conocer e investigar la enfermedad en España

**C**órdoba (Crónica de EMILIO MARTÍN).—El I Congreso Nacional del Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados tuvo lugar en Córdoba los días 13 y 14 de septiembre de 2002, organizado por la Asociación de Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados, habiéndose reconocido por la Consejería de Salud de la Junta de Andalucía como de interés científico-sanitario. Presidió su inauguración y contó con la asistencia de expertos y un numeroso público interesados en el tema.

Presidió el acto Francisco Pulido, presidente de la Diputación de Córdoba, a quien acompañaban Francisco Cardenal, concejal delegado de Educación y Cultura de Córdoba; Manuel Baena, alcalde del Ayuntamiento de Puente Genil; Marcelo L. Berthier, profesor en la Facultad de Medicina de Málaga, Socio de Honor y Colaborador de la Asociación Andaluza de Pacientes con Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados, A.S.T.T.A.), y Salud Jurado Chacón, doctora en Biología y presidenta de la A.S.T.T.A, afectada de Síndrome de Tourette). Como representante de la Delegación de Salud de Córdoba asistió Manuel Aires López, jefe de Servicio Asistencial.

Tras los dos días de sesiones se llegó a conclusiones de gran interés, entre las que cabe destacar: Facilitar al paciente el acceso a las consultas de los especialistas más idóneos; pedir a la Administración que potencie la formación de profesionales y faculte a los que ya tenemos para crear una red de expertos y centros de referencia; exigir que los profesionales dictaminen informes claros y valoraciones precisas sobre todos los síntomas de los pacientes cuando acuden a las consultas, así como que se les derive a otras si fuese necesario para ahondar en el conocimiento de todos los males del enfermo y de las terapias más adecuadas; reclamar una revisión de la valoración de minusvalía ya que la legislación vigente no está adecuada para interpretar las incapacidades que nos afectan para el normal desarrollo de la vida diaria; promover a corto plazo la solución a graves problemas para que los síntomas que sufre el afectado no lo debiliten con riesgo de causar degeneración alguna en su organismo, el sufrimiento se minimice y se alcance la salud mental y corporal que le permita una calidad de vida lo más favorable posible; obligar a la sociedad en general a cumplir normas básicas constitucionales para que desaparezca el rechazo, marginación y aislamiento del afectado; implicar a las Instituciones privadas para que aporten recursos económicos y humanos como ya lo hacen con otros colectivos. Igualmente nosotros debemos conseguir el porcentaje de libre disposición de los impuestos fiscales repercuta en nuestras familias como ya lo hacen otras Asociaciones, Fundaciones y ONGs; hacer un listado de profesionales de todas las disciplinas implicadas interesados y con experiencia en el ST y colgarla en las páginas web de nuestra Asociación y otras que se ofrezcan, para que las familias de cualquier provincia puedan saber qué recursos hay en las ciudades más cercanas.





## VIII Jornadas sobre Distrofia

### Mejoría de la autoestima del afectado

**Madrid. MODESTO CASANOVA**, presidente.—Mejorar la calidad de vida de la persona afectada de Distrofia en España proporcionándole las estrategias necesarias, encauzándole hacia los recursos óptimos, facilitar el progreso de aceptación de la discapacidad o enfermedad, fomentar la mejora de autoestima de los afectados, mejorar las relaciones con su entorno inmediato y facilitar la adquisición de distintas habilidades de autocontrol ha sido el objetivo la VIII Jornada sobre Distrofia en España, celebradas en Madrid, el pasado 26 de septiembre de 2002, Jornada organizada por ALDE, acto en el que se hizo entrega de la publicación de la Asociación ALDE y de la última revista de ALDE y la revista «Summa Neurológica», de la Sociedad Española de Neurología.

El acto llenó por completo la sala del IMSERSO cuyo aforo supera las 200 plazas, principalmente los asistentes eran afectados y familiares, pero también contamos con la presencia de diversos profesionales. La inauguración corrió a cargo de Modesto Casanova.

#### Desarrollo del programa

La mañana se dedicó prácticamente a la enfermedad, se empezó con la proyección del video «Conocer la Distrofia» realizado por el Comité Médico Asesor de ALDE; la presencia de la M.<sup>a</sup> José Catalán, del Hospital Clínico de Madrid; de Luis Javier López del Val, del Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa de Zaragoza; de Gurutz Linazaroso de la Clínica Quirón de San Sebastián; todos ellos miembros del Comité Asesor Médico de ALDE. Los temas que desarrollaron fueron: genética de la Distrofia, diagnóstico y tratamiento con toxina botulínica y realidad actual en el tratamiento quirúrgico de la Distrofia, se expuso realmente lo que los afectados demandan y se dirigió a los neurólogos aquellas preguntas que normalmente en las consultas no hay tiempo para formularlas.

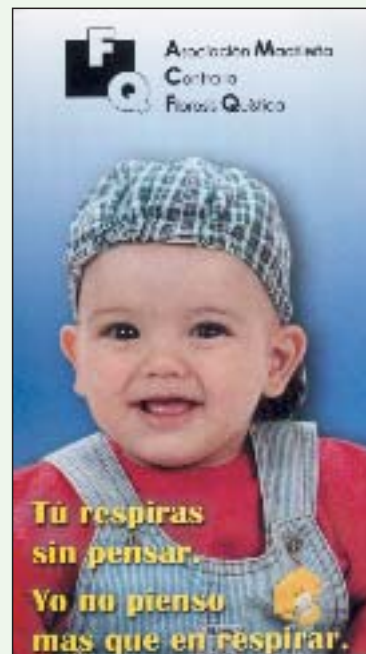
Para completar la mañana, Rosa Sánchez y Rosana Calvo hicieron una presentación del Servicio de Atención Psicológica desarrollado por ALDE durante estos últimos meses, financiados por la Consejería de Servicios Sociales de la CAM, los programas de atención directa personalizada, el programa de atención grupal y el programa de atención psicológica combinada con *bio-feedback* y financiado por la Consejería de Trabajo de la Comunidad de Madrid, el programa de atención psicológica a domicilio, todos ellos dirigidos a socios afectados de cualquier tipo de Distrofia, familiares directos de los mis-



*Miembros de la Junta organizadora de las Jornadas*

mos, personas afectadas de patologías asociadas, cuyo objetivos son mejorar la calidad de vida de la persona afectada proporcionándole las estrategias necesarias, encauzándole hacia los recursos óptimos, facilitar el progreso de aceptación de la discapacidad o enfermedad, fomentar la mejora de autoestima de los afectados, mejorar las relaciones con su entorno inmediato, facilitar la adquisición de distintas habilidades de autocontrol; también intervino Ana María de la Calle, psicóloga actual de ALDE.

En la sesión de la tarde hubo un seminario de la importancia de la relajación, se desarrollaron tres enfoques, la Terapia Floral, por Mercedes García y Santiago Limonche; Musicoterapia a cargo de Isabel Luñansky; yoga a cargo del José Álvaro Calle Gugliere; moderado por Catalán, al final de las intervenciones se estableció un diálogo activo de todos los asistentes.



## FIBROSIS QUÍSTICA

La Fibrosis Quística (fQ) es una enfermedad genética que afecta a las glándulas secretoras del cuerpo, de tal manera que los enfermos producen un modo viscoso que tapa los pulmones y el aparato digestivo haciendo difícil la respiración y la correcta asimilación del alimento. El tratamiento a seguir es una combinación de administración de enzimas pancreáticas, suplementos vitamínicos, mucolíticos, antibióticos y fisioterapia respiratoria junto con ejercicio físico continuado, que tendrán que seguir todos los días de su vida. Esta enfermedad es degenerativa y puede llevar a un trasplante, generalmente pulmonar, pero también se dan los trasplantes hepáticos.

La Asociación Madrileña contra la Fibrosis Quística fue creada en 1987 con el objeto de unir las demandas individuales. Es miembro de la Federación Española contra la fQ, la Federación de Asociaciones de Minusválidas Físicas de Madrid y de FEDER. Nuestra entidad tiene como objetivo fundamental contribuir al conocimiento, estudio y asistencia de la fQ, potenciando la mejora de la calidad de los servicios idóneos y precisos dirigidos a los pacientes; así como la acogida, información y orientación dirigidas a los padres y/o tutores.

Nuestras reivindicaciones son:

- Consolidar el funcionamiento de las Unidades de Referencia (unidades hospitalarias) dedicadas al tratamiento de la fQ), concienciando a la Administración de su importancia e impulsando la consolidación de las Unidades de Adultos y Trasplantes.

- Instaurar la realización de las pruebas genéticas en hospitales materno-infantiles.

- Introducir los nuevos medicamentos para el tratamiento de la enfermedad a nivel mundial en el sistema sanitario español, de la forma más beneficiosa para los pacientes y sus familias.

- Hacer llegar a la opinión pública, a las instituciones, organismos públicos y privados, etc., la importancia de la fQ y sus implicaciones.

PILAR GONZÁLEZ  
trabajadora social



## AEDIP: En defensa de los derechos de los afectados

**V**aldemoro (Madrid) (NIEVES MORENO, presidenta).—La Inmunodeficiencia Primaria, al ser una enfermedad crónica trae consigo una gran cantidad de gastos ya que además de la gammaglobulina, hay que sumar los gastos derivados de otras complicaciones como bronquitis y otras infecciones o la hepatitis C que puede derivarse del propio tratamiento.

Desde AEDIP estamos tratando de que la administración reconozca esta patología como una enfermedad crónica con el objetivo de que se reconozcan los derechos de los pacientes, derechos que también habría que hacer extensivos al ámbito laboral ya que los enfermos afectados deben acudir al hospital asiduamente durante seis u ocho horas a recibir tratamiento por lo que les crean conflictos con las empresas en las que desempeñan su trabajo. Enfermedad de carácter genético, se presenta principalmente en los niños con infecciones muy difíciles de curar.

Además, al ser una enfermedad poco conocida, existen muchos casos en los que no es diagnosticada y por lo tanto los enfermos, sobre todo los niños de corta edad, no reciben el tratamiento adecuado y muchos mueren sin saber de su enfermedad.

Entre los síntomas que nos pueden indicar la presencia de una inmunodeficiencia primaria está el tener ocho o más infecciones ópticas, dos o más sinusitis graves en un año o dos o más neumonías en ese mismo período.

También puede indicar la presencia de esta enfermedad las curvas de peso y talla inadecuadas en los niños, aftas bucales o lesiones cutáneas persistentes después del primer año de vida o infecciones severas que no responden a tratamientos con antibióticos.

Debido a que una de sus causas fundamentales parece ser genética, aquellos que cuentan con una historia familiar de inmunodeficiencia se sitúan entre las personas de riesgo. Los conocimientos actuales, gracias a las técnicas de biología molecular, permiten el diagnóstico de certeza en todos los pacientes en los que se sospecha una determinada enfermedad, la posibilidad de conocer el tipo de herencia en cada caso y por tanto, facilitar el estudio familiar para detectar las posibles portadoras del defecto y realizar el consejo genético adecuado.

Además de los estudios de las mutaciones responsables, aportan valiosos conocimientos para entender los mecanismos involucrados en la respuesta inmunológica normal y en las distintas enfermedades, conocimientos, en definitiva que podrán facilitar la búsqueda de tratamientos adecuados. Se hace necesario pues que nuestra Sanidad implante los protocolos de detección de este tipo de enfermedades en los centros de Salud para conseguir un diagnóstico precoz y para que esta necesidad se convierta en una realidad. AEDIP, consciente de que la unión hace la fuerza, ha decidido sumarse a la Federación de Enfermedades Raras formada por otros grupos que trabajan por los mismos objetivos en pro de la defensa conjunta de sus intereses.



## Simposium Internacional «Aniridia y Alteraciones Asociadas»

**M**adrid (crónica de ROSA SÁNCHEZ DE VEGA, presidenta).—Los mejores especialistas nacionales e internacionales, en el ámbito genético y oftalmológico, se dieron cita en la Fundación ONCE, los días 25 y 26 de octubre de 2002, para tratar sobre los problemas que afectan a los pacientes con Aniridia.

El primer día se debatió por los expertos sobre el posible tratamiento para estos pacientes y al día siguiente se les informó y explicó a éstos lo expuesto el día anterior por los especialistas, aclarándose dudas y contestando a consultas y preocupaciones de los propios afectados. En el ámbito genético, se presentaron las últimas investigaciones, por las que se identifica al gen Pax 6 como causante de la Aniridia la Dra. Veronica van Heyningen, que está trabajando sobre el Pax 6, explicó que se están estudiando los mecanismos de funcionamiento del gen, experimentando en ratones, y se ofreció como intermediaria en colaboración con algún laboratorio europeo, para llevar a cabo un estudio de familias, para detectar el posible y temido tumor infantil de Wilms y, por tanto, el síndrome WAGR. Respecto a la terapéutica los doctores explicaron las alternativas terapéuticas actuales



*Mesa inaugural del Simposium*

para la opacidad de cristalino, la degeneración corneal y el glaucoma. Los especialistas en «ojo seco» se ofrecieron para realizar un estudio de la sequedad ocular en personas con Aniridia, pues alteraciones en la secreción lagrimal pueden llevar a alterar la transparencia del epitelio corneal, y en concreto se ha detectado que la calidad de lágrima de estos pacientes es deficiente. Se mostraron las lentes intraoculares Morcher, adecuadas para pacientes con Aniridia que necesitan la extracción de la catarata, y se plantearon las distintas posibilidades para el tratamiento del glaucoma, tanto a nivel tópico como quirúrgico, dependiendo del estado del ojo y de anteriores intervenciones. El Simposium resultó un éxito, tanto en el intercambio de experiencias e información entre profesionales, como en la información y relación directa con los afectados, pues al ser una enfermedad rara, ningún profesional tiene la ocasión de escuchar y analizar las inquietudes simultáneas de tantos pacientes. Algunos profesionales propusieron la elaboración de un libro sobre la Aniridia que incluyese las conclusiones de este Simposium, lo que acogieron los afectados de muy buen grado. De igual manera se propuso por parte de la asociación crear un foro de discusión en la página web de la asociación que suponga un punto de encuentro entre profesionales y pacientes, desde donde se puedan exponer dudas y se puedan contestar preguntas. Se enfatizó que los médicos pueden contar ya con bastantes pacientes para sus estudios e investigaciones, pues existen ya asociaciones de Aniridia en Estados Unidos, Canadá, Francia, México y España.



*Componentes de las Mesas de Genética y Córnea y Cataratas, respectivamente.*

## Síndrome de Marfan

**La terapia génica es una forma de tratamiento, en desarrollo en la actualidad, que pretende manipular el código genético para luchar contra las enfermedades o prevenirlas. Una meta importante es proporcionar células sanas, con copias del código genético restaurado.**

**E**n el caso concreto del Síndrome de Marfan, la manipulación genética no tendrá un objetivo, al menos a corto plazo, de eliminar la mutación una vez que ésta se ha producido, pero sí fundamentalmente en el tema del diagnóstico prenatal, el futuro sea más que utilizar estas técnicas habituales de diagnóstico prenatal utilizar lo que se conoce como técnicas habituales de diagnóstico prenatal utilizar lo que se conoce como técnicas de biopsia preimplantatoria, es decir, asegurarnos que el embrión que estamos implantando no tiene la patología para que la que esa pareja presenta riesgo. Esto supondría para el afectado la posibilidad de tener descendencia libre del Síndrome.



**“Consideramos absolutamente necesaria la figura del genetista como otra especialidad más dentro del campo de la medicina pública.”**

Por ello consideramos absolutamente necesaria la figura del genetista como otra especialidad más, dentro del campo de la medicina pública, mucho más accesible de lo que es ahora.

De esta forma estaremos invirtiendo en prevención, pues es la única forma de cortar la cadena, y evitar nuevos casos de afectados.



## Huntington. Asociación de la Malaltia. ACMAH

**H**ace cuatro años se creó la Asociación Huntington de Catalunya, para trabajar por la mejora de la calidad de vida de los afectados por la enfermedad. Para apoyar y atender, en todo lo posible, a los familiares y personas del entorno de los enfermos. Con el propósito de sensibilizar a nuestra sociedad sobre una enfermedad irreversible, generalmente de larga duración para que los pacientes y los familiares de los enfermos encuentren el nivel de atención adecuada a sus necesidades y situación.

Nuestro principio es que la sociedad ha de tener capacidad para adquirir la fuerza de asumir situaciones como la de los afectados de Huntington. Desvelar las acciones sociales, médicas, psicológicas y técnicas a fin de que desde los poderes públicos lleguen a dotar de las atenciones necesarias a aquellos o aquellas que están sometidas a tal enfermedad y a las personas que los atienden. Nos proponemos mejorar la calidad de vida de los enfermos y de sus familiares, ayudarlos a convivir con la enfermedad, realizar actividades que faciliten el asesoramiento, el apoyo y la creación de grupos de auto-ayuda.

### Características

Se trata de una enfermedad neurodegenerativa, autosómica y dominante, la posibilidad de heredar la enfermedad de un progenitor afectado es del 50 por ciento, la persona

que no hereda el gen defectuoso no contraerá la enfermedad ni la transmitirá a sus hijos, suele manifestarse entre los 30 y los 50 años y no hace distinciones de sexo, razas ni etnias.

La Asociación cuenta con el Programa de ACMAH para atender a las familias, como soporte emocional, social y jurídico, formación y talleres de rehabilitación.

Hace cuatro años creamos la Asociación específicamente para trabajar hacia la consecución de una mejora en la calidad de vida de los afectados por la enfermedad de Huntington. Para apoyar y atender, en todo lo posible, a los familiares y personas del entorno de los enfermos.

Con el propósito de sensibilizar a nuestra sociedad sobre una enfermedad irreversible, generalmente de larga duración y para que los pacientes y los familiares de los enfermos encuentren el nivel de atención adecuada a sus necesidades y a su situación.

Nuestro principio es que la sociedad ha de tener capacidad para adquirir la fuerza de asumir situaciones como la de los afectados de Huntington. Desvelar las acciones sociales, médicas, psicológicas y técnicas a fin de que desde los poderes públicos lleguen a dotar de las atenciones necesarias a aquellos o aquellas que están sometidas a tal enfermedad y a las personas que los atienden.

Nos proponemos mejorar la calidad de vida de los enfermos y de sus familiares, ayudarlos a convivir con la enfermedad, realizar actividades que faciliten el asesoramiento, el apoyo y la creación de grupos de auto-ayuda.



# Ferias de Ayuda Mutua

## Una Mercè intensa y con mucha participación

**B**arcelona (ÈLIA CAMPDEPADRÓS I RIUS, trabajadora Social FEDER Catalunya).—Con cerca de 700 actividades y espectáculos lúdicos y culturales, en los cinco días de intensa programación que duraron la Fiestas de la Mercè, patrona de Barcelona, éstas movilizaron alrededor de dos millones de personas, que ocuparon literalmente de forma festiva todos los espacios de la ciudad. El buen tiempo también contribuyó al éxito de la participación, invitando a los ciudadanos a disfrutar plenamente de la fiesta.

Por séptimo año consecutivo, y en el marco de estas Fiestas, la Plaza de Catalunya, punto neurálgico de la Ciudad Condal, acogió los días 20, 21, 22, 23 y 24 de septiembre de 2002 la Muestra de Asociaciones, organizada por la Dirección de Participación Ciudadana y Solidaridad del Ayuntamiento de Barcelona.

La Muestra fue inaugurada por el Alcalde de Barcelona, Excelentísimo Sr. Joan Clos, acompañado del Regidor de Participación Ciudadana y Solidaridad, Pere Alcober y otras autoridades del Ayuntamiento y la Generalitat.

FEDER Catalunya y sus asociaciones miembros compartieron este espacio para dar a conocer las patologías representadas por las Asociaciones de Catalunya, así como para proceder a la información y divulgación de lo que son las Enfermedades Raras.

La extraordinaria participación ciudadana y la magnífica colaboración de nuestras asociaciones miembros, hizo que se distribuyeran cientos de trípticos, revistas y folletos. Además de facilitar abundante información, se establecieron contactos con diferentes profesionales del campo de la Sanidad.

Desde FEDER Catalunya deseamos agradecer muy sinceramente la colaboración y asistencia a todas aquellas personas de nuestras Asociaciones miembros que durante estas Fiestas compartieron su tiempo con todos nosotros.



Caseta de FEDER en la Feria de Ayuda Mutua de Barcelona.

## Apoyo de los ayuntamientos y colaboración de FEDER

**M**adrid (VANESA PIZARRO, trabajadora social de FEDER).—Leganés, Getafe y Valdemoro acogieron durante el mes de septiembre, de 2002, las Ferias de Ayuda Mutua que desde la Consejería de Sanidad se programaron para el presente año. La Delegación de FEDER en Madrid fue invitada al evento que se desarrolló en el corazón de estas localidades madrileñas y en las que lo más destacable fue la gran afluencia de público.



Visitantes a la caseta de FEDER en la Feria de Ayuda Mutua en Valdemoro (Madrid).

Los protagonistas fueron las personas afectadas por enfermedades como cáncer, diabetes, Alzheimer y otras enfermedades crónicas, sus familiares y otras personas cercanas que con su presencia y participación adquieren unos conocimientos y habilidades respecto a la enfermedad que sufren, que de otra manera no podrían obtener.

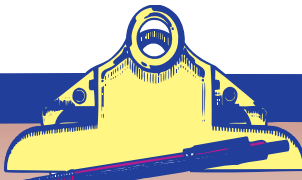
Además de mantener una estrecha relación con los profesionales sanitarios, el hecho de compartir dudas, preocupaciones e inquietudes con otras personas que conviven desde hace tiempo con la misma enfermedad, proporciona más seguridad y confianza en uno mismo, así como el entorno familiar y de amistades más cercano.

FEDER participa en esta Feria, facilitando así la difusión social de información sobre las **Enfermedades Raras**. Nuestra labor se dirige a todos los ciudadanos en general así como a la gran variedad de profesionales que se acercan hasta nuestro stand, mostrando interés por las actividades que se realizan en la Asociación.

Las actividades paralelas que los ayuntamientos organizaron, fueron reclamo para los profesionales socio-sanitarios y otros curiosos que se acercaron a nuestro stand con la siguiente pregunta «¿Enfermedades Raras?». FEDER estuvo acompañado en todo momento por las asociaciones federadas: Aniridia, Esclerodermia, Narcolepsia, ASONEVUS, AMPASTTA, SIMA entre otras, quienes pudieron informar de primera mano a todas las personas que lanzaban sus cuestiones acerca de las diferentes patologías.

Agradecemos especialmente las atenciones que nos prestaron desde el Ayuntamiento de Leganés quienes supieron crear un buen clima de confraternización entre todas las asociaciones participantes.





**ASOCIACIÓN ESPAÑOLA  
PARA LA INVESTIGACIÓN  
Y AYUDA AL SÍNDROME  
DE WOLFRAM**

Bolivia, 2 • 41012 Sevilla • Teléf. 954610327  
e-mail: matimoragomez@eresmas.com

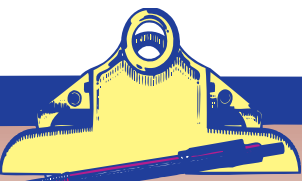


**S**evilla (GEMA ESTEBAN BUEN, médico de la Asociación, y MARÍA JOSÉ RAMOS GARCÍA, trabajadora social).—El Síndrome

de Wolfram es una enfermedad poco conocida y cuyo origen y consecuencias aún se siguen investigando. Los primeros estudios sobre esta enfermedad se realizaron en 1938 en la Clínica Mayo por el doctor Wolfram. El Síndrome está compuesto básicamente por las siguientes entidades clínicas: diabetes Mellitus, atrofia óptica, diabetes insípida y sordera.

Los objetivos que se plantea la Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram:

- Intercambio de información entre afectados, ayudar y recibir ayuda así como mejorar la calidad de vida de los afectados y sus familiares,
- orientación sobre los recursos disponibles a nivel médico y asistencia,
- realización de cursos, jornadas, etc., informativos docentes,
- potenciar la integración social y en su caso laboral, de los afectados,
- describir ante los organismos e instituciones de la Administración Pública, todas las necesidades y carencias de los enfermos con el Síndrome de Wolfram.



**ASOCIACIÓN SÍNDROME  
X FRÁGIL DE ANDALUCÍA  
(ASXFA)**

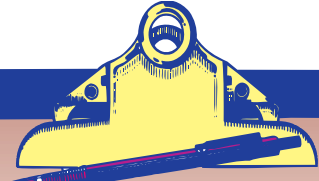
Marina, 16-18, 3.º C • 21002 Huelva  
Teléfono: 959280190  
e-mail: sx\_f\_andaluza@yahoo.es

**H**uelva (MERCEDES CARRASCO MAIRENA, presidenta).—El Síndrome X Frágil (SXF) es la primera causa de deficiencia mental hereditaria. El 21% de los discapacitados psíquicos varones y mujeres, sin distinción de sexo, raza o clase social, padecen el SXF, aunque el 90% no estén diagnosticados. El SXF se transmite o se hereda tanto a través de las

mujeres como de los varones, ya que ambos llevan un cromosoma X, que es donde se encuentra la alteración genética causante de esta enfermedad. Esta alteración es leve en los progenitores, es lo que se denomina premutación. La premutación puede transmitirse en sucesivas generaciones sin que se manifieste la enfermedad hasta que pasa a mutación completa (SXF). Se calcula que 1 de cada 250 mujeres y 1 de cada 600 varones son portadores de esta premutación, la incidencia en la población general del SXF es 1/4000 en varones y 1/6000 en mujeres. Actualmente no existe un tratamiento curativo para el SXF. Sin embargo existen muchas posibilidades de mejorar el rendimiento intelectual de estos pacientes con un tratamiento específico.

El diagnóstico del SXF se hace en los laboratorios de genética o biología molecular, actualmente en Andalucía, sólo se realizan en los hospitales de Sevilla, Granada y Málaga. a través de una extracción de 10 ml de sangre del brazo. Hoy en día nuestra asociación trabaja para ofrecer técnicas más cómodas y rápidas para toda la población, que permiten hacer el estudio genético en sólo unas gotas de sangre o con una docena de cabellos del paciente. También es posible realizar la prevención secundaria con el diagnóstico prenatal en los embarazos de mujeres premutadas o de padres premutados, o la primaria con el diagnóstico preimplantacional, similar al «in vitro» utilizándose las técnicas de diagnóstico molecular.

Nuestra asociación, nacida en 1998, trabaja constantemente. Por una parte, para prevenir la aparición de nuevos casos del SXF, investigando y asesorando, tanto a profesionales como a las familias detectadas y por otra para ofrecer un tratamiento e intervención precoz específica a los afectados.



**ASOCIACIÓN ESPAÑOLA  
DE NEVUS GIGANTE  
CONGÉNITO**

Cuenca, 12 • 28990 T. Velasco (MADRID)  
• e-mail: asonevus@wanadoo.es



**M**adrid (FRANCISCA FERNÁNDEZ, presidenta de ASONEVUS).—Nuestra asociación nació en el año 2000. El saber que podríamos ayudar a algunas familias con nuestro mismo problema, nos animó a crear la asociación. El Nevus Gigante congénito es una malformación cutánea congénita, debida a un defecto embriogénico. Son lunares o placas de color marrón oscuro presentes al nacer, que pueden recubrir del 10% al 90% del cuerpo del bebé. Necesita un seguimiento regular dermatológico debido al riesgo de degenerar en melanoma. Afecta a un niño de cada 50.000. Pue-

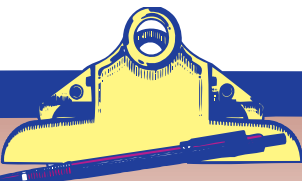
de haber problemas psicológicos y perjuicios morales para la persona afectada. Diferentes técnicas quirúrgicas se pueden emplear para conseguir, a veces, el tratamiento del Nevus Gigante, tras muchas operaciones.

Formamos parte de FEDER desde el año 2000, y también de Eurordis desde el año 2002. Nos dimos cuenta que nuestro gran problema como el de la mayoría de las asociaciones era darnos a conocer y pensamos que unirnos a otras asociaciones de enfermedades raras no podía ser más que beneficioso para todo.

Tuvimos nuestro primer encuentro de familias en el año 2001 en Madrid y fue positivo y repetimos en junio del 2002. Participamos en junio a la conferencia europea de Enfermedades Raras, y en julio de 2002 al congreso internacional de dermatología celebrado en París.

- Nuestra prioridad es informar y ayudar, a los afectados y sus familiares.
- Orientar sobre los recursos disponibles a nivel médico.
- Difundir y divulgar un mejor conocimiento del Nevus Gigante.

Nos gustaría poder llegar a esas personas que se sienten diferentes, solas y se esconden. Hoy en día han hecho que la imagen sea tan importante, que hacen que esto ocurra.



**ASOCIACIÓN ESPAÑOLA  
DE NARCOLEPSIA**

Apartado de Correos 67 • 28670 Madrid  
• Teléfono 666250594  
• e-mail: informacion@narcolepsia.org  
• www.narcolepsia.org

**M**adrid (ÁNGELA HERRERA INSÚA, trabajadora social).—Es un trastorno del sueño de origen desconocido. La principal característica es la excesiva somnolencia diurna. El paciente suele sentirse amodorrado, continuamente o en diferentes momentos del día.

Los «ataques de sueño» pueden durar desde pocos minutos a más de una hora. Otros síntomas de la narcolepsia, que pueden o no aparecer en todos los pacientes son la cataplejía (repentina disminución o pérdida total del tono muscular), parálisis del sueño y alucinaciones hipnagógicas (experiencias muy difíciles de distinguir la realidad).

La Asociación Española de Narcolepsia se creó en enero de 1999 en Madrid y se planteó entre sus objetivos:

- Promover y difundir el conocimiento de la narcolepsia, así como favorecer los medios para combatirla.
- Mejorar la calidad de vida de los pacientes con narcolepsia.





## Actos programados para el Año Europeo de las Personas con Discapacidad

- I Congreso Internacional sobre la Mujer y Discapacidad, en Valencia, del 27 de febrero al 1 de marzo, 2003.
- V Jornadas Científicas de Investigación sobre Personas con Discapacidad, en Salamanca, del 17 al 19 de marzo, 2003.
- Congreso Nacional de Arte y Discapacidad, en Altea (Alicante), del 3 al 5 de abril, 2003.
- Congreso Europeo «Vida Independiente», en Santa Cruz de Tenerife, en abril, 2003.
- Seminario de ONG's paralelo a la Conferencia de Ministros, en Málaga, abril-mayo, 2003.
- Conferencia de Ministros responsables de las políticas de integración de las personas con discapacidad, en Málaga, los días 6-8 de mayo, 2003.
- II Congreso Nacional de Familias con Discapacidad Intelectual, en Mérida, los días 5 al 7 de mayo, 2003.
- Tecnología de la Rehabilitación y Autonomía en España, en Logroño, en octubre, 2003.
- Accesibilidad en la comunicación de las personas sordas, en noviembre, 2003.
- Salón de la Discapacidad, en Madrid, 3 de diciembre, 2003, acto en el que tendrá lugar la clausura del Año Europeo de las Personas con Discapacidad.



- **El Síndrome de Wagr-Guía de Familias**, editado por Odc-IMSER-SO/Aniridia, Madrid, 2002, 55 págs.
- **Mucopolisacaridosis-Guía de Familias**, editado por Odc-IMSER-SO, Madrid, 2002, 61 págs.
- **Inserción Laboral de las Personas Afectadas por Fibrosis Quística-Guía de Buenas Prácticas**, editado por Fundación ONCE/Fibrosis Quística, Valencia, 2002, 108 págs.
- **Libro Verde de la Accesibilidad en España. Diagnóstico y bases para un plan integral de supresión de barreras**. Instituto Universitario de Estudios Europeos de la Universidad Autónoma de Barcelona. Editado por IMSERSO-Colección Estudios e Informes. Madrid, 2002. 341 págs.
- **Metabolismo de las Porfirinas y Porfirias**, por AMADOR SCHÜLLER y RAFAEL ENRÍQUEZ DE SALAMANCA. Ed. Complutense.



Desde «Papeles de FEDER» dedicamos este espacio a las entidades que han decidido colaborar con nuestra Federación

## Convocatoria Ayudas Sociales, 2003



Obra Social Caja Madrid destinó en el año 2002 cerca de 14 millones de euros para proyectos sociales, a través de sus siete convocatorias de ayudas, de las que se beneficiaron más de dos millones de personas. FEDER firmó Convenio con Caja Madrid para la financiación del SIO.

Además Obra Social Caja Madrid ha colaborado con FEDER en la Publicación de los trabajos elaborados junto con EURORDIS en España.

*Firma del Convenio con Caja Madrid para el SIO. La firma ha sido con Ignacio Lechuga Pando, director de la sucursal de Caja Madrid de la c/ Amador de los Rios, 2 Sevilla*



La FUNDACIÓN INOCENTE, INOCENTE nació en marzo de 1995 por iniciativa de ZEPPELIN TV. Es esta Fundación la que promueve, cada año, la gala televisiva cuyo fin es la recaudación de fondos para apoyar distintas causas, siempre dedicadas al campo de la discapacidad infantil.

Agradecemos a la Fundación Inocente su decisión de colaborar en el 2002 con FEDER en nuestro Servicio de Información y Orientación.

## Fundación Telefónica

La Fundación Telefónica sigue año tras año prestando su ayuda a entidades como FEDER quienes utilizan las comunicaciones telefónicas, para un fin tan noble como romper la incomunicación de las personas y canalizar la información y ayuda que precisan.



MINISTERIO DE TRABAJO Y ASUNTOS SOCIALES



INSTITUTO DE MIGRACIONES Y SERVICIOS SOCIALES

# EMILIO MARTÍN, «TOURETTE»



## El furor de la necesidad

**N**o siempre es fácil trenzar bien los mimbres que van a dar como resultado un reportaje. Múltiples factores pueden jugar a favor o en contra para que esto sea posible o termine en fracaso: lo enrevesado del tema, la dificultad de la documentación, los reparos y las obstrucciones del propio protagonista pueden dar al traste con nuestras mejores intenciones.

No ha sido este el caso. Emilio Martín se ha constituido, de principio a fin, en el verdadero protagonista de esta historia hecha reportaje, de este relato hecho fiel testimonio de quien en su enfermedad ha encontrado, desde la más tierna edad, fuerza y valor para luchar por su auténtica existencia. ¡Esto sí que ha sido fácil para el periodista!, quien no ha tenido más que dar paso a este relato para conformar un interesante reportaje que tiene nombre propio. Emilio Martín y que nos habla de toda una vida conviviendo con el Síndrome de Tourette:

—Cuando se emitía por televisión la serie «Yo, Claudio» —nos cuenta Emilio—, la gente mayor tendía a identificarme con el personaje protagonista, por mis tics y mis titubeos. Estos mismos rasgos, que aparecieron a edad muy temprana y formaron parte consustancial conmigo, y que conmigo crecieron, me hicieron sentirme distinto, separándome de mis compañeros de colegio, para quienes yo sólo era «tonto», pues la verdad es que mis movimientos anormales, como Claudio, producían terribles efectos de rechazo social, comparable a haber sido leproso o algo parecido. No obstante, ese aura de ingenuidad que me envolvía, confundida por mis coetáneos, como dije, como una especie de retraso mental, era un potente atrayente de nenes con

perversas y oscuras intenciones, los típicos abusones de patio de colegio, para quienes era su juguete preferido.

No obstante, con el tiempo, sufrí un lento y progresivo proceso de autoafirmación casi inconscientemente. Yo era yo, entendía cuanto sucedía a mi alrededor (en la medida en que mi edad me lo permitía), era capaz de hablar con adultos que me doblaban la edad de sus temas, y la verdad es que, para parecer tonto, hacía muchas menos tonterías e imprudencias que muchos muchachos compañeros míos. Un día, mi compañero de clase (nos sentaban de dos en dos) —tipo curioso, pues no paraba de observarme, y tenía un año más que yo— me dijo: «No te entiendo, me das rabia, porque parece que te haces el tonto y no lo eres y encima siempre tienes una respuesta para todos mis comentarios, ¿por qué finges ser tonto?»

Para ese comentario nunca tuve respuesta. Nunca fingí ser nada, yo era tal cual. Mis padres achacaban mis tics y compulsiones a una presumible personalidad nerviosa y ansiosa, y eso era todo. Era un tipo muy ansioso, impulsivo y nervioso. Lo compensaba, eso sí, con un agudizado sentido de la seriedad, entendida como obrar con diligencia, no como tratar de forma y manera sosa a mis interlocutores (quienes

apreciaban en mi trato un cierto ingenio humorístico y facilidad de palabra).

### ... sigo siendo un personaje solitario

Hoy, a pesar de hacer algunos amigos, sigo siendo un personaje solitario, que se ahoga en su mar de pensamientos, a veces obsesivos. Pero ahora tengo una identidad, sé que todo lo que mental y físicamente me desborda tiene una causa médica, es una enfermedad, y no la padezco sólo yo, sino bastantes más (no muchos eso sí, pero los hay). Damas y caballeros, les presento al **Síndrome de Gilles de la Tourette**. Me explicaron que todos mis tics y ansiedades se debían a una sobreproducción de dopamina, junto a otros neurotransmisores, y que no había tratamiento curativo —sí paliativo— de la enfermedad. Tampoco tenemos medicamentos huérfanos o específicos, así que se me empezó a tratar con ansiolíticos, antidepresivos, antiepilépticos incluso (algunos médicos discrepan de su aplicación para esta enfermedad); y antipsicóticos, hasta llegar al tratamiento que tengo actualmente. Yo no soy un caso grave de la enfermedad, pero los casos graves sufren elevadas a la enésima potencia los tics, las obsesiones, las ansiedades, las compulsiones y las depresiones. También sienten



desbordadamente las euforias; y necesitan vigilancia las 24 horas.

Los **tourettes** no somos malos, no somos neuróticos ni esquizofrénicos. Además no hacemos daño más que a nosotros mismos. Sentimos como cualquiera, tenemos un buen coeficiente de inteligencia, queremos a nuestras familias, nos enamoramos como cualquiera, nos deprimimos como cualquiera, como cualquiera que también siente Ansiedad, confusión, cansancio, etc... pero multiplicado siempre por cien, porque para eso los demás producen un chorrillo de dopamina, y nosotros una cascada.

### Llamamiento a los poderes públicos

Por todo ello quiero aprovechar la oportunidad que se me brinda para reclamar a los poderes públicos, bien sean autonómicos o estatales, que junten a los profesionales, que los tienen; y a los medios instrumentales (camas, instalaciones...), que también pueden tenerlos, para crear centros de atención especializada y terapia ocupacional; para que al menos los casos más graves tengan una calidad de vida a la que tienen derecho por el mero hecho de ser seres humanos. Se podría haber hecho, pero no se hace porque el Tourette no crea alarma social, pues es congénito pero no contagioso, y normalmente no causa la muerte. Así que, como encima no hay muchos votos... err, casos, perdón, registrados hasta ahora en España, la clase política de las diversas administraciones ni siquiera nos escuchan. Hasta el punto de que estuve tres semanas consecutivas sentado en la puerta del Consejero de Salud de la Junta de Andalucía con carteles y firmas sin resultado satisfactorio. Se nos dijo incluso que como en España ni el Insalud ni las autonomías con competencias transferidas habían tomado la iniciativa al respecto, ellos no estaban obligados a dar el primer paso.

Además, en otro orden de cosas, mis tics me impiden encontrar un trabajo normal, como el que le pueden dar a cualquiera. Porque la mía es una tara física que afecta a la imagen de la empresa, y al empresario privado no le gusta correr riesgos. No basta, pues, con valer, hay que parecer que vales, y lo triste es que incluso para el empresario de tu familia, eres un individuo con tics y

demasiado impulsivo. Es el estigma del Tourette.

Por último, para los centros de valoración de minusvalía, no eres casi digno de obtener ayudas por minusválido, pues tus taras son físicas, no psíquicas, y para obtener la condición de minusválido en condiciones (sólo obtenemos bajos porcentajes con suerte) tienes que ser Down, o tener algún trastorno o retraso psíquico profundo, o vivir en silla de ruedas.

Instituciones que, sin cada uno de nosotros, ellos no son nada.

He aprendido en estos largos años de vivir con mi enfermedad, que lo más importante soy yo mismo, en mi esfuerzo de autocontrol y de adaptación está la parte más importante de la lucha, más incluso que los fármacos. Si yo me ayudo a mí mismo, ayudaré a los médicos que me traten ahora y en el futuro. Todas las personas tenemos un valor intrínseco indispensable e inalienable,

“ **Los tourettes no somos malos, no somos neuróticos ni esquizofrénicos. Además no hacemos daño más que a nosotros mismos. Sentimos como cualquiera, tenemos un buen coeficiente de inteligencia, queremos a nuestras familias, nos enamoramos como cualquiera, nos deprimimos como cualquiera, como cualquiera que también siente.** ”

### El «blues» del enfermo de Tourette

Este es el «blues» del enfermo de Gilles de la Tourette en España. Estamos hartos de oír que vivimos en un país desarrollado, que quiere entrar en el G-8 (no se lo creen ni ellos) pero que social y sanitariamente, esta «potencia» deja mucho que desear. Deberíamos dejar de mirarnos tanto el ombligo, de pedir independencias alocadamente y quitar a Ronaldo de las primeras planas de los medios, y empezar a trabajar por nosotros mismos. Ya es hora de que los hombres y mujeres (o viceversa) honrados se levanten para defender sus derechos constitucionales, y demostrar a las

que forma parte consustancial de nuestra alma. Por eso, si los políticos

no nos ayudan, juntémonos y demos lo mejor de nosotros mismos. Algún día, notaremos los resultados. Yo he podido llegar hasta aquí, sigo con mi familia y tengo pocos pero buenos amigos. Y no soy un desequilibrado, ni un mongólico. Puede que necesite ayuda, pero sé que puedo lograr al menos algunas de mis metas. Además, ya nunca caminaré solo.

\* \* \*

Huelga aquí cualquier final o colofón a esta historia. Por sí misma vale su peso en oro, sobre todo en oro de valentía y coraje. Quizá haya llegado la hora de dar la cara, quizá estos pacientes de enfermedades raras se hayan cansado de esperar tanto, quizá Emilio, como tantos otros que irán pasando por estas páginas no se resignen más a ser meras marionetas postradas en su cama. De nosotros depende que así no sea. ■

*Emilio estudia, trabaja, practica el ocio y celebra fiestas con la rutina y normalidad de quien no vive con los tics de su dolencia.*



# Asociaciones integradas en FEDER

## Asociación de Lucha contra la Distonía en España (ALDE)

- Teléf.: 914379220 • alde@distonia.org
- www.distonia.org

## Asociación Andaluza de Lucha contra la Leucemia «Rocío Bellido»

- Teléf.: 954181241
- aaleurociobell@supercable.es

## Asociación Catalana de Fibrosis Quística

- Telefax: 934272228
- fqcatalogana@fibrosisquistica.org

## Asociación de Ataxias de Castilla-La Mancha

- Teléf.: 985097152
- acampo4@almez.pntic.mec.es
- www.hispataxia.org

## Asociación Española de Extrofia Vesical

- Teléf.: 952880048 • asexve@extrofia.com
- www.extrofia.com/asexve

## Associació d'Afectats per Retinosis Pigmentaria a Catalunya

- Teléf.: 933259200 • aarpc@virtualsd.net

## Asociación Española de Afectados por Malformaciones Craneocervicales

- Teléf.: 976599242 • chiari@arrakis.es

## Asociación Hemofilia de Andalucía

- Teléf.: 954240868 • hemofilia@supercable.es

## Asociación Española de Déficit de Alfa-1 Antitripsina

- Teléf.: 956537186 • alfa1info@wanadoo.es
- www.alfa1.org/

## Asociación de Esclerosis Tuberosa de Madrid

- Teléf.: 917193685 • Escletuber@wanadoo.es

## Asociación de Epidermolisis Bullosa de España

- Teléf.: 925816434 • aebe@aebe-debra.org
- www.aebe-debra.org

## Asociación de Pacientes de Huntington de la Provincia de Cádiz (APEHUCA)

- Teléf.: 679897158 • apehuca@hotmail.com
- http://usuarios.tripod.es/Apehuca

## Asociación de Huesos de Cristal de España (AHUCE)

- Teléf.: 914678266
- ahuce@airtel.net • www.ahuce.org

## Associació de Lluita contra la Distonía a Catalunya

- Teléf.: 932102512 • alde.c@terra.es
- www.infodoctor.org/aldec/aldec.html

## Asociación Síndrome de Angelman

- Teléf.: 670909007 • ramsa@eresmas.com
- www.angel-man.com/asa\_espa.htm

## Asociación Nacional Síndrome de Apert

- Teléf.: 914457468 • ansapert@telefonica.es
- www.apert.telyse.net/

## Asociación de Nevus Gigante Congénito

- Teléf.: 918161793 • asonevus@wanadoo.es

## Asociación Española de Déficits Primarios Inmunitarios

- Teléf.: 918099890

## Asociación Española de Angioedema Familia (AEDAF)

- Teléf.: 606153099
- aedaf@eresmas.com • www.aedaf.es.org

## Asociación Valenciana para el Síndrome de Prader-Willi

- Teléf.: 963471601

## Asociación Balear de Afectados por la Trigonitis y la Cistitis Intersticial

- Teléf.: 971665322 • abatycipina@hotmail.com

## Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram

- Teléf.: 954610327
- matimoragomez@eresmas.com

## Asociación Española de Aniridia

- Teléf.: 915344342
- asoaniridia@telefonica.net
- www.aniridia.com

## Asociación Española de Enfermos y Familiares de Gaucher

- Teléf.: 928242620
- gaucher@eresmas.com

## Associació Catalana de Maltats de Huntington

- Teléf.: 933145657 • acmah.b@suport.org
- www.acmah.org

## Associació Catalana de Osteogénesis Imperfecta

- Teléf.: 933137610
- osteogenesisbcn@telefonica.es
- www.bcn.es/tjussana/acoi

## Asociación Española contra la Leucodistrofia

- Teléf.: 964523874 • leuco@asoleuco.org
- www.asoleuco.org

## Asociación Española de Porfirias

- Teléf.: 954340071 • porfiria.es@terra.es

## Associació d'Afectats de Siringomielia a Catalunya

- Teléf.: 639253356 • siringo@cconline.es
- www.siringomielia.org

## Alianza Española de Familias de Von Hippel Lindau

- Teléf.: 616050514 • alianzavhl@alianzavhl.org
- www.alianzavhl.org

## Asociación Madrileña de Afectados por Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados

- Teléf.: 914769348 • AMPASTTA@terra.es
- http://perso.wanadoo.es/ampastta

## Asociación Síndrome de Marfan (SIMA)

- Teléf.: 966141580 • sima@marfansima.org
- www.marfansima.org

## Asociación de Esclerodermia de Castellón

- Teléf.: 964060300
- adec@esclerodermia-adec.org
- http://www.esclerodermia-adec.org

## Asociación Madrileña contra la Fibrosis Quística

- Teléf.: 913015495 • fqmadrid@jet.es

## Asociación Andaluza del Síndrome de Gilles de la Tourette (ASTTA)

- Teléf.: 9576030161
- saludjurado@hotmail.com
- http://personal.telefonica.terra.es/web/ciberorg

## Asociación para las Deficiencias que afectan al Crecimiento y al Desarrollo (ADAC)

- Teléf.: 954989889 • a.d.a.c@telefonica.net
- www.geocites.com/HotSprings/Villa/4521/index.html

## Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis

- Teléf.: 968808437 • amhernan@ual.es
- www.ucip.net/eeg

## Asociación Andaluza de Ataxias Hereditarias

- Teléf.: 954361675 • asadahe@interbook.net
- www.interbook.net/personal/asadahe

## Asociación Catalana para la Neurofibromatosis

- Teléf.: 933074664 • info@acnefi.com
- www.acnefi.com

## Asociación Andaluza contra la Fibrosis Quística

- Teléf.: 954086251
- fqandalucia@supercable.es
- www.fqandalucia.org

## Asociación Española de Enfermedades Musculares (ASEM)

- Teléf.: 934516544 • asem15@suport.org
- www.asem-esp.org

## Asociación Española de Narcolepsia

- Teléf.: 666250594 • informacion@narcolepsia.org
- www.narcolepsia.org

## Associació de Grups de Suport de l'Ela a Catalunya

- Teléf.: 933890973

## Associació d'Ajuda als Afectats de Cardiopaties Infantils de Catalunya (AACIC)

- Teléf.: 932073940 • aacic@eresus.com

## Asociación Valenciana Síndrome de Rett

- Teléf.: 963699648
- valenciana@rett.es • www.rett.es

## Associació d'Afectats per Productes Químics i Radiacions Ambientals (ADQUIRA)

- Teléf.: 933226554 • caps@pangea.org

## Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales (AEPMI)

- Teléf.: 954420381 • apmia@hotmail.com

## Asociación Española de Ictiosis

- Teléf.: 963775740 • desiree@genteole.com

## Asociación Española de Síndrome de Sjögren

- Teléf.: 902113188
- PILAR.DELAPENA@telefonica.es
- www.lire.es

## Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson

- Teléf.: 983372150 • wilsons@telefonica.es
- www.infovigo.com/wilson

## Asociación Española de Esclerodermia

- Teléf.: 917103210
- a.e.esclerodermia@wanadoo.es
- www.esclerodermia.com

## Asociación Nacional de Afectados de Epilepsia Mioclónica de Lafora

- Teléf.: 925292156 • lafora@retemail.es
- http://www.arrakis.es/~lafora

## Asociación Catalana para el Síndrome de Prader-Willi

- Teléf.: 963471601
- praderwillicat@xarxabcn.net
- www.xarxabcn.net/praderwillicat

## Asociación Andaluza de Síndrome de X Frágil

- Teléf.: 959280190 • sxf\_andaluza@yahoo.es





\*Acaba de recibir su primera muñeca.

EL PLAN AYUDA permite a todas las Entidades Sin Ánimo de Lucro (ESAL), hacer envíos nacionales e internacionales con descuentos de hasta el 68%. [i] 902 300 400. [www.mrw.es](http://www.mrw.es)



VAMOS TAN LEJOS QUE LLEGAMOS AL CORAZÓN

