

TRIBUNA LIBRE | SANTIAGO DE LA RIVA (Vicepresidente de la Fundación FEDER)

Las enfermedades raras en Castilla y León



Necesitamos caminar hacia un modelo asistencial en el que todas las personas con enfermedades poco frecuentes puedan beneficiarse de esta iniciativa



Una enfermedad es considerada rara cuando afecta a un número limitado de la población total, definido en Europa como menos de cinco por cada 10.000 habitantes. En Europa se estima que entre el seis y el ocho por ciento de la población mundial convive con estas patologías. En términos generales, se calcula que hablamos de 300 millones de personas en todo el mundo, tres de ellos en España dentro de los cuales entre 80.000 y 140.000 personas residen en Castilla y León.

Así se recoge en el Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León (PIERCYL) que esta Comunidad puso en marcha hace ahora justo un año. Este plan supone el eje vertebrador del abordaje de estas patologías a nivel autonómico y nació gracias al apoyo de Sanofi y la alianza entre Sanidad de Castilla y León (Sacyl), el Instituto de Investigación Biomédica de Salamanca (IB-SAL) y la voz de los pacientes, que se encuentran representados a través de nuestra federación.

Este Plan Integral pasa por implantar un modelo coordinado de atención integral que garantice el acceso en tiempo y forma, en condiciones de equidad, a todos los afectados para reducir la morbimortalidad y dar cobertura a las necesidades específicas para la mejora de su calidad de vida.

Además, plantea un abordaje desde el enfoque de la medicina personaliza-

da de precisión, para lo que plantea una estructura sanitaria en red con unidades, nodos asistenciales y equipos multidisciplinares de referencia, que permita ordenar los circuitos de atención. Esto garantizará una atención multidisciplinar y continuada, con la coordinación entre el ámbito sanitario y otros sectores para favorecer el acceso a los recursos sociosanitarios, educativos y laborales, así como su idoneidad.

Para la familia Feder es un orgullo contar con este plan que supone asimismo un reconocimiento a nuestras necesidades y un referente sobre cómo abordarlas. Además, da continuidad a iniciativas que Castilla y León ya estaba trabajando a través de la red de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR), dentro de la cual participan tres hospitales que aportan su conocimiento y experiencia a tres CSUR y una Red Europea de Referencia especializada en enfermedades oculares raras.

Necesitamos seguir ampliando esta red de colaboración y conocimiento, consolidando nuestras redes internas y caminar hacia un modelo asistencial en el que todas las personas con enfermedades poco frecuentes puedan beneficiarse de esta iniciativa, independientemente de su lugar de residencia.

Y todo ello lo ponemos en valor ahora en un momento doblemente especial para nosotros. En primer lugar, porque este 2024 cumplimos 25 años de trayectoria. Décadas en las que la familia Feder ha pasado de estar formada por siete a 418 organizaciones de pacientes trabajando unidas hacia un mismo fin: mejorar la calidad de vida de nuestro colectivo.

Pero además, lo hacemos –y este es el segundo motivo– en el marco del Día Mundial de las Enfermedades Raras. Bajo el lema ‘En enfermedades raras, ¿más vale prevenir que curar?’ queremos dar respuesta a las necesidades del colectivo partiendo de 3 ejes:

El primer investigación, porque EURORDIS afirma que sólo el 20 por ciento de las enfermedades raras se están investigando. Si bien se ha avanzado mucho, tenemos un gran reto por delante si tenemos en cuenta que hablamos de miles de enfermedades raras.

En segundo lugar diagnóstico, porque la mitad de nosotros hemos esperado más de seis años para lograr un diagnóstico, según pone de relieve el reciente estudio ‘Determinantes del retraso diagnóstico: repercusión social y familiar’.

En tercer lugar, tratamiento porque a día de hoy, sólo el seis por ciento de las enfermedades raras cuentan con medicamentos, por lo que este tratamiento va más allá de los fármacos: rehabilitación, logopedia, fisioterapia o incluso atención psicológica.

En definitiva, este Día Mundial viene cargado de retos: la investigación, el diagnóstico y el tratamiento como fórmulas de frenar la enfermedad y sus consecuencias.

Mujeres de ébano



EL BLOC DEL GACETILLERO
JESÚS FONSECA

Son existencias ocultas. Pero tienen rostro propio, único e irrepetible. Madres dispuestas a dar la vida por los suyos. Mujeres sencillas, pero audaces, que se arriesgan a cruzar el océano con inmensa confianza, en busca de un futuro para sus hijos, persuadidas de que ningún camino es largo para conseguirlo. Son ‘mujeres de ébano’, como esa madera noble, de color oscuro, casi negro, procedente del África subsahariana, que sirve para elaborar hermosas esculturas y ebanistería. A esas ‘mujeres de ébano’, quiero dedicar mi gacetilla de hoy, aún a sabiendas de que una columna es apenas una gota de agua en medio del océano; pero mejor esto, que quedarse cruzado de brazos, ante una de las realidades más inhumanas que vivimos, día tras día. El hecho es que, en la última década, la población migrante femenina ha aumentado, en nuestro país, en casi un 500%. Casi cuatro millones de mujeres migrantes viven en España. Un desafiante reto social que exige, ¿cómo no?, una respuesta urgente. Algo habrá que hacer, digo yo, para embridar esta situación y comportarnos como una sociedad humana y vividera. Las mujeres que llegan a las costas europeas, procedentes del África negra, suelen haber sufrido violencia sexual en sus países de origen. Proviene de sociedades donde la mutilación genital femenina, los matrimonios forzados, la poligamia... y esas otras agresiones, tan frecuentes en el entorno familiar, que quedan impunes, están a la orden del día. De hecho, la violencia hacia ellas o hacia sus hijas, es una de las razones principales por las que la inmensa mayoría decide dejar atrás su tierra, casi siempre embarazadas o con alguno de sus chiquitines en brazos. Visibilizar a estas madres, sería lo primero que tendríamos que hacer. Y luego ofrecerles esa hospitalidad tan necesaria, mediante una «acogida respetuosa y cálida», en feliz expresión de Cristina Manzanedo, para quien «el derecho de los niños a vivir en familia debe prevalecer y, las reagrupaciones familiares, agilizarse lo máximo posible». Importa lo que importa: ayudar a estas madres de manera concreta y eficaz. ¿Y eso cómo se hace? Pues, además de no penalizando a las que llegan, creando herramientas para que salgan adelante y no vean truncada su esperanza. Algo que pasa por el acceso a los derechos sociales básicos y, sobre todo, por crear un clima de confianza mutuo y trabajo que les permita sobrevivir. No existe otro camino. Necesitan independencia económica, como cualquier mujer, algo que sólo es posible a través de la participación social. Mal camino es el de criminalizar a estas ‘mujeres de ébano’, que llegan a nuestras costas. Ante todo, porque van a seguir viniendo; y, en segundo lugar, porque a quien llega, se le saluda –que es de gentes bien educadas, como nosotros– y luego se intenta, por todos los medios, echar una mano. Tenemos que entender que, sin un trabajo digno y remunerado, es imposible la integración de cualquiera en un nuevo país. No pongamos barreras. Esas mujeres, representan un potencial para España, que deberíamos saber aprovechar.

SANIDAD | ENFERMEDADES POCO FRECUENTES



La psicóloga Aída Guerra (l) y la trabajadora social Sandra Caballero trabajan en la sede regional de Feder. | JONATHAN TAJES

Miastenia y retinosis, las que tienen más prevalencia

El último Informe Epidemiológico de Enfermedades Raras de Castilla y León, publicado en junio del año pasado y referente a 2022, refleja que las dos patologías poco frecuentes que tienen más prevalencia en Valladolid son la miastenia gravis, con 3,64 casos por cada 10.000 habitantes y la retinosis pigmentaria, con 2,66. La primera es una dolencia que causa debilidad en los músculos voluntarios y la segunda tiene que ver con la degeneración de la retina. Las siguientes enfermedades con más prevalencia son la fibrosis quística (1,31 casos por 10.000 habitantes), la distrofia miotónica de Steinert (1,21), la hemofilia A (1,17) y la enfermedad de Kawasaki (1).

Los afectados por enfermedades raras piden más formación para sanitarios y mejorar la prevención

Los más de 48.000 vallisoletanos que las sufren luchan contra el estigma social y el desconocimiento, que hace que los diagnósticos certeros tarden años en llegar

ÓSCAR FRAILE / VALLADOLID

Según el Registro de Enfermedades Raras de Castilla y León (Rercyl), en Valladolid hay 48.586 personas que sufren una o varias de estas patologías. Es decir, un 9,3% de la población. Se considera como tales a las enfermedades que tienen una incidencia que está por debajo de cinco casos por cada 10.000 habitantes. El jueves de la próxima semana se volverá a celebrar el día mundial sobre unas patologías que, aunque han ganado espacio mediático en los últimos años, siguen siendo grandes desconocidas para la población, y lo que es más preocupante, para buena parte de los sanitarios. Al menos eso es lo que denuncian los afectados, quienes tienen la sensación de saber mucho más de su enfermedad que algunos de los doctores que se encuentran en el inevitable peregrinaje que tienen que hacer de consulta en consulta y de hospital en hospital.

Tanto es así que la delegación regional de la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder) se

DATOS

El asociacionismo, vital

Las asociaciones de enfermos y familiares suplen las funciones de una administración que en muchas veces no llega a prestar los servicios que precisan estas personas. Feder aglutina 418 organizaciones en toda España, 22 de ellas en Castilla y León, con 2.846 socios.

2.846

Sin tratamiento

6

Aparte del retraso en el diagnóstico certero, otro de los problemas que tienen estas enfermedades es que la inmensa mayoría de ellas no tienen tratamiento. Concretamente, solo lo tienen el 6% de las más de 6.300 identificadas en Europa, según la Organización Europea de Enfermedades Raras (Eurordis).

1,25

INVESTIGACIÓN

El Pacto por la Ciencia y la Innovación firmado por el Gobierno y más de 80 entidades en 2021 establecía que la financiación pública destinada a I+D+i, sin incluir las partidas financieras, debería alcanzar el 0,75% del PIB este año e ir incrementando ese porcentaje hasta llegar a 1,25% en 2030. Pues bien, desde Feder consideran que se debe ser más ambicioso en este sentido, porque la investigación es la base de una mejora a largo plazo de las condiciones de vida de los afectados por enfermedades raras.

reunió a finales del año pasado con representantes de varias consejerías de la Junta para hacer un seguimiento del Plan Integral de Enfermedades Raras de Castilla y León (Piercyl) y trasladó esta preocupación, entre otras. Una formación que pretenden que se haga extensiva también a los educadores, toda vez que la mayoría de estas patologías aparece en edad pediátrica. Sandra Caballero, trabajadora social de Feder, aboga por impartir un curso obligatorio a los docentes sobre este tema para que sepan identificar posibles comportamientos que sean síntomas de estas enfermedades.

El desconocimiento es el factor principal para que los plazos del diagnóstico certero se dilaten. La media es de cuatro años en España, aunque uno de cada cinco pacientes tienen que esperar más de una década, con las consecuencias que esto tiene para el agravamiento de la enfermedad y la calidad de vida del paciente. Evidentemente, la formación tiene que ir de mano de la investigación. En la declaración institucional que hará Feder este año reclamará una ambición que vaya más allá del 0,75% del PIB previsto en investigación para este año y del 1,25% antes del 2030.

PREVENIR. Aunque la mayor parte de las enfermedades raras tienen un origen genético, desde Feder aclaran que sí es posible trabajar en la prevención. Una afirmación que se basa en la definición que hace la Organización Mundial de la Salud de la palabra 'prevención', que no solo es intentar evitar que aparezca la enfermedad, sino también «dete-

PASA A PÁGINA SIGUIENTE >>>>

ALERTA SANITARIA | LA PANDEMIA, ASDFASDF

» VIENE DE PÁGINA ANTERIOR

ner su avance y atenuar las consecuencias una vez establecida». Y ahí es donde se puede trabajar para las enfermedades poco frecuentes. Desde Feder destacan la importancia de la investigación para entender el origen de las mismas, el desarrollo de programas de diagnóstico para la detección precoz y el acceso a tratamientos farmacológicos y otro tipo de terapias.

Y que este acceso sea en condiciones de equidad. Es decir, que no dependa de la comunidad de residencia del paciente o del área de salud dentro de un mismo espacio urbano.

INCOMPRESIÓN. Los pacientes de enfermedades raras también tienen que enfrentarse a la incompreensión social. A veces, incluso de sus propias familias, que no tienen las herramientas ni saben cómo gestionar una situación que también puede cambiar sus vidas. En muchas ocasiones, sufrir una enfermedad rara es sinónimo de estar sometido a un juicio constante. No solo de los tribunales médicos para conseguir un determinado grado de incapacidad, sino del propio entorno. Mónica Merino, que padece la enfermedad de Gaucher, tenía reconocido un 33% de discapacidad que le fue retirado en una revisión. Ella llevó su caso a los tribunales, ganó y acabaron reconociéndole un grado de discapacidad superior. Pues bien, su abogada le recomendó que no acudiera presencialmente al juicio para que su imagen «de normalidad» no influyera en la decisión. «A mí me dijeron lo mismo», explica Miriam Aguilar, paciente de fibrosis quística, quien también tuvo que llegar a juicio para conseguir la incapacidad laboral. «Tú puedes ir con todos los informes médicos que quieras, pero lo primero que entra por el ojo es la exploración visual», añade Sandra Caballero. De eso sabe mucho también Mila Barrena, que sufre paniculitis lúpica y que tuvo que aguantar que una doctora le preguntara si quería dar pena al ir a una consulta con muletas. Y no, simplemente estaba convaleciente de una rotura de tibia tras un tropezón. Los afectados reivindican su derecho a no tener que 'dar pena' constantemente para justificar enfermedades que, en muchas ocasiones, son invisibles.

Otro problema al que se enfrentan estas personas es la pérdida de sus redes más cercanas. La primera, la laboral, al tener que coger constantes bajas o dejar el empleo; después, la familiar y de amigos, que dejan de llamar cuando el afectado se aleja, en la mayoría de ocasiones porque sus problemas de salud limitan su capacidad o ganas de salir de casa. Y también tienen un impacto, a veces definitivo, en las relaciones de familia. «Hay muchos más casos de divorcios que en parejas de personas sanas», señala el presidente de la Asociación Retina Castilla y León, Pedro Herrero.

Pedro Herrero
RETINOSIS PIGMENTARIA

«Tuve que ir al psicólogo durante dos años después de que me dieran el diagnóstico»

Aunque a Pedro Herrero no le diagnosticaron la retinosis pigmentaria hasta los 34 años, él empezó a tener síntomas cuando tenía 16. Por entonces ni se podía imaginar que se trataba de esta enfermedad hereditaria y degenerativa que afecta a la visión. Solo pensaba que era «patoso» cuando se tropezaba con las cosas y no le daba importancia a que su vista tardase más que la de los demás en adaptarse a los espacios con poca luz. «Pero la pérdida de visión es progresiva y siempre llega un momento en el que dices 'aquí pasa algo'». Cuando el oftalmólogo le dio la noticia, con bastante tacto, algo que no siempre pasa, Herrero tenía «entre diez y 15 grados de visión, cuando lo normal es entre 160 y 180». Eso le hizo entender, por ejemplo, por qué tenía la sensación cuando conducía de que los coches le aparecían «de repente» por los laterales. Simplemente, no los veía con la antelación adecuada debido a su enfermedad.

El impacto emocional de esta noticia fue tal que durante dos años tuvo que recibir tratamiento psicológico. No era fácil de asumir, ni para él ni para su familia, una enfermedad degenerativa justo en el momento en que iba a ser padre por primera vez. Uno de los primeros golpes fue tener que pedir la incapacidad laboral y dejar su puesto de funcionario de prisiones. «Cuando dejas de trabajar tan joven, mucha gente te dice 'qué bien', pero lo cierto es que lo que necesitas es ser productivo y aportar, algo que yo he suplido con el movimiento asociativo», explica Herrero, que también es presidente de la Asociación Retina Castilla y León (Recyl). Esos diez grados de visión que tenía cuando le diagnosticaron la enfermedad hoy se han reducido a cuatro. «Soy ciego legal, una consideración que es para las personas que tienen menos de diez», concluye. La retinosis pigmentaria es una enfermedad rara que provoca el deterioro progresivo de las células de la retina.



El presidente de Recyl, Pedro Herrero. // TAJES

Miriam Aguilar
FIBROSIS QUÍSTICA

«Los médicos le dijeron a mi madre que yo no iba a vivir más allá de los 14 años»

Actualmente la fibrosis quística se detecta tras el nacimiento, con la prueba del talón, pero cuando Miriam Aguilar era niña, esto todavía no era así, de modo que a ella le diagnosticaron la enfermedad cuando tenía doce años. Por entonces estaba más cansada de lo que es normal para un niño de esa edad y casi siempre constipada, sin que ningún medicamento pudiera remediarlo. Cuando le dijeron lo que le pasaba, el impacto emocional no fue muy grande, quizá porque una niña de esa edad no tiene capacidad para poner en contexto todo lo que significa padecer esta enfermedad degenerativa. El palo fue mucho más grande para sus padres. «Siempre me cuentan que fue un momento muy duro, mi madre se desmayó en el ascensor del hospital porque le dijeron que yo no iba a vivir más allá de los 14 años», explica. Fue un mensaje crudo, pero realista. Era lo que había por entonces. Pero la esperanza de vida ha mejorado mu-

cho desde entonces y ahora ronda los 40. Aguilar tiene 42 y actualmente preside la asociación regional de estos pacientes. «Yo ya me he pasado el juego», bromea entre risas.

Administrativa que trabajaba en el sector público, tuvo que dejar su empleo por la fibrosis quística. «Llegó un momento en el que cada vez iba a peor, menos capacidad pulmonar y más ingresos hospitalarios, y la médica me dijo que había que parar porque el cuerpo no daba para más», recuerda. Afortunadamente, ella no tiene afectado el aparato digestivo, como sí que les pasa a otros pacientes, pero tiene la mitad de capacidad pulmonar que una persona sin esta patología. Dadas las circunstancias, Aguilar tiene una filosofía de «vivir muy al día», sin miedo a casi nada y sin pensar mucho cada paso a dar. «Nunca sé cómo voy a estar mañana», dice. Su hija es el motor de una vida que hoy entrega, en parte, a ayudar a los que tienen la misma patología que ella.



Miriam Aguilar posa en la sede de Feder. // TAJES

Milagros Barrena
PANICULITIS LÚPICA



Las muletas se han convertido en una ayuda fundamental para Milagros. / J. TAÑES

«Compartir la enfermedad con otros pacientes me ayudó a superar el trauma»

Milagros Barrena se ha tenido que acostumbrar a vivir buena parte de su vida con dolor. Concretamente, 27 de sus 67 años. Cuando tenía 40 empezó a sufrir unas molestias que se fueron intensificando con el tiempo y que se volvieron inaguantables cuando tenía 46. Todo consecuencia de la paniculitis lúpica que sufre. «La grasa del cuerpo se me hace fibrosa, y eso me va cogiendo tendones y es muy doloroso», explica. Realmente se trata de una forma infrecuente de lupus que se traduce en molestias por todas las partes del cuerpo. Como tantos pacientes de enfermedades raras, Barrena fue víctima del desconocimiento y los médicos tardaron dos años en hacer un diagnóstico certero. «Fue complicado porque no tenía ningún síntoma en la piel ni la mariposa (en referencia a la epidermólisis bullosa, conocida coloquialmente como piel de mariposa), pero sí muchos dolores», recuer-

da. Aunque la paniculitis de momento no ha afectado a sus órganos, sí que lo ha hecho con su cadera, rodillas, brazos y pies. Hasta el punto de que ahora depende de su marido para hacer muchas cosas del día a día. Ella, que siempre fue muy activa e independiente, ha tenido que acostumbrarse a otra vida: «Vivo en la plaza Circular y no llego a la plaza de España porque me quedo rígida, tengo que ir con las muletas o me tienen que llevar en silla de ruedas», reconoce. Nada fácil de asumir, aunque en todo este proceso ha habido un factor para que ella lo lleve mejor: compartir la enfermedad con otros pacientes. «Durante nueve años estuve ingresada durante una semana al mes para el tratamiento, y ahí formamos como una familia que me ayudó a superar el trauma de asumir que tienes esta enfermedad», asevera. Aunque fuera a base de humor y de reírse de su propia tragedia. Su experiencia dice que lo malo, si es compartido, es mucho más llevadero.

Plan Disfruta Seguro



Seguros de Hogar

Disfruta tu hogar. Nosotros lo protegemos

Paga mes a mes y obtén hasta un

8% de bonificación el primer año*



Hasta el 31 de marzo



Al contratar tu Seguro del Hogar con una prima mínima de 150€, y fraccionar el pago mes a mes, te llevas una tarjeta con 15€ para apoyar el comercio local.†



* Bonificación el primer año sobre la prima de los seguros incluidos en el Plan Disfruta Seguro. Para acceder a la bonificación, se requiere la asignación mínima de dos de los seguros incluidos en el Plan Disfruta Seguro, siendo al menos uno de ellos de nueva contratación. Todos los seguros asociados al Plan, deben estar contratados en la misma Caja Rural, debiendo estar el comprobante de pago con cargo a la tarjeta Tarifa Plena Multirrangibilidad. Más información y bases del Plan Disfruta Seguro en www.seguroscaja.es. † Promoción válida desde el 1 de enero hasta el 31 de marzo de 2024. Se entregará una Tarjeta Visa de 15 € a aquellos clientes que contratan un Seguro Multirangibilidad del Hogar con una prima mínima anual de 150 € y fraccionan el pago mensualmente con la Tarifa Plena Multirangibilidad. Quedan excluidos los pólizas contratadas dentro del periodo promocional independientemente de su fecha de efecto. La tarjeta tiene la consideración de rendimiento de capital mobiliario, sujeto a la atención establecida en la legislación vigente. Promoción no acumulable o compatible con otras ofertas vigentes.

cajaviva
caja rural

www.cajaviva.es



Mónica Merino
ENFERMEDAD DE GAUCHER



Mónica Merino padece enfermedad de Gaucher. / J. TAÑES

«He estado durante 22 años yendo al hospital cada 15 días a recibir tratamiento»

Mónica Merino es una de las pocas personas en España que padece la enfermedad de Gaucher, una patología que tiene su base en el déficit de la enzima glucocerebrosidasa. «Eso hace que la sangre esté mal, que tenga anemias y cansancio generalizado, y también afecta a la médula ósea, de modo que me dan infartos en los huesos y esa parte se necrosa y ya se queda muerta», explica. Merino tiene una prótesis de cadera y ha tenido que pasar periodos muy largos de su vida postrada en una cama, ya que se trata de una patología muy incapacitante. En ocasiones, hasta meses de forma ininterrumpida. «Me jubilaron muy joven y la gente me decía 'qué bien, que te van a pagar una pensión'; y yo les respondía que se quedaran con mi enfermedad y que yo iba a trabajar», añade. Su caso es un claro ejemplo de la importancia que tiene la investigación para mejorar la vida de estos pacientes, porque,

cuando era pequeña y adolescente, no había tratamiento. Los medicamentos aparecieron hace 'solo' 30 años, y desde entonces está mucho más estable. De hecho, hace más de tres años que no utiliza la silla de ruedas para desplazarse, aunque sigue apoyándose en bastones y muletas en ocasiones. Además, la medicación que antes tomaba por vía intravenosa y que la obligaba a ir al hospital cada 15 días, ahora ha pasado a ser oral. «Eso sí que me ha cambiado la vida, porque te sientes menos enferma, basta con llevar las pastillas en el bolso y te olvidas del hospital», dice. La detección de su enfermedad tampoco fue nada fácil para los sanitarios. Hasta que no cumplió cuatro años no tuvieron claro que sufría la enfermedad de Gaucher. De hecho, antes de esa edad los médicos la trataron como si fuera leucemia y avisaron de que, probablemente, no viviría más de 15 años. Afortunadamente, se equivocaron, y Merino está a punto de soplar 50 velas.