Las enfermedades raras afectan a 35.000 personas en Castellón - Mediterráneo - 23/05/2016

HAY 7.000 PATOLOGÍAS DIFERENTES

Las enfermedades raras afectan a 35.000 personas en Castellón

Los pacientes se enfrentan a retrasos de hasta 10 años en el diagnóstico y a un desembolso que supera los 350 euros al mes

Unos niños ayudan a un escolar que va en silla de ruedas como consecuencia de una enfermedad rara que afecta a su movilidad.

ELENA AGUILAR
eaguilar@epmediterraneo.com
CASTELLÓN

Niños que cerca de la adolescencia se comportan como bebés. Músculos que no funcionan. Problemas gastrointestinales. Sensación dolorosa de ardor en las manos. Cambios bruscos del estado de ánimo. Incoordinación de movimientos, hiperpigmentación cutánea... Son solo algunos de los síntomas (y consecuencias) de las llamadas enfermedades raras. Y la realidad es que no son tan minoritarias. Al contrario. Los enfermos *raros* representan, solo por detrás de las personas mayores, el colectivo sanitario más numeroso de Castellón: unas 35.000 personas. Pero esta cantidad se diluye cuando se expone la otra parte de la fórmula: en el mundo hay unas 7.000 de estas dolencias. Si se divide el total de afectados por el de las posibles patologías se explica el porqué de su abandono. En la provincia tocan a 5 personas cada una. Muy pocos para suscitar grandes intereses.

Una enfermedad rara es aquella que afecta a menos de cinco personas por cada 10.000. Sus nombres, además, son difíciles de recordar y hasta de pronunciar. Síndrome de inversión/duplicación del cromosoma 15, laminopatía congénita, distrofia muscular de Duchenne, esclerosis lateral amiotrófica (ELA), mal de Addison, síndrome de Sanfilippo... y, para colmo, no todas tienen la misma frecuencia. Algunas, como la esclerodermia, golpean a 5.000 pacientes en España (81 en la provincia). Otras, como el síndrome de microdelección 5q14.3-MEF2C, afecta solo a dos niñas en España. Una de ellas, Celia, vive en Castellón. Lo poco que este tipo de enfermedades tienen en común es que la inmensa mayoría son crónicas y tienen origen genético, aunque no todas son hereditarias.

EL PERIPLO SANITARIO // El principal problema es que son grandes desconocidas incluso para los médicos. "Cómo mínimo el diagnóstico de la enfermedad tarda entre uno y dos años. Y eso en el mejor de los casos, porque conocemos enfermos que han tardado hasta una década", apunta Juan Carlos González, presidente de la Asociación de Esclerodermia de Castellón (Adec) y desde hace pocos días delegado en la Comunitat de la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder).

La Facultad de Medicina de la Universitat de Valencia es la única en España que, hoy por hoy, imparte una asignatura sobre enfermedades raras. "Es una avance importantísimo. Los médicos de atención primaria suelen dar palos de ciego y que se estudie en la universidad es una gran noticia y se podrían acortar los plazos en el diagnóstico. Ojalá, dentro de poco, sucediera lo mismo en la Facultad de Ciencias de la Salud de la Jaume I", añade González.

Ese retraso en el diagnóstico al que se refiere el delegado de Feder en la Comunitat tiene varias consecuencias. "La más frecuente es no recibir ningún apoyo ni tratamiento, aunque también destacan el haber recibido un tratamiento inadecuado y el agravamiento de la enfermedad", apuntan desde la federación.

UNA ENFERMEDAD CARA // Cuando llega el diagnóstico empieza el desembolso económico. Porque tener una enfermedad rara es caro, muy caro. Las asociaciones estiman que el coste del diagnóstico y tratamiento de la patología cuestan, de media, unos 350 euros al mes, aunque hay familias que se enfrentan a un desembolso que supera con creces los 1.000 euros mensuales. Y no todos pueden aguantarlo.

El coste del tratamiento es alto, pero eso sucede en el mejor de los casos. En el peor, la enfermedad cuenta con muy pocos conocimientos científicos, es decir, nada se sabe de ella. Y es ahí donde las familias toman el mando. Pero el primer obstáculo es que investigar cuesta dinero, aunque la imaginación está para eso. Asociaciones como Rett, Aludme o Microdección, todas en la provincia, llevan a cabo una labor titánica cuyo objetivo es conseguir fondos para mejorar la calidad de vida de los pacientes (muchos de ellos niños de muy corta edad) y avanzar en una investigación que en la mayoría de los casos se lleva a cabo a miles y miles de kilómetros de distancia.

La labor de las familias es encomiable pero hay más problemas. Otro (uno más) es que falta una sistematización, también que se considere a los enfermos como crónicos (lo que reduciría su aportación en la compra de medicamentos) y que exista igualdad en el acceso a las novedades que se produzcan. "Haría falta un fondo de cohesión estatal y también más coordinación y centros de referencia", sentencia Juan Carlos González. Porque hoy por hoy, más de la mitad de los afectados ha tenido que viajar en los últimos dos años fuera de Castellón a causa de su enfermedad. Y otro apunte más: el 40% se han desplazado 5 ó más veces.

MÁS INFORMACIÓN Y SUGERENCIAS
www.elperiodicomediterraneo.com
Contestador: 964214322 Buzón: 25511 CONT