

PLANTAR CARA A LA ENFERMEDAD

el Periódico **Ganar Más** Información económica y bursátil **Anunci@** Ofertas de trabajo e inmobiliarias

GRACIAS A LA MEDICINA PREVENTIVA Y A LA LUCHA DE SU MADRE, ESTOS NIÑOS EXTREMEÑOS, CON SÍNDROME DE STICKLER, DISFRUTAN DE UNA VIDA FELIZ Y DE UN FUTURO ESPERANZADOR.



Plantar cara a la enfermedad

1.864 extremeños padecen alguna de las 8.000 dolencias raras

Páginas 2 a 5

reportaje

ANÁLISIS DE LOS TEMORES DE TENESSE WILLIAMS

cine

CRÍTICA DE LA PELÍCULA DIARIOS DE MOTOCICLETA

salud

ALIMENTOS IDONEOS PARA EVITAR EL CÁNCER

DOMINGO 17 DE OCTUBRE DEL 2009

entrevista Páginas 6 y 7

Maruchi León
Actriz
"Voy en la moto y creo que estoy de bolo en Cáceres"

reportaje Págs 8 a 10

EEUU se prepara para elegir nuevo presidente

Los norteamericanos tienen una cita con las urnas el día 2

reportaje Pág. 11

Un filme recrea el traslado del patrimonio en la guerra civil

El documental se estrena en el Festival de Valladolid

Dolores, Eva, Josefa y Raquel no son cuatro madres al uso. Ellas no disfrutaban de ver crecer a sus hijos con la tranquilidad que impone la normalidad; ellas departen con médicos especialistas con la misma soltura que un científico; ellas viven por y para sus hijos; y a las cuatro se les derrumbó la vida cuando un médico les anunció la mala nueva: sus hijos padecen alguna de las más de 8.000 enfermedades raras conocidas en el mundo.

Desde ese instante, iniciaron un calvario agotador, que comenzó con la asimilación del diagnóstico, prosiguió con la búsqueda de información sobre la enfermedad y continúa con la lucha por una asistencia idónea...

Definición

Julián Mauro Ramos, jefe del Servicio de Epidemiología de la Consejería de Sanidad y Consumo explica que una enfermedad rara es aquella patología que presenta una escasa frecuencia en la población, que compromete a enfermos crónicos y dependientes del sistema sanitario. No obstante, su denominación varía según el ámbito geográfico. En Estados Unidos, la prevalencia de una enfermedad rara se sitúa en 7,5 casos por cada 10.000 habitantes, en Australia 1 por cada 10.000, en Japón, 4 por cada 10.000 y en Europa, 5 casos por cada 10.000 habitantes. Esta cifra es la que se aplica en España y la reconocida por la Organización Mundial de la Salud (OMS).

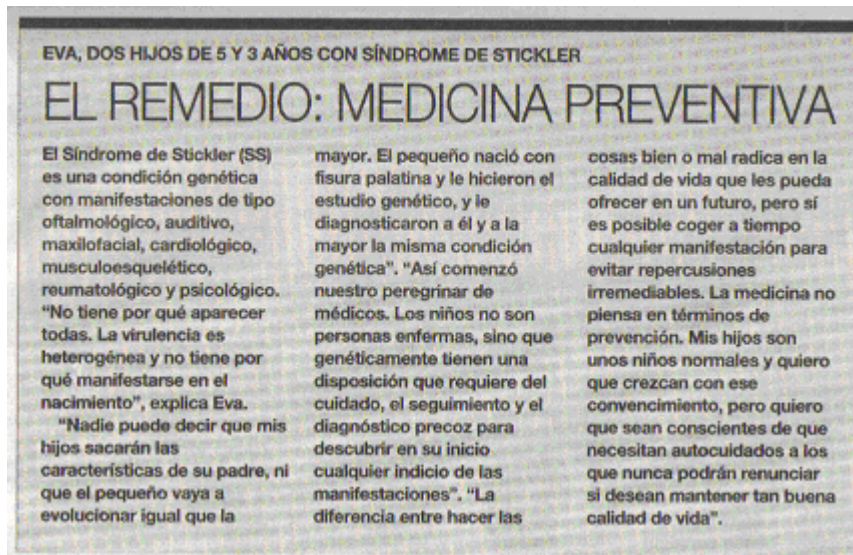
Además de la escasa frecuencia, las enfermedades poco comunes conllevan la dificultad de conseguir un diagnóstico rápido y fiable por el desconocimiento de los facultativos; lo que también implica que los pacientes no reciban el tratamiento pertinente porque, normalmente, no existe. Asimismo, los medicamentos específicos, conocidos como huérfanos, suponen un coste elevado para las industrias farmacéuticas, “cuya relación coste-beneficio no interesa, debido al reducido número de pacientes a los que va dirigidos”. No obstante, desde la Unión Europea se han establecido incentivos para fomentar la investigación, desarrollo y comercialización de estos fármacos.

Por último, estas dolencias inciden negativamente en la calidad de vida de los afectados porque el carácter degenerativo e irreversible atañe a las capacidades del enfermo en su entorno físico y social.

En diciembre de 2.001, el Ministerio de Sanidad y Consumo puso en marcha el Programa de Investigación Español para el Estudio de Enfermedades Raras y, en el 2.003, se constituyó la Red Epidemiológica de Investigación sobre Enfermedades Raras (REpIER), en la que trabajan investigadores clínicos, epidemiológicos, farmacólogos, genetistas y expertos en biología molecular. (http://www.isciii.es/publico/drvisapi.dll?MIval=cw_usr_view_folder&ID=31).

Enfermos y familiares

Tanto Dolores como Eva, Josefa y Raquel sufren con sus hijos, pero no sólo por el dolor físico, sino también por el emocional. Las cuatro soportaron desorientación, desconcierto, desesperanza, soledad y aislamiento, y todas convirtieron internet en su fuente de información y de contacto con otros afectados o con sus familiares. “Te sientes muy sola. Gracias a internet me fui empapando de información, que yo facilitaba a los médicos. No sabía navegar, ni conocía idiomas, pero por las noches buscaba información”, confiesa Eva, que tiene dos hijos con síndrome de Stickler, una dolencia degenerativa que afecta a la vista, al oído, a las articulaciones y a los huesos...



La falta de información causa graves perjuicios a los afectados, pero no sólo por la peregrinación en busca de un diagnóstico certero y un tratamiento adecuado, sino también porque no consiguen información suficiente sobre las buenas prácticas diarias, la estimulación precoz, pronóstico y autonomía, "todo provoca un importante estado de desasosiego en la familia y no reciben una atención pública de calidad como la que reciben aquellos que padecen enfermedades más frecuentes, por lo que se sienten discriminados por el sistema sanitario".

Asimismo, los pacientes sufren dos tipos de consecuencias por su patología: las que afectan a la calidad de vida en la vertiente física y en el aspecto psíquico. Además, cuatro circunstancias influyen en ellos: si su enfermedad deriva o no en una demencia; perspectivas de vida; nivel de autonomía personal para el día a día que le permitirá depender o no de familiares o cuidadores, y la edad de detección de la dolencia.

En este sentido, Julián Mauro Ramos determina que, si la enfermedad deriva en la infancia, el afectado experimenta una progresiva dependencia familiar y de cuidadores, y no puede asistir a centros educativos. Por el contrario, no existe sufrimiento psíquico del paciente, porque no es consciente de su deterioro físico. En el mismo caso, pero si la detección es en la madurez, el enfermo sí padece sufrimiento psíquico, ya que sí es consciente de su enfermedad.



Cuando las expectativas de vida dependen de la evolución de la enfermedad, los afectados necesitan la adaptación progresiva de la vivienda y del entorno: “Les afecta al estado emocional con sentimientos de miedo a la muerte; se registran intentos de suicidio y hay una necesidad constante de apoyo psicológico”.

Existe un cuarto grupo de afectados, cuyas consecuencias dependen de la eficacia del tratamiento, del nivel de dependencia y su detección en la niñez o en la adolescencia. En esta situación, el efecto de la enfermedad perjudica a las limitaciones físicas con sufrimiento físico durante el tratamiento, “si bien aceptan mejor la enfermedad los afectados que las familias. Necesitan apoyo psicológico durante el tratamiento”.

Los pacientes también encuentran dificultades en los ámbitos educativos y laboral. En el primer caso, Julián Maruo Ramos aclara que, en las zonas rurales, no existen colegios de educación especial cercanos y cuando requieren estimulación precoz o tratamiento psicológico “es deseable que lo reciban en el mismo centro escolar de su zona, por lo que se requiere que sea especializado, con aulas especialmente preparadas y profesor de apoyo adecuado. A todo ello, se suma los rechazos en centros educativos ante enfermedades que no encajan en lo previsible”.

En cuanto al aspecto laboral, Ramos incide en que la enfermedad rara tiene el obstáculo de la discapacidad, además del de la propia enfermedad por desconocida: “sospechosa de cualquier contagio, etcétera. Por ello, muchos de los afectados que trabajan lo hacen en las escuelas u organizaciones que existen alrededor de la enfermedad, por lo que están mal pagados o son voluntarios. Los que tenían un trabajo con anterioridad a la enfermedad difícilmente lo pueden mantener y las búsquedas de trabajo son realmente penosas por la carga de marginación y rechazo”.

María José Sánchez insiste en la urgencia de equiparar los derechos de estos pacientes con el resto de la población, tanto desde la perspectiva sanitaria, con el abordaje multidisciplinar de las enfermedades, como la social.