



*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

VAMOS TAN LEJOS QUE LLEGAMOS AL CORAZÓN



Papeles de

FEDER

Federación Española De Enfermedades Raras

N.º 4 • 2.º CUATRIMESTRE, 2003



FEDER

demanda apoyo
a la Administración



Tema de Actualidad:
Retos del Empleo en el siglo XXI



«Luz Verde» a la
investigación con
células madre



I Semana Europea de Concienciación



**Reunión de la Red de Alianzas
Nacionales**



Entrevista con
José Félix Olalla,
miembro del Comité del
Medicamento Huérfano

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 Ángel Moreno
 Director:
José Luis Rivas Guisado
 Redacción:
José Luis Plaza, Juan Zamudio, Antonio Bañón, Miguel Ángel Moreno Navarro, José Luis Torres
 Coordinación:
Vanesa Pizarro Ortiz
 Equipo Técnico:
Begoña Ruiz y Miriam Torregrosa
 Comité Científico:
Manuel Posada, Investigación.
Emili Esteve, Farmaindustria.
Fernando Royo, Bioempresas.
Miguel García Fuentes, Pediatría.
Enrique Galán Gómez, Genética.
Teresa Español, Medicina Inmunológica.
Nicolás García, Servicios Sociales.
Karina Villar, Temas Legales.
 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:
 Pere Vergés, 1-3, planta 9, oficina 9.5 (Hotel d'Entitats La Pau) 08020 Barcelona
 E-mail: catalunya@minoritarias.org
 Teléfono: 932056082
Delegación de Extremadura:
 Sinforiano Madroñero, 16, 2.º, L 06011 Badajoz
 Teléfono 924252317
 E-mail: federextremadura@telefonica.net
Delegación de C.A. Valencia:
 San Agantágelo, 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: madrid@minoritarias.org
Servicio de Información y Orientación (SIO)
 Tel.: 902181725
 www.enfermedades-raras.org
 info@minoritarias.org
Imprime:
 Gráficas Arias Montano, S. A. 28935 MÓSTOLES (Madrid)
 Depósito Legal: M. 11.267-2002

CARTAS DE LOS LECTORES

Pensar que era un bicho raro...

Me sentía muy solo. Pensar que era un bicho raro me hacía aislarme y eso que a la vista de todos parezco «normal», salvo cuando me quedo dormida en algún sitio en el que no debo dormirme. De niño tuve problemas en el colegio, me quedaba dormido casi todos los días y mi profesor daba la charla a mis padres. La mayoría de las noches dormía de un tirón unas diez horas, pero aún así tenía sueño durante todo el día, me quedaba dormido incluso hablando con mis amigos. Mis padres me llevaron al médico en numerosas ocasiones, pero no conseguían ningún diagnóstico que aclarará el problema. Tengo 25 años y hace 2 por fin me dijeron que tenía Narcolepsia, tuve que cambiar mi estilo de vida, ahora me busco momentos para echarme siestas cortas y así consigo (a veces) mantenerme despierto en las actividades en las que me relaciono con los demás, los fármacos también ayudan bastante. Ahora que conozco lo que me pasa, me lo tomo todo de otro modo, hablo con gente con mi mismo problema, así las depresiones de años atrás las he dejado de lado.

Eleuterio Mateo Prados

... y la angustia, ¿quién la trata?

Salvo raras excepciones, la mayoría de los especialistas hacen creer a los afectados que pueden llevar una vida normal, debieran tener más cuidado a la hora de asegurarlo ¡¡No se sabe, puede que sí y puede que no¡¡

Cada afectado es un mundo, y ello no depende siempre, de si tiene mayor o menor grado de hiperlaxitud. Muchos de ellos llevan actualmente, vidas limitadas (discapacidad). Y con dolor crónico que con frecuencia no es tratado. Además tenemos científicamente comprobado, trastornos de angustia,

una angustia que crece, al no ser tratados debidamente. Y dicha angustia por cierto, tampoco en una mayoría de casos está siendo tratada.

Existe una gran tragedia humana, detrás de muchos de los afectados, los cuales viven con dolor crónico no tratado, con miedo justificado a hacerse daño, ante cualquier actividad. Y lo que es peor, ya no saben a quién acudir en busca de ayuda.

¡¡Todo ello debiera de hacer reflexionar a los especialistas¡¡

Marta González

Ausencia de diagnóstico

Tras innumerables visitas a diferentes ginecólogos de Madrid del ámbito público y privado me detectan Síndrome de Mayer Rokitansky En mi caso la agenesia o ausencia vaginal y uterina era total. Ahora bien, no paro de preguntarme, ¿cómo es posible que en tantos reconocimientos a los que me sometí durante 5 años los ginecólogos no fueran capaces de detectar tal ausencia?

En todos los escritos de enciclopedias médicas, casos clínicos de la sección de ginecología, información sobre malformaciones congénitas y demás escritos específicos aparece el síndrome de Mayer como el primero a tener en cuenta en adolescentes con desarrollo normal y amenorrea primaria.

Me ha hecho falta mucho valor para redactar este escrito pues en mi entorno este problema no puede ser tratado abiertamente, no he logrado contactar con ninguna persona afectada, a pesar de haber buscado en todos los medios disponibles. Aun existen muchos tabúes sociales, es por eso que muchas personas como yo y otros afectados de malformaciones genitales se sientan más aislados que nadie.

Pilar Lago

Un poco menos triste

Soy la madre de una niña de 15 años afectada de miopatía mitocondrial, cada día está más cansada y le cuesta más moverse. Ella no entienda porqué le ocurre esto, porqué no puede salir fuera del barrio con sus amigas del colegio los fines de semana, porqué cada vez le cuesta más vestirse, tampoco entiende porqué nadie se lo explica. Desde que fue diagnosticada en 1998 hemos tenido que luchar para que consiga lo más básico como es la rehabilitación, nos hemos encontrado con médicos que cada vez que estábamos con ellos nos sentíamos como si estuviéramos pidiéndoles un gran favor, que no miran a la cara a mi hija y que en cuanto pueden nos dan la espalda. No entendemos ese rechazo que se suma al dolor de ver a nuestra niña cada día peor y más triste. Con un poco de confianza y apoyo por parte de algunos profesionales podríamos sentirnos un poco mejor para afrontar esta maldita enfermedad con más fuerza y quizás consigamos que mi niña esté un poco menos triste.

Adriana González

Foto portada: Iván Valderrama

Índice

Carta Abierta / **EDITORIAL** **1**

ESPECIAL: FEDER demanda apoyo. I Semana de Concienciación **2-9**

¿Qué hay del Centro Asistencial? **10**

Su turno / Noticias **11-15**

ENTREVISTA: José Félix Olalla **16-17**

El **SIO** Informa **18-20**

ESTUDIOS y proyectos **21-28**

TEMA de actualidad: El Empleo **29-32**

Nuestras Asociaciones **33-34**

Comprometida historia de FEDER **35**

FEDER, ante los profesionales de las Salud y Medios de Comunicación **36-37**

Reportaje: Ferias de Ayuda Mutua **38-39**

TESTIMONIO: Marisa **40**

EDITORIAL

Reivindicamos un lugar y una voz

Se agolpan las noticias, y no vamos a ser nosotros quienes impidamos que así sea. Nos referimos al compromiso de la Ministra de Sanidad y Consumo, Ana Pastor, de crear un Centro de Investigación de Enfermedades Raras, adscrito al CISATER (Instituto Carlos III), al anuncio del Ministro de Trabajo y Asuntos Sociales, Eduardo Zaplana, de la próxima construcción de un centro de referencia de Enfermedades Raras en Burgos y de la reforma de la Ley de Reproducción Asistida, por la cual se autoriza la investigación terapéutica con células madre embrionarias.

El valor de FEDER



JOSÉ LUIS TORRES, tesorero de FEDER

Para valorar FEDER, podríamos utilizar unas magnitudes de carácter económico, como serían el número de empleados, la cifra de ingresos, el número de socios o el de sus sedes. Y así, FEDER se constituyó en 1999, con una sola persona a tiempo parcial, con sólo siete asociaciones, con unos ingresos que se limitaban a las cuotas de socios, y la única sede de Sevilla. Actualmente cuenta con 11 empleados, unos ingresos de 172.000,00 €, 67 entidades asociadas y 5 delegaciones activas. Pero esta sería una apreciación meramente patrimonial y burocrática.

Sin embargo, podríamos valorar FEDER cuantificando los progresos realizados en la consecución de sus objetivos. Y en este orden, podemos decir que FEDER es la organización más representativa de afectados por ER, que se ha convertido en el interlocutor válido tanto para tratar con los poderes públicos, y con otras entidades de carácter privado, que se encuentra representada y considerada en Organismos Públicos nacionales e internacionales, pudiendo acceder a diferentes foros desde donde presentar sus demandas y reclamaciones de una mejor atención a las necesidades de quienes padecen ER. Ahora, esta valoración no debe conllevar que nos demos por satisfechos, por cuanto existen innumerables cuestiones a las que hay que seguir atendiendo, y por las que hay que mantener vivas las reivindicaciones. Sin duda, ese es el verdadero valor de FEDER, el valor en el que hay progresar.

A FEDER se le medirá por la repercusión de sus actividades en desarrollo de sus fines, y por los avances que logre para el colectivo que representamos. Pero, debemos de dotarnos de los recursos que nos permita la realización plena de los programas trazados. Y la búsqueda de esos recursos ha de ser un esfuerzo realizado por todos, y sus frutos deberán ser, igualmente, compartidos entre todos.

Nuestra experiencia nos muestra cómo las Asociaciones con mayor nivel de profesionalización logran mejores resultados. Actualmente, FEDER trata de lograr ese grado de profesionalización, y se espera que esa inversión sea devuelta con el trabajo de los técnicos, que deberán colaborar en incrementar el valor de FEDER, ya sea con el hallazgo de nuevas fuentes de ingresos, o con el impulso de acciones o programas del interés de nuestro colectivo.

Incrementar el valor de FEDER es una responsabilidad que todos tenemos, y que en especial se espera de nuestros profesionales.

Tres noticias que nos llenan de satisfacción, máxime siendo ellas, sin duda, producto de una constante reivindicación de FEDER y de sus muchos afiliados. Y aunque quizá seamos los últimos llegados, razones tenemos más que suficientes para exigir una atención a nuestros problemas que son muchos, como muchas son las enfermedades que FEDER representa.

Reivindicamos un lugar y una voz en todos estos proyectos, que esperamos se conviertan pronto en realidad, y que de las palabras se pase a los hechos. Contamos con la sensibilidad, conocimiento, derechos y experiencia para exigir que se cuente con nosotros cuando lo que se trata es nuestro presente y nuestro futuro, el presente y el futuro de tantos pacientes que por mor del destino y de la resignación, han permanecido ya muchos años en

silencio. No se puede construir, legislar y decidir a nuestras espaldas, ni siquiera en ausencia, so pena de dejar al protagonista fuera. Somos —queramos o no— los interlocutores legales para esta empresa. Y no somos nosotros quienes hemos pedido ni deseado serlo; pero una vez así, FEDER y sus pacientes/asociados tienen mucho que decir en todo esto.

Una luz ha entrado por ese túnel oscuro de nuestra historia que ha sido, que son las Enfermedades Raras, y quienes tenemos que cruzarlo somos nosotros, enfermos y sus familias, y en nombre de todos ellos FEDER. Por eso nuestra reivindicación está más que justificada; una reivindicación que hacemos con firmeza y respeto.

FEDER

FEDER demanda a la Administración apoyo para los afectados por Enfermedades Raras

MOISÉS ABASCAL,
presidente de FEDER

*** Las Enfermedades Raras son lo suficientemente graves y afectan a tantas personas en España, como para reivindicar un apoyo más decidido por parte de la Administración.**

Las llamadas «Enfermedades Raras» (ER) son enfermedades que afectan a un pequeño número de personas en comparación con la población general. En Europa, una enfermedad se considerada rara cuando afecta a 1 persona por cada 2.000, por lo que menos de 20.000 personas sufrirían una de estas enfermedades en España. Pero hay referenciadas más de 5.000 Enfermedades Raras según la OMS. En Europa se estima que existen de 25 a 30 millones de afectados, del 4 al 6% de la población.

Origen y características

Si bien casi todas las enfermedades genéticas son enfermedades raras, no todas las enfermedades raras son genéticas. Existen enfermedades infecciosas o autoinmunes muy raras. La causa sigue siendo desconocida para muchas de estas enfermedades.

Las ER son enfermedades graves, crónicas y progresivas con un pronóstico vital en juego muchas veces. Pueden manifestarse desde la infancia, como por ejemplo la enfermedad de Pompe, las neurofibromatosis, la osteogénesis imperfecta, las condrodisplasias o el síndrome de Rett. Sin embargo, más del 50% de estas enfermedades son de manifestación adulta, como la enfermedad de Huntington, la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, la esclerosis lateral amiotrófica, el sarcoma de Kaposi o el cáncer de Tiroides. Las ER sopor- tan un déficit de conocimientos médicos y científicos. Para la mayoría no existe un tratamiento curativo, pero

cuidados apropiados pueden mejorar la calidad de vida del paciente y prolongarla. Se han conseguido ya progresos espectaculares para algunas de ellas, demostrando que en lugar de tirar la toalla *hay que intensificar el esfuerzo de investigación y solidaridad social*.

El problema de las Enfermedades Raras o poco frecuentes se plantea tanto:

- En el ámbito del diagnóstico, por tanto, de reconocimiento e identificación precoz de la enfermedad,
- Como en el ámbito terapéutico y psicológico.

Consecuencias médico-sociales de la infrecuencia de las ER

Las personas afectadas por estas enfermedades encuentran todo tipo de dificultades en su búsqueda de diagnóstico, para obtener información y para ser dirigidas a los profesionales conocedores de estas enfermedades. El acceso a cuidados de calidad, el manejo global de los aspectos sociales y médicos de la enfermedad, la coordinación de los cuidados hospitalarios y domiciliarios, la autonomías y la inserción social, profesional y ciudadana suponen todos ellos un problema. Las personas afectadas por ER son más vulnerables desde el punto de vista psicológico, social, económico y cultural. Estas dificultades podrían reducirse si se llevara a cabo una política adecuada. A causa de conocimientos científicos y médicos insuficientes, un gran número de enfermos no es diag-

nosticado. La etiología de su enfermedad permanece desconocida, y el manejo se basa en los síntomas.

Esperanzas de progreso en el diagnóstico y tratamiento de estas enfermedades

Para todas estas enfermedades, existen grandes esperanzas en la contribución de la investigación. Varios cientos de enfermedades pueden hoy diagnosticarse por un test de laboratorio. Los conocimientos de la historia natural de estas enfermedades progresan. Los investigadores trabajan más y más en grupo pero es necesaria una política de coordinación para compartir los resultados de sus investigaciones y avanzar con mayor eficacia y aplicar sus resultados inmediatamente como sería un Instituto de Investigación en Enfermedades Raras.

FEDER y los Centros de Referencia

En España la FEDER representa a más de sesenta asociaciones españolas de ER y viene luchando desde 1999 por lograr el mayor reconocimiento de estas enfermedades y el problema de salud pública sin resolver que representan. Y trata de impulsar la investigación en estas enfermedades.

Éstos afectados necesitan más que nadie para su atención de una concentración de recursos terapéuticos y de diagnóstico necesarios, pero la situación actual es muy grave pues en la práctica no se designan centros de referencia de tratamiento ni de diagnóstico.

Desengaño de los afectados

Las asociaciones de pacientes se sienten engañadas; a pesar de haber asistido algunas de ellas al Senado (Febrero de 2002) para presenciar la defensa de una moción que instaba al Gobierno a crear el Instituto de Investigación sobre Enfermedades Raras, que les hizo pensar que las cosas empezaban a cambiar. En la práctica, aunque el Senado aprobó 9,5 millones de euros para su financiación inicial, posteriormente en los presupuestos del Estado no se ha adjudicado partida alguna con ese fin para

éste año. Y no se ha publicado hasta la fecha ninguna disposición que nos haga pensar en un cambio de actitud a corto plazo. Creemos que era innecesario engañar así a los enfermos y sus familias. Es urgente desenterrar esos 9,5 millones de euros.

Sin presupuesto específico para un Instituto prometido

La ministra de Sanidad y Consumo, Ana Pastor, ha demostrado su interés en algunos casos de afectados por distintas ER (ej. La enfermedad de Pompe) y ha intercedido para lograr terapias específicas no existentes en nuestro país, lo que es de agradecer públicamente. Ana Pastor ha declarado a los medios, en distintas ocasiones, su compromiso para crear este Instituto de Investigación en Enfermedades Raras pero... ¿quien la ha convencido en el Ministerio de Sanidad de que se puede hacer un Instituto de Investigación sin la correspondiente partida presupuestaria? La sensibilidad del Ministerio de Sanidad hacia los afectados por estas Enfermedades Raras me parece totalmente insuficiente.

Falta de reconocimiento de las asociaciones y un diálogo incipiente

Los pacientes son cada vez más conscientes de que ellos son los actores fundamentales en la consecución de sus derechos y por eso se asocian, para defenderlos mejor. Y también porque cada vez más, ellos y sus familias piensan que pueden contribuir, con sus conocimientos, a mejorar la atención que reciben.

Las asociaciones de pacientes son un elemento clave en la cadena de información entre el médico y el paciente y contribuyen a mejorar la comunicación entre ambos. Están llamadas a ser motores del cambio del sistema sanitario, pero aún se las ignora.

Las asociaciones contribuyen a mejorar la formación de los pacientes y a sacarlos del aislamiento, que tan importante es en el caso de las ER pues mejora enormemente la capacidad individual para afrontar la enfermedad. Pero sin embargo la Administración no reconoce el importante papel que juegan las asociaciones, que a

“En España FEDER representa a más de sesenta asociaciones españolas de ER y viene luchando desde 1999 por lograr el mayor reconocimiento de éstas enfermedades y el problema de salud pública sin resolver que representan. Y trata de impulsar la investigación en éstas enfermedades.”

pesar de que literalmente les saca en muchas ocasiones las «castañas del fuego» y de que contribuyen a ahorrar importantes recursos económicos al Sistema Sanitario, les niega ayudas económicas interponiendo un sin fin de barreras para acceder a mínúsculas subvenciones.

Por último, nuestro Ministerio de Sanidad, que debe de tratar de cubrir las necesidades reales de los enfermos, poniéndolos en el centro del Sistema Sanitario, cuando se trata de hacer leyes, (léase, Ley de Cohesión y Calidad ó Ley de Autonomía del Paciente) no consulta con los pacientes, no se reúne ni dialoga con las asociaciones que los representan, y sí lo hace con los demás actores del Sistema Sanitario... profesionales, industria, etc...

Es urgente denunciar esta falta de interés que la Administración Sanitaria viene mostrando hacia los afectados por ER y sus familias. Y promover la coordinación de la investigación en nuestro país asignando los fondos adecuados para constituir el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras. También es necesario reforzar y respaldar el papel tan importante que juegan las asociaciones de afectados por estas enfermedades.

“Las personas afectadas por estas enfermedades encuentran todo tipo de dificultades en su búsqueda de diagnóstico, para obtener información y para ser dirigidas a los profesionales conocedores de estas enfermedades.”



I Semana Europea de Concienciación de Enfermedades Raras

Lo que significa una ausencia o gran retraso en obtener un diagnóstico, un escaso conocimiento de la enfermedad, ausencia o escasez de tratamientos, dificultad en encontrar especialistas, obstáculos en el acceso al tratamiento y una atención médica competente, dificultad en obtención de medicamentos eficaces y adecuados, escasa atención en los aspectos sociales y falta de incentivos para promover la investigación. Justos motivos todos ellos que fundamentaron esta I Semana de Concienciación Europea.

Las autoridades sanitarias, los políticos, los científicos, los médicos y los representantes de la industria farmacéutica tienen que ser conscientes de la necesidad urgente para la creación de una ley nacional que proporcione incentivos especiales para una rápida atención a las Enfermedades Raras, estimulando a la industria a que invierta en el desarrollo



Lectura del Manifiesto de FEDER en Barcelona.

e investigación en medicamentos huérfanos.

De esta forma, la sociedad brindará ayuda concreta para solucionar los importantes problemas de todo tipo que emanan de las enfermedades raras y que no permiten a los pacientes y a sus familias beneficiarse del avance de la ciencia médica por razones económicas.

Los Ministerios de Sanidad y Consumo, por una parte y el de Trabajo y Asuntos Sociales, por otra, tienen un papel muy relevante en este tema, en el

compromiso de la atención sanitaria y social a los pacientes de Enfermedades Raras y sus familias. Las asociaciones de pacientes nacionales e internacionales, (FEDER, EURORDIS, etc.) han hecho hincapié en que el tema de las Enfermedades Raras no puede ser resuelto sólo en el ámbito nacional, sino que tendrá que ser tratado en el ámbito europeo, e incluso mundial. Es por lo que las asociaciones de pacientes crearon una organización europea en Enfermedades Raras (EURORDIS) para cooperar e intercambiar conocimientos y experiencias que promuevan nuevas acciones políticas que puedan mejorar la calidad de vida y el acceso a la asistencia médica, farmacéutica y social de los afectados por Enfermedades Raras. Unos objetivos que sirvieron de telón de fondo a la I Semana Europea de Concienciación.

Objetivos de la Semana de Concienciación

- Implicar a los diferentes profesionales vinculados a las Enfermedades Raras (asociaciones de pacientes, instituciones, industria farmacéutica, médicos y científicos en general) permitiéndoles trabajar juntos cada uno en su respectivo ámbito.
- Hacer audibles y visibles a las asociaciones de pacientes y a las familias individualmente y en su conjunto en la defensa de su causa común.
- Incentivar y promover la existencia de un fondo nacional destinado a la atención socio-sanitaria de estos pacientes y el desarrollo de medicamentos huérfanos.

Llamada a la colaboración

Enhorabuena si no está familiarizado con este término, con bastante seguridad será debido a que usted o su entorno familiar no padecen ninguna de las 5.000 enfermedades que engloban dentro de esta denominación.

Explicaremos en primer lugar qué es esto de enfermedad rara. Se considera enfermedad rara o poco común a la enfermedad que tiene una incidencia en la población menor a 5 por cada 10.000 personas. Según la OMS existen 5.000 o más enfermedades raras y todas tienen puntos en común para todos aquellos que la padecen:

- Desconocimiento del origen de la enfermedad, desconcierto y desorientación en el momento del diagnóstico.
- Rechazo social, falta de contacto con otras personas afectadas y pérdida de la autoestima.
- Desinformación sobre posibles complicaciones, cuidados, tratamientos y ayudas técnicas.

- Falta de protocolo.
- Falta de ayudas económicas.
- Falta de cobertura legal para fomentar la investigación sobre genética, ensayos clínicos y nuevos tratamientos.

- Falta de medicamentos específicos.
- Falta de formación profesional para investigación para los médicos.

Con estas perspectivas es fácil que el desánimo haga mella en los afectados que en muchos casos se ven solos. Para paliar estos problemas nació la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Este organismo está formado por asociaciones y entidades sin ánimo de lucro gracias a las cuales se lucha para conseguir que se investigue, que haya mayor información, terapias adecuadas y acercamiento a otros enfermos.

Pero aunque los esfuerzos son grandes no existen los medios económicos y humanos necesarios para investigar más.

Esperamos que esta semana de la Concienciación haga su labor y entre todos ayudemos a mejorar la calidad de vida de afectados y familiares sensibilizándonos con su problemática y arropándolos para que su reinserción en la sociedad sea una realidad.

“Esperamos que esta semana de la Concienciación haga su labor y entre todos ayudemos a mejorar la calidad de vida de afectados y familiares.”

“Sensibilizándonos con su problemática y arropándolos para que su reinserción en la sociedad sea una realidad.”

Madrid.—(Crónica de José Luis Rivas Guisado, jefe de Prensa de FEDER). Numerosas asociaciones de pacientes de Enfermedades Raras y sus familias participaron en la I Semana Europea de Concienciación sobre Enfermedades Raras que se celebró en los distintos puntos de nuestra geografía nacional y en el resto de los países de la Unión Europea, los días 24-31 de mayo pasado. El objetivo: mostrar la dramática situación que afecta a aquellos que sufren alguna de las más del centenar de enfermedades raras, dentro de los más de 5.000 síndromes, representadas en España.

«Necesitamos la solidaridad de todos»

JOSÉ LUIS PLAZA,
delegado de FEDER-Madrid



FEDER tiene como objetivo principal conseguir que las necesidades de los afectados de ER, esto es, de todos nosotros, sean cubiertas, en los ámbitos sanitario, social, laboral y humano.

No nos es desconocida la realidad de que FEDER, ni por sus medios propios, ni por los de todos sus asociados, puede solventar este desalentador panorama de desatención, salvo en un mínimo porcentaje, y además circunscrito a los aspectos psicológico e informativo.

Sólo la reacción de los estamentos del gobierno, tanto autonómico como estatal, con acciones precisas en pos de dotar de canales, procedimientos y recursos, tanto físicos como humanos, pueden cubrir nuestras necesidades.

Pero esta reacción, y debemos ser conscientes de ello, solo vendrá como resultado de acciones firmes por nuestra parte, acciones encaminadas a la concienciación de toda la sociedad de que, no por ser pocos, debemos permanecer en el olvido y en la carencia de los servicios demandados, ajustados a nuestra problemática, que como españoles y seres hu-

manos nos corresponden por derecho.

Cuando uno de nosotros, en crisis o situación doliente por su afección, contempla las noticias de tragedias, accidentes, en la TV, no puede dejar de pensar que hay muchos «agujeros que tapar», sin duda alguna, pero al mismo tiempo, no olvida que él también tiene su calvario, su «agujero propio» que, en muchos casos ha denunciado a su entorno sanitario, social, etc... y que está en una «espera desesperada» para taparlo.

Desde aquí, con estas líneas, rogamos a los diferentes comités de estudio, a los responsables de las decisiones de acciones relativas a nuestras demandas que, por unos pocos minutos imaginen que están afectados por una ER, que a su malestar físico y psíquico se une un aislamiento social, una incompreensión de su problemática incluso a nivel médico, y una precariedad económica y laboral dimanante de su propia situación, amén de un futuro en muchos casos corto e incierto. Después, cuando vuelvan a la realidad, como personas no afectadas, y con el poso de las sensaciones

experimentadas, que tomen sus decisiones.

La Semana de Concienciación Europea de ER, en este año 2003 declarado universalmente como Año Europeo de las personas con discapacidad, constituye un ensayo sobre como, de forma aunada en toda Europa, es posible realizar campañas de divulgación en prensa, radio, TV, donde quede patente que nuestro colectivo tiene importantes problemas que resolver, y que necesitamos la solidaridad, el apoyo y la ayuda de todos nuestros semejantes para resolverlos.

No debemos circunscribir este tipo de acciones a una semana anual, debemos trabajar día a día, para transmitir nuestras necesidades a nuestro entorno circundante, para que todos y cada uno, sepan que existimos y que les necesitamos.



Las Ferias de Ayuda Mutua concitaron un gran interés en los visitantes.



Dos de las casetas de las Ferias.



EURORDIS, protagonista de la Semana

LESLEY GREENE,
presidenta de EURORDIS



Para preparar este evento clave, EURORDIS invitó a las Alianzas Nacionales a contactar con sus socios para que se ofrecieran a ser entrevistados por los medios de comunicación locales como pacientes de enfermedades raras. Como alternativa, se les solicitó también a los socios a enviar sus perfiles directamente a Eurordis para crear una exposición en el momento de lanzar la semana en Namur, Bélgica y para una presentación oral ese día.

Atraer los medios de comunicación en esta área es un reto constante. Suecia, Bélgica, Países Bajos, el Reino Unido y España nos enviaron notas de prensa. El esfuerzo de los españoles les llevó a una actividad significativa con entrevistas en radio, televisión y en periódicos durante aproximadamente dos semanas. Dos artículos aparecieron en los periódicos del Reino Unido. Hubo también cobertura en la prensa nacional sobre enfermedades metabólicas raras (MCADD) unidas a un caso judicial, y una entrevista en una revista de mujeres. La televisión belga cubrió el acto de lanzamiento en Namur.

La actividad de la página web tuvo más éxito, con información dedicada a siete páginas web durante ese periodo de tiempo, además de EURORDIS. Se recibieron un total de 29 perfiles de pacientes de los países de la Unión Europea. Aún continuamos recopilando perfiles enfocados en «vivir con una enfermedad rara» y creará un Registro electrónico de EURORDIS que supondrá una referencia en futuras ocasiones.

Al lanzamiento mismo en Namur asistieron delegados de Dinamarca, Francia, Alemania, Grecia, Hungría, Italia, España, Suecia y Suiza, y el Reino Unido. Se continuó con la Asamblea General de EURORDIS. Los participantes se reunieron para lanzar 180 globos azules, amarillos y blancos. Cada globo llevaba una etiqueta, dedicada a una enfermedad rara, y la solicitud de que el que lo recibiera lo devolviera a la sede de EURORDIS en París. Algunos balones subieron hacia el cielo y otros flotaron dudosos por el peso de la etiqueta y la lluvia torrencial que caía en ese momento.

¿Qué hemos aprendido de este evento? Organizar el tiempo de antemano! Usar globos mayores! También tenemos que aprender algo del éxito de nuestros compañeros españoles en conseguir la atención de los medios de comunicación. El impacto está directamente relacionado a los recursos disponibles para planear y preparar un evento de este tipo y la cobertura de los medios.

En vista de la respuesta de los pacientes, las familias y las organizaciones de pacientes, a pesar de la petición tardía y una falta clara de medios, el concepto de la Semana de Concienciación Europea de Enfermedades Raras, basada en un enfoque pan-europeo, ha sido bien acogido.

Somos todos conscientes, sin embargo, que vivimos con una enfermedad rara algo más de una semana. Los Países Bajos están organizando actividades especiales para las enfermedades raras durante una semana de concienciación para los enfermos crónicos (7-14 de noviembre) y muchos de nosotros tenemos conferencias, seminarios, y grupos de trabajo dedicados a una enfermedad rara específica durante todo el año, aparte de la Conferencia Europea en París, octubre 2003.

Seguid comunicando a EURORDIS vuestras iniciativas, de forma que se pueda hacer un dossier de actividades. Recordad también, que la concienciación se puede hacer en ambos formatos.



BUZON DEL PACIENTE

Incorporamos esta nueva sección a nuestra revista «Papeles de FEDER». Se trata de una página donde los lectores, pacientes y/o simple interesados en estos temas pueden hacer sus consultas a los profesionales, que una vez será el médico, otra el psicólogo, e incluso otra los mismos pacientes afectados de estas enfermedades raras. Rogamos concisión y claridad en las consultas, prometiendo también concisión y claridad en las respuestas. Una sección más que irá configurando la revista que todos queremos. Los lectores podrán enviar originales al respecto.

TABLÓN DE ANUNCIOS

Se abre aquí una nueva sección: Tablón de anuncios, en la que los lectores, asociados y afectados podrán hacer sus donaciones, presentar sus peticiones, ventas y compras de material y servicios destinados a cubrir necesidades de personas con discapacidad. Todo un mercadillo de solidaridad en el que el destinatario es la persona afectada y el objetivo, aliviar de alguna forma las dolencias de quienes padecen alguna Enfermedad Rara. El futuro de esta sección está en manos de todos.

ASÍ OPINAN

La Asociación para la Prevención y el Tratamiento de los Trastornos de la Conducta Alimentaria (ANTARES) realiza su actividad divulgativa con mucha precaución. Desde su creación hasta hoy han tenido serios problemas con los medios de comunicación (prensa, radio y televisión), que ansiosos de audiencia, han dado una realidad sesgada y sensacionalista del problema de la anorexia y la bulimia.

Es por esto que actualmente, para asegurar que se respeta la imagen y la vida privada de los afectados (niños y adolescentes en su mayoría), la actividad divulgativa de ANTARES se centra en las campañas de prevención a través de institutos y colegios (principal foco de riesgo) y en un servicio de atención telefónica que tiene cobertura nacional por el que se proporciona apoyo e información objetiva a las personas afectadas o interesadas.

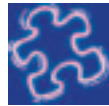


La Asociación de Fibromialgia de la Comunidad de Madrid (AFIBROM), considera de vital importancia la divulgación de información veraz, pues los síntomas de la fibromialgia dan lugar a confusiones y se encuentran con muchos diagnósticos erróneos.

Es por esto que despliegan información real a los medios de comunicación en un intento por recuperar la dignidad del enfermo ante tantos juicios de valor del todo preconcebidos. Las conferencias y jornadas del 12 de mayo que AFIBROM organiza anualmente son dos puntos de encuentro donde confluyen la tolerancia, el respeto y una buena concienciación social.

Por otro lado, también disponen de un servicio de atención telefónica por el que se informa a las personas interesadas.

Por la experiencia con los medios de comunicación, AFIBROM se niega a colaborar si no se transcribe tal cual la información que la asociación proporciona pues se trata de una enfermedad, que puede dar lugar a confusión si no se maneja la información con cuidado.



En Ataxias consideran de vital importancia la divulgación de información en los medios de comunicación.

Los principales objetivos en la transmisión de la información son: *Concienciación social*, es importante que la sociedad esté al corriente de la situación de los afectados; *Promover la investigación*, para ello organizan jornadas en las que se invita a personal médico y sanitario con el fin de dar a conocer los síntomas de las diferentes Ataxias y corregir así el problema de retraso de diagnóstico, concretamente el 10 de Octubre se celebrará en el IMSERSO con la dirección general de coordinación sanitaria una de estas jornadas.

Otro objetivo importante de la divulgación es hacer llegar a afectados y familiares que cuentan con la asociación para recibir *apoyo psicológico y social* para cumplir este objetivo están las ferias de Ayuda Mutua y algunos programas de televisión.



TESTIMONIOS

Mari Carmen, enferma de Paraparesia

«... tuve un brote que me impidió dormir durante un mes por los espasmos o temblores nocturnos»

Me llamo Mari Carmen, estoy afectada por una Enfermedad Rara, Paraparesia espástica familiar, consiste, en una debilidad progresiva de la musculatura de los miembros inferiores, hasta llegar a la silla de ruedas, pero en algunos casos, afecta a miembros superiores, puede aparecer problemas de incontinencia, problemas intestinales, problemas en al vista, etc., en algunos casos.

Cuando me diagnosticaron la enfermedad, después de varias pruebas, aparentemente, la evolución de la enfermedad parecía lenta, como se supone, que es en la mayoría de los casos, pero en octubre del 2002, tuve un brote, y perdí la fuerza total en las piernas, y en los brazos, sin poder abrocharme la blusa, sin poder dormir durante un mes por los espasmos o temblores nocturnos que tenía desde las piernas hacia la cintura., y es aquí donde aparecen los problemas, tenía que ir a urgencias del Hospital casi todas las semanas, y los médicos y neurólogo cada vez uno diferente porque nunca coincides con el mismo era el primer caso que veían de esta en-

fermedad, y te preguntan ¿en qué consiste? ¿Dónde la cogiste? ¿Qué síntomas tienes? Cuando tú esperas que te alivien el malestar, ellos no saben ni siquiera lo que tienen entre las manos. Te mandan pastillas y que pidas consulta urgente con tu neurólogo de zona, la primera cita fue en diciembre, y para entonces yo tenía los nervios rotos, vómitos diarreas, y la neuróloga que todo esto no era la enfermedad, que la enfermedad, sólo era una complicación en andar, Desde entonces no he mejorado, y me siguen haciendo pruebas por otras especialidades. Me gustaría pedir desde aquí la creación de un Centro o una Unidad de Especialistas en Enfermedades Raras, dónde pudiéramos acudir, por lo menos como referencia, y donde supiésemos, al menos, que nos iba a atender alguien que conozca la enfermedad evitando tener que contar angustiado a un médico más angustiado, qué es una Enfermedad Rara.



Luis Bautista, afecto de Mastocitosis

«... y después de varias pruebas me diagnosticaron Mastocitosis, sin prácticamente darme más información»

Mi nombre es Luis Bautista y soy el secretario de la Asociación Española de Mastocitosis. La Mastocitosis (mayor número de mastocitos en la sangre de lo normal) es una de las enfermedades denominadas «raras» por el escaso número de afectados.

En mi caso, todo empezó con unas pequeñas manchas (urticaria pigmentosa) que iban creciendo en número y se iban diseminando prácticamente por todo el cuerpo. Sin darle demasiada importancia fui a un dermatólogo y después de varias pruebas me diagnosticaron Mastocitosis, sin prácticamente darme más información. Al carecer de información, lo peor que puede pasar, me puse a investigar por mi cuenta, y cual fue mi sorpresa cuando descubrí que en Madrid, en el Hospital Ramón y Cajal, existía una de las dos unidades en el ámbito europeo de Mastocitosis, liderada por el doctor Luis Escribano. Me puse en contacto y gracias a él y a su pequeño equipo, que nos tratan con todo el cariño del mundo, en estos momentos hago una vida totalmente normal y con toda la información que

requiero, algo que todo paciente tiene derecho a recibir y que en muchos casos no recibe.

La Asociación Española de Enfermos de Mastocitosis (AEDM) fue constituida en el Hospital Ramón y Cajal en junio de 2002. Todos los enfermos de esta asociación están siendo tratados por el equipo de doctor Luis Escribano en la Unidad de Diagnóstico y Tratamiento de las Mastocitosis del Servicio de Hematología del Hospital Ramón y Cajal.

Recientemente nos hemos puesto en contacto con FEDER para estar en comunicación con otras asociaciones para poder aprender y por supuesto en caso que podamos, ayudar. Quiero aprovechar la oportunidad de escribir estas líneas, para agradecer a FEDER el trato recibido, así como la información de gran valor proporcionada hasta este momento.



Mónica, afectada de Gaucher:

«Mis 25 años, un peregrinar de médicos»

Soy Mónica, y como casi todos vosotros tengo una Enfermedad Rara llamada enfermedad de Gaucher, me la diagnosticaron cuando tenía 4 años y desde entonces mis siguientes 25 años han sido un peregrinar de médicos, de hospitales, de pruebas...incluso de curanderos.

Cuando estaba en clase, mis compañeros me veían como un bicho raro, pues iba con muletas, pero en cambio no tenía escayola. Cuan-

do me preguntaban qué me pasaba, siempre buscaba respuestas fáciles, pues no quería dar muchas explicaciones ni que supieran que tenía una enfermedad y encima era muy rara y ...yo quería ser normal. Pero tú sola te vas dando cuenta de que no eres la única que la pasan cosas, cada uno tiene su crucecita y la mía se llama Enfermedad de Gaucher, así es que tienes que aprender a vivir con ella, a verte igual que los demás. Por eso cuando me propusie-

ron grabar un documental para TV no lo pensé mucho y dije que SI, porque ya no me importa que todo el mundo me vea.

¡He conseguido mi mayor logro en la vida; Sentirme bien conmigo misma, aceptarme como soy, con mis limitaciones, mis achaques,...en definitiva con mi Enfermedad Rara, pero sobre todo he conseguido que los demás me vean normal y me acepten como soy.

A s í que lo primero que debemos hacer es eliminar esa barrera que nosotros mismos, a veces de forma inconsciente, nos ponemos, por muy rara que sea esa enfermedad, y tenemos que verlo con naturalidad, no vamos a arreglar nada escondiéndonos de la vida.



Directivos de FEDER, en el Congreso

Madrid. (Crónica de Francisco Rodríguez Galván).—El pasado 28 de mayo directivos de FEDER fueron recibidos por los componentes de la Comisión de Sanidad del Congreso de los Diputados. Integraban la comisión, por parte de FEDER, Moisés Abascal Alonso, y Rosa Sánchez de Vega, presidente y vicepresidenta de la Federación y presidenta de Aniridia, respectivamente, José Luis Plaza López, delegado de FEDER-Madrid y secretario de la Asociación Española de Angioedema Familiar, Teresa Barco Olmeda, presidenta de ADAC, Pilar de la Peña García-Tizón, presidenta de la Asociación Española de Síndrome de Sjögren, Ester Sabando Rodríguez, presidenta de la Asociación Madrileña contra la Fibrosis Quística, Carmen Sever, presidenta de la Asociación Española contra la Leucodistrofia, Francisco Rodríguez Galván, vocal por Madrid de la Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar y José Luis Rivas Guisado, jefe de Prensa de FEDER

Por parte del Congreso presidió la reunión, Feliciano Blázquez, presidente de la Comisión de Sanidad, y miembro del PP, junto a Mario Mingo, Carlos Revuelta y Francisco Zambrano; del PSOE: Alfredo Arola e Inés Rodríguez, del GV/PNV: Margarita Uría y de CiU: Zoila Riera.

Exposición de los participantes

El presidente de FEDER, Moisés Abascal hizo una exposición de las principales necesidades que afectan a estos enfermos y la dificultad que presenta el hecho de que estas patologías tengan una incidencia numérica reducida, circunstancia que reduce considerablemente el conocimiento, diagnóstico y fabricación de medicamentos específicos y por qué no, el escaso interés político por solucionar el problema a un reducido número de ciudadanos con una elevada inversión.

La exposición fue todo lo extensa que la disponibilidad de tiempo permitió. Cada uno de los representantes de las correspondientes asociaciones realizó un somera exposición. En especial se pidió una divulgación en el sistema sanitario a fin de que el médico que en ocasiones no ha tratado nunca a un paciente con estas patologías llamadas raras, ante su desconocimiento no emita un diagnóstico definitivo, sino que derive al enfermo hacia otro colega más experimentado.

En determinados casos y por el desconocimiento existente sobre estas patologías, a la hora de solicitar grados de incapacidad física, estos enfermos tropiezan con el inconveniente de que no se valoran correctamente sus limitaciones y padecimientos.

En relación con la inclusión del Centro de Investigación del Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER) dentro de la estructura del Instituto de Salud Carlos III, se pidió que su eficacia no quedara secuestrada por la burocracia o por la falta de presupuestos.

También se expuso la necesidad de poder atender a estos enfermos en centros de referencia, que lógicamente deberían estar repartidos por el territorio nacional, según se considerase más idóneo y que los gastos originados por la atención de un determinado enfermo fuese atendido por su comunidad respectiva.

Tanto los representantes de las asociaciones como los miembros de la Comisión de Sanidad fueron conscientes de las limitaciones ejecutivas de estos últimos que prometieron exponer esta problemática al día siguiente a la ministra de Sanidad, con quien iban a tener una reunión de trabajo.

Centros de Referencia e Investigación

En relación con los centros de referencia, y más concretamente los de investigación deben ser origen de un estudio previo ya que al tratarse de investigaciones genéticas en su mayoría pueden ser comunes para distintas patologías que deben ser agrupadas. Se expuso claramente la falta de interés que el propio desconocimiento origina en algunos, pocos, médicos de medicina primaria y la falta de sensibilidad de las Administraciones para divulgar y preparar a los facultativos.

Un diputado pretendió rebatir esta opinión constatada por la experiencia personal de los afectados, entendemos que por corporativismo con los médicos y sin una base consistente. Entendemos que el hecho de que representantes de los ciudadanos de distintos signos políticos estuvieran escuchando las manifestaciones de unos enfermos era signo claro del estado democrático. El resultado será el índice del nivel de eficacia de estas entrevistas.

¿Qué hay del Centro Asistencial de Enfermedades Raras?

En los primeros días del pasado julio saltaba a la prensa una información que «Diario de Burgos» recogía a cuatro columnas, con formato y maquetación de las grandes noticias: «Burgos acogerá el futuro centro nacional de enfermedades raras». Algo que el ministro de Trabajo y Asuntos Sociales, Eduardo Zaplana anunciaba, tras su encuentro con el alcalde de la capital burgalesa, Juan Carlos Aparicio, y el pasado 29 de octubre en el Senado.

En este sentido, escribe el diario, tanto Zaplana como Aparicio hicieron hincapié en la importancia que supone que Burgos pueda convertirse en sede de una instalación de estas características, que se orientaría

a centralizar la documentación, la bibliografía, la investigación y la ayuda a los familiares de los enfermos y que podría tener también una parte asistencial, aunque inicialmente no sea el objetivo. Zaplana insistió en la necesidad de tener un

centro de estas características que permita atender y estudiar enfermedades que requieren mayor dosis de estudio. «Son enfermedades, dijo, que nunca se han atendido adecuadamente porque tienen un nivel de incidencia más bajo y lógi-

camente han tenido menos atención por parte de los poderes públicos y el conjunto de la investigación que se realiza en nuestro país, pero no por ello deja de tener importancia para los afectados de estas enfermedades.

* Centro de Atención de Enfermedades Raras

Otra cosa es el Centro de Atención al que pensamos se refiere el anuncio del ministro de Trabajo y Asuntos Sociales, tras la oferta del alcalde de Burgos de poner a disposición suelo para el efecto. Una oferta que FEDER acoge también con satisfacción. Aún cuando propone reuniones de las distintas partes para estudiar los contenidos e incluso la ubicación adecuada del Centro, encuentros, concretamente con directivos del IM-SERSO, que se han iniciado en estos últimos días, sobre todo por afectar a pacientes y sus familias de manera importante, lo que lo convierte en un problema social de primera magnitud.

Este Centro, según FEDER, debería atender cinco áreas concre-

tas: la Psico-social con el Servicio de Información y Orientación (SIO), asesoramiento, orientación educativa, laboral, sirviendo de punto de

encuentro entre afectados, familiares, etc.; la de Difusión y Sensibilización con una labor de difusión y elaboración de documentos periodísti-

cos, guías de actuación; la de Formación, dirigida a profesionales, pacientes y familiares, escuela de padres, etc.; la de Respirio Familiar y finalmente el Área de gestión y administración.

FEDER cuenta con su sede central en Sevilla y delegaciones en Barcelona, Madrid y Badajoz, pareciendo adecuado que este primer centro —no se excluyen otros centros en un futuro— sea ubicado en alguno de estos lugares, preferentemente Barcelona o Madrid. Argumentos de todo tipo así lo avalan y así nos lo aconsejan, entre otros la cercanía a los grandes centros de salud y medicina, investigación, asistencia y asuntos sociales del país, y también a las buenas comunicaciones aéreas y terrestres.

FEDER
 Federación Española de Enfermedades Raras
ante el nuevo centro de Burgos

La Federación Española de Enfermedades Raras acogió con satisfacción el anuncio del ministro de Trabajo y Asuntos Sociales de la próxima construcción del centro nacional de enfermedades raras en Burgos. Es este un desideratum que ha tenido siempre FEDER, desde su misma constitución hace ya más de cuatro años. Aunque para más precisión, desde FEDER queremos precisar al respecto:

* Centro de Investigación Básica de Enfermedades Raras

Este es un tema que la ministra de Sanidad y Consumo, Ana Pastor asumió hace ya varios meses, a la espera de su concreción, adscripción y contenidos, pero sobre todo a la espera de financiación para el proyecto. Dependería del Instituto Carlos III, estando adscrito al CISAT-TER, donde estaría concentrada toda la información técnica y la investigación en su más amplio contenido. Hoy estamos a la espera de concreciones y de «luz verde» para iniciarla construcción de este Centro de Investigación.

Su turno

A finales de 1995, un grupo de once personas decidimos no seguir en el silencio del sufrimiento, dándole el pistoletazo de salida a una organización benéfica y sin ánimo de lucro que intenta ayudar a todos los afectados por el Cáncer y muy especialmente por la Leucemia, a vivir la enfermedad de la mejor manera posible.

Nuestra unión se centra fundamentalmente en aquellos múltiples aspectos que el Sistema Sanitario Público no llena suficientemente como la falta de atención ante conflictos psicológicos, la carencia de recursos económicos de muchas familias, la falta de una información suficiente de la enfermedad, la adaptación a un ambiente sanitario a veces inadecuado etc...

Es cierto que todos necesitamos más recursos económicos y no económicos para seguir trabajando de una manera eficaz, pero, en cualquier caso, es muy preferible vivir a la luz de una vela que en la más absoluta oscuridad.

El Cáncer es un «inmenso universo» en cuyo seno se fraguan los más increíbles sucesos, los más variopintos pensamientos y los más difíciles momentos de nuestra vida. Y es aquí, en esos tiempos de desgracia infinita en los que tenemos a la muerte sentada en la puerta de nuestra casa, en los que precisamos el incondicional apoyo moral y psicológico de personas que conociendo bien su trabajo solidario y técnico al mismo tiempo, ayuden a los afectados por esta enfermedad a sentir, en medio de su desgracia, que Dios nunca nos abandona y nos coloca en nuestro camino personas que hagan de cirineos de una inmensa cruz de angustia, soledad y miedo.

Antonio F. Bellido



Asamblea General Ordinaria y Extraordinaria de



Namur-Bélgica. (Crónica de Rosa Sánchez de Vega).—El 24 mayo de 2003 se celebró en Namur-Bélgica la Asamblea General Ordinaria de EURODIS con la presencia o representación de 66 miembros provenientes de las Alianzas Nacionales: Bélgica, Alemania, Suecia, el Reino Unido, Francia, Dinamarca, Grecia, Italia, España, Hungría y Suiza.

Esta fecha supuso un punto de partida para la Semana Europea de Concienciación (24-31 de mayo) con el lanzamiento de 180 globos, cada uno de ellos con el nombre de una enfermedad rara, y ante la presencia del alcalde de la ciudad. Esta semana ha supuesto un reto para las personas que padecen ER, en cuanto a la sensibilización y difusión en los distintos medios de comunicación europeos, a todos los niveles (supranacional, nacional, regional y local) de los problemas que les afectan. En cuanto a las actividades realizadas por FEDER en esta semana se da debida cuenta en esta revista.

En la Asamblea se aprobaron las actividades realizadas en el 2002 y se dio el visto bueno a las proyectadas para el 2003, entre las que cabe destacar:

- Fortalecer la infraestructura de EURODIS para poder afrontar nuevos retos en beneficio de las personas que padecen ER.
- Reforzar y ampliar la Red Pan-Europea de Alianzas Nacionales. Identificar las existentes que han solicitado su entrada en la Unión Europea.
- Seguir participando en el COMP (Committee of Orphan Medicinal Products) de la EMEA (European Agency for the Evaluation of Medicinal Products) y seguir creando estrategias de colabo-

ración con diferentes entidades europeas, así como buscar financiación para los actuales proyectos de EURODIS.

- Continuar con los proyectos en marcha como son el PARD, Eurordiscare y Eurobiobank
- Seguir participando como representante de pacientes con ER en distintas asociaciones junto con la industria, instituciones sanitarias y sociales como son EP-POSI (European Platform for Patients' Organization, Science and Industry), EFPIA (European Federation of Pharmaceutical Industries and Associations), EHPF (European Health Patients Forum), EPF (European Patients

“Reto para las personas que padecen ER, en cuanto a la sensibilización y difusión en los distintos medios de comunicación europeos”

Forum), etc y colaboración con otras asociaciones de pacientes de ER en otras partes del mundo como NORD (National-USA-Organization for Rare Disorders) y CORD (Canadian Organization for Rare Disorders).

- Desarrollar actividades encaminadas a conocer la situación de la información, calidad de atención sanitaria y la carga social del tratamiento de las ER por medio de encuestas.

Se eligió nueva Junta Directiva, se lamentó públicamente la ausencia de Moisés Abascal, que presentó su dimisión como miembro de la Junta Directiva de EURODIS, por razones personales, y se eligió a Rosa Sánchez de Vega, como representante de FEDER en dicha Junta.

En la Asamblea General Extraordinaria se aprobó la propuesta de modificación de los Estatutos, en lo que respecta a:

- La denominación de la organización, «diseases» en vez de «disorders», aunque las siglas no varían;
- Ampliación de objetivos y especificando más los ya existentes.
- El apartado de socios, en el que se clarifica las diferentes categorías de socios: de pleno derecho, asociados y aliados (colaboradores) y se realizan los cambios suficientes para dar cabida a todo tipo de asociaciones o personas individuales que quieran pertenecer o apoyar de alguna forma a EURODIS, sin impedimento de su forma legal.
- Cargos Directivos, una mayor estabilidad para los cargos directivos, que cambiarán cada tres años, en vez de cada dos.

NOTICIAS

VI Reunión de la Red de Alianzas Nacionales

Namur (Bélgica). (Crónica de RS de V).—La Red de Alianzas Nacionales celebró su sexta reunión en Namur-Bélgica el pasado 25 de mayo de 2002 para avanzar en la puesta en marcha del PARD III. El Plan de Acción Comunitario sobre ER para el año 2003 está enfocado al acceso a la información sobre estas enfermedades en la Unión Europea.

Los objetivos del PARD III son, entre otros, conocer: las necesidades de los pacientes en este campo, las fuentes existentes y posibles de información, las herramientas para proporcionar y difundir esta información y los medios por los que se puede obtener información.

Para llegar a estos objetivos, se han elaborado diferentes encuestas, cualitativas y cuantitativas, cuya finalidad es la siguiente.

- Poner en marcha líneas de ayuda para obtener y proporcionar información en toda Europa,
- Coordinación de las existentes para conseguir una misma calidad en la información,
- Establecer una red en información sobre Enfermedades Raras,
- Promover la formación de nuevas asociaciones,
- Publicar los resultados de dichas encuestas.

Grupos de trabajo

Se formaron dos grupos de trabajo, sobre estos temas.

Buenas prácticas a la hora de proporcionar información sobre ER:

Se planteó qué y cuánto se debe decir en una primera consulta sobre una ER y se aconsejó: No decir demasiado la primera vez, solamente lo que se solicita y no mencionar la posibilidad más grave, proporcionar más información en siguientes entrevistas o llamadas, se aconseja

hacer un seguimiento y ponerlo en contacto con otros pacientes o asociaciones. Los pacientes son los expertos en su patología por la experiencia que tienen.

Se discutió sobre la persona que debería ofrecer dicha información, se añadió que dependía de quien la demandaba:

- Las personas afectadas cuando se pregunta por «cómo se vive con la enfermedad».
- El médico, cuando se pregunta por la enfermedad en sí, rogándole que lo explique con palabras sencillas accesibles y con sensibilidad hacia la persona que la padece o su familia.

Tipo de información

En cuanto a lo referente a la persona a la que se dirige esa información: padres, familiares, médicos, profesores, ésta puede variar, de acuerdo con los detalles requeridos por el interesado. Normalmente el tipo de información requerida es sobre la vida diaria del afectado, o sobre la patología, prevención, diagnóstico, pronóstico de la enfermedad. Si se conocen médicos con experiencia o especialistas, se recomienda dar esa referencia al paciente.

La forma de dar esta información depende del destinatario de la información: familiar, médico, profesor, etc.: folletos, adaptados a los destinatarios, con diferentes grados o usos, cartas, página web, etc., Internet, aunque se comenta que no todo lo que aparece en Internet se puede usar. Se identifica la barrera del lenguaje al acceder a Internet, publicaciones, y en el intercambio de información en la UE, llamadas telefónicas, líneas de ayuda e información proveniente de otra asociación sobre la misma patología en la lista de Eurordis.



Junta directiva, de EURORDIS, en el transcurso de la asamblea.

- Los voluntarios formados o profesionales así como los trabajadores sociales o psicólogos.
- Las Asociaciones «paraguas» o asociaciones similares si no existe una para su patología.
- Los Centros de atención al afectado por una Enfermedad Rara.

Nuevas asociaciones de pacientes

Crear nuevas asociaciones de pacientes con ER

Se detectaron varios problemas a la hora de formar grupos de apoyo o crear asociaciones para estos pacientes: Existe mayor dificultad de concienciación para crear una asociación o hacerse socio de una existente en el sur de Europa que en el norte. Se detecta que existe más investigación sobre el tratamiento de las ER (más apoyo sanitario) en el norte de Europa, sin embargo, en el sur hay mayor apoyo social y educativo es por lo que se recomienda interacción entre el norte y el sur, aprender unos de otros; Conocimiento de los pasos a seguir para formar una asociación. El primer paso es conocer los términos legales, los requerimientos legales para formarla en cada país, que pueden variar: personas necesarias, estatutos, registro, dónde, condicionantes económicos, ámbito territorial, etc. Para eso necesita el apoyo de un abogado o asesoramiento de otras asociaciones que han pasado por el mismo trance; La localización de la sede de la

asociación en muy importante. Debe establecerse en una ciudad grande, con buenos medios de transporte y accesible desde el resto del país; Encontrar personas con la misma o similar patología. Se deben redactar e imprimir folletos, dirigidos a médicos o a pacientes a través de médicos, artículos y anuncios para revistas, meter información en Internet y conseguir apoyo de grandes asociaciones o federaciones y convencer a los médicos del papel de las asociaciones de pacientes como complementario en la parte social de la enfermedad y evitar la saturación de trabajo en una sola persona de la asociación, repartir responsabilidades, reclutar personas válidas para colaborar y asegurar la continuidad de la organización; no ser demasiado ambicioso al comienzo de la asociación, ser realista en los objetivos a corto plazo. Elaborar un plan de acción realista, una misión y estrategia clara: Establecer prioridades a corto plazo, en cuanto a información, financiación, afiliación de socios, investigación, etc.



Escribir el plan en forma de proyecto para recaudar fondos. Estudiar la situación actual: fortalezas, debilidades, etc. SWOT; preparación y formación de voluntarios, con conocimientos en informática, en inglés, etc. Falta de tiempo de responsables para dedicar a la asociación por tener su propio trabajo.; conseguir una continuidad en la financiación. Campaña de concienciación a diferentes niveles: locales, nacionales, científicos, administración, médicos, industria, medios de comunicación, etc. En cuanto a los medios, se recomienda dirigir la información que se quiere dar, impedir que el periodista dé la que él quiere y estudiar el impacto que ha tenido; tratar de involucrar profesionales en la organización: médicos, trabajadoras sociales, psicólogos; distribuir información en hospitales, servicios de salud, asociaciones, etc, y conseguir fondos para cubrir estos gastos; explicar a distintos niveles de la población nuestras necesidades y nuestros derechos en cuanto a atención sanitaria, centros de referencia, integración escolar y laboral, etc. Y finalmente reunir a las personas afectadas, organizando reuniones. El problema, cuando es a nivel nacional, es cubrir gastos de viaje y estancia, pero se resalta lo positivo del encuentro cuando se trata de una Enfermedad Rara.

DELEGACIÓN ANDALUZA DE FEDER

Por fin llega la actuación en Andalucía

Sevilla. (Crónica de Rafael Chaparro, trabajador social de FEDER-Andalucía).—Por fin ha comenzado la andadura de la esperada Delegación Andaluza de FEDER.

Una Delegación necesaria para iniciar dentro del ámbito Andaluz un trabajo disciplinar y profesional que actuará de enlace con las actuaciones iniciadas por la Federación Española de Enfermedades Raras en abril del 99.

Siguiendo las líneas marcadas por FEDER, la Delegación Andaluza pretende dirigir todas sus actuaciones a los ciudadanos andaluces marcándose como meta final una mejor calidad de vida y un bienestar social idóneo para las personas afectadas por enfermedades raras.

Es importante mencionar, que desde la Delegación Andaluza de FEDER se llevarán a cabo actividades de diferente índole, ofreciendo siempre una calidad profesional en todas y cada una de las labores que se decidan desarrollar.

En un primer momento y como actividad primigenia, destaca la Coordinación, Formación y Desarrollo de una propuesta concebida como una necesidad fundamental de cubrir.

Esta propuesta marcará las pautas que se materializarán en un Encuentro a nivel Andaluz dirigido por profesionales a: afectados, familiares y población en general vinculados al sector de las Enfermedades Raras.

Consiguiendo llevar a buen puerto este proyecto, se pondrán de manifiesto nuevas actividades ideadas a partir de las necesidades, opiniones, sugerencias y temas aportados «por todos nosotros, por todos los Andaluces.»

Desde la Delegación Andaluza hacemos una llamada a la colaboración con el fin de que salga fortalecida. Nos nutriremos de todas vuestras sugerencias para que la visión de futuro de las Enfermedades Raras sea cada día más positiva.

■ Casi el 9% de la población española sufre algún tipo de discapacidad, y el 70% de este colectivo —más de 400.000 personas— se encuentra en situación de desempleo.

■ La mitad de la población española, —más de 20 millones de personas— está relacionada de una u otra manera con la economía social; en España hay 1.088.000 trabajadores en el tercer sector.

■ Según el Ministro Zaplana, el II Plan de Inclusión Social, prevé un «esfuerzo» presupuestario de más de 35.700 millones de €, una cantidad donde «se funden» las ayudas de todas las redes de Servicios Sociales de la Administración General, ayuntamientos y Comunidades Autónomas.

■ El Consejo Económico y Social considera necesario reforzar la política de inclusión social en España.

En el Congreso y Senado

Aprobada la Ley sobre Igualdad de Oportunidades

También lo ha sido el Estatuto Patrimonial y la Ley de Familias Numerosas.

Madrid.—El Congreso de los Diputados y el Senado aprobaron el pasado 4 de septiembre y el 21 de octubre, respectivamente, el proyecto de Ley sobre Igualdad de Oportunidades No discriminación y Accesibilidad Universal de las Personas con Discapacidad, y también el proyecto de Ley de Protección Patrimonial de los Discapacitados. El Senado aprobó también el proyecto de Ley de Familias Numerosas y lo remitió al Congreso para su aprobación definitiva. Según una enmienda de este organismo obliga a la Administración a facilitar el acceso a una vivienda protegida y accesible a aquellas familias numerosas en las que uno de sus miembros sufra una discapacidad sobrevenida.

II Plan Nacional para la Inclusión Social

Madrid.—El Consejo de Ministros aprobó el II Plan Nacional de Acción para la Inclusión Social (2003-2005), elaborado de acuerdo a las directrices comunes dictadas por el Comité de Protección Social y basadas en los acuerdos políticos alcanzados en los Consejos Europeos de Lisboa, Niza y Copenhague. El Plan cuenta con un presupuesto de 35.735 millones de € para el período de vigencia del Plan e incluye acciones destinadas a proteger a colectivos vulnerables; prevé el impulso de medidas de conciliación de la vida laboral y familiar y avanzar en el desarrollo del Plan Integral de Familia e intensificará las actuaciones contra la violencia doméstica e incrementará las medidas que fomenten la igualdad de oportunidades entre hombres y mujeres.

Aprobado por el Gobierno

Plan Nacional de Accesibilidad 2004-2012

Madrid.—El Consejo de Ministros aprobó el pasado 25 de julio el I Plan Nacional de Accesibilidad 2004-2012, un instrumento previsto en la Ley de Igualdad de Oportunidades y no discriminación —en trámite parlamentario— que servirá como medio para garantizar la igualdad de oportunidades de las personas con discapacidad.

Este I Plan tiene como objetivo principal alcanzar la «Accesibilidad Universal» de todos los entornos, productos y servicios para superar las barreras que actualmente discriminan a las personas con

discapacidad. En este sentido, el I Plan Nacional de Accesibilidad recoge los compromisos del Gobierno en materia de promoción de la accesibilidad, que se desarrollará en períodos sucesivos de tres años hasta 2012, y en el primer período, 2004-2006, el Gobierno, a través del IMSERSO, tiene prevista una inversión de 120 millones de €. A lo largo del período de vigencia del Plan, está previsto que entre todas las instituciones públicas y privadas competentes se realice una inversión de unos 626 millones de € en la ejecución del Plan.

----- Objetivos del Plan -----

El Plan Nacional de Accesibilidad tiene tres objetivos prioritarios:

- Realizar los estudios que por imperativo de la Ley se han de llevar a cabo en los dos primeros años para el desarrollo general del Plan.
- Proceder a la regulación de las condiciones básicas de accesibilidad y no discriminación previstas en la Ley.
- Impulsar la promoción de la accesibilidad y las medidas contra la discriminación con carácter prioritario en las oficinas de las Administraciones Públicas, con especial incidencia en servicios sociales y judiciales; en las telecomunicaciones y servicios de ocio y turismo.

Indicadores Sociales de España 2003

Madrid.—El Instituto Nacional de Estadística presentó la edición 2003 de Indicadores Sociales de España. La publicación contiene un análisis del entorno económico y social del segundo trimestre de 2002, así como otros cuatro análisis monográficos sobre algunos aspectos destacados de la sociedad española, como son las desigualdades de género, capítulo considerado como número 1 de una próxima publicación anual del INE sobre Mujeres y Hombres en España, la relación con el empleo de las personas con discapacidad y la situación actual de los extranjeros en España y un análisis de flujos del mercadolaboral basado en los resultados de la Encuesta de Población Activa (EPA).

Datos sobre las personas con discapacidad

En España el 8,7% de la población entre 16 y 64 años tienen algún problema de salud o alguna discapacidad, lo que supone 2.339.200 personas. Más de la mitad, 1.265.800 son hombres y 1.073.400 mujeres. Por grupos de edad, se aprecia de forma inmediata la relación de la discapacidad con la edad. Del total de personas con discapacidad, sólo el 6,2% es menor de 25 años, el 31,7% está entre 25 y 44 años y el 62,2% restante está entre 45 y 64 años.

La tasa masculina de discapacidad es de 9,4%, algo superior a la femenina, que es del 8%, constatándose que las tasas aumentan con la edad.

*** Las Cajas de Ahorro invirtieron el año pasado un total de 1.069,89 millones de € en la Obra Social, con un incremento del 10,79% respecto a los datos de 2001, según la CECA.**

Asuntos Sociales destina 475 millones de € a políticas sociales

Madrid.—El presupuesto global de las políticas de acción social para el próximo año asciende a 475 millones de €, 8,7 millones de € más que en 2003, lo que supone un incremento del 26,6% según los datos facilitados el pasado 1 de octubre por la Secretaría General de Asuntos Sociales.

----- Principales grupos -----

Los presupuesto para todos los programas sociales se mantienen o experimentan una mejoría, destacando los programas de acción social, menor y familia (4,7%), los programas de interés social financiados con el IRPF (2%), las pensiones asistenciales para emigrantes (6,5%) y los programas para mujeres (3,2%), para jóvenes (5,7%), así como los destinados a personas mayores (4,7%), discapacitados (12,4%) e inmigrantes (13,4%).

La Seguridad Social destinará en 2004 más de 75.000 millones de € a prestaciones económicas, de entre las cuales la mayor partida corresponde a las pensiones que suponen 66.170 millones de €; el presupuesto del sistema público de protección social alcanza la cifra de 78.687 millones de €, 5.499 millones de € más que el año anterior, que representa un incremento del 7,5%.

A programas relacionados con el Año Europeo

Reparto de 216.000 € entre ONGs de discapacitados

Madrid.—El Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales repartirá 216.000 € entre las ONGs de discapacitados que hayan desarrollado actos y acciones a favor de las personas con discapacidad este año, en el que se celebra el Año Europeo de las personas con discapacidad. De acuerdo a los criterios generales de la Comisión Europea que asignó una subvención global a cada estado miembro, España ha decidido asignar un 60% de la subvención global 360.000 para la cofinanciación de proyectos individuales de distintos ámbitos cuyas acciones estén claramente relacionadas con los objetivos del Año Europeo.

Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales

Más de 77 millones de € para la atención de discapacitados

Presupuesto del IMSERSO: 2.440 millones de €

Madrid.—El presupuesto que el MTAS destinará a la atención de personas con discapacidad en 2004 asciende a 77,6 millones de euros, lo que representa un incremento del 12,41% respecto a este año, según informó el pasado 1 de octubre el departamento que dirige Eduardo Zaplana. A esta cuantía hay que añadir el crédito habilitado para las prestaciones LISMI, que están siendo progresivamente sustituidas por las pensiones no contributivas y que asciende a 113 millones de €. En total, el ministerio sitúa en 475 millones de pesetas la cuantía del presupuesto global de las políticas de acción social para el próximo año, lo que implica un aumento del 26,6%.

— Presupuesto del IMSERSO —

El presupuesto del IMSERSO para 2004 alcanza la cifra de 2.440 millones de € en todas sus partidas (discapacitados, mayores, inmigrantes y refugiados), 69,4 millones de € más que en 2003. Además, el Plan de Acción para Personas con Discapacidad se le asigna un presupuesto de 4,9 millones de € y al Programa de Alzheimer 9,3 millones de €, y para acciones dirigidas a mejorar la accesibilidad, incluidas en el Plan Nacional de Accesibilidad, se destinarán 21,9 millones de €, un 3% más que en 2003.

Asamblea General del CERMI

Madrid.—La Asamblea Anual Ordinaria del Comité Español de Representantes de Minusválidos (CERMI) aprobó el pasado 25 de junio la incorporación de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), así como las federaciones españolas de Daño Cerebral.

El presidente del CERMI, Mario García, afirmó que la admisión de estas dos federaciones como socios de pleno derecho «hacen al Comité Español de Representantes de Minusválidos más grande, más diverso y más fuerte». La Asamblea Ordinaria del CERMI aprobó, además, la Memoria de actividades y el Informe de auditoría del 2002, así como el Plan de Ac-

tuación de la Entidad y el presupuesto de ingresos y gastos para este ejercicio. En la reunión se dio cuenta de la marcha desarrollo de los actos y actividades programadas con motivo de la celebración en 2003 del Año Europeo de las personas con discapacidad. Igualmente, se analizaron los proyectos legislativos impulsados por el Gobierno en materia de discapacidad, con especial atención a las propuestas realizadas por el CERMI a los proyectos de la «Ley de Igualdad de oportunidades y no discriminación de las personas con discapacidad» «Ley de Protección Patrimonial de las Personas con Discapacidad» y «Ley de Familia Numerosas».

*** El CERMI pide que el Plan Nacional de Empleo asegure el acceso al trabajo a las personas con discapacidad en igualdad de condiciones. Asimismo solicita que la Ley de Subvenciones no conceda ayudas a las instituciones que discriminan a los discapacitados.**

Nuevo Plan Nacional I+D+I 2004-2007

Madrid.—El Gobierno ha comenzado los trabajos preparatorios del nuevo Plan Nacional de I+D+I para los próximos años 2004-2007, en aquellos aspectos que hacen referencia a la discapacidad, a partir de los resultados obtenidos tras la publicación del «Libro Blanco de I+D+I de Tecnologías para las Personas Discapacitadas y las Personas Mayores», presentado el pasado 9 de abril. Así consta en respuesta parlamentaria a una pregunta formulada por el diputado del Grupo CiU, Carles Campuzano, en la que solicitaba información sobre las actuaciones previstas por el Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales en este asunto.

El nuevo Plan Nacional para la Inclusión Social, aprobado el pasado 25 de julio, dispondrá de un presupuesto superior a los 35.000 millones de € hasta 2005.



“La investigación clínica es fundamental para disponer de medicamentos eficaces”

JOSÉ FÉLIX OLALLA,
miembro del Comité del Medicamento Huérfano

Muchas compañías europeas han presentado proyectos de desarrollo, referidos a medicamentos huérfanos y amparados en el Reglamento europeo.

La industria farmacéutica española conoce perfectamente el Reglamento

Pero es posible que en el Comité de Medicamentos Huérfanos esperásemos más proyectos de investigación provenientes de nuestro País.

(Entrevista **JOSÉ LUIS RIVAS GUIADO**, jefe de Prensa de FEDER). Se habla de más de 5.000 enfermedades, consideradas raras y de 25-30 millones de europeos que padecen alguna enfermedad rara. Una realidad, desconocida hasta no hace mucho, y que hoy ha saltado a la actualidad con toda fuerza y pujanza. Miles de pacientes y miles de familias viven hoy a la espera de un diagnóstico adecuado, y sobre todo de un tratamiento que les traiga alivio y en el mejor de los casos, cura.

Yno cabe duda que en este tema los medicamentos juegan un papel de primer orden. Medicamentos desconocidos en nuestro país o bien difícil de acceder a ellos. Medicamentos Huérfanos que siguen siendo poco atractivos para la industria farmacéutica por su baja incidencia, pero que estos pacientes necesitan para poder seguir viviendo, al menos en condiciones dignas.

Hoy queremos tocar este tema con el Dr. José Félix Olalla, miembro del Comité del Medicamento Huérfano por España y Subdirector General de Medicamentos de uso Humano de la Agencia Española del Medicamento:

—¿Es cierto que el medicamento sigue siendo «un producto escaso» para los pacientes de Enfermedades Raras?

—En muchas ocasiones es así. Hay enfermedades que simplemente aún no tienen tratamiento, otras lo tienen pero todavía no se ha resuelto satisfactoriamente el problema de su disponibilidad, de su fa-

bricación. En otras enfermedades, la situación ha mejorado en los últimos años.

—**Realidad de estos Medicamentos Huérfanos. ¿Se puede considerar un éxito el Reglamento de los M.H. a tres años de su implantación?**

—Comparativamente con Estados Unidos, Japón o Australia, el Reglamento Europeo llegó tarde, pero una vez que dispnemos de él, la respuesta ha sido un éxito que nos ha sorprendido a todos. Quiero decir que muchas compañías europeas han presentado proyectos de desarrollo, referidos a medicamentos huérfanos y amparados en el Reglamento europeo.

Reglamento de los Medicamentos Huérfanos

—¿Se ha divulgado suficientemente en España la oportunidad que ofrece el Reglamento de los M.H. a la industria española? O estaremos perdiendo oportunidades.

—La industria farmacéutica española conoce perfectamente el Reglamento, pero es posible que en el Comité de Medicamentos Huérfanos esperásemos más proyectos de investigación provenientes de nuestro País.

—¿Qué incentivos adicionales a los que el propio Reglamento proporciona, ha puesto en marcha el Ministerio de Sanidad, para promover la investigación, el desarrollo y la accesibilidad de estos medicamentos?

—En España desde diciembre de 1990, con la Ley del Medicamento ya existía la posibilidad de eximir de tasas a los fármacos de «alto interés sanitario», pero el conjunto del Ministerio tiene más proyectos para desarrollar esta área, el CISAT está trabajando en la creación de redes y en la mejora de la accesibilidad de la información.

—¿Está siendo positiva la participación de representantes de asociaciones de pacientes en el Comité de Medicamentos Huérfanos? ¿En que sentido?

—Muy positiva, para mí esta ha sido la primera vez que participo en un Comité científico con Asociaciones de Pacientes y me doy cuenta que aportan una visión

esencial y que su presencia permite un mejor enfoque de los problemas.

Derecho fundamental a la salud

—La salud es uno de los derechos fundamentales, reconocidos en nuestra Constitución, ¿cómo se compagina esto con la carencia de medicamentos adecuados para los pacientes de Enfermedades Raras?

—Se compagina con la voluntad de todos los agentes para resolver o paliar este problema.

—La accesibilidad a los medicamentos en España median hasta ocho meses desde la autorización de comercialización de la Comisión Europea hasta que la industria firma el acuerdo con la AEM. Pero estos pacientes no pueden esperar ni un día más...¿Esta previsto acortar estos plazos? ¿Se van a priorizar los registros de M.H. de algún modo?

—En general tengo que decir, que el Registro de Medicamentos Huérfanos está ya priorizado, sin embargo es verdad que puesto que el sector de los medicamentos

está completamente intervenido, siempre se necesita un tiempo para formalizar la comercialización y asignar el precio. De todas las formas existen mecanismos para que se puedan atender sin demora los casos urgentes.

Investigación clínica con medicamentos

—¿En qué medida urge la investigación clínica con medicamentos, se proporcionan suficientes medidas fiscales, administrativas y de orden social, y cómo se responde a esta demanda de pacientes y sus familias?

—La investigación clínica y en concreto el ensayo clínico, es fundamental para disponer de medicamentos eficaces y seguros. El Reglamento, al que se hacía referencia en una pregunta anterior, contiene precisamente las medidas fiscales y de apoyo científico a las compañías farmacéuticas para que realicen investigación en enfermedades que sean a la vez graves y de baja prevalencia. Las Asociaciones de Pacientes han sido, en todo momento, los impulsores de estas medidas y seguro que seguirán promoviendo las futuras mejoras.

II Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras

Sevilla será la sede del II Congreso de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras, que organizado por el Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla en colaboración con FEDER, tendrá lugar entre los días 18-21 de febrero de 2004.

El Encuentro es continuación del I Congreso celebrado en 2000, organizado con el objetivo de sensibilizar a la sociedad en general y un colectivo en particular de la necesidad de atención a los pacientes que sufrían las Enfermedades Raras y necesitaban por tanto los Medicamentos Huérfanos para su tratamiento.

Este II Congreso tiene por objetivo analizar y presentar en los sectores implicados los logros científicos, técnicos, sanitarios y sociales en el campo de las Enfermedades Raras y los Medicamentos Huérfanos y seguir fomentando el impulso de medidas que contribuyan a una mejora del acceso a los medicamentos de estos enfermos y que garanticen el derecho a la salud que tienen todos los ciudadanos.

Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmacéuticos de Sevilla
y
FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras)

18 al 21 de febrero, 2004
Sede del Congreso: Hotel MELIÁ LEBERROS - Sevilla

Jóvenes afectados por Enfermedades Raras «Distintas realidades»

MARÍA DEL MAR BARQUÍN,
trabajadora social-asociación ADAC

Aunque el colectivo de jóvenes afectados por enfermedades raras no es el más numeroso en cuanto a la realización de peticiones de información, situación que necesitaría de un estudio detenido para analizar los motivos, es el que presenta situaciones más urgentes y, sobre todo, más sangrantes socialmente hablando.

En este artículo intentaremos dar una visión general de los sentimientos, inquietudes y problemática que presentan los jóvenes con enfermedades poco frecuentes en general, centrándonos en la franja de edad comprendida entre los 18 y los 25 años. Algunas de las cuestiones que se reflejarán en este artículo pueden ser muy llamativas por su dureza, pero siempre debemos pensar que es una visión general de todas las consultas recibidas, existiendo una variabilidad enorme en este sentido, comparable a la variabilidad de síntomas y afecciones que presentan los síndromes que padecen.

La primera cuestión que llama la atención es, precisamente y como se señalaba al comienzo de este artículo, el escaso número de consultas que realiza este colectivo directamente, «utilizando» normalmente a padres, parejas... que son los que realizan la petición de información en nombre de la persona afectada.

Con el objetivo de estructurar adecuadamente el contenido de este artículo, diferenciaremos dos etapas, la primera abarcaría desde los 18 a los 21 años y la segunda desde los 22 a los 25 años; uno de los motivos para realizar esta diferenciación es el cambio que los jóvenes suelen experimentar desde la primera etapa, fundamentalmente dedicada aún a los estudios, respecto de la segunda, en la que ya se enfrentan al mundo laboral y a otro tipo de responsabilidades y expectativas.

Igualmente es necesario aclarar que nos vamos a referir siempre a jó-

venes afectados por enfermedades de baja incidencia que no impliquen una discapacidad psíquica y/o una alteración conductual que impida su autonomía personal, puesto que en otro artículo profundizaremos en los aspectos más relevantes de dicho colectivo.

Grupos de afectados

18-25 años → en esta etapa los jóvenes afectados expresan dificultades que podríamos encuadrar en tres grandes bloques:

Relaciones familiares

Los jóvenes afectados por enfermedades de baja prevalencia, como prácticamente ocurre con todo el colectivo de personas con discapacidad, «sufren» una sobreprotección total por parte de sus padres y, en muchos casos, del resto de la familia. Esta situación, que en el resto de jóvenes «sanos» se suele dar entre los 13 y los 15 años aunque en grado y formas distintos, se prolonga mucho más en el tiempo, teniendo casos concretos de personas que han superado los 30, incluso los 40 años, y siguen «sufriendo» esta sobreprotección que, a pesar de la intención de los padres (como su propio nombre indica desean que su hijo no sufre ningún mal), provoca el efecto contrario, ya que se puede menoscabar la autonomía personal del individuo que, acostumbrado a que otras personas guíen su vida, carecerá de herramientas básicas como la capacidad de tomar decisiones, lo que influirá negativamente en su desenvolvimiento en la sociedad, pudiendo ser un adulto sumiso y maleable.

Relaciones personales y/o de pareja

En este sentido, lo que más preocupa a los jóvenes es, con respecto a

su pareja, cómo la patología que les afecta puede influir en sus relaciones sexuales y, en caso de tener descendencia, qué posibilidades existen de tener un hijo con sus mismas características.

En cuanto a las relaciones personales (amigos, compañeros de estudios...), es difícil sacar una conclusión de todas las demandas, conversaciones... que, como profesional, he mantenido con jóvenes afectados; en general los jóvenes con enfermedades raras temen en algunos casos entablar nuevas amistades, a las que tendrán que contarles, dependiendo de las circunstancias de cada patología, antes o después, qué les pasa y en qué consiste su enfermedad.

Los jóvenes manifiestan ansiedad ante situaciones habituales para otros jóvenes, fundamentalmente porque se sienten, en ocasiones, débiles, sin posibilidad de seguir el ritmo de sus iguales (cansancio físico, necesidad de tomar una medicación y adelantar la hora de vuelta a casa, imposibilidad de acudir a lugares cerrados y con una atmósfera sobrecargada de humos y decibelios...). En muchas ocasiones son conscientes de que sus problemas son parecidos a los de otros jóvenes, pero otras veces achacan todas sus preocupaciones a la patología que les afecta, ante la que se sienten impotentes.

Dificultades en el Plan de Estudios

En este aspecto los jóvenes con enfermedades poco frecuentes sufren lo que otros colectivos afectados por patologías crónicas: pérdida de clases por asistencia al médico, hospitalizaciones prolongadas... que pueden finalizar con un fracaso escolar y un posterior abandono de los estudios; cierto es que el fracaso escolar suele comenzar en una etapa anterior, por ejemplo la llegada a la Educación Secundaria, pero lo que

hemos detectado en los jóvenes que han contactado es una continua lucha contra la desilusión y una verdadera carrera de obstáculos, que se ve frustrada en algunos casos casi al fi-

nal del camino. En el próximo artículo abordaremos la franja de edad comprendida entre los 22 y los 25 años, animando desde aquí a todos los jóvenes que leen la revista a que

compartan en estas páginas su experiencia, cuestión que enriquecerá profundamente a otros jóvenes, a los padres y a los profesionales que trabajamos para ellos.

Enfermedades Raras y Movimiento Asociativo

NELLY TORAL
trabajadora social de FEDER-Sevilla

El colectivo de personas afectadas por Enfermedades Raras en España ha experimentado en los últimos años un cambio fundamental, se ha organizado en numerosas asociaciones de ayuda mutua y de este modo ha tomado un papel activo. Como colectivo ha sido igualmente importante su integración en torno a FEDER, que ha unificado su voz.

Dado que el primer problema con que se encuentra una persona al ser diagnosticado de una enfermedad rara es el desconocimiento y el aislamiento social, las asociaciones constituyen un apoyo básico para el propio afectado y su familia. Así, muchas asociaciones se han creado a partir de grupos de ayuda mutua no formales, en cuya creación han tenido un papel decisivo la utilización de Internet, que a través de foros ha facilitado el contacto entre afectados.

Pero no es este importante papel el único papel que han jugado las asociaciones, ya que una vez cubierta esa función interna de apoyo a los pacien-

tes y familiares, han conseguido trabajar también hacia el exterior, dando a conocer las necesidades y demandas de este colectivo tanto a las administraciones como a la población general.

FEDER ha fomentado en todo momento el fortalecimiento como movimiento asociativo del colectivo de personas con enfermedades raras, conscientes de que es la vía para conseguir una mejor calidad de vida para los pacientes.

En este sentido, el SIO ha tenido un papel destacado, ya que ha sido el instrumento que FEDER ha utilizado en todo momento para llegar a los pacientes y conocer sus necesidades. Una de las áreas que este Servicio desarrolla es el Apoyo a Asociaciones. La creación de nuevas asociaciones, integradas por personas con enfermedades raras que han contactado a través del SIO y no cuentan con asociación, es uno de nuestros objetivos prioritarios, tratándose desde el SIO no solo de motivarles sino también de orientarles en todo momento

sobre los pasos administrativos necesarios para la constitución legal de la Asociación. Este proceso culmina en un acompañamiento posterior que guíe a la asociación en sus primeros pasos.

Las características del colectivo hacen que surjan dificultades añadidas para la creación de la asociación, siendo la más significativa la distancia geográfica entre las personas interesadas en constituir la asociación. Pero este problema es superado gracias al gran interés de los promotores y a la utilización de las nuevas tecnologías, que nos permiten superar estas barreras.

En los tres años que lleva funcionando el SIO son numerosas las asociaciones que se han promovido, siendo la mayoría de ellas entidades muy activas, que ofrecen un gran apoyo a sus socios y que están presentes en numerosas plataformas, como pueden ser FEDER y EURORDIS. Se trata por tanto de un objetivo cumplido por el SIO.

SÍNDROME DE WEST

El Síndrome de West es una enfermedad muy rara, también denominada de los Espasmos Infantiles y pertenece al grupo de lo que se llama «Encefalopatías epilépticas catastróficas». Se trata de un tipo de ataques epilépticos que afecta a bebés, generalmente varones.

En nuestro país no existe ninguna asociación de ayuda mutua formada por padres de bebés con este síndrome, por lo que desde el SIO estamos promoviendo la creación de una red de padres con hijos afectados por el Síndrome de West.

Desde «Papeles de FEDER»

dedicamos este espacio a las entidades que han decidido colaborar con nuestra Federación.

■ OCU

Fundación Telefónica

Págs. Web: www.lacasadelalergico.com y www.lapiel.com

■ Consejería de Trabajo-Comunidad de Madrid

■ IMSERSO

■ Junta de Andalucía

■ Junta de Extremadura

■ Fundación Inocente Inocente

La Fundación Inocente Inocente, ha colaborado nuevamente durante este año 2003 con el Servicio de Información y Orientación de FEDER. Agradecemos su apoyo a esta Fundación, que Desde el inicio de su existencia promueve una Gala televisiva cuyo fin es la recaudación de fondos para apoyar distintas causas siempre dedicadas al campo de la discapacidad infantil, de acuerdo con los estatutos que rigen la Fundación, e instituciones que tengan su área de acción dentro del territorio español.

■ Fundación Telefónica: la discapacidad, su prioridad

Madrid.—La Fundación Telefónica incrementará en los próximos años su dedicación al mundo de la discapacidad y se propone convertirlo en uno de sus «troncos de especialización», según anunció el pasado 15 de julio, Fernando Labad, vicepresidente ejecutivo de la entidad.



Enero-Septiembre, 2003

Significativo incremento de la actividad del SIO

Equipo de trabajo social del SIO

* Aumento en las llamadas telefónicas, correo electrónico y consultas a través de Internet.

Sevilla.—El Servicio de Información y Orientación (SIO) de FEDER ha experimentado en el período enero-septiembre, 2003 un incrementado en el uso del correo electrónico como modo de contacto, así como en respuestas a consultas, vía Internet como medio de difusión del Servicio.

La difusión del SIO constituye objetivo prioritario de FEDER ya que este programa es el instrumento fundamental que nos permite lograr llegar a los afectados por En-

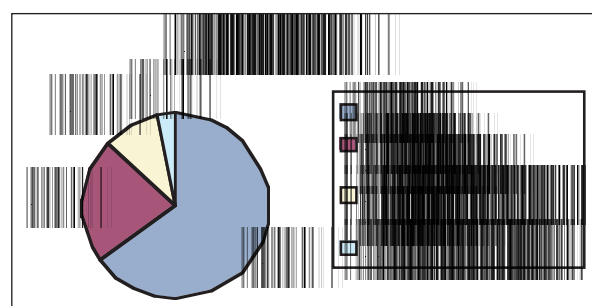
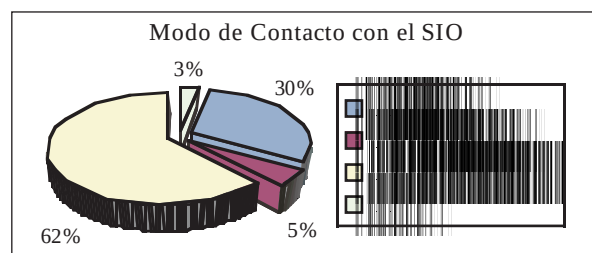
fermedades Raras y sus familias dando respuesta a tantas de sus consultas, así como poniendo en contacto pacientes y enfermos con semejante o igual problemática.

Dadas las características de la actividad para su desarrollo es fundamental la continua coordinación con otros organismos públicos y privados, en este sentido hemos de destacar la permanente coordinación que se ha mantenido con las 65 asociaciones miembros de FEDER así como con los especialistas médicos en estas enfermedades.

Igualmente hemos de destacar el apoyo continuo y la coordinación con el Centro de Investigación sobre el Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER), especialmente en la difusión de nuestras actividades en su página web www.cisat.isciii.es/er y con EURORDIS.

El servicio se está llevado a cabo desde las oficinas de las distintas delegaciones de FEDER en Madrid, Barcelona, Badajoz y Sevilla.

Para la ejecución del mismo contamos con el apoyo y colaboración del Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales (Secretaría General de Asuntos Sociales-IMSERSO), a través de la Convocatoria del 0'5 del IRPF, la Fundación Inocente Inocente, Obra Social de Caja Madrid, y Fundación Telefónica, entre otras.



SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ORIENTACIÓN

Tel: 902 18 17 25

Fax: 954 98 98 93

E-mail: info@minoritarias.org
www.enfermedades-raras.org

Servicio de Apoyo Psicológico
91 5334008

Para más información:
CISATER.
<http://cisat.isciii.es/er>



Durante los próximos 31 de octubre, 1 y 2 de noviembre, tendrá lugar en la capital Hispalense Sevilla la celebración del Primer Encuentro Andaluz de familiares y afectados por Enfermedades Raras. Este encuentro contará con la participación de numerosos profesionales de diferentes áreas y campos de actuación, otorgando al Encuentro de una visión multidisciplinar y profesional.

Este Encuentro supondrá una plataforma de ayuda y orientación social tanto por los familiares como para los afectados por enfermedades Raras en la Comunidad Andaluza.

Se intentará que a través de este Encuentro, se fomente la Difusión y la Sensibilización de las Enfermedades Raras y se conciba este problema como un asunto de todos.

Por tanto desde FEDER y desde la Delegación Andaluza de FEDER, apostamos por la realización de este Encuentro necesario para deslumbrar la realidad de las Enfermedades Raras en la Comunidad Andaluza.



Estudios y Proyectos

- «Luz verde» a la investigación con células madre.
- Retraso del diagnóstico en Enfermedades Raras
- Población española con problemas de salud o discapacidad
- Sobre la causa de la enfermedad de Huntington
- «Enfermedades Raras: Situación y Necesidades Sociosanitarias»



«Luz verde» a la investigación con células madre

Madrid.—La reforma de la Ley de Reproducción Asistida, de 1988, que prepara el Gobierno autorizará a los científicos españoles a crear nuevas líneas de células madre embrionarias e investigar con ellas para tratar de desarrollar alternativas terapéuticas para enfermedades ahora incurables como la diabetes o el Alzheimer y para otras muchas que tienen en ellas puesta su esperanza.

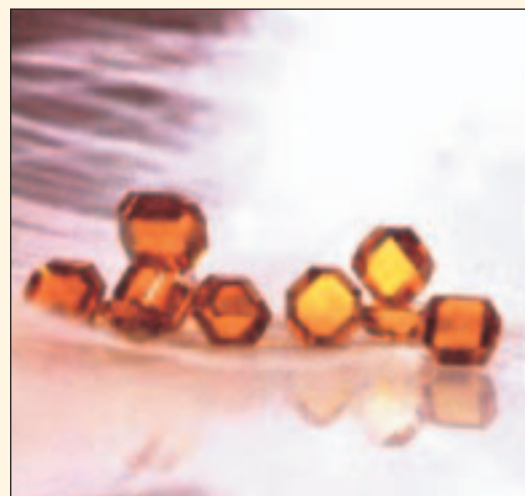
La ministra de Sanidad y Consumo, Ana Pastor, informó tras la reunión del Consejo de Ministros de los aspectos más destacados de la reforma de la ley de 1988. La modificación de la ley permitirá que los embriones congelados hace más de cinco años que se acumulan en las clínicas de fecundación puedan ser utilizados en investigación bajo estrictas condiciones de control.

Por su parte, el presidente de la Sociedad Internacional de Bioética (IBI) y «padre» de la Ley de Reproducción Asistida, Marcelo Palacios, celebró la propuesta de modificación de la ley, pero lamentó que no se incluya la clonación terapéutica de embriones.

Palacios estimó que entre un 10 y un 11% de los embriones congelados desde hace más de 5 años en España, —unos 40.000 según sus estimaciones— serán viables una vez descongelados y con ellos es con los que se permitirá investigar.

El científico felicitó a la ministra de Sanidad y Consumo, Ana Pastor, por haber abordado este asunto de

la investigación con células madre sin más dilación y con los matices con los que se va a tramitar, como el consentimiento de la pareja de la que proceden, siempre que no haya solicitudes de donación, siempre que se realicen en centros cualificados y autorizados y siempre que se garantice que no existe ánimo de lucro.



FEDER, sobre las células madre

UNA INVESTIGACIÓN BÁSICA

La ministra de Sanidad, Ana Pastor, presentó el pasado mes de julio la reforma de la Ley de Reproducción Asistida en la que se permite, después de tres años de negativas por parte del Gobierno, investigar con células madre embrionarias. Es una iniciativa por la que toda las asociaciones de enfermos y en especial la FEDER nos debemos de alegrar. Creemos que con esta reforma se ha dado un gran paso adelante en el estudio e investigación y posible curación de enfermedades de origen genético, de baja prevalencia y de difícil tratamiento.

Sin embargo, desde nuestro punto de vista el Gobierno debería haber obrado con más diligencia y rapidez porque ha tardado nada menos que tres años en decidirse sobre esta cuestión y que para muchos enfermos ese tiempo es de vital importancia. También es importante que no sólo se pueda investigar sobre embriones, sino también con células de origen fetal o de adulto. Según muchos investigadores de primera fila no se deben poner cortapisas a este tipo de investigaciones porque en ellas está la clave de la curación de muchas enfermedades que asolan actualmente a la humanidad. Ya tenemos ejemplos memorables porque gracias a haber logrado la secuenciación de genes asociados a diversas enfermedades se han podido desarrollar nuevos fármacos que inhiben o palian muchas alteraciones de origen genético.

El natural correlato de estas investigaciones con células madre lo encontramos en los últimos descubrimientos que albergan importantes posibilidades de poder erradicar o reducir drásticamente enfermedades como el Parkinson, la diabetes, enfermedades coronarias, etc.

Pero lo que nos preocupa de esta iniciativa del Ministerio de Sanidad es que no se ha hecho la citada reforma para fomentar la investigación, sino que como declaró la ministra de Sanidad y Consumo se trataba de «resolver el problema de la acumulación de los embriones sobrantes y en segundo lugar limitar el número de embriones que se generan en los tratamientos de reproducción asistida.»

Desde la FEDER alzamos la voz para luchar a favor de que este tipo de investigaciones tengan las menos trabas posibles. Aceptamos desde luego que la ética debe regular no sólo la actividad científica sino todo tipo de actividad del ser humano, para ello defendemos la creación de comités éticos independientes del Gobierno. Pero consideramos que lo que no es ético es dejar de investigar con células madre porque la vida de muchas personas depende de ello. No aceptamos desde luego que se aplique una ética confesional desde la que el partidismo religioso impongan las normas en esta cuestión. Creemos que un Estado de Derecho no puede abdicar de sus responsabilidades en esta materia porque eso sí sería inhumano, lo no ético sería no poder utilizar los embriones para investigar.

Y no sería del todo factible que al igual que ya se están dando casos de niños que demandan a sus padres por haber permitido que nacieran con discapacidades, que los enfermos individual u organizadamente demandasen los Gobiernos que pongan trabas a ciertos tipos de investigaciones basándose en cuestiones ajenas a las estrictamente éticas y que se transgredan los Derechos Humanos.

Palacios estimó que entre un 10 y un 11% de los embriones congelados desde hace más de 5 años en España, serán viables una vez descongelados y con ellos es con los que se permitirá investigar.

CGPJ: «Importante proceso de reflexión»

Retraso del diagnóstico en Enfermedades Raras



MARÍA JOSÉ FERRARI ARROYO, y MANUEL POSADA DE LA PAZ,
director del CISATER

El desconocimiento de la problemática de las personas afectadas por una enfermedad rara en nuestro país, llevó al Instituto de Migración y Servicios Sociales (IMSERSO), en colaboración con el Centro de Investigación del Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER) del Instituto de Salud Carlos III, a realizar un estudio encaminado a detectar la «Situación y demandas socio-sanitarias en enfermedades poco frecuentes».

El portavoz del Consejo General del Poder Judicial (CGPJ) Enrique López en entrevista concedida a «Solidaridad Digital» abogó por estudiar y regular la investigación con células madre embrionarias en España, ahora que el Gobierno ha aprobado la reforma de Reproducción Asistida. No obstante, subraya que esta institución «no ha de adelantarse a las iniciativas legislativas».

Enrique López indicó que el Consejo General del Poder Judicial como órgano «no tienen una opinión creada» sobre la conveniencia o no de investigar con células madre embrionarias, lo que podría evitar enfermedades crónicas como la diabetes o el Alzheimer. En este sentido, el portavoz del CGPJ indicó que «no debemos adelantarnos en nuestros informes a las iniciativas legislativas. Nosotros lo analizaremos cuando, a quien le corresponda esa iniciativa, nos proponga la realización de un estudio en profundidad». «Nosotros no hemos hecho un estudio global sobre esta cuestión, ahora bien si España permite finalmente la investigación con células madre embrionarias, como parece ser, nosotros haremos el pertinente estudio», indicó el portavoz del CGPJ.

El tema de la investigación con este tipo de células «es una realidad que requiere un buen proceso de reflexión y, sobre todo, acertar en las soluciones».

En relación con la modificación de la Ley de Reproducción Asistida para permitir la investigación, López dijo que la iniciativa del CGPJ en esta materia «ha sido exclusivamente la de estudiar instrumentos legislativos concretos que desarrollan la ley a petición de otras instituciones». En su opinión, «es difícil fijar una posición en este sentido porque la ciencia evoluciona de tal manera que, principios éticos que hacen pocos años eran indudables hoy son puestos en cuestión».



El diagnóstico es la fase más importante en el proceso clínico.

En este estudio se observó que la incertidumbre hasta llegar al diagnóstico es una de las grandes preocupaciones mostradas por los afectados y familiares de enfermos con enfermedades raras. En muchos casos, el momento del diagnóstico puede llegar a ser una liberación para los pacientes y familiares que llevan

años acudiendo de una a otra consulta, hasta conseguir un diagnóstico certero. La razón de esta demora parece evidente: existen pocos casos y son poco conocidas por los médicos.

Desde el punto de vista asistencial, el diagnóstico es la fase más importante en el proceso clínico, ya que sobre él se basarán en muchos casos tanto el pronóstico, como el tratamiento y la prevención de posibles complicaciones e incluso la futura cobertura social de la enfermedad.

Este proceso además de ocasionar un importante gasto económico para la familia y en muchos casos, un consumo de medicamentos inadecuados que pueden ser perjudiciales para el afectado, en sistemas sanitarios de cobertura universal tiene una repercusión directa sobre el incremento de gasto de las administraciones públicas.

Desde el punto de vista asistencial, el diagnóstico es la fase más importante en el proceso clínico.

El objetivo del estudio, puesto en marcha por el CISATER, en colaboración con FEDER es identificar y cuantificar los factores asociados a la demora diagnóstica en personas afectadas de una enfermedad rara. El conocimiento de las causas que ocasionan este retraso en el diagnóstico, puede tener una repercusión directa sobre su evolución y su pronóstico y, por tanto, representar un importante impacto sobre la calidad de vida de las personas afectadas. Por otra parte, puede sugerir propuestas encaminadas a evitar la incertidumbre y la desestabilización emocional a que se ven sometidos estos enfermos y sus familias ante la búsqueda de un diagnóstico.

Un diagnóstico temprano en muchas de estas enfermedades permitiría tomar las medidas en cuanto a sus posibilidades de tratamiento, la planificación de los cuidados médicos que va requerir el afectado, así como, el apoyo psicológico y educativo que necesitarán tanto los afectados como sus familias, ya que una gran parte de ellas son enfermedades tendentes a la cronicidad y que van a producir un menor o mayor grado de discapacidad.

Para llevar a cabo el estudio, se diseñó un cuestionario autoadministrado que fue enviado a las asociaciones dispuestas a colaborar para que se distribuyera entre sus asociados.

Este cuestionario consta de tres partes, la primera recoge datos personales del afectado y su entorno familiar, una segunda que explora la accesibilidad del enfermo al sistema sanitario y una tercera que recoge datos sobre la atención sanitaria recibida durante el proceso diagnóstico.

El estudio comenzó en marzo del 2002 mediante una carta de presentación enviada a las 49 asociaciones pertenecientes a FEDER y 13 asociaciones que estaban tramitando su incorporación en ese momento. Se informó sobre los objetivos del estudio telefónicamente a todas las asociaciones y finalmente fueron 32 (52%) las que mostraron interés en participar en el mismo.

El CISATER realizó el envío de 1869 cuestionarios a las 24 asociaciones que los demandaron y las 8 restantes manifestaron su deseo de organizar ellos mismos el envío y recogida de los cuestionarios.

Población española con problema de salud o discapacidad

Un total de 2.339.200 personas, el 8,7% de los españoles, manifiestan tener algún problema de salud o discapacidad, según datos de la Encuesta de Población Activa del segundo trimestre de 2002, difundido el pasado 4 de agosto, por el Instituto Nacional de Estadísticas (INE).

Los problemas de salud más frecuentes de los que se quejan los españoles son las dolencias en espalda y cuello, enfermedades mentales y patologías de las piernas y circulación, que concentran casi el 60% de los casos.

Por otro lado, según los mismos datos, se aprecia «de forma inmediata» la relación entre los problemas de salud y discapacidad con el edad. En concreto, sólo el 6,2% de las personas que refieren algún problema de salud tienen menos de 25 años, porcentaje que asciende al 31,7% en el grupo de edad de 25 a 44 años y al 62,2% entre los de edades comprendidas entre 45 y 64 años.

El INE destaca también que cuatro de cada diez personas de hasta 64 años que tienen problemas de salud llevan sufriendolos 10 o más años, tasa que supera el 50% entre los jóvenes de 16 a 24 años que sufren alguna patología. Según los mismos datos, el porcentaje de personas con estos problemas que tienen estudios primarios es el doble que entre las personas sin trastornos de salud. Asimismo, una tercera parte de las personas que sufren dolencias tienen estudios universitarios.

Hasta el mes de julio de 2003 se han recibido 682 cuestionarios de los que 94 provienen de las asociaciones que gestionaron su propio envío, esto corresponde a una tasa de respuesta aproximada del 34%. En términos globales, la colaboración ha sido bastante escasa en relación al interés mostrado inicialmente por las asociaciones.

Esta baja tasa de respuesta conduce a la imposibilidad de elaborar un informe de la demora diagnóstica global en las enfermedades raras, teniendo que limitarlo a aquellas enfermedades que tengan un índice de participación suficientemente alto como para llegar a resultados fiables.

A pesar de estas limitaciones y de manera general, se detecta en el estudio la existencia de enfermedades raras que se diagnostican con facilidad ya sea gracias a los programas de detección prenatal (ecografía en las embarazadas) y neonatal (detección de las metabolopatías) o a que su sintomatología clínica más severa implique la puesta en marcha de recursos para salvar la vida del paciente. Sin embargo, hay algunas enfermedades en las que el diagnóstico se retrasa más de lo que sería justificable, y en las que habría que analizar cuidadosamente los factores implicados.

En el análisis preliminar de algunas encuestas, aparece una demanda constante hacia el Sistema Sanitario en cuanto al fomento y puesta en marcha de actuaciones que permitan un diagnóstico precoz de estas enfermedades, así como a la necesidad de programas de intervención temprana. Además, resaltan como prioridad en la planificación de la asistencia de estos enfermos, la mejora del nivel de formación de los profesionales sanitarios sobre estos trastornos y la coordinación con otras Comunidades Autónomas y con los servicios sociales y educativos. Aunque por otra parte, los enfermos no dejan de ser conscientes de que estas políticas revisten una especial dificultad, por la necesidad de que las medidas que se tomen se han de particularizar casi en función de cada individuo, dada la diversidad de este colectivo que agrupa bajo la denominación de enfermedades raras a patologías muy dispares.

Descubren la causa de la enfermedad de Huntington

Milán.—Un equipo de investigadores de la Universidad de Milán ha descubierto la causa de la enfermedad de Huntington, según anunció Elena Cattaneo, del Departamento de Ciencias Farmacológicas de dicho centro.

Los autores de la investigación, que fue publicada por la revista «*Nature Genetics*» ha observado que la

proteína denominada huntingtina, cuando está enferma, inhibe la producción del Factor Neurotrófico Derivado del Cerebro (FNDC), una sustancia fundamental para la vida de algunas neuronas.

Cattaneo afirmó que bloqueando las reacciones desencadenadas por la huntingtina se podría encontrar cura a la enfermedad. Este descubrimiento

podría representar también un avance en el tratamiento de otras enfermedades del sistema nervioso, como las de tipo isquémico.

En España la enfermedad de Huntington afecta a cerca de cien personas, patología que suele manifestarse en torno a los 35 años, y provoca la muerte de las células nerviosas y disfunciones de tipo motor y cognitivo.

Respuesta de la Asociación de Huntington

«Información médica, oportunismo o dilema»

Por ANTONIO PEÑA

Expreso mi libre opinión sobre artículo publicado recientemente en una revista de las consideradas científicas de reconocida relevancia en cuanto a las informaciones que facilita, que bajo el título «**DESCUBREN LA CAUSA DE LA ENFERMEDAD DE HUNTINGTON**». Este sería un artículo más, como tantos otros publicados en los últimos años, salvo que, a mi modo de entender, éste es otro de los que comunican «falsas verdades», pero con una crueldad infinita. **Nada mas y nada menos afirma que «..... se podría encontrar cura a la enfermedad de Huntington».**

Este tipo de noticias en titulares, es para mucha gente mas dañinas que beneficiosa. Hacen creer a personas que han visto morir de forma cruel a sus seres más queridos «falsas esperanzas», sobre todo a los jóvenes en riesgo.

A muchos jóvenes, que malviven durante años «pendientes de una solución» les hace creer que aunque no existe tratamiento alguno, la cura de la enfermedad podría estar a la vuelta de la esquina.

Para otras personas, que no quieren saber nada, porque que un día pueden darse de golpe con la enfermedad, con la que han crecido y convivido y a la que «miran continuamente de reojo», les hace creer que podría evitarles a ellos desarrollar la enfermedad, ya que la cura pudiera estar a la vuelta de la esquina.

En definitiva este tipo de noticias, a toda esa buena gente, a jóvenes indefensos, le coloca en un continuo «sin vivir». Estos si no son los que no intentan suicidarse. Lo denunciado es

que cuando ven que las noticias de este tipo se repiten y repiten en el tiempo, sin que exista ni siquiera una triste pastilla que de verdad vaya dirigida expresamente a minimizar cualesquiera de los efectos de la enfermedad, se desesperan. Y algunos sólo piensan en hacer algo que les de una solución definitiva a su vida.

Hay que ser mucho más rigurosos en temas como la EH, porque la noticia no puede quedar en el titular. No puede ser toda la noticia. Sin mas explicaciones, sin determinar a quienes se curaría, en cuanto tiempo, si curaría a quienes la padecen o a quienes puedan padecerla, etc. Les aseguro que esto no crea ninguna esperanza en los jóvenes, sino todo lo contrario.

Concluimos con la afirmación que ni la responsabilidad social de la ciencia concluye con el anuncio de un probable descubrimiento, ni la responsabilidad social de la prensa concluye en dar informaciones basadas en palabras claves, que nacen de publicaciones médicas con intereses económicos. Porque de lo contrario podría surgir el



dilema, si todo lo que sufren las familias es más fruto del oportunismo en la información médica o periodística, que de la propia enfermedad.

Es fácil comprobar que titulares en diferentes diarios, boletines o revistas médicas, son traspasados posteriormente a todo tipo de prensa escrita, vista y oída. Sería lamentable que los auténticos profesionales «científicos e investigadores de la verdad» perdieran la confianza de la opinión pública simplemente porque no se percatan de lo que ocurre con los derechos humanos y civiles de los pacientes.

Y esto, nos parece que no es ni justo, ni necesario, y ni mucho menos solidario.

Mal de Corea de Huntington

Roger, nace libre de la herencia genética

Madrid.—La Unidad de Reproducción Humana de la Fundación Jiménez Díaz de la capital ha logrado el primer nacimiento de un niño, hijo de progenitor con el mal de Corea de Huntington, libre de la herencia genética que le supondría desarrollar en el futuro esta enfermedad. El resultado se ha llevado a cabo mediante técnicas de Diagnóstico Genético Preimplantacional (DGP). Sus padres, Judit Navas y Boris Farré han expresado su alegría por haber conseguido romper el hilo de su herencia genética, consiguiendo que su hijo naciera libre del mal. El equipo médico estuvo formado por los doctores María José Castro, Alfonso de la Funch y Ester Ferrer.

Localizado el gen responsable del Síndrome Fraser



Valencia.—El Servicio de Neonatología del hospital Universitario La Fe de Valencia, a través de un estudio en el que participan varios hospitales e instituciones de investigación extranjera, ha conseguido localizar el gen responsable del síndrome de Fraser. Este trabajo de investigación ha sido publicado en la revista científica «Nature Genetics».

Este síndrome es hereditario y produce malformaciones graves en los fetos: fusión de los párpados, de los dedos de las manos y de los pies. En ocasiones va asociado a malformaciones de laringe, riñón y genitales. La mayor parte de los fetos que padecen el síndrome de Fraser fallecen al poco de nacer.

El estudio, coordinado por el profesor Peter J. Scambler de la Unidad de Medicina Nuclear del Institute of Child Health de Londres, ha permitido localizar el gen responsable del síndrome en el brazo largo del cromosoma número 4. Se trata del gen FRAS1, cuya mutación es la causante

de las anomalías en los recién nacido. En la investigación se han estudiado ocho casos de parejas que han tenido hijos con el síndrome de Fraser.

Gracias a este estudio se ha observado que el ratón mutante «bl» (en inglés, blebbed), un ratón generado en el laboratorio tiene malformaciones similares a las del síndrome de Fraser. De hecho, el ratón presenta una alteración en el gen equivalente al del hombre que causa la patología. De esta manera se podrá estudiar mejor el origen del síndrome y cómo se producen las malformaciones. «La localización del gen responsable del síndrome de Fraser hará posible que a partir de ahora se pueda aplicar el diagnóstico prenatal para las familias portadoras de mutaciones en el gen FRAS1», explicó el doctor Antonio Pérez-Ayte, médico adjunto del Servicio de Neonatología del Hospital Infantil La Fe, que es el investigador español que ha participado en el estudio.

Incidencia de las Inmunodeficiencias primarias

En la Tabla publicada en el número anterior de esta Revista, las columnas de la Tabla se desplazaron y no se podía valorar la incidencia de estas enfermedades. Es cierto que estas enfermedades son poco frecuentes, excepto el Déficit de IgA (1/1000 personas), pero su conocimiento es

absolutamente necesario para que se puedan diagnosticar, y por lo tanto tratar adecuadamente en muchos de los casos.

Las infecciones de repetición son, habitualmente, la primera y más importante manifestación clínica. Y la sospecha diagnóstica ha de llevar a la

realización de los análisis adecuados, en un primer paso fáciles de realizar. En la mayoría de centros hospitalarios de nuestro país se pueden iniciar los estudios inmunológicos y en los centros de referencia (Hospitales de 3er nivel) confirmar el diagnóstico con los estudios moleculares específicos.

	Déficit de IgA	Agammaglobulinemia	Inmunodeficiencia Severa Combinada
Incidencia:	1/1.000	1/100.000	1/75.000
Manifestaciones: clínicas	poco severas mayor incidencia de alergias	Infecciones bacterianas repetidas y severas	Infecciones severas Infec. gérmenes oportunistas Retraso crecimiento
Tratamiento:	no (en la mayoría de los casos)	G.Globulina e.v. Antibióticos	Trasplante de Médula ósea G.G./antibióticos
Defecto genético:	desconocido	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	ligada al cromosoma X y otras autosómica recesiva

El tratamiento y el consejo genético en cada caso depende de un buen diagnóstico inicial, y éste depende en gran parte de que se reali-

ce la sospecha de alguna de estas enfermedades.

Dra Teresa Español
Unidad de Inmunología

Hospital Vall d'Hebron
Barcelona

Correo electrónico:
tespanol@vhebron.net



Publicación IMSERSO/Cisater/FEDER

«Enfermedades Raras: Situación y Necesidades Sociosanitarias»

(ROSA SÁNCHEZ DE VEGA, presidenta de Aniridia)

Esta publicación es el resultado del primer Estudio Nacional sobre la Situación de la Enfermedades Raras en España y ha servido de ejemplo para otros países europeos. Está basada en una encuesta financiada por el Ministerio Español de Trabajo y Asuntos Sociales y realizada por la empresa Cuanter. En él han participado: el IMSERSO, de dicho Ministerio, el CISATER del Instituto de Salud Carlos III y FEDER.

La metodología ha sido cualitativa: La encuesta se ha llevado a cabo en todo el país, en grupos de patologías similares, pacientes individuales, provenientes de niveles culturales y sociales diferentes, de poblaciones grandes y pequeñas y con diferentes recursos sanitarios, para tener una muestra lo más representativa posible.

Para estructurar el estudio, se clasificaron las enfermedades atendiendo a estos criterios:

- el momento en que aparece la enfermedad,
- la dificultad de diagnóstico,
- el pronóstico,
- la discapacidad que produce la enfermedad.

A partir de la encuesta, se seleccionaron las necesidades más relevantes, se hicieron propuestas y se extrajeron conclusiones. Después de recopilar los datos, y con el fin de elaborar la publicación, se organizaron cuatro grupos de trabajo sobre los siguientes temas:

1. Diagnóstico e investigación

Necesidades:

En el ámbito del diagnóstico, las familias padecen aislamiento e incertidumbre en el proceso de búsqueda de un diagnóstico certero y un tratamiento adecuado.

El impacto del diagnóstico depende del tiempo que pasa hasta que se diagnostica, de cuánta información tiene el médico de familia y el pediatra y cómo se la transmite al paciente y su familia así como de la expectativa y calidad de vida.

Propuestas:

A. Aumentar la información y fomentar los cursos de formación, organizar conferencias para médicos (sobre todo para médicos de familia) para que puedan distinguir al menos lo que es frecuente de

lo que no lo es y le dirijan al centro de referencia más cercano.

B. Valorar el problema del retraso del diagnóstico y las consecuencias en una enfermedad rara.

C. Crear y fomentar los centros de referencia de una ER o grupo de ellas, donde

IMSERSO

El Instituto de Migraciones y Servicios Sociales es la Entidad gestora de la Seguridad Sociales, adscrita al Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales a través de la Secretaría General de Asuntos Sociales, con naturaleza de entidad de derecho público y capacidad jurídica para el cumplimiento de los fines que le están encomendados.

Las competencias esenciales del Instituto son:

- La gestión de las pensiones de invalidez y jubilación en sus modalidades no contributivas. Competencia transferida a las Comunidades Autónomas, a excepción de Ceuta y Melilla.
- Los servicios complementarios de las prestaciones del sistema de Seguridad Social para personas mayores y personas con discapacidad.
- La asistencia, promoción e integración social de los inmigrantes, desplazados, solicitantes de asilo y refugiados.
- El seguimiento de la gestión de las prestaciones económicas derivadas de la Ley 13/1982, de 7 de abril, de Integración Social de los Minusválidos.
- La propuesta de normativa básica, que garantice los principios de igualdad y solidaridad para la determinación de baremos, a efectos de reconocimiento del grado de minusvalía.
- El establecimiento y gestión de centros de atención especializada o de aquellos a los que se les asigne objetivos especiales de investigación o experimentación de ámbito de actuación nacional en el campo de acción del Instituto.
- La propuesta, gestión y seguimiento de planes de servicios sociales de ámbito estatal en el campo de acción de la entidad.
- Las relaciones con organismos extranjeros e internacionales y la asistencia técnica a los programas de cooperación internacional dirigidos a la población de su ámbito de acción.



Portada del libro sobre ER.

se desarrolle un protocolo, y se realice una atención y seguimiento sociosanitario por parte de un grupo multidisciplinario (médico, trabajadora social, psicólogo, etc.).

2. Apoyo al afectado y a la familia

Necesidades:

El impacto de la enfermedad en la familia depende de la gravedad de la misma, de la perspectiva de autonomía personal y de la edad en la que aparece la enfermedad.

Cuanto más grave es la enfermedad, peor autonomía tiene, cuanto mayor es la edad en la que aparece la enfermedad, mayores consecuencias físicas y psicológicas conlleva.

Se ha comprobado el gran impacto de la enfermedad en los hermanos, en la relación de pareja y en el entorno de la cuidadora, generalmente la madre, su trabajo, sus relaciones sociales, etc.

Las asociaciones de pacientes y el papel que desempeñan fueron evaluadas muy positivamente por parte de los afectados y sus familias.

Propuestas

A. Enfocar el problema como «enfermedades psico-sociales» que llevan implicados problemas sanitarios y sociales.

B. Intentar ayudar a los pacientes y a sus familias a afrontar la desconocida enfermedad, apoyándole en el proceso de diagnóstico.

C. La necesidad de un Centro de Información, un sistema de información en

el que aparezca la descripción de la patología, el especialista o centro de referencia, asociaciones, tratamiento, etc. a dos niveles: para el paciente y para profesionales de la salud. Publicación de folletos, boletines, páginas web, etc.

D. Promover los grupos de apoyo con trabajadores sociales y psicólogos, y organizar conferencias informativas para el afectado y su familia.

3. Medicamentos huérfanos y terapias necesarias para estos pacientes

Necesidades:

Existe una gran diversidad y depende de la enfermedad. Unas, simplemente, no tienen tratamiento y otras lo tienen sólo paliativo. Cabe resaltar la falta de apoyo para una rehabilitación prolongada, la dificultad en el acceso a nuevos tratamientos por su elevado coste, porque son extranjeros o por falta de ensayos clínicos.

Se ha comprobado que cuando existe un protocolo y un centro de referencia para una determinada enfermedad rara, ésta mejora notablemente.

Propuestas:

A. Un estudio de medicamentos huérfanos necesarios para pacientes de ER y su carga socioeconómico

B. Agilizar procedimientos burocráticos en la autorización del uso compasivo y en el acceso al medicamento extranjero

C. Conseguir una autorización transitoria para los MH registrados en otros países hasta su venta definitiva

D. Considerar a estos tratamientos como crónicos.

4. Planificación y Coordinación

Necesidades

Se estudió el movimiento asociativo y se detectó una falta de apoyo económico por parte de la administración, falta de ayudas económicas para la adaptación de viviendas y falta de ayudas técnicas y eliminación de barreras, en general, así como falta de centros de día y apoyo a la persona que atiende al afectado.

Propuestas a la Administración

A. Elaborar un Plan de Acción para Enfermedades Raras que aborde la atención social y sanitaria, formación e investigación como una «Iniciativa Nacional» con implementación en todas las Comunidades Autónomas.

B. Fortalecer y promover el movimiento asociativo en estas enfermedades y aumentar sus recursos.

C. Crear un Centro de Investigación Básica y Clínica sobre Enfermedades Raras.

Una apuesta por las Enfermedades Raras

M^a JOSÉ SÁNCHEZ MARTÍNEZ, médico.
delegada de FEDER-Extremadura.

Podemos decir que las Enfermedades Raras en Extremadura empiezan a emerger, dejan de ser las grandes olvidadas de la Sanidad Pública, y todo gracias a la actitud receptiva de la Consejería de Sanidad y Consumo y de los Profesionales Sanitarios.

FEDER-Extremadura esta viendo cómo se van concretando todas las propuestas de trabajo elevadas a la Administración y profesionales. Entre ellos destacamos:

* En el Plan de Formación de la Escuela de Salud Pública de Extremadura, están incluidos cursos sobre ER dirigidos a Médicos y profesionales sanitarios.

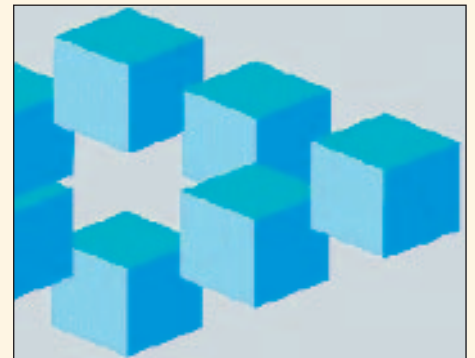
Cursos coordinados por Médicos del Complejo Hospitalario Infanta Cristina con la colaboración de FEDER.

- En el Área de investigación: La Consejería de Sanidad y Consumo publica Orden de 4 de marzo de 2003 por la que se regula la financiación para la realización de proyectos de investigación sociosanitarios. Aparece una línea prioritaria para la investigación de ER. Es el segundo año de priorización de las ER.
- Se han presentado dos proyectos de investigación en ER:

Uno de ellos dirigido a conocer el n.º de afectados y el tipo de ER y otro sobre mejora Sociosanitaria en ER.

Participan investigadores del SES (Servicio Extremeño de Salud), de la UEX (Universidad de Extremadura), de la Consejería de Extremadura y la técnica de FEDER.

- Se ha establecido un convenio de colaboración entre la Consejería de Sanidad y la FEDER-Extremadura, para el contrato de una Trabajadora Social media jornada, con ofrecimiento de dicha Consejería de financiación de Jornadas y Material Gráfico.
- El Dr. Enrique Galán Gómez, Pediatra Genetista del Hospital Materno Infantil Infanta Cristina de Badajoz, impartirá una mesa redonda sobre ER en el 52 Congreso de la Sociedad Española de Pediatría celebrado en Madrid del 19 al 21 de Junio de 2003.
- Implicación de la Diputación de Badajoz a nivel de financiación, para poder seguir realizando nuestra labor con los afectados.



- Colaboración con la Consejería de Bienestar Social a través de los profesionales de los CADEX (Centros de Atención a las discapacidades en Extremadura).
- Se han celebrado en Extremadura las primeras Jornadas de trabajo de la Red REPIER, el día 3 y 4 de abril de 2003. 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 ER en España que permita establecer pautas de actuación Sanitaria.

Desde estas páginas queremos agradecer el trabajo realizado, la actitud receptiva y seguir apostando juntos por una atención de calidad para las ER.

Creo que desde la humildad de una afectada puedo decir que la Comunidad Extremeña es pionera en su implicación y pido a las demás Comunidades que se abran a la llamada de los afectados, pues las cosas resultan imposibles cuando nadie se ocupa de ellas, pero cuando empezamos a trabajar y pensar, teniendo en cuenta la realidad y sin perder de vista el verdadero objetivo, podremos avanzar, y hay mucho que hacer en ER.

Estamos contentos y la vez realistas de que se ha iniciado un proceso en el que todos somos necesarios.



El Congreso de los Diputados aprobó una proposición de Ley que amplía del 3 al 5% las vacantes que la Administración debe reservar para las personas con discapacidad en las ofertas de Empleo Público.

Temas de interés irán apareciendo en esta nueva sección que hoy inicia “Papeles de FEDER”. Temas que preocupan a los afectados de Enfermedades Raras. Y hoy lo hacemos con este tan tópico como importante, máxime para estas personas que irrumpen pidiendo un lugar en la sociedad en igualdad

de condiciones con el resto de los ciudadanos. Nunca podrán igualarse a ellos desde la marginalidad y el aislamiento, y nada mejor para luchar contra una y otro que integrándose en el mundo laboral. Una reivindicación que desde ya hacemos en estas páginas.

Retos del empleo para personas con discapacidad en el siglo XXI

JOSÉ CARLOS BAURA, subdirector general de Planificación, Ordenación y Evaluación del IMSERSO.

Majadahonda (Madrid).—El principio que ha guiado las políticas destinadas a la promoción del empleo de las personas con discapacidad, para el reconocimiento de los derechos de este colectivo en las instituciones nacionales e internacionales ha sido el de la igualdad de oportunidades, dijo José Carlos Baura, subdirector del IMSERSO, en la conferencia inaugural del I Congreso «Mercado de Trabajo y Discapacidad», celebrado en Majadahonda (Madrid).

Las iniciativas en el ámbito europeo e internacional se han ido enmarcando de forma gradual en un nuevo concepto de discapacidad, inscrito en un marco más amplio de los derechos humanos y la ciudadanía.

La Unión Europea ha establecido las bases para la creación de una conciencia sensible a la necesidad de fomentar la inserción sociolaboral de las personas con discapacidad. La implicación de la UE en la promoción de la plena integración se ha reforzado constantemente en los últimos años, cuando se ha llevado a cabo una auténtica propuesta de política coherente en materia de discapacidad.

La Estrategia Europea de Empleo, aprobada en el Con-

sejo de Luxemburgo en 1997, se designó como la principal herramienta para orientar y asegurar la coordinación de las prioridades en materia de política de empleo que los Estados miembros deberían suscribir en el ámbito de la UE, adoptando un conjunto de pautas que cada Estado miembro debe implementar dentro de sus Planes Nacionales de Empleo. En estos planes se presta una atención especial a la situación de las personas con discapacidad, siendo una de sus prioridades la de desarrollar mecanismos adecuados para promover su integración en el mercado de trabajo.

Discapacidad y empleo, asignatura pendiente

Estamos en el Año Europeo de las personas con dis-

capacidad. Ante el despliegue político nos quedamos atónitos pensando que fácil sería que todo cambiara, bastaría que se cumpliera la LISMI que desde 1982 obliga a todas las empresas de más de 50 trabajadores a que el 2% de su plantilla sea ocupado por personas con discapacidad en la empresa privada y el 3% en las empresas públicas.

Bastaría con que la Administración exigiese el cumplimiento de la ley a través de las inspecciones de trabajo en las empresas, con que los sindicatos incorporasen cláusulas en todos los convenios y fuera defendido por todos los representantes de los trabajadores a través de la negociación colectiva, y si es preciso, de las movilizaciones, junto con las asociaciones y todos, hombres y mujeres «discapacitados». Una reivindicación que recogemos del artículo de opinión publicado en la web de CC.OO-Andalucía.

Federación Española de Enfermedades Raras

HOY

EL EMPLEO

Retos para las personas con discapacidad en el siglo XXI.

Las asociaciones opinan

- Síndrome de Apert
- Cefalias de Racimo
- Narcolepsia

«La implicación de la UE en la promoción de la plena integración se ha reforzado constantemente en los últimos años»

Afectada de Síndrome de Apert

«El camino hacia el empleo está lleno de dificultades y obstáculos»

MARINA DEL REY VIEIRA

MI nombre es Marina del Rey Vieira, vivo en Valladolid y pertenezco a la Asociación Nacional Síndrome de Apert, con sede en Madrid.

El camino hacia el empleo para las personas con minusvalías, puede decirse que está lleno de obstáculos y dificultades, pero también hay alegrías y satisfacciones cuando se alcanza la meta fijada.

A lo largo de mi experiencia profesional, tengo que decir que he tenido momentos buenos y malos, pero de todos he aprendido lecciones que espero que me sirvan para un futuro.

Mi primer empleo fue para la Administración de Justicia; nunca olvidaré el momento en que me llamaron para que cubriera una baja por maternidad. Fue un día mágico y emocionante. El primer día que llegué a la sección que me había tocado estaba algo nerviosa y excitada, pero con el tiempo y gracias a mis compañeros, fui adquiriendo los conocimientos necesarios para llevar a cabo las labores propias del puesto. Luego, cuando tuve que dejarlo fue un poco triste, pero comprendí que tenía que ser así. Si quería trabajar allí tenía que aprobar una oposición. Después me volvieron a llamar para otro departamento distinto, en aquel instante pensé que había realizado bien mi trabajo, pues si hubiese



mazo dando». Nosotros tenemos que seguir adelante, demostrar a la sociedad que estamos preparados para desempeñar cualquier puesto de trabajo, que valemos, y que pese a las dificultades que se presenten, saldremos siempre a flote.

No quiero terminar este pequeño artículo sin agradecer de antemano la atención prestada, y espero que sirva de ejemplo para todos. Muchas gracias y hasta pronto.

podía haber superado todas las dificultades.

En definitiva, que de todo se aprende, ya se sabe «a Dios rogando y con el



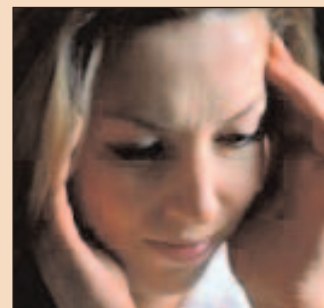
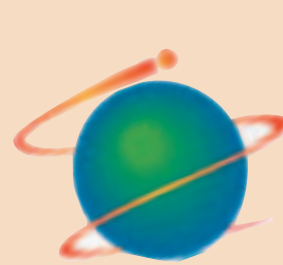
LAS ASOCIACIONES OPINAN

Enfermos de Cefaleas de Racimo:

«Nadie contrata a una persona que, en cualquier momento, puede causar baja durante un período de tiempo indeterminado»

JOSÉ MANUEL DE MIGUEL

Asociación Española de Cefaleas de Racimo



Si entre los problemas que más preocupan a los españoles el empleo siempre ha tenido un puesto preferente, cuando sufres una enfermedad tan caprichosa (los brotes o ciclos pueden aparecer en cualquier momento, sin previo aviso) tan mal comprendida (socialmente tiende a identificarse con un dolor de cabeza) y tan poco conocida (los médicos tienen muy pocas respuestas, la mayor parte equivocadas) como la cefalea en racimos, o síndrome de Horton, entonces el mundo laboral se coloca en la primera de tus preocupaciones.

En España tenemos un sistema de protección social en muchos casos insuficiente. Un caso de cefalea de Horton empieza pidiendo una baja temporal al constatar al poco tiempo de iniciarse un brote que se ve incapaz de realizar tarea alguna, por simple que

La narcolepsia es una enfermedad neurológica cuyo principal síntoma es la somnolencia excesiva durante el día. Una persona con narcolepsia sufre ataques de sueño irresistibles que ocurren sin aviso. Otros síntomas de la narcolepsia, que pueden no aparecer en todos los pacientes, son la cataplejía, la parálisis del sueño y las alucinaciones hipnagógicas. Esta enfermedad puede aparecer a cualquier edad, aunque normalmente los primeros síntomas ocurren en la adolescencia o juventud.

La gravedad de la enfermedad varía entre los enfermos, pero existe un denominador común a todos ellos que es el proble-

Pacientes de Narcolepsia: «La mayoría han experimentado dificultades en sus puestos de trabajo que van desde la imposibilidad de promoción hasta la pérdida del empleo»

ANGELA HERRERA, trabajadora social

ma del empleo. Las consecuencias de la somnolencia diurna entre los pacientes jóvenes son los problemas durante la etapa académica. Muchos de estos jóvenes abandonan sus estudios de secundaria o no completan estudios universitarios, si bien en muchos casos este abandono podría evitarse con el conocimiento de la enfermedad por parte del profesorado y consiguiente apoyo al alumno narcoléptico.



Por lo tanto, los enfermos de narcolepsia inician ya su vida laboral en clara desventaja. Una vez iniciada esta etapa, tanto los pacientes en los cuales la enfermedad se inicia en la adolescencia como aquellos en los que la enfermedad se inicia durante la juventud, enfrentan el problema de mantener su empleo. La mayoría de los pacientes narcolépticos han experimentado dificultades en sus puestos de trabajo que van desde la imposibilidad de promoción hasta la pérdida del empleo.

Dado que el tratamiento de esta enfermedad es actualmente paliativo y dado que no todos los enfermos responden bien a este tratamiento, existen diversas profesiones incompatibles con la narcolepsia tales como el transporte, la construcción o el



manejo de maquinaria peligrosa. Otros casos, sin embargo parecen menos evidentes y aunque el paciente tiene graves problemas para realizar sus tareas, a veces se encuentra totalmente discapacitado para desarrollarlas, (trabajos cara al público, trabajos administrativos, etc.) los médicos de atención primaria o los tribunales médicos no comprenden estas situaciones y son reacios a conceder bajas o incapacidades.

Pero debemos dejar muy claro que tal y como apuntábamos al inicio, la narcolepsia es una enfermedad que ocurre con diferentes grados entre los pacientes y que hay pacientes que responden de forma adecuada a la medicación, por ello estos pacientes que desempeñan su trabajo sin dificultades derivadas de la enfermedad, no deberían sufrir la discriminación ni angustia frente a una posible pérdida de empleo. Así como la enfermedad debería conocerse en el entorno académico del alumno narcoléptico para evitar el abandono de los estudios, esta enfermedad debería conocerse también en el entorno laboral (jefes, compañeros de trabajo) sin que por ello se dieran situaciones de discriminación o despido. La narcolepsia es una enfermedad neurológica que con una buena respuesta a la medicación no afecta al rendimiento laboral de los trabajadores narcolépticos.

La integración laboral de los discapacitados (y de los afectados de ER)

Salamanca.—El derecho de toda persona a ganarse la vida a través de su trabajo, un trabajo digno y libremente aceptado y la consiguiente obligación de los poderes públicos a realizar políticas tendentes a hacer realidad este derecho, están recogidas en las

más solemnes normas internacionales.

Desde el Centro de Recuperación de Minusválidos Físicos del IMSERSO de Salamanca, y cuando celebraba su XXV aniversario, podía leerse en «Tribuna de Salamanca», a través de las más modernas tecno-

logías en el proceso de formación de los alumnos, se trabaja en esta idea a favor de las personas con discapacidad física, el colectivo con más problemas para la integración laboral debido en parte a las barreras sociales, culturales y, evidentemente, también físicas.

Según la EISE, 2003

Salud y discapacidad, handicap para el empleo

Una gran mayoría de la población con problemas de salud o discapacidad no participa en el mercado de trabajo. Así, dos de cada tres personas en edad de trabajar con problemas de salud o discapacitadas están en situación de inactividad, ya que únicamente el 33,7% (unas 787.800 personas) son activas.

Según datos de la Encuesta de Indicadores Sociales de España 2003, publicada por el Instituto Nacional De Estadística, de estas 787.800 personas activas sólo tienen empleo 666.900 y sólo el 35,% son mujeres. En el caso de las personas sin problemas de salud o discapacidad se invierte la situación, siendo la tasa de actividad del 70%.

Entre los motivos de que una gran parte de las personas con problemas de salud estén al margen del mercado laboral se encuentran las restricciones que tienen a la hora de trabajar como consecuencia de los problemas o discapacidades que padecen y la menor cualificación profesional de los discapacida-

des. Estas circunstancias pueden desencadenar la falta de motivación hacia el trabajo. La mayor carga de restricciones en el tipo de trabajo la experimentan las personas con discapacidad que están paradas o son inactivas. El 84,6% de ellas estiman que tendrían restricciones en el tipo de trabajo.

Considerando exclusivamente las personas con empleo, la proporción de los que tienen restricciones en el tipo de trabajo se reduce al 54,6%. Y sólo el 6,3% de ellos manifiestan recibir asistencia relacionada con el tipo de trabajo.

La tasa de paro de las personas con problemas de salud o discapacidad es un 40% superior que la de las personas que no tienen ese tipo de problemas. La tasa de paro de la población con problemas de salud o discapacidad es el 15,3%, 12,8% en los hombres y 19,7% en las mujeres. En la población sin discapacidad la tasa general en el segundo trimestre de 2002 era del 11%, la de los hombres el 7,5% y la de las mujeres el 16,2%.

La dificultad añadida por la mala salud o la discapacidad en la búsqueda de empleo es mayor para los hombres que para las mujeres. Sin embargo, la mujer discapacitada se encuentra en peor situación que el hombre, ya que al efecto de la discapacidad se le añade la discriminación de género, más acusada incluso que la primera. De hecho, una mujer sin discapacidad que busca empleo tiene más dificultades para encontrarlo por el hecho de ser mujer que un hombre por tener discapacidad. Las mujeres con problemas de salud o discapacidad desempeñan profesiones menos cualificadas que las mujeres sin discapacidad.

Una de cada tres mujeres ocupadas que tienen problemas de salud realiza trabajos no cualificados, constituyendo el grupo de ocupaciones más frecuente, mientras que entre las mujeres sin problemas de salud o discapacidad este porcentaje desciende prácticamente a la mitad (17,5%). En los hombres no se observan diferencias significativas.

OPINIÓN

También «ellos» pueden trabajar

Sombría situación la que se presenta a través de documentos, encuestas y declaraciones sobre el empleo de las personas con discapacidad. Una situación que se acentúa, si cabe, cuando hablamos de personas afectas de Enfermedades Raras. Desconocemos estadísticas, casos particulares y realidad presente al respecto, como también desconocemos el número de personas enfermas que buscan un trabajo y no lo encuentran. Pero estamos seguros que son numerosas las personas que superando complejos y echando cara a su esfuerzo, persiguen la mejor forma de integrarse en la sociedad que les ha tenido al margen, que por el silencio de unos y el olvido de otros, han vivido de espaldas a esa sociedad en la que no es infrecuente ser medido con el rasero de la belleza, la fuerza, la velocidad y la inteligencia. Somos conscientes que mucho tienen que cambiar las cosas, si queremos llegar a esa sociedad justa y solidaria por la que luchamos. Mucho han de cambiar las personas si queremos que esos enfermos «raros» y silentes dejen de serlo.

FEDER



NUEVAS ASOCIACIONES
INTEGRADAS EN FEDER
(Octubre - 2003)

- Asociación Española de Linfangioleiomatosis
- Asociación Humanitaria de Enfermedades Degenerativas y Síndromes de la Infancia y la Adolescencia.
- Asociación Extremeña contra la Fibrosis Quística.
- Asociación Nacional de Artritis y Enfermedades Reumáticas Pediátricas.
- Asoc. Nacional de Hiperlaxitud y otras patologías afines.
- Grupo de Apoyo del Síndrome de Insensibilidad a los Andrógenos.
- Asociación Nacional para Problemas de Crecimiento.
- Asociación Valenciana de la Enfermedad de Huntington.

Congreso Internacional para los Pacientes Alfas

Barcelona. (Crónica de Shane Fitch).—España ha sido sede por la primera vez para reunir delegados de 14 países, pacientes o familia de personas afectados con el déficit de alfa-1-antitripsina, la condición genética hereditaria más común que pueden producir trastornos graves de pulmón y del hígado. Concretamente Barcelona reunió el pasado 11 de junio, en el Woeld Trade Center, especialistas, afectados y un gran número de personas interesadas en el tema. La Asociación Española coordinó y moderó la jornada, con la Alpha 1 Foundation, organismo formado por pacientes en EEUU, que cofinanciaba este acontecimiento y es la organización que más reconocimiento de esta enfermedad ha logrado.

El programa consistía de la presentación por parte de los pacientes, de sus dificultades al nivel personal y al nivel



Miembros de la Asociación en Barcelona.

de asociación en cada país y se reconocían muchas similitudes entre los problemas identificados. La participación de la comunidad científica reforzaba el interés entre ambos entornos en conocer los avances en la medicina y los problemas en las relaciones entre los médicos y los pacientes.

Los pacientes también estuvieron invitado a presenciar el programa científico durante los días posteriores para conocer todas las inves-

tigaciones que se están llevando a cabo en la actualidad al nivel internacional en todos las especialidades de la medicina y la ciencia.

Finalmente se organizó un grupo de trabajo internacional para seguir compartiendo recursos en el futuro, en lo cual participa España activamente, con la idea de ayudarnos cada una en su país a avanzar en cumplir nuestros objetivos, hemos publicado nuestro primer boletín digital en Septiembre.

Asamblea de la Asociación española de Angioedema Familiar

Madrid. (Crónica de José Luis Plaza).—La Asociación celebró su quinta reunión anual el pasado 21 de junio, tratándose, entre otros, los siguientes temas:

- Resumen de la reunión de trabajo de Budapest y del Proyecto Europeo (Dra. Margarita López Trascasa).
- Ensayo clínico del DX-88 (Dra María Teresa Caballero Molina).
- Caso de defunción por AEH (Edema de Glotis).

La doctora López Trascasa habla de la 3.ª reunión sobre Angioedema hereditario celebrada en Budapest donde se trataron temas de ge-

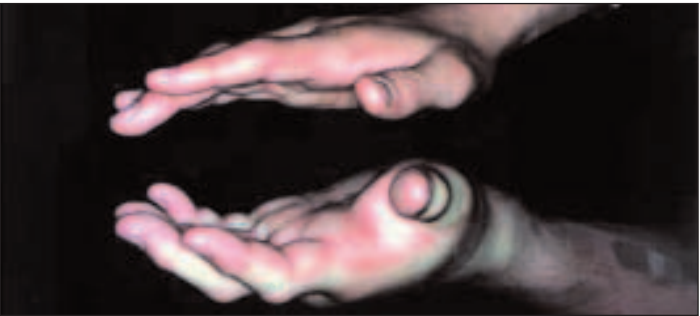
nética, diagnóstico en laboratorio, estudios hormonales, nuevas terapias, actividades de asociaciones de pa-

cientes y compañías farmacéuticas.

Por su parte, la doctora Teresa Caballero Molina habla

de nuevos tratamientos que se están realizando en Holanda, Alemania y Reino Unido. Se trata de tratamiento de reemplazo con C1 Inhibidor para casos más graves. Se ha conseguido que cada familia tenga en casa C1 inhibidor.

Se comenta el caso del fallecimiento de David el 21 de Abril. Tras administrarle Urbason y Adrenalina. Se presenta en el centro hospitalario a las 11:00 y fallece por asfixia a las 8:00 h. de la mañana. El centro hospitalario era privado y no tenía C1 Inhibidor, por lo tanto se recomienda la atención en los servicios y hospitales públicos.



Representantes de AEPEF, recibidos en el Senado

Madrid. (Crónica de **Francisco Rodríguez Galván**, miembro de AEPEF).—Una comisión de representantes

de la Asociación Española de Paraparesia Espástica Familiar (AEPEF), fue recibida en el Senado,

ejerciendo como anfitriona la senadora María del Mar Simonelli, cuyo interés y atención fueron exquisitos.



tender fue satisfactoria y provechosa proporcionando un puntito de luz en nuestro peregrinar.

ASTTA celebra las I Jornadas sobre el Síndrome de Tourette

Málaga. (Crónica de **Pilar Peña Vázquez**, presidenta de AMPASTTA).—Las I Primeras Jornadas Psicoeducativas sobre el Síndrome de Gilles de la Tourette y Trastornos Asociados, tuvieron lugar en Málaga el pasado 13 de junio. Organizadas por ASTTA, la Asociación Andaluza del Síndrome, tuvieron como patrocinador a la Junta de Andalucía. Fueron concebidas y dirigidas por Diana Rut Vasermanas Frega, psicóloga clínica y asesora de la Asociación Madrileña del Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados, (AMPASTTA). Los principales objetivos de estas Jornadas pretendían ser algo más que la transmisión de información. Se trataba más bien de elaborar métodos para conocer el sentir de los afectados y estudiar las respuestas sociofamiliares.

Entre las ponencias cabe mencionar: «Fundamentos biológicos y clínicos del Síndrome de Tourette» (Ester Cubo Delgado, neuróloga, asesora de AMPASTTA); «Aportaciones de la Neuropsicología al Síndrome de Tourette» (Montserrat Pérez Pamies, psicóloga, asesora de APTT). «La incidencia del medio social en la problemática del Síndrome de Tourette: integración versus marginación», (Diana Rut Vasermanas Frega, psicóloga, asesora de AMPASTTA); «Trastornos Asociados en el Síndrome de Tourette», (Marcelo L. Berthier Torres, Neuropsiquiatra, profesor en la Facultad de Medicina de Málaga, socio de Honor y asesor de A.S.T.T.A.); «Síndrome de Tourette: un plan educativo para el paciente, la familia y el entorno», (Dolores Jurado Chacón, Farmacéutica. Profesora en la Escuela de Enfermería de Granada). La Jornada se cerró con testimonios de afectados de ST y de su familia.

«Síndromes Hiperlaxitud: Actividad de la Asociación»

Madrid.—(Crónica de **Sonia M. Asunción**)

Nuestras principales actividades, se han llevado a cabo a través de Internet. Hemos participado en el I Foro Nacional de la Lire, celebrados los días 3 y 4 de Abril de éste año. Y el día 13 de mayo pusimos nuestro primer «stand» en colaboración con el «Año Europeo de la Discapacidad», acto promovido por la «La Plataforma de Personas con Movilidad Reducida de Canarias». Estuvieron diferentes medios de comunicación, algún reportaje para la «Gaceta de Canarias», entrevista telefónica con la «Cadena Ser, de Barcelona».

Actualmente, el doctor Ferrán García está aplicando en la Unidad del Dolor, con buenos resultados, la pauta de analgesia endovenosa que se utiliza en los pacientes fibromiálgicos. El doctor Bulbena Vilarraza está elaborando un nuevo material para dar a conocer los problemas físicos y mentales derivados del síndrome. Los doctores Acasuso Díaz y Pérez Cajaraville están trabajando por llevar adelante estudios acerca de nuestra patología.



Breve y fructífera trayectoria:

Comprometida historia de FEDER

ROSA SÁNCHEZ DE VEGA, vicepresidenta de FEDER

FEDER se creó en abril de 1999, cuando varias pequeñas asociaciones de enfermedades raras se reunieron buscando una salida al aislamiento de los pacientes, a la falta de información sobre estas enfermedades, a las dificultades en el acceso al tratamiento, a la falta de investigación y un escaso apoyo de la administración a los grupos de apoyo de afectados por ER, en definitiva, para reclamar sus derechos y hablar con una sola voz.

La presentación oficial de FEDER fue el I Congreso de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos en Sevilla, febrero de 2000. Desde ese momento, el IMSERSO (Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales) y el CISATER (Instituto Nacional de Salud Carlos III) empezaron a trabajar con nuestra organización en un grupo multidisciplinar, formado por todas las partes implicadas en el tema, y cuyo objetivo era estudiar la situación de las enfermedades raras en nuestro país, realizando una encuesta sobre las Necesidades Especiales de Personas que padecen ER y pone en funcionamiento un sistema de Información accesible en Internet.

Entre las actividades más importantes de FEDER cabe destacar el SIO (Servicio de Información y Orientación) subvencionado por el Ministerio mencionado y otras entidades privadas. Esta línea de ayuda lleva funcionando desde el año 2000 y desde entonces se han recibido más de 1.800 llamadas. Las consultas han ido aumentando progresivamente, un 200% cada año. Están atendidas por personal cualificado (trabajadoras sociales y psicólogo) que proporcionan todo tipo de información solicitada: sobre la enfermedad (alrededor de 1000 patologías diferentes desde el 2000) o sobre temas sociales, ponen en contacto pacientes de la misma enfermedad o similar (fomentando el asociacionismo) o los dirigen a la asociación correspondiente, si existe.

FEDER ha crecido muy rápidamente, desde su comienzo se han asociado 68 asociaciones. En este momento FEDER tiene una sede central en Sevilla y delegaciones en Barcelona, Extremadura, Madrid y Valencia, demostrando seriedad y rigor en su labor, de ahí la credibilidad y las expectativas que ha despertado. Desde estos emplazamientos, aparte del SIO, se están desarrollando diferentes programas: cursos de formación para profesionales de la salud, apoyo a asociaciones muy pequeñas con falta de infraestructura, grupos de ayuda mutua, etc. En cuanto al programa de comunicación, editamos una revis-

■ **FEDER ha crecido muy rápidamente, desde su comienzo se han asociado más de 70 asociaciones. En este momento FEDER tiene una sede central en Sevilla y delegaciones en Barcelona, Extremadura, Madrid y Valencia.**

■ **En cuanto a los proyectos de futuro, FEDER está organizando el II Congreso de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos, que se celebrará en Sevilla, en febrero de 2004**

ta «Papeles de Feder» con periodicidad cuatrimestral y una página web www.minoritarias.org. Además, FEDER actualmente participa en varios proyectos:

En el ámbito Nacional:

- CISATER: «Estudio sobre el Retraso del Diagnóstico», «Estudio de calidad de vida de pacientes con ER».
- Universidad de Barcelona «Estudio sobre Necesidades Terapéuticas de pacientes con ER y su carga socioeconómica».

A nivel Europeo, junto con EURORDIS (PARD, Eurordiscare, Eurobiobank) o con otros organismos como NEPHIRD (Red Europea de Instituciones Públicas de Salud), European Conference, etc.

De acuerdo con nuestro objetivo de sensibilización e implicación de las autoridades para ser tenidos en cuenta en las políticas sanitarias y sociales que afectan a las ER de nuestro país, hemos promovido varias reuniones, entre las que hay que resaltar la mantenida en el Congreso de los Di-

putados con la Comisión de Sanidad y representantes de los diferentes partidos políticos y, también con la Defensora del Pacientes de Madrid. Hemos presentado enmiendas a la Ley de Cohesión de Sanidad y enviado cartas a los consejeros de las Comunidades Autónomas para que conozcan nuestra problemática y se implementen estas políticas por igual en todas las CC.AA. FEDER es también miembro del CERMI, Consejo Estatal de Representantes de Minusválidos, para poder ser escuchado en los más altos niveles de la administración.

En este momento tenemos puesta nuestra esperanza en dos proyectos nacionales muy ambiciosos, en los que FEDER espera jugar un papel importante:

- El Instituto Nacional de Investigación Básica y Clínica sobre Enfermedades Raras basado en el actual CISATER, que está coordinando actualmente varias Redes de Investigación y está dotado de un Comité Ético.
- Un Plan de Acción Nacional sobre ER.

En cuanto a los proyectos de futuro, FEDER está organizando el II Congreso de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos, que se celebrará en Sevilla, en febrero de 2004, en el que se darán cita las partes implicadas y que supondrá un gran paso en el compromiso de estos organismos en la mejora de la calidad de vida de estos pacientes.

FEDER, ante los patrocinadores

profesionales de la Salud y Medios de Comunicación

DOCUMENTOS

FEDER formada por asociaciones de pacientes que cubren enfermedades de baja prevalencia se constituyó en 1999 y actualmente cuenta con casi 70 miembros. Es una entidad sin ánimo de lucro y, por tanto, depende de financiación exterior para llevar a cabo sus fines, pero desea mantener la máxima independencia en favor de los intereses de los pacientes de ER, por eso cree necesario establecer y divulgar los criterios por los que se rige, para general conocimiento y para actuar con transparencia en su relación con los distintas organizaciones, e instituciones que colaboran financiando alguna de las actividades que la FEDER promueve. Nuestra posición frente a:

La industria que desarrolla nuevos fármacos:

FEDER apoya todo tipo de investigación sobre cualquier terapia que mejore la calidad de vida de los pacientes afectados por ER.

Creemos que entre FEDER y la Industria Farmacéutica debe existir una relación de colaboración. Nosotros necesitamos nuevos medicamentos y ellos necesitan pacientes para mostrar que sus productos son buenos y presentan ventajas significativas para mejorar la calidad de vida de los afectados.

A veces los fines de las asociaciones de pacientes son incompatibles con los de la industria. Los fabricantes de medicamentos, quieren que los pacientes conozcan los aspectos positivos de sus productos, no los problemas negativos. A menudo las compañías farmacéuticas, no comprenden a las asociaciones de pacientes cuando éstas animan a otros investigadores y a otras empresas a desarrollar otros medicamentos que compitan incluso con su medicamento huérfano. Ahí empieza el problema.

FEDER tiene como obligación promover el tratamiento de tantas opciones de tratamiento como sea posible. Las empresas farmacéuticas tienen en cambio que conseguir retrasar la competencia tanto tiempo como sea posible. Por eso es lógico que la industria y las organizaciones de pacientes estén, en ocasiones, enfrentadas en éstas circunstancias. Y llegado el caso nadie debe de llamarse a engaño, simplemente en éstos casos no es posible colaborar con tal o cual empresa. Nosotros defenderemos siempre los intereses de los pacientes.

Esta relación debe de estar basada en una colaboración a igual nivel y dirigida a los intereses de los pacientes/familias mientras se preserva la independencia e integridad de FEDER. Para que sea una relación fructífera, cada uno de las partes debe intentar comprender los fines y presiones a que está sometido el otro. Esto conlleva ser consciente de que a veces la finalidad de obtener beneficios por parte de la empre-

sa puede a ir en contra de las necesidades de FEDER.

Por razones intrínsecas de la baja prevalencia es muy difícil encontrar pacientes de una patología. FEDER no puede dar datos de los pacientes que han contactado con ella, pero sí puede localizarlos. Por ejemplo, si un investigador descubre un posible tratamiento, la organización de pacientes puede contactar con los pacientes con ese diagnóstico y les puede proporcionar la mejor información, acerca de un ensayo clínico para que los afectados puedan decidir de un modo autónomo si participan o no, con la entera libertad que les proporciona una información independiente.

Pero hay que tener en cuenta que, cuando un producto llega al mercado, se continuará informando a los pacientes sobre los aspectos positivos y negativos de este tratamiento porque las asociaciones de pacientes deben de ser rigurosas científicamente o perderán su credibilidad. Éstas no pueden aconsejar a los pacientes sobre si utilizar o no un tratamiento. Es el paciente el que, conjuntamente con su médico, el que debe decidir si utilizar ese tratamiento o no. Esto es particularmente importante en el caso de que existan varias alternativas terapéuticas.

Puesto que su fin primordial es encontrar una cura, las organizaciones de pacientes continuarán promoviendo e incentivando la investigación y el desarrollo de nuevas terapias, que pueden incluso competir con el medicamento huérfano original.

FEDER puede colaborar también de diferentes maneras, como son:

- Buscar patrocinadores, cuando se quiere dar salida a un producto.
- Asesorar sobre el Reglamento de los Medicamentos Huérfanos.
- Contactar con expertos.
- Ampliar el ensayo clínico.
- Buscar «partners» en otros países, etc.

Algunas consideraciones al respecto de esta colaboración:

- Nuestros fines son médicos y sociales, no económicos. A FEDER no se le puede exigir colaborar en temas que no son claramente en beneficio del paciente. No nos implicaremos en proyectos en que el paciente no sea el fin o el centro.
- La exclusividad del medicamento durante 10 años es para una determinada patología, nada puede impedir a un investigador a utilizar ese Medicamento Huérfano para otra enfermedad.
- Si un medicamento es efectivo somos los primeros interesados en que éste salga al mercado y esté disponible en todas las farmacias,
- FEDER puede colaborar en la difusión y buena imagen de estas empresas, por medio de publicidad en sus folletos, revista y página web, congresos y eventos que organice o en los que participe.

FEDER acepta la financiación de las empresas mientras su independencia no se sienta amenazada o comprometida y mientras haya total transparencia en la misma. Para mantener transparencia se firmará en cada ocasión un contrato entre las partes. Una empresa farmacéutica puede financiar un proyecto, patrocinar un evento o un premio u ofrecer donaciones puntuales, bien de forma individual o colectiva.

Cualquier financiación acordada debe ir encaminada a beneficiar los intereses de FEDER y de todos a los que representa. El uso del logotipo de FEDER debe contar con la aprobación de su presidente.

FEDER apoya la disponibilidad de una amplia gama de productos MH y terapias. Cuando hay más de una versión de un MH, FEDER citará a ambos.

FEDER se opone a la comercialización de un MH si no ha pasado por ensayo clínico o no ha sido aprobado por especialista cualificados en este campo.

FEDER apoya totalmente la accesibilidad a un MH, por el procedimiento del uso compasivo, particularmente en el caso de enfermedades graves, cumpliendo los procedimientos establecidos en nuestra legislación y acelerando el proceso todo lo posible.

MEDIOS DE COMUNICACIÓN

Los afectados que intervengan y participen en los Medios de Comunicación tienen derecho a poner condiciones con respecto a la imagen que quieren ofrecer, una imagen digna, lejos del «victimismo» y lástima. No permitimos que se distorsione nuestra aparición en medios de forma impactante para una mayor audiencia, exagerando nuestra discapacidad en pro y beneficio exclusivo de los medios.

Los afectados de ER queremos exponer nuestro problema para que, difundiéndolo, se nos conozca mejor y sea así más fácil el respeto y la inclusión social. Solicitamos la comprensión de la sociedad y reclamamos nuestros derechos a la administración, como cualquier ciudadano, afectado o no por una enfermedad frecuente o rara.

PROFESIONALES DE LA SALUD

La relación con los profesionales de la Salud ha de ser de colaboración, no de competencia. Nosotros luchamos por los derechos a una atención médica rigurosa y adecuada para los pacientes de ER. Nuestros fines son apoyo al paciente en su parte social y psicológica, nosotros no tenemos conocimientos médicos aunque la continua e intensiva búsqueda de soluciones para nuestras patologías nos haya procurado conocimientos básicos que nos ayudan a comprender mejor a los afectados por una ER.

Las asociaciones de pacientes de ER tienen entre sus objetivos estimular la investigación médica y clínica. FEDER apoyará toda iniciativa a la investigación genética y clínica que favorezca las buenas prácticas, el conocimiento e investigación sobre estas enfermedades.

Para ello quiere colaborar con los profesionales de la Salud localizando a pacientes, que por la baja incidencia es difícil encontrar, con el fin de la realización de estudios o investigaciones sobre estas patologías, siempre que se sigan protocolos y criterios éticos y se salvguarde la independencia de FEDER.

La relación con el colectivo médico debe respetar los distintos intereses de ambas partes y cualquier investigación tiene que tener como fin mejorar la situación del paciente y éste se realizará sin poner en riesgo la salud de dichos enfermos, de otra forma, FEDER no apoyará este estudio.

FEDER apoyará toda línea de investigación a nivel genético que salvguarde los intereses de los pacientes y que impulse el conocimiento en este campo, que lleve a nuevos hallazgos en la terapia de estas enfermedades. Apoyará a los laboratorios, equipos y redes que estén investigando en estas patologías, siempre que se respete su independencia y la privacidad de los participantes en los estudios. FEDER contactará con pacientes pero no ofrecerá sus datos personales, sin previa consentimiento expreso y por escrito del interesado.



Cuando el nivel normal de funcionamiento de las personas se interrumpe por un acontecimiento traumático como es el diagnóstico de una enfermedad rara, surgen un bombardeo de sentimientos y pensamientos confusos e inusuales que impiden el desarrollo de habilidades adecuadas para afrontar la enfermedad y la vida familiar, laboral, social... Ante esta situación se busca ansiosamente explicaciones que den sentido a lo sucedido, que llenen ese amargo vacío de incompreensión que crea en nosotros el sufrimiento y la impotencia.



Ferias de Ayuda Mutua «entre iguales»

BEGOÑA RUIZ, psicóloga de FEDER

PARA PODER COMENZAR EL PROCESO DE ADAPTACIÓN Y NORMALIZACIÓN SE NECESITA, ANTES QUE NADA, RESTAURAR EL SENTIDO BÁSICO DE SEGURIDAD Y RECUPERAR LA SENSACIÓN DE QUE PODEMOS TOMAR DECISIONES Y CONTROLAR RAZONABLEMENTE NUESTRA VIDA DE FORMA QUE PODAMOS ADOPTAR ESTILOS DE AFRONTAMIENTO MÁS ADECUADOS A LA ENFERMEDAD.

POR ESO SE BUSCA EL CONTACTO CON PERSONAS QUE ESTÁN SUFRIENDO O HAN SUFRIDO ESTA SITUACIÓN, PARA QUE AYUDEN A ALIVIAR EL DOLOR, A CONOCER Y A CONVIVIR CON LA ENFERMEDAD, YAENSEÑENE A NO SENTIRSE AISLADOS. AYUDAN A HABLAR ABIERTAMENTE SOBRE LO QUE OCURRE Y A AFRONTAR LA ENFERMEDAD.

La angustia y el daño emocional que causa la enfermedad, tanto la propia como la de nuestros seres queridos, con frecuencia se transforman en una fuente de fortaleza y de solidaridad.

En la ayuda mutua existe un intercambio dinámico, en el que los sentimientos, actitudes y conocimientos contribuyen a iniciar un proceso que permite aprender a superar las dificultades

Aumentar la confianza no uno mismo y a saber elegir una actitud que nos permita orientarnos hacia un cambio positivo.

Los seres humanos anestesiarnos la ansiedad, el miedo y la inseguridad reforzando y haciendo más entrañables las relaciones con otras personas. La búsqueda de afecto y comprensión es innato en el ser humano. El vínculo emocional con nuestros semejantes, el intercambio de información, emociones, experiencias, dolor es la mejor protección contra los sentimientos de vulnerabilidad y de impotencia. La angustia y daño emocional que causa la enfermedad como la de nuestros seres queridos, con frecuencia se transforman en una fuente de fortaleza y de solidaridad. Es en este intercambio y en este sentimiento de solidaridad donde nacen los **Grupos de Ayuda Mutua**.

Cuando una persona muestra su vulnerabilidad no sólo se ayuda a sí

mismo; también ayuda a los demás. Y lo que descubre es que las personas que están a su alrededor necesitan también ayuda, y que empieza a compartir con uno cosas de las que jamás había hablado antes.

Las personas que forman el grupo saben por experiencia qué es lo que está pasando la persona que se acaba de incorporar. A veces es difícil compartir los sentimientos con los miembros de la familia o los amigos, porque de alguna manera ellos piensan que la forma de ayudar consiste en «curar» la situación o dar soluciones tangibles. Por eso es tan importantes enseñar al entorno que lo que se necesita es apoyo físico y emocional, al margen de las respuestas que se buscan entre todos.

GRUPOS DE ENCUENTRO EN ALDE

ANA MARÍA DE LA CALLE
psicóloga de ALDE

Desde el mes de febrero se retomó en ALDE la interesante experiencia de los Grupos de Encuentro: grupos de afectados que se reúnen para poner en común sentimientos, experiencias, dificultades, métodos para enfrentar esas dificultades...; descubriendo no sólo la similitud de situaciones vividas por todos ellos, si no, en muchas ocasiones, la enorme aportación que suponen para todos y cada uno de ellos el compartir esas vivencias y además el conocer otras situaciones nunca experimentadas, pero que pueden aportar un gran apoyo en el día a día. Además, es muy importante el beneficio que supone el descubrir que otros también pasan por las mismas o similares situaciones, y sobre todo, que existe quien comprende esos sentimientos quemcuhas veces se llega a creer que es imposible que alguien pueda entender; esto ayuda a acabar con esa sensación de soledad y aislamiento que produce el tener una discapacidad, y favorece que los afectados se abran y creen una nueva e importante red de apoyo, en la que no sólo reciben ayuda, si no que además descubren la enorme satisfacción de poder también prestarlo ellos a los demás.

Comenzado el nuevo curso, se volverá a poner en marcha esta iniciativa, y esperamos que con aún mayor respuesta por parte de los socios.

Los participantes que componen el grupo se reúnen de forma voluntaria y periódica, con el objetivo de mejorar su situación personal y la de sus semejantes. El apoyo emocional que nace de estas reuniones potencia la adquisición de habilidades que ayuda a afrontar el día a día con la enfermedad, a superar la soledad y el aislamiento y a incrementar la capacidad de participación social. A medida que el grupo avanza, los participantes son capaces de

aconsejar, guiar y educarse los unos a otros.

En la ayuda mutua existe un **intercambio dinámico**, en el que los sentimientos, actitudes y conocimientos contribuyen a iniciar un proceso que permite aprender a superar las dificultades, aumentar la confianza en uno mismo y a saber elegir una actitud que nos permita orientarnos hacia un cambio positivo. Este intercambio producirá cambios tanto en las personas ayudadas como en las que ayudan.

FERIA DEL VOLUNTARIADO EN SEVILLA

RAFAEL CHAPARRO OSUNA
trabajador social,
Delegación Andaluza de FEDER

La Universidad de Sevilla, a través del Servicio de Atención a la Comunidad Universitaria, (SACU), ha organizado durante el mes de octubre una Feria del Voluntariado, marcando como meta final la captación de voluntarios para todas las asociaciones participantes en esta feria y la difusión y sensibilización de las enfermedades raras dentro del ámbito universitario.

FEDER y sus asociaciones miembros hemos tenido una participación activa en esta Feria del Voluntariado, que ha tenido una duración de ocho días, del 14 al 23 de octubre, con sede en el Rectorado y en la Escuela Superior de Ingenieros. El SACU, se marcó como objetivos estratégicos la difusión de las actividades de las asociaciones participantes y la captación de voluntarios. La Feria se desarrolló en diferentes recintos universitarios, destacando el Rectorado, las Facultades de Empresariales y la de Reina Mercedes y en la Escuela Superior de Ingenieros.

La Feria contó con la participación activa de muchas asociaciones. Nosotros, como representantes de FEDER Andalucía, no sólo nos encargamos de la difusión de las actividades de nuestra Federación, sino que representamos a todas las asociaciones integradas interesadas en captar voluntarios. Así estuvieron presentes muchas de las Asociaciones andaluzas.

El acto de Inauguración de la Feria del Voluntariado contó con la presencia del director general de la Agencia Andaluza del Voluntariado, el vicerrector de Relaciones Institucionales y la directora del SACU.

VIII FERIA DE ASOCIACIONES DE LA MERCÈ

ESTER CHESA
delegada FEDER Catalunya

En el marco de la VIII Feria de Asociaciones de la Mercè, en el escenario central de la Plaza Catalunya, el Ayuntamiento de Barcelona, invitó a FEDER a participar en la inauguración de las Jornadas de confraternidad entre Asociaciones de todo tipo, pero este año especialmente las dedicadas a la salud.

Se aprovechó la celebración del año Europeo de las Personas con Discapacidad y la Semana de Enfermedades Raras, para exponer ante las personas congregadas, y las que en ese momento paseaban por los alrededores, una reflexión de lo que son las enfermedades raras, así como entre otros temas las reivindicaciones de FEDER, y un resumen del Manifiesto, que se presentó a la Comisión de Sanidad del Congreso de los Diputados, el pasado 28 de mayo.

Todo ello dentro de un ambiente distendido, en el que al final se soltaron 1.000 globos con los colores del logo de FEDER, con la participación de dos niños afectados por una de las patologías representadas entre nuestras asociaciones miembros.

En este año tan importante para nosotros, los afectados de una E.R. en el que la Comunidad Europea ha realizado tantos actos, ha sido un placer poder añadir nuestro grano de arena, para una mayor reconocimiento de las enfermedades de baja prevalencia.

MARISA

Reflexiones de la madre de Sandra, afectada por el síndrome WAGR



Sandra hija, me han pedido que cuente algo de mi vida, no se si a ti te gustaría pero, una vez más soy yo la que pienso por ti. Tendrías todo el derecho del mundo a decir «no lo hagas» porque tú eres la protagonista. Una protagonista inocente que no pidió venir al mundo, sino que, fui yo la que, sin contar contigo te traje, mi niña.

Estoy en deuda contigo, y por eso mi vida ha quedado al servicio de tu felicidad. Te quiero y con todo mi respeto hacia tu persona, ésta ha sido mi vida desde el 6 de enero de 1982. Cuando tú llegaste a mi vida yo era divertida y aventurera.

Con 20 años me ponía al mundo por montera, quizás era algo infantil, pero libre. Me casé y pronto me tuve que separar, porque tu padre, esa persona que nunca te ha querido conocer, me maltrataba hasta el límite de que pude perder la vida. Me propusieron que abortara, pero yo te quería tener. Miraba mi vientre y te preguntaba, pero no había contestación. Ya eras mía, ya eras Sandra. Tuve que empezar a luchar sola, pero tenía grandes planes para cuando nacieras.

Naciste, mi amor, y fueron viniendo todas esas cosas que tú y yo sabemos: la Aniridia, el tumor renal, el retraso madurativo, etc. Prometí dedicarme en exclusiva a ti. Tuve que cortar con los estudios. Mi carácter cambió, empecé a tener miedo de que alguien te hiciera daño, no quería oír la palabra «pobrecita», de cara a los demás reía y me mostraba fuerte. Comencé la búsqueda de una mejor calidad de vida para ti, lo que me supuso darme cuenta de que en esta vida, «tanto tienes tanto vales» (consigues las cosas si tienes dinero). Bus-

car colegios especiales de acuerdo con tu discapacidad, apoyo económico para poder darte llevarte a psicomotricidad y estimulación precoz, adaptar todas las actividades a tu pobre agudeza visual, etc.

Empecé a trabajar en dos sitios a la vez, pero también, a toda costa, quería vivir contigo fuera de mis padres, quería sentirme «madre» de verdad, ¡qué palabra tan bonita!, ¡cuánto me costó que la dijeras!

Necesitaba hablar con mis amigas, pero yo ya no estaba pensando en la diversión, aprendía a callar y a llorar en silencio, y en cierto modo me hice algo falsa e hipócrita (cuántos cambios en mi persona). La decisión que más me costó tomar fue cuando te extirparon el riñón y temían que la aorta estuviera también afectada. No permití que te realizaran más intervenciones. Si vivías poco tiempo tenías que ser feliz y con mamá.

Y después de todo este tiempo, 21 años, mi amor, creo que he conseguido que seas feliz, porque así me lo dicen tus educadores, pero sabes cual es mi gran reto. Ese reto sólo lo sabe Dios: «Quiero que te vayas antes que yo, no quiero dejarte sola en este mundo, que aunque tiene cosas buenas, tú no puedes estar sola en él». Mientras llegue ese día, continuaré luchando por ti.

Podríamos aprender tantas cosas de este personaje algo despistado que se llama Sandra. Ahora tiene un hermanito Sergio de 6 añitos, y respiro hondo cuando los veo jugar juntos, y cuando Sergio hace de cuidador de Sandra.

Nunca fui buena escribiendo, perdonen. Me ha costado mucho superar el problema y rehacer mi vida, aunque siempre hay un trocito de mí que es de Sandra.

Asociaciones integradas en FEDER

Asociación de Lucha contra la Distonía en España (ALDE) • Teléf.: 914379220 • alde@distonia.org
Asociación Andaluza de Lucha contra la Leucemia «Rocío Bellido» • Teléf.: 954181241 • aaleurociobell@telefonica.net
Asociación Catalana de Fibrosis Quística • Telefax: 934272228 • fqacatalana@fibrosiquistica.org
Asociación de Ataxias de Castilla-La Mancha • Teléf.: 985097152 • acampo4@almez.pntic.mec.es
Asociación Española de Extrofia Vesical Teléf.: 952880048 • asexve@extrofia.com
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 Andaluza de Hemofilia • Teléf.: 954240868 • andalucia@hemofilia.e.telefonica.net
Asociación Española de Déficit de Alfa-1 Antitripsina Teléf.: 956537186 • alfa1info@wanadoo.es
Asociación de Esclerosis Tuberosa de Madrid • Teléf.: 917193685 • Escletuber@wanadoo.es
Asociación de Epidermolisis Bullosa de España • Teléf.: 952816434 • aebe@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@vodafone.es
Associació de Lluita contra la Distonía a Catalunya • Teléf.: 932102512 • alde.c@terra.es
Asociación Síndrome de Angelman • Teléf.: 94171878 • ramsa@eresmas.com
Asociación Nacional Síndrome de Apert • Teléf.: 914457468 • ansapert@telefonica.es
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 • aedafes.es@telefonica.net
Asociación Valenciana para el Síndrome de Prader-Willi • Teléf.: 963471601
Asociación Balear de Afectados por la Trigonitis y la Cistitis Intersticial • Teléf.: 971665322 • abatyicipina@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
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
Associació Catalana de Osteogénesis Imperfecta • Teléf.: 933056205 • osteogenesisbcn@telefonica.es
Asociación Española contra la Leucodistrofia • Teléf.: 949200445 • leuco@asoleuco.org
Asociación Española de Porfirias • Teléf.: 954340071 • porfiria.es@terra.es
Associació d'Afectats de Siringomielia • Teléf.: 639253356 • siringo@cconline.es
Alianza Española de Familias de Von Hippel Lindau • Teléf.: 616050514 • alianzavhl@alianzavhl.org
Asociación Madrileña de Afectados por Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados • Teléf.: 639130323 • AMPASTTA@terra.es
Asociación Síndrome de Marfan (SIMA) • Teléf.: 965284198 • sima@marfansima.org
Asociación de Esclerodermia de Castellón • Teléf.: 964250048 • adec@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.: 957603161 • saludjurado@hotmail.com
Asociación para las Deficiencias que afectan al Crecimiento y al Desarrollo (ADAC) • Teléf.: 954989889 • a.d.a.c@telefonica.net
Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis • Teléf.: 968808437 • amhernan@ual.es
Asociación Andaluza de Ataxias Hereditarias • Teléf.: 954361675 • asadahe@interbook.net
Asociación Catalana para la Neurofibromatosis • Teléf.: 933074664 • info@acnefi.com
Asociación Andaluza contra la Fibrosis Quística • Teléf.: 954086251 • fqandalucia@supercable.es
Asociación Española de Enfermedades Musculares (ASEM) • Teléf.: 934516544 • asem15@suport.org
Asociación Española de Narcolepsia • Teléf.: 666250594 • informacion@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.: 934586653 • aacic@eresus.com
Asociación Valenciana Síndrome de Rett • Teléf.: 962998313 • valenciana@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 • aepmi@hotmail.com
Asociación Española de Ictiosis • Teléf.: 963775740 • info@ictiosis.org

Asociación Española de Síndrome de Sjögren • Teléf.: 902113188 • PILAR.DELAPENA@telefonica.es
Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson • Teléf.: 983372150 • wilsons@telefonica.es
Asociación Española de Esclerodermia • Teléf.: 917103210 • a.e.esclerodermia@wanadoo.es
Asociación Nacional de Afectados de Epilepsia Mioclónica de Lafora • Teléf.: 925292156 • lafora@retemail.es
Asociación Catalana para el Síndrome de Prader-Willi • Teléf.: 963471601 • praderwilli@cat.xarxabcn.net
Asociación Andaluza de Síndrome de X Frágil • Teléf.: 959280190 • sxf_andaluza@yahoo.es
Asociación Española de Prader Willi • Teléf.: 915336829 • Fax.: 915547569 • aespw@prader-willi-esp.com
Asociación Española del Síndrome de Joubert • Teléf.: 917782286 • bruano@ree.es
Asociación Nacional de Afectados por los Síndromes de Hiperlaxitud o Hiper movilidad y otras Patologías Afines • Teléf.: 928464607 • hiperlaxitud@canarias.org
Asociación Catalana de Fenilcetonuria (PKU) y otros trastornos metabólicos • Teléf.: 637293712 • opku@hotmail.com
Asociación Andaluza de Síndrome de Fatiga Crónica • Teléf.: 955085440
Asociación Huesos de Cristal OI Madrid • Teléf.: 916802284 • informacion@ahucemadrid.org
Asociación Española de Paraparesia Familiar • Teléf.: 630532475 • aepef@yahoo.es
Asociación de Enfermos de Mastocitosis • Teléf.: 916097289 • majerez@desinsl.com
Asociación Extremeña contra la Fibrosis Quística • Teléf.: 924555709 • fibqextremadura@terra.es
Asociación Española de Linfangioleiomiomatosis • Teléf.: 918584730 • aelam@telefonica.net
AHEDYSIA Asociación Humanitaria de Enfermedades Degenerativas y Síndromes Infancia y Adolescencia • AHEDYSIA@wanadoo.es
ANAYERP Asociación Nacional de Enfermedades Reumáticas Pediátricas • Teléf.: 630509024 • pvalerope@coma.es
CRECER Asociación Nacional para Problemas del Crecimiento • Teléf.: 968346218 / 968902202 / 968902203 • crecer@crecimiento.org
GRAPSIA Grupo de Apoyo del Síndrome de Insensibilidad a los Andrógenos • Teléf.: 654987482 • grapsia@yazzfree.com
AVAHE Asociación Valenciana de Enfermedad de Huntington • Teléf.: 963309040 • a_v_a_e_h@hotmail.com
ASEDH Asociación Nacional de Hiperlaxitud y otras Patologías Afines