

# CISAT

Centro de Investigación  
del Síndrome del Aceite Tóxico  
y Enfermedades Raras



El Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico, conocido con sus siglas, CISAT, va a pasar en breve a ampliar su nombre, añadiendo al anterior y «Enfermedades Raras». Pertenece al Instituto de Salud Carlos III, que a su vez es un Organismo Público de Investigación del Ministerio de Sanidad y Consumo.

El CISAT es un Centro dedicado a la investigación epidemiológica de enfermedades de origen desconocido, y es el Síndrome del Aceite Tóxico, uno de los ejemplos claros, tanto como enfermedad nueva como enfermedad rara y única que le ha proporcionado la experiencia suficiente para abordar la investigación sobre Enfermedades Raras.



CISAT



Papeles de

# FEDER

Federación Española De Enfermedades Raras

N.º 0 • 4.º TRIMESTRE 2001



■ **ANIRIDIA** prepara su II Foro sobre Nuevos Avances e Investigaciones

■ **Jornadas sobre Síndrome X Frágil**

■ **Síndrome de Sjögren: Queja ante el Defensor del Pueblo**

■ **Primera residencia integral para enfermos de Esclerosis Múltiple**

■ **Presentación oficial de la Alianza de Familias de Von Hippel-Lindau**

■ **Éxito del III Encuentro Anual de ASEXVE**

■ **FEDER: ¿Quiénes somos? qué pretendemos... qué hemos hecho hasta ahora... ¿Qué es el SIO?**

■ **Estudio sobre Enfermedades Minoritarias más Significativas**

■ **Plan de Acción de las Enfermedades Raras**



Instituto de Salud Carlos III

CISAT

CENTRO DE INVESTIGACIÓN SOBRE EL SÍNDROME DEL ACEITE TÓXICO

■ **Entrevista con Manuel Posada, Director del CISAT**

# A modo de presentación

Más de 5.000 enfermedades raras —4.000 son síndromes causados por una anomalía genética— se vienen contabilizando, a la hora de hacer un análisis de estas enfermedades que aunque de baja incidencia, respecto a otras más conocidas y generalizadas, ya que en Europa la ratio es de una por cada 2.000 personas, siguen reportando inquietud y preocupación a los afectados y a sus familiares.

Para dar una respuesta sanitaria y social a este gran problema surgió en 1999 FEDER, con motivo de su I Congreso Internacional sobre Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos celebrado en Sevilla (febrero de 2000), donde se aunaron fuerzas, entre Instituciones de Investigación, profesionales de la Sanidad, laboratorios farmacéuticos y afectados, entre afectados de unas y otras enfermedades, haciendo patente la gran preocupación de las distintas asociaciones, que de forma espontánea y voluntarista estaban ya prestando atención y servicio a los afectados.

Todo ello ha servido de aldabonazo con el que se ha querido hacer ver a las Administraciones y al resto de la sociedad la necesidad de contar con estas enfermedades, que no por raras dejan de ser menos graves, necesitadas de atención y ayudas de todo tipo, por parte de las autoridades y mundo financiero. Sin su ayuda y colaboración, cualquier esfuerzo quedaría cercenado en sus propios resultados.

Y ya es el día en que muchas de estas enfermedades: la Fibrosis Quística, Hemofilia, los Trastornos de Crecimiento y Desarrollo, las Ataxias, Neurofibromatosis, Esclerodermia, Aniridia, Porfiria, Síndrome de Prader-Willi, y un largo etcétera, muchas de ellas quizá todavía desconocidas, pero lacerantes a los que las padecen, cuenten con sus boletines divulgativos —y nunca tan necesaria aquí la divulgación—, ante un gran desconocimiento de la realidad de estas enfermedades raras y sus consecuencias.

Por esto, desde aquí y en nuestro número 0 de esta publicación, queremos hacer un llamamiento, glosando las palabras de nuestro Presidente, Moisés Abascal: «Trabajar juntos es el único camino para avanzar.» Por ello queremos aquí presentar la creación de esta Revista que quiere agrupar a todas estas enfermedades, como FEDER las agrupa organizativamente. Una Revista para toda la Federación que lleva por título «Papeles de FEDER», en un doble nivel o formato: Informativo y Técnico/científico, en periodicidad trimestral, y en el que se irán tratando noticias, acontecimientos e investigaciones de las distintas **Enfermedades Raras**, de forma clara, pero con aportaciones de las nuevas investigaciones, estadísticas y artículos de especialistas en la materia.

Sólo así se las podrá conocer, sólo así podrán ellas darse a conocer a la sociedad, haciendo que esta información trascienda el ámbito de los afectados o de las simples asociaciones. Es urgente que todos las conozcan: Administraciones, profesionales, especialistas y ciudadanos en general. Juntos el avance que proponía el Presidente de FEDER será posible. Y nada mejor, que a través de esta Revista Informativo/Técnico/científica que nace con gran modestia pero con el firme propósito de llegar pronto y bien a su edad adulta, y en la que, en su respectiva periodicidad, se irán alcanzando las metas que aquel otoño de 1998 en Sevilla aquellos cientos, miles de personas se propusieron.

Este es el contenido de este texto, a modo de presentación del número 0 de la Revista «Papeles de FEDER», motivo y razón del deseo de contar con el apoyo y patrocinio de las distintas administraciones, de la industria farmacéutica y del movimiento asociativo en el que nos sumamos con energía y optimismo. Y todos juntos podremos hacer de esta Revista, el portavoz de tantas y tantas **Enfermedades Raras** que hoy carecen de voz y que necesitan ser oídas para llevar a sus pacientes y familiares el consuelo y la salud que con todo derecho demandan. Un espacio éste que, a partir del próximo número de la Revista FEDER, quedará reservado a las Cartas de nuestros lectores.

JOSÉ LUIS RIVAS GUIADO

# Llamada a la colaboración

MOISÉS ABASCAL,  
Presidente

Comienza con este número 0 de nuestra Revista una nueva etapa en la que la **FEDER** se propone dar a conocer toda la información de actualidad que desde el ámbito nacional y europeo, se vaya produciendo relacionada con las **Enfermedades Raras** o poco frecuentes.

- Las comunicaciones y situación de las asociaciones de enfermos y sus inquietudes.
- Las propuestas, estudios e investigaciones en marcha encaminadas a la defensa de la mayor calidad de vida para los afectados y sus familias.
- El desarrollo de nuevas terapias.
- Y todo aquello que nos pueda parecer trascendente y que sirva también para intercambiar experiencias y mejorar los conocimientos entre las asociaciones, profesionales de la Salud, instituciones políticas, de investigación o de atención social y sanitaria e industria farmacéutica.

También esperamos contribuir a una mayor concienciación de nuestra realidad y de nuestras dificultades diarias, de la sociedad en general, que es el único camino para que se vayan produciendo los cambios necesarios en nuestro sistema socio sanitario que respeten los derechos y las necesidades individuales de las personas afectadas por estas enfermedades y de sus familiares.

El rápido crecimiento de la **FEDER**, tanto en el número de asociaciones miembros como en el de personas que a diario contactan con nosotros, se ha visto favorecido por el mayor acceso a la información y al aumento del número de personas, conscientes de sus derechos y que buscan infor-

mación válida, y en suma de una sociedad civil más organizada que emerge con fuerza en España y en Europa.

Todas nuestras asociaciones miembros han sido creadas por y para los afectados de una o enfermedad o un conjunto relacionado de ellas. Su intervención ha sido y seguirá siendo determinante en la mejora de la comunicación entre los afectados y los profesionales que les tratan.

Agrupadas en **FEDER** esperamos que nuestras asociaciones tendrán también más posibilidades de contribuir, de un modo más decisivo, a uno de los propósitos que figuran en la base de la existencia de cada una de las asociaciones de afectados por enfermedades poco frecuentes, impulsar la investigación.

El progreso de la investigación médica, en efecto, constituye la mayor esperanza que tenemos los afectados de una mejora futura de nuestra salud. Para ello es necesario que todos nos demos cuenta de la necesidad que tenemos de implicarnos activamente para conseguir reunir las condiciones necesarias que impulsen la investigación.

Es en este capítulo donde pronto tendremos la oportunidad de demostrar nuestra implicación, con varios proyectos ya en marcha en colaboración con el **Instituto de Salud Carlos III-CISAT** y otros, en preparación.

Invito desde estas líneas a unirse y colaborar en nuestro trabajo tanto a otras asociaciones de afectados no miembros de **FEDER** como a los profesionales del ámbito social y sanitario y a otras instituciones, que deseen sumar sus acciones a una causa justa.

En esta lucha, los afectados partimos con la ventaja que supone el ser plenamente-

te consciente de que la razón está de nuestra parte y que una sociedad avanzada como la nuestra no debe permitir que las políticas de atención sociosanitaria, y el continuo avance de la medicina, excluya y discrimine, a los afectados por enfermedades poco comunes.

Nuestro más sincero agradecimiento a todas las personas que han colaborado en este número 0 y al Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales y al IMSERSO por la ayuda prestada para iniciar esta nueva andadura. ■

## Índice

2	FEDER, EURORDIS, información institucional.
7	Magazine
11	Retablo/Nuestras Asociaciones
16	Entrevista

## EDITORIAL

### ¡Aquí estamos!

Un largo camino nos ha traído aquí, a la presentación de este número 0 de la Revista «Papeles de FEDER», dispuestos a jugar con todas las cartas sobre la mesa ¡boca arriba! Lo que quiere decir que desde el primer momento y para siempre estaremos al lado y con las personas que desde ya muchos años padecen alguna de las **Enfermedades Raras** y sus familiares, reivindicando una mayor investigación en este campo, una mayor especialización de los profesionales de la Medicina y en la que se tengan en cuenta estas enfermedades, huérfanas tantas veces de diagnóstico, tratamiento y sobre todo medicamentos.

Reivindicamos —y no será la última vez lo que hagamos!— mayor apoyo de las distintas administraciones, mayor cobertura de las necesidades de estos enfermos, mayo-

res subvenciones. No podemos permitir que estas **Enfermedades Raras** sigan siendo eso ¡raras! Hay que conocerlas y darlas a conocer, hay que librarlas de esta orfandad de medicamentos, atención y servicios.

Este será nuestro objetivo y nuestra misión, desde este número 0: informar sobre la realidad de estas más de 5.000 enfermedades mal conocidas o desconocidas por completo, y en la medida de nuestras fuerzas hace posible una mayor investigación sobre las mismas y una mayor atención a cada una de ellas y sus familias. Familias que tantas veces se encuentran perdidas ante esta realidad, no menos veces desconocida, y a las que nos debemos por el compromiso que con placer contraemos.

Hoy nace «Papeles de FEDER», y como en todo nacimiento queremos levantar la copa y brindar por el mayor de sus éxitos. ■

FEDER

## Su turno

La Asociación ADAC para las Deficiencias en el crecimiento y Desarrollo, pionera en España en cuanto a Enfermedades Raras, quiere dar las gracias al director de esta Revista por habernos ofrecido en este primer número este espacio, «Su turno». Todos conocemos las carencias que sufren las personas afectadas por patologías de baja incidencia: falta de centros especializados, falta de información, falta de investigación. Estos son grandes retos que desde la unión de todos, dentro de FEDER, debemos conseguir. ADAC, como miembro fundador de la Federación, y como todas y cada una de las Asociaciones que la componen, está implicada en luchar por estos objetivos prioritarios. ADAC contempla las diversas patologías que cursan con problemas de crecimiento y desarrollo. Los grupos de autoayuda, según la patología que afecta, intentan suplir las carencias de información a todos los niveles y presionar para conseguir los mejores tratamientos y lograr que realmente se realicen investigaciones rigurosas. ADAC sabe que la enfermedad incide en todos los aspectos de la vida de una persona. Como consecuencia, la actuación de la Asociación parte de una idea integral que abarca todos los niveles de cualquier afectado por deficiencias en el crecimiento y desarrollo. ■



TERESA BARCO OLMEDA  
Presidenta de ADAC

En 1999 un grupo de personas implicadas en distintas asociaciones de ayuda mutua dedicadas a la atención a personas afectadas por diferentes **Enfermedades Raras** crean la **FEDER**, con el convencimiento de que puesto que sus problemas de falta de reconocimiento social se deben a la baja frecuencia de sus respectivas enfermedades es aunando su voz como mejor pueden reivindicar sus derechos.

Por eso estamos aquí: por eso la Revista «Papeles de FEDER», desde hoy, quiere ser el portavoz de estas **Enfermedades Raras**, no faltando a la cita; por eso nuestro propósito es llevar la información referida a las mismas al primer plano de la actualidad.

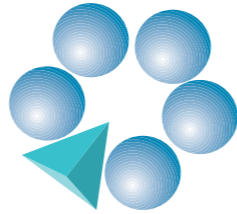
Y para ello, en esta sección, iremos publicando documentos fundamentalmente de **FEDER, EURORDIS, Información institucional, etc.**, para que nos conozcan y que avalen nuestra presencia en este gran concierto de la Salud, justificando con creces nuestra lucha, que desde hoy prometemos será legal y permanente. ■

## FEDER: ¿Quiénes somos?

La **Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)** se constituyó el 17 de abril de 1999, integrada por asociaciones y entidades que se ocupan de la atención a enfermedades de baja incidencia. Actualmente 39 asociaciones españolas de afectados por diferentes **Enfermedades Raras** constituyen esta Federación. Asimismo tienen cabida en **FEDER** de forma individual aquellas personas afectadas por enfermedades raras o poco frecuentes que no cuenten con asociaciones que les representen o que con el deseo de luchar juntos deseen abandonar su situación de individualidad y aislamiento. No cabe duda que «la unión hace la fuerza».

**FEDER** trata de igualar los derechos de las personas que padecen estas enfermedades con los de quienes están afectados por enfermedades comunes. También pretendemos dentro de la diversidad de características de cada patología, mejorar la calidad de vida de los afectados a través de su integración social y laboral, estimulando la normalidad, la igualdad de oportunidades y la corresponsabilidad en estas metas.

Actualmente **FEDER** es el punto de referencia en nuestro país de las personas afectadas por enfermedades poco frecuentes. ■



## ¿Qué son Enfermedades Raras?

Se considera **Enfermedad Rara** la que tiene una incidencia en la población menor a 5 por 10.000. Así pues, una enfermedad será considerada como rara si afecta a menos de 185.000 personas en la Unión Europea. En España serían aquellas que afectan a menos de 20.000 personas para una patología en concreto.

Hay que especificar que existen más de 5.000 enfermedades raras y dentro de cada una de ellas existe una gran diversidad de manifestación.

### Principales problemas

A los problemas específicos de cada patología se suman un conjunto de dificultades debidas a la baja frecuencia de la enfermedad.

- Dificultad para obtener un diagnóstico preciso.
- Desconocimiento del origen de la enfermedad.
- Impacto psicológico y desorientación sobre el diagnóstico.
- Desinformación sobre especialistas y centros médicos.
- Aislamiento y desconocimiento de la existencia de otros afectados.
- Ausencia de protocolo de la enfermedad.
- Ausencia de ayudas económicas por desconocimiento social de estas enfermedades y por afectar a pocos enfermos.
- Escasez de presupuestos y de incentivos para fomentar la investigación epidemiológica, genética, farmacéutica, los ensayos clínicos y en definitiva, nuevos tratamientos. ■

## ¿Qué pretende FEDER?

Tanto **FEDER** como las entidades que la componen además de facilitar información, asesoramiento, apoyo psicológico, acompañamiento, etc, también tiene entre sus metas la divulgación de las necesidades de este colectivo y la reivindicación de las mismas ante las administraciones públicas.

En este sentido, buscamos mejorar la calidad de vida de los afectados y sus familias a través de la acción conjunta de asociaciones y grupos de afectados y de la colaboración con las diversas áreas de las administraciones públicas, profesionales de la Sanidad, los investigadores y la industria farmacéutica.

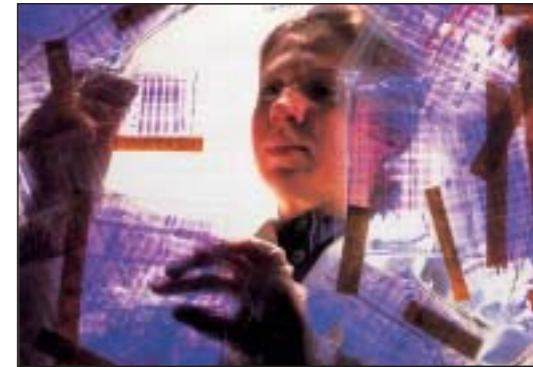
### En definitiva, FEDER pretende:

- Lograr el reconocimiento a nivel nacional de las **Enfermedades Raras**.
- Mejorar la atención médica, social y económica que reciben los afectados.
- Exigir a quien proceda la designación de Centros de Referencia, Diagnóstico y Terapéuticos a nivel nacional, para cada enfermedad o grupo de enfermedades.
- Fomentar y apoyar las iniciativas que impulsen la prevención, la investigación genética, epidemiológica, clínica y terapéutica de estas enfermedades, impulsando la colaboración con los investigadores.

- Seguir la implantación y desarrollo del Reglamento de los **Medicamentos Huérfanos** y garantizar el acceso a las nuevas terapias.
- Defender los derechos de los afectados, reafirmando en que el paciente es el centro del sistema de salud y que sea cual sea la rareza de su enfermedad y su origen social o cultural tiene:

### Derechos a

- Ser escuchado, apoyado y atendido, respetando su dignidad y su integridad física y mental.
- Acceder a la información y ser apoyado en la difusión de su propia información específica.
- Acceder a los cuidados y prestaciones socio sanitarias, educativas y económicas en todo el territorio nacional y en las distintas demarcaciones autonómicas y locales. ■



## ¿Qué hemos hecho hasta ahora?

**FEDER**, con dos años de existencia como organización, cuenta con la experiencia de sus miembros en las distintas asociaciones y entidades que en nuestro país trabajan por los derechos de estos enfermos desde hace años.

### PROYECTOS Y ACTIVIDADES

#### A nivel Internacional

**FEDER** entró a formar parte de la Federación Europea **EURORDIS** en junio de 1999.

Entre los objetivos conseguidos por **EURORDIS** se puede destacar la aprobación del Reglamento del Parlamento Europeo sobre Medicamentos Huérfanos y la implantación de un Plan de Acción de la UE sobre Enfermedades Raras.

En la actualidad, **EURORDIS** ha iniciado un proyecto de varios años de duración en el cual están implicadas todas las Federaciones nacionales. Las áreas incluidas en el proyecto incluyen las barreras de acceso a tratamientos, a la investigación, el apoyo social, etc., al objeto de conocer las acciones que son necesarias para conseguir la mejora y homogeneización de los recursos de cada país.

#### A nivel nacional

- **FEDER** tiene una presencia activa en los siguientes proyectos llevados a cabo por distintos organismos.
- Servicio de Información sobre **Enfermedades Raras** en Español. El CISAT (Centro de investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico), que pertenece al Instituto Nacional de Salud Carlos III, ha impulsado este Servicio, que facilita información completa en castellano sobre estas enfermedades. **FEDER** colabora en este proyecto junto con el IMSERSO, el

Departamento de Farmacia y Tecnología Farmacéutica de la Universidad de Barcelona, Sani-red y otras instituciones.

- Estudio sobre necesidades terapéuticas.
- El Departamento de Farmacia y Tecnología Farmacéutica de la Universidad de Barcelona en colaboración con **FEDER**, el Instituto Nacional Carlos III y la empresa del «Parc Científic de Barcelona» Sani-Red ha iniciado un estudio sobre el estado real de la farmacología y la terapéutica en torno a las **Enfermedades Raras**. En la realización de este estudio se quiere implicar a la industria farmacéutica, las sociedades médicas, las sociedades farmacológicas y las asociaciones de afectados. Este estudio pretende identificar las barreras de acceso a los medicamentos que encuentran los afectados y las posibles vías de solución. Este proyecto, junto con el anterior, son fases de un proyecto a nivel europeo de estudio integral de las enfermedades poco frecuentes.
- Estudio sobre las Enfermedades Minoritarias más Significativas que próximamente publicará el IMSERSO y que ha contado con la colaboración de **FEDER** y de las entidades miembros de la misma para su realización.
- Servicio de Información y Orientación sobre **Enfermedades Raras** que gestiona la propia federación y que a través de una línea de atención telefónica facilita información, asesoramiento a los afectados y a sus familiares, sobre los distintos aspectos socio sanitarios relativos a su enfermedad.

Hay que decir también que representantes de **FEDER** han participado en diversas conferencias que sobre Enfermedades Raras se han organizado en nuestro país.

Asimismo mantenemos contactos, además de con diversas administraciones pú-

blicas y privadas, con el CISAT (Centro de Investigación del Aceite Tóxico), la Agencia Española del Medicamento, el Real Patronato sobre Discapacidad, el CERMI (Comité Español de Representantes de Minusválidos), diversas sociedades médicas, y así como universidades y centros sanitarios.

En cuanto a las actividades que se van a realizar en los próximos meses, podemos destacar la participación de **FEDER** en la organización del «Simposium de enfermedades pediátricas de baja incidencia» que se está organizando en el Hospital de Valdecilla (Santander) así como en la Conferencia Europea de Concienciación sobre Enfermedad Raras que organizará **EURORDIS**, en colaboración con **FEDER** y la Fundació Dr. Robert, el 14-15 de junio, 2002 en Barcelona y que esperamos cuente con la colaboración del IMSERSO. ■

### JUNTA DE FEDER: Incorporación de nuevas Asociaciones

**Sevilla.**—En la Junta Directiva de **FEDER**, celebrada el pasado 23 de noviembre, 2001 se aprobó el ingreso de siete nuevas Asociaciones:

- Asociación de Nevus Gigante Congénito (**ASONEVUS**).
- Asociación Española contra la Leucodistrofia (**ELA**).
- Alianza Española de Familiares de Von Hippel Lindau (**AEF-VHL**).
- Asociación de Pacientes de la Enfermedad de Huntington de la provincia de Cádiz (**APEHUCA**).
- Asociación de Ataxias de Castilla-La Mancha.
- Asociación de Epidermolisis Bullosa de España (**AEBE**).
- Asociación Catalana de Malalts de Huntington. ■



**F E D E R**

Federación Española de Enfermedades Raras

Edita: **FEDER**

Presidente: **Moisés Abascal**

Junta Directiva: **Francesc Valenzuela, José Luis Torres, María Velasco, Rosa Sánchez de Vega, Ana Sánchez, Esperanza Ramos, Miguel Ángel Moreno Navarro**

Director: **José Luis Rivas Guisado**

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

Comité Científico: **Miguel Posada, Investigación. Miguel García Fuentes, Pediatría. Fernando Royo, Industria. Nicolás García, Servicios Sociales.**

**Sede Social:** FEDER. Enrique Marco Dorta, 6, local 41018 Sevilla. Teléf. 954989892/902181725 Fax 954989893 / e-mail: f.e.d.e.r.@teleline.es

**Redacción:** Cristóbal Bordú, 35, despacho núm. 301 28003 Madrid. Teléf. 915334009 e-mail: feder-madrid@infonegocio.com

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

Depósito Legal: M. XXXXXXXXXXXXXXXX

## Estudio sobre Enfermedades Minoritarias más Significativas

El Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO), en colaboración con FEDER, ha realizado un Estudio de ámbito nacional sobre las necesidades extras en las **Enfermedades Raras** en el que se identificaron los principales problemas de estos pacientes, en cuanto a:

**El Diagnóstico.** Dificultad para acceder a un diagnóstico definitivo es el primer problema con que se encuentra un afectado por una **Enfermedad Rara**.

**El Tratamiento.** Falta de un tratamiento o protocolo específico, falta de información, falta de investigación sobre tratamientos específicos, problemas en el acceso a productos que no son estrictamente medicamentos, períodos post-operatorios prolongados, falta de acceso a los historiales médicos completos para consultar otro especialista, rigidez en la aplicación de tratamiento en hospitales.

**Factores Psicológicos.** Falta de personal formado para hablar con los pacientes y sus familias sobre las condiciones raras. El estado emocional de pacientes y familiares no es conducente a la aceptación de la enfermedad y su tratamiento, frustración ante la falta de información, problemas de integración educativa y laboral, etc.

Desde el punto de vista de los profesionales socio-sanitarios, el Estudio indica que hay una diferencia en el tipo de relación entre médicos y pacientes: el médico

de cabecera se relaciona directamente con el paciente, mientras el médico del hospital y el investigador se relaciona directamente con la enfermedad. En cuanto al tratamiento, los profesionales destacan la separación excesiva por especialidades y los problemas en el acceso a la información sobre los tratamientos. Proponen como solución la creación de una entidad para recoger información sobre los recursos sociales y sanitarios. También notaron que la situación está mejor para las Enfermedades Raras que pueden ser tratadas en Unidades Especiales de Tratamiento que coordinan y dirigen el tratamiento. FEDER tiene un fuerte deseo de continuar colaborando en el diseño de un Plan

de Acción Nacional sobre **Enfermedades Raras**, como queda ya reseñado en su apartado específico.

Finalmente, se notó que el Movimiento asociativo para pacientes con **Enfermedades Raras** es muy reciente en España. Y aunque la infraestructura todavía es inadecuada, las Asociaciones de **Enfermedades Raras** realizan actividades que son altamente valoradas por los pacientes y sus familias, ofreciendo información, apoyo psicológico, promoviendo la investigación o al menos apoyando toda la investigación que se hace en este campo y luchando para la consecución de los servicios socio-sanitarios que redundará en una mejor calidad de vida, entre todos. ■

## Plan de Acción de las Enfermedades Raras

Este Plan de Acción de las **Enfermedades Raras**, en proceso de concreción y redacción, con la valiosa experiencia y expertos conocimientos del IMSERSO, la voz autorizada de las distintas asociaciones y concretamente de FEDER se imponen objetivos generales, tales como la información sobre cada patología, prevención, atención temprana, diagnóstico especializado, médicos especialistas, centros multidisciplinarios, ayudas técnicas, integración escolar y laboral, investigación sobre nuevos tratamientos, etc., para que el afectado por una enfermedad rara no se sienta desamparado. Objetivos todos que estarán presentes en el futuro Plan de Acción de las **Enfermedades Raras**. ■

## Estudio sobre «Necesidades Terapéuticas de las Enfermedades poco Frecuentes»

**Barcelona** (Crónica de FRANCESC VALENZUELA I BENAVENT).—El 3 de diciembre de 2001, se presentó en el Aula Magna de la Facultad de Farmacia de la Universidad de Barcelona el estudio de «Necesidades terapéuticas de las **Enfermedades poco Frecuentes**», al que asistieron unas cincuenta personas entre representantes de asociaciones, afectados o sus familiares, y profesionales de la Salud o asociativos.

Este Estudio se ha desarrollado conjuntamente con la Universidad de Barcelona, y forma parte del proyecto conjunto con el Carlos III. El objetivo de la fase actual es el de encontrar o crear los marcos legales necesarios para cubrir las necesidades terapéuticas de las **Enfermedades de Baja Incidencia**. El acto contó con el apoyo de la Mesa de GAMs y promoción de la Salud de Barcelona, entidad formado por asociaciones de Salud y Ayuda Mutua, estando presidido por el doctor Joan Guix, Gerente del Instituto Municipal de la Salud Pública de Barcelona. En su introducción destacó el importantísimo papel que tienen las asociaciones y las federaciones ante las Administraciones como motor para mejorar la salud de los ciudadanos.

En segundo lugar intervino el doctor Alipio Sánchez, profesor titular del Departamento de Psicología Social de la UB, quien en su ponencia habló del poder social de los grupos afectados, en oposición a la indefensión de los individuos. A continuación Francisc Valenzuela, secretario de FEDER, hizo una breve presentación de nuestra Federación.

Por último, la Profesora Elvira Bel, del Departamento de Farmacia y Tecnología Farmacéutica Unitat d'H.ª, Legislació i Gestió Farm. de la UB, como responsable del proyecto, realizó una explicación detallada del mismo.

El proyecto piloto se desarrollará en Barcelona, y una vez probado y «afinado» se extenderá a las asociaciones del resto del Estado. Actualmente ya se ha empezado a trabajar con la Industria farmacéutica, hospitales y algunos afectados.

El «Institut Municipal de la Salut Pública de Barcelona» se ha comprometido a darle difusión, y en breve las asociaciones de **Enfermedades Raras** de Barcelona recibirán la descripción del proyecto, el cuestionario y una explicación de su funcionamiento. ■

## ¿QUÉ ES EL SIO?

NELLY TOROL SURIA,  
Director

Con la puesta en marcha en enero de 2001 del Servicio de Información y Orientación sobre **Enfermedades Raras** (SIO) FEDER buscaba dar respuesta a dos de las necesidades expresadas por afectados, familiares y profesionales: falta de información sobre las patologías que les afectan y aislamiento, al no conocer a otras personas afectadas por la misma enfermedad. Con la creación del Servicio nuestro país se unía al pequeño grupo de países europeos que cuentan con una línea de ayuda telefónica sobre **Enfermedades Raras**.

### ¿A quién se dirige el SIO?

- Personas afectadas por **Enfermedades Raras** y sus familias.
- Profesionales que trabajen en distintos ámbitos de la intervención social y necesiten información sobre estas patologías.
- Población en general.

### ¿Qué oferta el SIO?

- Información sobre las patologías.
- Asesoramiento sobre recursos existentes y especialistas.
- Facilitamos que personas afectadas por la misma patología o grupo de patologías puedan contactar e intercambiar experiencias.

Entre las actividades incluidas en el proyecto destacan el envío de información en lenguaje coloquial y contrastada sobre estas enfermedades a todos aquellas perso-

nas que nos la han solicitado y el haber favorecido el contacto con otros afectados, tanto a través de las asociaciones específicas como de forma individual, en el caso de todas aquellas enfermedades que aún no cuentan con una asociación de afectados en nuestro país. Durante el primer año de funcionamiento de este programa hemos recibido un total de 738 consultas referentes a 463 patologías.

A través de este proyecto se ha logrado facilitar el contacto entre otros, a personas afectadas por los siguientes síndromes/enfermedades: Enfermedad de Behcet, Síndrome de Horton, Síndrome de Patau, Disqueratosis Congénita, Síndrome de Dandy-Walker.

Para el desarrollo de esta actividad hemos mantenido líneas continuas de coordinación tanto con las asociaciones que integran FEDER como con otras asociaciones y organismos, así como con el Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite

Tóxico, cuyo apoyo ha sido fundamental para la realización de este proyecto.

Este proyecto ha estado financiado durante el año 2001 por el Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales a través de la convocatoria de ayudas a entidades sin ánimo de lucro del 0,50 IRPF.

### Cómo contactar:

**Servicio de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras.** Enrique Marco Dorta, 6, local. 41018 Sevilla. Teléfono 954 98 98 92 / 902181725. Fax 954 98 98 93. E-mail: f.e.d.e.r@teleline.es. Horario de Atención: Lunes a jueves de 17 a 20 horas.

### Otras direcciones de interés:

**Centro de Investigación del Síndrome del Aceite Tóxico:** www.cisat.isciii.es/er

La Federación Española de **Enfermedades Raras** (FEDER) y la Fundación La Caixa han firmado un acuerdo de colaboración, mediante el cual la Fundación La Caixa apoyará económicamente al Servicio de Información y Orientación sobre **Enfermedades Raras** que gestiona FEDER durante 2002. El acto de la firma estuvo protagonizado por Moisés Abascal, Presidente de FEDER y José Fernández Ortega, Director del Área de Negocio de la Caja de Ahorros y Pensiones de Barcelona, acto que recoge la foto.

## Informe sobre las Enfermedades Minoritarias

**Madrid.**—En la sede central del IMSERSO se presentó el pasado mes de junio el Informe sobre las **Enfermedades Minoritarias**, que estuvo hecha por la empresa Cuarter, S.A. y uno de cuyos objetivos fundamentales ha sido extraer del análisis realizado todo aquello que afecta de manera transversal a las **Enfermedades Raras**.

El estudio tiene por fin obtener cuáles son las necesidades «extras» que comportan estas enfermedades en el afectado y en su entorno familiar. Según Encarnación Blanco, entonces subdirectora general del Programa de Acción para Personas con Discapacidad, «la presentación de este Informe contribuirá a que los profesionales puedan acercarse a la situación en la que se encuentran estas personas afectadas y sus familias».

El IMSERSO prevé un Plan de Acción del 2001 al 2004 para la Atención de las **Enfermedades Minoritarias o Raras**, dentro de sus líneas de actuación. ■

## Enfermedades de Baja Prevalencia en la Edad Pediátrica

**Santander** (Crónica del DR. MIGUEL ÁNGEL GARCÍA FUENTES).—Tendrá lugar en la Facultad de Medicina de la Universidad de Cantabria un Symposium sobre Enfermedades de Baja Prevalencia en la Edad Pediátrica, organizado por la Cátedra de Pediatría de dicha Universidad y el Real Patronato sobre Discapacidad.

En la organización han colaborado la Consejería de Salud, Consumo y Bienestar Social del Gobierno de Cantabria, la Federación Española de Asociaciones de **Enfermedades Raras** y el Hospital Universitario de Valdecilla.

Las ponencias del Symposium versarán sobre los aspectos clínicos y problemas psicosociales de los pacientes efectos con Enfermedades de Baja Prevalencia y serán expuestas por especialistas de reconocido prestigio. En la Conferencia Inaugural Alberto Galerón de Miguel, Director General del IMSERSO se referirá a las «Necesida-

des de los pacientes con Enfermedades Minoritarias», y en la clausura Demetrio Casado, Director Técnico del Real Patronato, tratará sobre «Actuaciones de carácter social».

**Información adicional en:**  
**FEDER SEVILLA:** Enrique Marco Dorta, 6 Local. 41018 Sevilla. Teléf. 954358786. e-mail: f.e.d.e.r@teleline.es.

**FEDER MADRID:** Cristóbal Bordiú, 35. Oficina núm. 301. 28003 Madrid. Teléf. 915334008. E-Mail: feder-madrid@infonegocio.com. ■

Lesley Greene, Presidenta de EURORDIS



«Deseos de éxito para “Papeles de FEDER”»

**M**e alegro mucho, como Presidenta de EURORDIS, contribuir a la primera Revista de FEDER y deseo éxito a esta iniciativa en sus metas de difundir información relevante para personas con **Enfermedades Raras** dentro de la comunidad de hispanohablantes.

EURORDIS existe para servir todos vosotros asociados a una enfermedad rara, a través de abogar por y responder a vuestras necesidades e inquietudes al nivel europeo. Establecida en 1997 con el enfoque original de asegurar el paso de la Regulación sobre Medicamentos Huérfanos, actualmente estamos dirigiendo un repaso estratégico para confirmar que continuamos a representar los puntos de vista y deseos de nuestros miembros. Nos entusiasma la posibilidad de compartir éste y otros temas importantes con vosotros en la Asamblea General, las Jornadas de la Alianza Nacional y la Conferencia de

Concienciación que se celebrarán el 14 y 15 de junio en la Universidad de Barcelona a la invitación del Dr. Joseph Torrent Farnell, Fundacio Dr. Robert y Moisés Abascal Alonso. Moisés ha servido en la Junta de EURORDIS por varios años y es uno de nuestros dos representantes en el COMP, el otro es Yann le Cam.

Yann se unió al personal de EURORDIS como Director Ejecutivo en octubre



Junta Directiva de EURORDIS.



mientras yo tuve el honor de ser elegida Presidenta en julio. En esta calidad, tengo muchas ganas de conocer a todos en junio y de aprender cómo EURORDIS puede continuar a servir a FEDER y a los asociados con **Enfermedades Raras**, tanto individuos como grupos, por toda la comunidad de hispanohablantes dentro de Europa. Será una reunión significativa para celebrar nuestro quinto aniversario.

**Páginas web de interés:**  
[www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)  
[www.eurordis.org/GI/Nat\\_all\\_ang.htm](http://www.eurordis.org/GI/Nat_all_ang.htm)  
[www.rare-diseases.org](http://www.rare-diseases.org) ■

El Gobierno prepara una Campaña de prevención de las Malformaciones Congénitas



**M**adrid.—El Ministerio de Sanidad y Consumo, en colaboración con el Comité Español de Representantes de Minusválidos (CERMI), prepara una campaña de prevención de las **Malformaciones Congénitas**. Para ello, van a editar 500.000 ejemplares de folletos informativos que se distribuirán a través de los Servicios Sociales en las Distintas Administraciones y de las Asociaciones de Discapacitados.

Según informó a la prensa el Subsecretario del Ministerio, Junio Sánchez Fierro, la campaña fue aprobada el pasado 12 de diciembre de 2001 por la Comisión de Seguimiento del convenio de colaboración que Sanidad y el CERMI firmaron el pasa-

do 6 de marzo, con el objetivo de mejorar las condiciones de vida, de salud y de consumo de las personas discapacitadas.

Asimismo, Sánchez Fierro mostró su satisfacción por la marcha del desarrollo del concierto, gracias al cual se han abierto catorce líneas de trabajo que abarcan prácticamente todas las áreas de competencia de este Departamento. Producto de esta colaboración es esta campaña de prevención de Malformaciones Congénitas.

El folleto que sustentará esta iniciativa explica qué son las **Malformaciones Congénitas** con las que puede nacer un niño, y recoge los diez defectos más frecuentes diagnosticados en España entre los años 1980 a 1999, en los tres primeros días de vida. ■



**M**argarita Salas, Bioquímica y discípula de Severo Ochoa, ha sido elegida miembro de la Real Academia de las Ciencias.

La doctora Salas es la primera investigadora que ingresa en la RAE.

Unidad Integral de Esclerosis Lateral Amiotrófica

**M**adrid.—La creación de una Unidad Integral de **Esclerosis Lateral Amiotrófica** con los recursos necesarios para investigar sobre esta enfermedad degenerativa terminal, que afecta a 4.000 personas en España, ha sido la proposición que el Grupo Socialista del Congreso ha pedido al Ministerio de Sanidad y Consumo. Proposición no de ley presentada el pasado 20 de diciembre de 2001 en el Congreso de los Diputados, en la que se pide que la sanidad pública invierta en proyectos de investigación para avanzar en los aspectos preventivos y curativos de esta enfermedad.

La presidenta de la Asociación Española de **Esclerosis Lateral Amiotrófica (ADELA)**, María Cristina Fernández, insistió en que «pedimos que se nos escuche», y se constituyan unidades de investigación en la sanidad pública, como se ha hecho en otros países europeos.

«No se investiga porque no somos rentables», lamentó Fernández, ya que cualquier avance se encaminaría al mantenimiento, no a la curación de la enfermedad, que da a los afectados una esperanza de vida de entre tres y cinco años, y afecta a personas cada vez más jóvenes, de entre 20 y 30 años.

Por su parte, la directora de la Asocia-

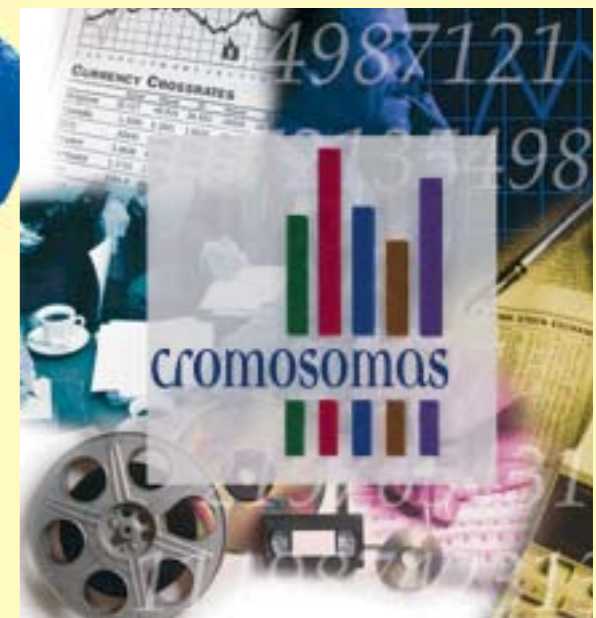
ción, María Mira, indicó que «España puede perder el tren en algunos temas de investigación», por lo que conminó al Ejecutivo a dar un impulso al estudio de esta enfermedad, no sólo para la asistencia a los enfermos, sino como apuesta de futuro.

Por ello, esta Asociación apoya la proposición presentada en el Congreso para que el Gobierno se comprometa con una de las enfermedades «más duras para el paciente y sus familiares, dado que mantiene intactas sus funciones cognitivas y la plena conciencia del deterioro motriz que de manera progresiva e implacable afecta al individuo enfermo». ■

Equizabal



- Informe Plan de Acción Europeo de Enfermedades Raras.
- Sanidad pondrá en marcha un programa de investigación de E.R.
- Instituto de Salud Carlos III: Programa Nacional de Investigación de E.R.
- Descifrado el Genoma Humano.
- La Clonación de células abre nuevas posibilidades a la cura de E.R.
- IV Programa marco de Investigación y Desarrollo Tecnológico (2002-2006)



# Informe Plan de Acción Europeo en Enfermedades Raras

## ANTECEDENTES EUROPEOS

Se ha adoptado un Programa Europeo de Acción Comunitaria, después de situar a las **Enfermedades Raras** como una de las prioridades de Salud en la Unión Europea.

## PROGRAMAS DE ACCIÓN COMUNITARIO EN ENFERMEDADES RARAS PARD

El objetivo de este programa es el de contribuir, en coordinación con otras medidas comunitarias a asegurar un alto nivel de protección de la salud en relación con las **Enfermedades Raras**.

## OBJETIVOS

- Mejorar el conocimiento, por ejemplo promoviendo el establecimiento de una Red de Información Europea coherente y complementaria y facilitando el acceso a la información sobre estas **Enfermedades Raras**, en particular para los profesionales de la Salud, investigadores y aquellos afectados directa o indirectamente por estas enfermedades.
- Animar y reforzar la cooperación transnacional entre grupos de apoyo voluntarios y de profesionales para aquellos interesados.
- Asegurar lo óptimo y el manejo de grupos de **Enfermedades Raras**.
- Promover la vigilancia de las **Enfermedades Raras**.

## REGLAMENTO DE LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

Tras años de debate, revisión y presión política por parte de las Asociaciones de pacientes de **Enfermedades Raras**, esta regulación histórica fue aprobada el 16 de diciembre, 1999. El Parlamento Europeo aceptó la postura común del Consejo sobre esta regulación propuesta por la Comisión, en julio de 1998. Esta regulación ofrece incentivos para fomentar la investigación, el desarrollo y la comercialización de medicamentos destinados a las **Enfermedades Raras**, proveyendo así a los pacientes afectados con estas enfermedades nuevas posibilidades de tratamiento. El Reglamento entró en vigor el 22 de enero de 2000. El primer encuentro del Comité para los **Medicamentos Huérfanos (COMP)** se celebró el 17 de abril, 2000. El COMP es el responsable de examinar todas las solicitudes para la designación

de un **Medicamento Huérfano**, presentado de acuerdo con la presente regulación y la Comisión de Aplicación del Reglamento fue aprobada el 27 de abril, 2000.

Este nuevo comité es también responsable de aconsejar a la Comisión Europea sobre el establecimiento y desarrollo de una política sobre los **Medicamentos Huérfanos** en la Unión Europea, y está ayudando a la Comisión en el trazado de directrices detallados y haciendo vínculos internacionalmente en lo referente a asuntos relacionados con los **Medicamentos Huérfanos**.

EURORDIS ha apoyado y contribuido

al desarrollo de este **Reglamento de Medicamentos Huérfanos**. Así, se han puesto de relieve los muchos y complejos problemas que afrontan las familias que reciben un diagnóstico poco frecuente. En este marco, la Comisión Europea propuso a **EURORDIS** y otras entidades que les facilitase una lista de candidatos potenciales para representar las organizaciones de pacientes en el Comité de Medicamentos Huérfanos. Dos de los candidatos fueron seleccionados como representantes de los pacientes dentro del **COMP**. Uno de ellos, Yann Le Cam —Director General— de **EURORDIS** fue elegido vicepresidente del **COMP**. ■

# Sanidad pondrá en marcha un programa de investigación E.R.

**M**adrid.—La Ministra de Sanidad y Consumo pondrá en marcha un programa de investigación para el estudio de las llamadas **Enfermedades Raras**, que dirigirá el Centro de Investigación del Síndrome Tóxico, según anunció en el Congreso de los Diputados la Ministra de Sanidad, Celia Villalobos. A este centro, dependiente del Instituto de Salud Carlos III se le asignará con la publicación «inminente» de una orden ministerial, actividades relacionadas con este grupo de enfermedades, con lo que pasará a denominarse Centro de Investigación y **Enfermedades Raras**, informa Sanidad.

El objetivo del centro consiste en impulsar y coordinar un programa de fomento de la investigación desde la Salud Pública para conocer la situación actual de las **Enfermedades Raras** en España. Para ello, se trabaja sobre todo en la obtención de datos epidemiológicos, creación de registros de enfermedades, identificación de centros diagnósticos y fomento de la cooperación entre grupos. El programa, según Villalobos, permitirá planificar adecuadamente la asistencia a estos enfermos y apoyar el desarrollo de la investigación en este campo.

El Ministerio colabora con las distintas Comunidades Autónomas y con otros organismos implicados en las dolencias raras, como el Instituto de Migraciones y



Servicios Sociales (IM-SERSO), del Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales y la Universidad de Barcelona, además de cooperar con otras instituciones europeas.

Los principales problemas sanitarios que plantean las **Enfermedades Raras** provienen de la escasez y dispersión de los afectados, de la falta de información, de las demoras en los diagnósticos, de la falta de centros de referencia.

## Dolencias olvidadas

El Gobierno ya había recibido favorablemente una propuesta del Partido Socialista sobre la investigación de **dolencias olvidadas**, y que «**Diario Médico**» recogía el pasado 12 de diciembre de 2001, patologías discapacitantes que no tienen tratamiento o no tienen de forma inadecuada, y cuyo potencial del mercado farmacéutico no es suficiente para atraer las inversiones. El diputado Jaime Lissavetzky se quejó de la falta de interés de los laboratorios y propuso destinar 1.663 millones de pesetas para financiar una convocatoria de trabajos de investigación en este tipo de patologías para 2002. ■

# Instituto de Salud Carlos III: Programa Nacional de Investigación de Enfermedades Raras

MARAVILLA IZQUIERDO MARTÍNEZ  
Área de E.R.

**M**adrid.—Las **Enfermedades Raras**, según la Unión Europea, se definen como aquellas cuya prevalencia es menor de cinco por cada diez mil habitantes en la Comunidad. Son enfermedades poco frecuentes, pero consideradas en su conjunto afectan a un sector importante de la población. En Europa se estima que hay entre 25 y 30 millones de habitantes afectados por E.R., de los cuales alrededor de 2.000.000 serían españoles.

Muchas de estas E.R. conllevan una merma importante de la calidad de vida y asocian un alto grado de mortalidad y de invalidez crónica.

Los problemas planteados por este tipo de enfermedades son diferentes a los que se observan en las enfermedades crónicas graves más frecuentes. Entre los principales, se encuentran la carencia de información sobre las mismas, las dificultades y la demora en su diagnóstico, y los inconvenientes que suponen para investigar la escasez y la dispersión de los pacientes, además de la poca inversión que se realiza.

La Unión Europea, decidió hacer un esfuerzo para afrontar entre todos los Estados Miembros el problema que suponen las E.R., y en 1999 puso en marcha un Plan de Acción específico sobre las E.R., para el período 1999-2003. Su objetivo es contribuir a garantizar un alto nivel de protección sanitaria contra estas enfermedades, mejorando los conocimientos sobre las mismas, en particular mediante el fomento de la creación de una red de información coherente y complementaria sobre las mismas, facilitando el acceso a la información sobre éstas, especialmente a los profesionales de la Sanidad, los investigadores y las personas afectadas directa o indirectamente, favoreciendo o reforzando la colaboración transnacional entre el Voluntariado y las organizaciones profesionales que prestan asistencia a estas personas, garantizando una gestión adecuada de estas agrupaciones, y favoreciendo la vigilancia de las E.R.

Nuestro país se ha incorporado a la iniciativa de la Unión Europea, desde los comienzos del programa.



## INSTITUTO DE SALUD CARLOS III

**E**l Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), recogiendo el impulso del Plan de Acción Europeo, comenzó a trabajar en el año 2000, en el diseño y puesta en marcha del **Programa Nacional de Investigación en Enfermedades Raras (PNIER)**, dirigido y coordinado por uno de los centros del ISCIII, el **Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico (CISAT)**, en el desarrollo de sus funciones como Centro Colaborador de la Oficina Regional para Europa de la IMS.

El objetivo prioritario del PNIER es conocer la situación de las E.R. en España. En la actualidad se centra en la obtención de datos epidemiológicos de mortalidad, incidencia y prevalencia, que permitirán planificar adecuadamente la investigación. Pretende promover la creación de registros de pacientes, la identificación de centros diagnósticos, fomentar la creación de Bancos de Muestras de Material Biológico, instaurar un Comité Ético y fomentar la cooperación a través de redes entre grupos de expertos.

Las primeras acciones han sido la creación y coordinación de un Grupo Multidisciplinar de actuación en E.R., y la puesta en marcha de un Portal de Internet en España sobre E.R. orientando a enfermos y profesionales de la Salud.

El CISAT lleva a cabo todas sus actividades promoviendo el diálogo con los interlocutores activos, a fin de conseguir un verdadero enfoque multidisciplinar del complejo problema de las E.R. El Grupo Multidisciplinar, se constituyó hace un año y medio y cuenta con representantes de todos los sectores implicados en el problema y el sistema de información en español sobre E.R. está activo desde diciembre pasado año, y se puede consultar en Internet en la siguiente dirección: <http://www.cisat.isciii.es/er/>.

A nivel nacional, se han establecido líneas de colaboración con otros organiz-

mos y Comunidades Autónomas, como el IMERSO del Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales y la Facultad de Farmacia de la Universidad de Barcelona. Se están organizando reuniones con las asociaciones científicas y la industria farmacéutica y, en colaboración con FEDER, se está trabajando para recoger información sobre la situación de los afectados en nuestro país. Para ello se han confeccionado encuestas, que se harán llegar a los afectados a través de las diferentes asociaciones de pacientes, sobre el uso y accesibilidad de los medicamentos, así como de un gran banco de ADN, y de otras muestras de material biológico, para el estudio de las E.R., siempre bajo la supervisión de un Comité Ético. Se están poniendo en marcha estudios que permitirán conocer datos sobre la mortalidad por determinadas E.R. o grupos de E.R., y se está trabajando en la confección de inventarios de centros con capacidad diagnóstica y terapéutica en esta problemática y también de registros de pacientes.

En el marco de sus actividades en Europa, el CISAT se ha adherido al Proyecto de investigación sobre E.R. con colaboración transnacional, entre otros el proyecto NEPHIRD (**Red de Instituciones de Salud Pública sobre E.R.**) en el que colaboran otros ocho países de la UE, y un proyecto que persigue la creación de un banco europeo de muestras biológicas sobre E.R., coordinado por EURORDIS, la alianza europea de pacientes con E.R.

El desarrollo de todas estas acciones suministrará información sobre datos epidemiológicos sobre las E.R., hasta la fecha inexistente o excepcionales, que redundarán en una mejor planificación de la investigación sobre las E.R. Y es de esperar que el aumento del conocimiento sobre estas enfermedades fructifique en una mejora de la asistencia del colectivo de pacientes con E.R. ■

# VI Programa marco de Investigación y Desarrollo tecnológico (2002-2006)



**B**ruselas. (Crónica de ANTONIO M. BARRÓN HERNÁNDEZ, Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis).—El IV Programa marco de Investigación y Desarrollo Tecnológico de la Comunidad Europea quiere servir de base, a partir de la cual vertebrar las iniciativas tecnológicas y de investigación de la UE para el período 2002-2006. La parte principal del documento está dividida en dos grandes bloques: Campos terapéuticos prioritarios de investigación, y Actividades específicas que cubran un campo de investigación más amplio.

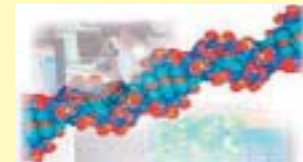
La primera parte, como era previsible, es la que más proximidad puede tener, en principio, con las denominaciones Enfermedades Raras o poco frecuentes. En efecto, entre las acciones previstas por la UE en este punto se dice literalmente lo siguiente: «Aplicación de los conocimientos y las tecnologías sobre genómica médica que tengan un enfoque transferible de la investigación básica a la clínica ("translational approach"), en los siguientes campos: Lucha contra las enfermedades del sistema nervioso, las enfermedades cardiovasculares y las **Enfermedades Raras (...)**» Resulta muy interesante, pues, el reconocimiento de este tipo de

enfermedades, en tanto que conjunto autónomo de patologías que requieren de un tratamiento prioritario desde el punto de vista tecnológico e investigador para el próximo quinquenio.

Los avances en el ámbito científico de la genómica repercutirán, sin duda, en el diseño de nuevos instrumentos de diagnóstico, prevención y terapia, incluidos —tal y como se afirma en el texto del Programa— planteamientos farmacogenómicos, métodos alternativos a la investigación con animales e investigación sobre células madre, asuntos éste último de especial actualidad. Es evidente que muchos de los pacientes que sufren alguna enfermedad rara o poco frecuente tienen sus expectativas terapéuticas de futuro puestas justamente en este tipo de iniciativas y propuestas científico-tecnológicas.

En el segundo gran apartado de este documento, el relativo a las «Actividades específicas que cubran un campo de investigación más amplio», se menciona la «epidemiología» que contribuya a la prevención de la enfermedad y respuestas a «enfermedades contagiosas y raras en auge», entre las prioridades de investigadoras iniciales. ■

## Descifrado el Genoma humano



**L**ondres.—Dos equipos de científicos hicieron público el pasado 12 de febrero, el esperado mapa del Genoma Humano, un acontecimiento que promete una revolución médica en la comprensión y el tratamiento de muchas enfermedades y también del origen de algunas deficiencias.

El Proyecto Genoma Humano (PGH) iniciado hace diez años por dieciséis

centros de investigación, con financiación pública, publicó sus resultados en la revista británica «Nature». Por su parte, su competidor, la empresa Celera Genomics, que logró sus resultados en sólo dos años, los publicó en la revista norteamericana «Science», y tenía anunciada también una rueda de prensa en Washington, para dar a conocer sus resultados. ■

### Polémica en EE.UU. sobre la terapia genética

Las terapias genéticas experimentales vuelven a estar en entredicho en Estados Unidos, después de que se haya dado a conocer que la empresa Avigen realiza un ensayo clínico con autorización oficial en el que se transfiere a pacientes con hemofilia B un gen que potencialmente podría ser heredado por sus descendientes.

En el campo experimental de la terapia genética, los científicos de todo el mundo habían consensuado que este tipo de intervenciones sólo podrían realizarse con células somáticas y nunca con células sexuales, puesto que existiría el riesgo de que la manipulación genética se heredara por las siguientes generaciones.

Aunque con la terapia genética de línea germinal podría evitarse que los hijos y nietos de pacientes con enfermedades hereditarias llegasen a sufrir esas patologías, las autoridades y la propia comunidad científica consideraron que los riesgos éticos exigían cuando menos una moratoria de estos ensayos.

La terapia genética que realiza la empresa Avigen consiste básicamente en la introducción en el hígado de pacientes con hemofilia B de una copia correcta del gen que codifica la proteína factor IX. ■

En definitiva, estamos ante un Programa de sumo interés para todos los afectados o interesados por alguna de las **Enfermedades Raras** o por el conjunto de ellas, ya que las identifica explícitamente como tales y se les menciona entre las prioridades investigadora para estos próximos cinco años. Es de esperar que la aplicación concreta de este IV Programa marco sea fiel a la actitud que, en todo caso, se deja entrever en lo que afecta a estas enfermedades. ■

## La Clonación de células abre nuevas posibilidades a la cura de Enfermedades Raras

**M**adrid.—Los avances científicos encaminados a crear tejidos que sirvan para reparar órganos enfermos y el papel que puedan desempeñar las células madre en la búsqueda de soluciones para la denominación «**Enfermedades Raras**» abre nuevas posibilidades para los afectados por este tipo de patologías.

Este tipo de investigaciones «es su esperanza», en afirmaciones de Aisa Ramos, gerente de la Federación Española de Fibrosis Quística. La ingeniería genética podría, en su caso, sustituir el gen defectuoso que segrega un moco viscoso que va taponando los pulmones y el sistema digestivo que sufren esta enfermedad.

«No soy un experto, pero la clonación terapéutica es una puerta abierta de la Medicina que debe ser explotada», dice José Guzmán, de las Asociaciones del Síndrome X Frágil, quien pone especial acento el papel de las células madre al afirmar que «al poder regenerar tejidos defectuosos, e incluso neuronas, quizá se podría reponer la proteína o regenerar el gen», según informa «El Norte de Castilla».

En el olvidado mundo de las **Enfermedades Raras**, que afectan a tres millones de personas, la terapia con células madres se perfila como una escalera que puede conducir a una mejor vida.

José Clement, coordinador científico de la Asociación de Esclerosis Lateral Amiotrófica (ADELA), se refiere a los «resultados espectaculares obtenidos en ratones transgénico», aquejado de la enfermedad, si bien reconoce la dificultad de trasladar este logro a pacientes humanos. ■

**ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE ANGIOEDEMA FAMILIAR**  
www.aedaf.es.org • e-mail: aedaf-es@mixmail.com  
Correo postal: Apartado 40.042 • 28080 Madrid

**A**DAF literalmente, Asociación Española de Angioedema Familiar por déficit de C1-inhibidor, es una organización no gubernamental, sin ánimo de lucro que fue fundada en noviembre de 1998, y su constitución fue autorizada oficialmente por el Ministerio del Interior el día 28 de junio de 1999, con el número nacional 168.090. La Asociación celebró su primera reunión general el 2 de octubre de 1999, siendo sus objetivos:

- Difusión de conocimientos, cuya información ha de ser normalizada, automatizada e inteligible.
- Disponibilidad completa y de alta calidad de la asistencia médica.
- Emisión de un documento de identificación sanitaria, oficialmente reconocida y con el diagnóstico, terapia y número de emergencia. Debe ser resistente y con soporte informático.
- Promoción de reuniones socio-científicas.
- Promoción de reuniones entre pacientes y médicos. Se sugiere la posibilidad de un comité médico.

### ¿Qué es el Angiodema por déficit de C-1-Inhibidor?

Variante atípica del angioedema, debido a una deficiencia del inhibidor del primer componente del complemento, C-1 inhibidor, que puede ser producida por un defecto genético (angioedema hereditario) o por consumo elevado (angioedema adquirido).

La forma hereditaria se estima que puede afectar a uno de cada 10.000 ó 50.000 habitantes. Se transmite de forma autosómica dominante (esto es, el hijo o hija lo heredan, si su padre o bien su madre lo tienen, o ambos). Existen pocos casos de la forma adquirida, menos de 200 en el mundo.

La enfermedad se reconoce a través de hinchazones de duración entre dos y cinco días, que se repiten con relativa frecuencia, de forma variable, y que afectan tanto a extremidades como a órganos internos; tiene un período de aumento progresivo de intensidad de seis a 24 horas, y bajan o ceden en 12 a 36 horas de forma espontánea (sin aplicar tratamiento). No se asocia a urticaria.

La inflamación es de color sonrosado, con apelmazamiento de la parte afectada hasta llegar a gran dureza y pérdida de la movilidad de la zona y un período de estabilidad con coloración blanca de la piel. En ocasiones se acompaña picor. Puede afectar al tejido subcutáneo (cara, cuello, hombros, y extremidades tales como manos, pies, brazos, piernas, glúteos), tejido submucoso de órganos abdominales (estómago, intestino, vejiga) o tejido submucoso de vías respiratorias superiores (lengua, garganta, faringe y laringe).

La afectación del tracto digestivo produce dolor abdominal y vómitos y puede simular una apendicitis aguda: la afectación del tracto respiratorio superior puede producir edema de glotis con ronquera y disfonía (pérdida de voz) y en algunos casos asfixia.

Los factores que desencadenan los episodios de la enfermedad son: traumatismos, intervenciones quirúrgicas, extracciones dentarias, fatiga, insomnio, estrés, disgustos, menstruación y anticonceptivos orales. ■

**ASOCIACIÓN DE ATAXIAS DE CASTILLA-LA MANCHA**  
e-mail: acampo4@almez.pntic.mes.es  
Correo Postal: Poco Dulce, 21, 3, A  
13001 Ciudad Real

**S**on enfermedades degenerativas del Sistema Nervioso, principalmente de la Médula Espinal y Cerebelo. Se caracterizan por una progresiva dificultad para coordinar las acciones de los distintos músculos que intervienen en un movimiento. Esto se manifiesta con trastornos en los movimientos voluntarios, en la marcha, en la articulación de la palabra, en la visión, y en general, en todas las acciones en que intervienen los diferentes músculos del cuerpo. La edad de comienzo es muy variable, dependiendo de cada tipo de Ataxia, pudiendo oscilar entre los dos años hasta por encima de los cincuenta. Por lo que, en principio, ningún recién nacido está ajeno a la posibilidad de que le alcance una de estas enfermedades.

Las Asociaciones de **Ataxias Hereditarias** pretenden lograr un mayor conocimiento clínico y dar a conocer la problemática social que conllevan al ser enfermedades familiares, poco conocidas, de baja incidencia y con procesos crónicos.

### Objetivos

Para ello, los objetivos de estas asociaciones son:

- Informar y orientar a los enfermos y sus familiares.
- Difundir y divulgar un mejor conocimiento de las Ataxias Hereditarias, tanto a nivel social (poderes públicos y entidades privadas) y en general a la opinión pública), como a los profesionales de la Salud y la Medicina.
- Potenciar la integración social, y en su caso laboral, de los afectados.
- Contactar y colaborar con otras asociaciones locales, nacionales e internacionales de ésta y otras enfermedades afines, y prestar apoyo a las acciones que FEDER vienen desarrollando a nivel nacional y europeo.
- Promover, contactar y colaborar con equipos de investigación que estudien estas patologías, apoyando y estimulando la investigación al respecto. ■

**ASOCIACIÓN NACIONAL SÍNDROME DE APERT**  
www.apert.telyse.net • e-mail: ansapert@teleline.es  
C. Postal: Santa Engracia, 65, 1.º • 28010 Madrid  
Fax 914457468

**E**ste síndrome forma parte de los más de 5.000 síndromes genéticos conocidos. Fue descubierto por el médico francés E.

**Apert** en 1906 y se clasifica como una anomalía craneofacial, denominada Acrocefalosindactilia Tipo I.

Produce malformaciones en cráneo, cara, manos y pies, además de diversas alteraciones funcionales, que varían muchísimo de un enfermo a otro. Su causa se encuentra en una mutación. Durante el período de gestación, en los factores de crecimiento de los fibroblastos (FGFR2) que se produce durante el proceso de formación de los gametos. Se desconocen las causas que producen esta mutación.

La transmisión es de tipo autosómico dominante. Este tipo de herencia dominante, hace que muchos de los casos se produzcan por mutación y, por lo tanto, de forma esporádica en padres no afectados.

Sin embargo, el afectado transmite el síndrome al 50% de su descendencia. La frecuencia de la mutación en padres no afectados aumenta a medida que aumenta la edad del padre; sobre todo a partir de los 35 años. La incidencia de esta enfermedad en la población española es de 1,2 por cada 100.000 nacidos vivos.

### Objetivos

La Asociación **Síndrome Apert** lucha fundamentalmente por mejorar la calidad de vida de las personas afectadas por éste y otros síndromes similares como el de **Crouzon**, **Pfeiffer** y **Saeth-Chatzen**.

- Además:
- Intenta contribuir al tratamiento y rehabilitación, tanto física como psicológica y social de los enfermos afectados y sus familiares.
  - Se ocupa de dar soporte psicológico, apoyo e información a padres y familiares.
  - Favorece la comunicación entre familias afectadas, necesaria para la resolución de problemas cotidianos.
  - Orienta sobre los recursos disponibles a nivel médico y asistencia.
  - Promueve la investigación de estos síndromes.
  - Realiza cursos, jornadas, etc., informativos y docentes.

(Datos del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas.) ■

**ASOCIACIÓN BALEAR DE AFECTADOS POR LA TRIGONITIS Y LA CISTITIS INTERSTICIAL**  
e-mail: abatycipina@hotmail.com • http://usuarios.tripod.es/abatyci • Sineu, adosado C • 07220 Pina (Mallorca)

**E**s una organización independiente, aconfesional, apartidista, no gubernamental, sin ánimo de lucro, con personalidad jurídica propia e independiente de las de sus asociados, y con plena capacidad para ser sujeto de derechos y obligaciones, que tienen como principal objetivo la promoción, defensa e investigación, directa o indirectamente, de la enfermedad que afecta a nuestros asociados en toda España.

Con fecha del 10 de noviembre de 2000 fue

inscrita en el Registro de Asociaciones de la Comunidad Balear, con el protocolo 4122 de la Sección 1.ª, la Asociación Balear de Afectados por la **Trigonitis y la Cistitis Intersticial (ABATYCI)**, en virtud de lo establecido en el artículo 22,3 de la Constitución Española. ■



**ASOCIACIÓN NACIONAL DE HUESOS DE CRISTAL O.I. (AHUCE-ESPAÑA)**  
www.aedaf.es.org • e-mail: aedaf-es@mixmail.com  
Correo postal: Apartado 40.042 • 28080 Madrid

**OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA (HUESOS DE CRISTAL)**

La **Osteogénesis imperfecta** es, como su propio nombre indica, la formación imperfecta de los huesos. Es una condición de orden genético causado por una disminución de la producción de tipo I, o por la síntesis anormal del mismo debido a una mutación genética.



Esta enfermedad se caracteriza por los siguientes síntomas: frecuente fractura de los huesos, deformaciones esqueléticas de miembros, pecho, cráneo, escoliosis, debilidad muscular, ligamentos débiles o laxos y tendencia a magullarse con facilidad.

Estos síntomas varían sustancialmente de un afectado a otro, y no se dan todos en la misma persona. La clasificación más común distingue el tipo I o leve, tipo II —Letal Perinatal—, tipo III —Deformante Progresiva— y tipo IV —Moderada—. ■

El tratamiento se basa en control antes del nacimiento, cuidados neonatológicos, tratamiento quirúrgico ortopédico, fármacos de nueva generación que tratan principalmente de darle al hueso mayor consistencia y rehabilitación. También es importante el cuidado del bienestar psico-social del afectado y de su familia; es decir, aspecto como la integración en su entorno, inserción ocupaciones o la dinámica cotidiana en la vida familiar son elementos fundamentales en la salud del individuo.

Son muchos los obstáculos que las familias y afectados de O.I. encuentran a lo largo de la vida para alcanzar una calidad en la misma. Sin duda, la unión facilitará esta lucha y por esto, ahí queda a invitación a conocerles. ■



**ASOCIACIÓN ESPAÑOLA DE PORFIRIA**  
Correo postal: Arcángel San Rafael, 12, 6.º, 23 41010 Sevilla

La Asociación Española de **Porfiria (AEP)** se constituye en Sevilla, en septiembre de 1999. Es una asociación sin ánimo de lucro y, como el resto de Asociaciones de **Enfermedades Raras**, orienta su esfuerzo en beneficio de los afectados, promoviendo, realizando o apoyando actividades que tengan repercusiones sanitarias, sociales y científicas. ■

Sus tareas prioritarias son: informar y orientar a los afectados de cualquier tipo de **Porfiria** y a sus familiares, canalizar la información que haga posible un cálculo estimativo de la incidencia en España, establecer comunicación y cooperar con los médicos (tanto nacionales como extranjeros) que las estudian y tratan, y con entidades y organismos, públicos y privados, de fines similares, participar en aquellos foros que pertenezcan al campo de su interés, así como buscar las ayudas necesarias para su mantenimiento y difusión. **AEP** está adscrita a **FEDER** y **EURORDIS**.

**Deficiencia en las enzimas**

Las **Porfirias** son un grupo heterogéneo de Enfermedades Raras. Se asocian a deficiencias en las enzimas que intervienen en la biosíntesis del hemo, componente de la hemoglobina. Existen diferentes tipos de Porfiria, y pueden manifestar con cuatro grandes signos: abdominales, neurológicos, psíquicos y cutáneos, según sean agudas o no agudas.

■ **Porfirias agudas** - **Porfiria** aguda Intermitente - **Porfiria** Variegata - **Coproporfirina** Hereditaria - **Plumboporfirina**.

■ **Porfirias no agudas** - **Porfiria** cutánea tarda - **Protoporfirina** Eritropoietica - **Porfiria** congénita.

La mayoría son hereditarias, por lo que hay que tener en cuenta el componente familiar. En el Reino Unido la incidencia es de 1/10.000. En España se desconoce este dato. Sin embargo, una alta prevalencia de al menos dos tipos de **Porfiria** ha sido estudiada en Barcelona y Murcia.

Junto a la rareza, uno de los problemas que presentan estas enfermedades es que los síntomas pueden simular enfermedades comunes. Esto dificulta y retrasa el diagnóstico, llegando, a veces, a complicar el estado del porfirico.

La reglamentación en **Medicamentos Huérfanos** en la UE, y la investigación genética, abren nuevas expectativas, pero la sensibilización de los sectores implicados en la atención a estas enfermedades, es fundamental. ■



**Aniridia prepara su II Foro sobre Nuevos Avances e Investigaciones**

**M**adrid. (Crónica de ROSA SÁNCHEZ DE VEGA, presidenta).—**Aniridia**, enfermedad ocular, congénita y hereditaria, muy poco conocida, prepara ya el II Foro sobre **Aniridia** a celebrar en Madrid, en octubre, 2002, con la participación de especialistas españoles y extranjeros en la materia. Este encuentro es continuación al I Foro sobre **Aniridia**, que tuvo lugar también en Madrid, en 1999, con la asistencia de oftalmólogos españoles y extranjeros.

Literalmente, **Aniridia** significa «ausencia de iris», pero desgraciadamente, es mucho más. Además de una fotofobia extrema y una agudeza visual baja, en casi todos los afectos de **Aniridia** están presentes también otras alte-

raciones como la atrofia del nervio óptico y de la mácula, glaucoma, cataratas, nistagmus, degeneración corneal, etc. El tratamiento de estas alteraciones es mucho más difícil en personas con Aniridia.

Estas alteraciones tienen como origen una alteración en el gen Pax 6 del cromosoma 11,p13, que impide el completo desarrollo del globo ocupar durante las primeras semanas de gestación. Dependiendo de la gravedad y extensión de la afección, se puede estar afectado con el Síndrome de WAGR. (W- tumor de Wilms o renal infantil, A-**Aniridia**, G-alteraciones Génito-urinarias, y R-Retraso mental) o el Síndrome Gillespie (**Aniridia** y Ataxia cerebral).

La labor de la Asociación de **Aniridia** es difundir información sobre esta enfermedad y promover la investigación. Al ser la misma de baja incidencia, es desconocida por una gran parte de los oftalmólogos y médicos, profesionales en general, no existiendo ningún protocolo establecido en cuanto a los controles y tratamiento a seguir.

Es por ello que la Asociación Española de **Aniridia**, para poder informar y sensibilizar, tanto a los profesionales como a la sociedad en general, dispone de dos Boletines informativo/técnicos, uno, con periodicidad mensual, para los socios y hospitales y el otro divulgativo, periodicidad trimestral para los centros administrativos, profesionales e interesados en la **Aniridia**, en general.

Dirección de contacto: **Asociación Nacional de Aniridia**.

Internet: www.aniridia.com

E-mail: rosasdevega@terra.es y folletos divulgativos.

Dirección Postal: Cristóbal Bordú, 35, despacho 214. 28020 Madrid.

**Creación del primer ojo artificial**

**T**okio.—Un grupo de investigadores japoneses comunicó el pasado 5 de enero de 2002, que había conseguido reproducir con éxito el primer globo ocular artificial del mundo, según avanzó la edición digital de la BBC.

Los científicos recordaron que su descubrimiento puede ayudar a mejorar el tratamiento de los pacientes que tienen determinados problemas oculares. Los investigadores, que pertenecen a la Universidad de Tokio, han estado experimentando con renacuajos, con vistas a desarrollar un tratamiento efectivo para los ciegos.

En otra universidad, esta vez la de California, se está avanzando en la creación de tejido ocular en el laboratorio.

**Jornadas sobre Síndrome X Frágil**

**B**arcelona.—El **Síndrome X Frágil** o la fragilidad de los cromosomas, primera causa de retraso mental hereditario, fue el tema de debate de médicos y especialistas de todo el mundo en las Jornadas Interdisciplinarias, organizadas por la Fundación Echevarne, los días 27 y 28 de octubre, 2001.

Las Jornadas tuvieron como principal objetivo «conciencias a la sociedad» de la existencia del **SXF**, en palabras del presidente de la Fundación, Fernando Echevarne. Asimismo, se convirtieron en un espacio de contacto entre expertos y familiares afectados para mejorar el conocimiento en investigación, diagnóstico y tratamiento de la enfermedad.

Entre los especialistas que confirmaron

su asistencia estuvo el estadounidense Randi Hangerman, presidenta del comité científico de la Fundación Nacional de **SXF** de Estados Unidos, escritora de cuatro libros de referencia en la materia. También asistieron como ponentes el profesor Paul Hangerman, de la Universidad de California, y Edward Goldson, de «University of Colorado Health Sciences Center», entre otros. Respecto a la presencia española destacaron el doctor Joseph Artigas, director de la Unidad de Neuropediatría del Hospital Parc Tauli de Sabadell y de José Ignacio Lao, experto en enfermedades genéticas neurodegenerativas.

**TESTIMONIO**

**«La espinita que te molesta un poco»**

(Por JESUSA MARTÍNEZ, presidenta de AEF-VHL)

**M**e llamo Jesusa y tengo **VHL**. Muchos de los que leáis este testimonio posiblemente os lo detectaron cuando tenáis 20, 30 ó 40 años, yo no recuerdo haber vivido sin ella, pues sobre los 10 años ya tenía perdida prácticamente la vista de un ojo, lo que ha hecho que viva siempre como si tuviera una espinita que te molesta un poco más cuando te tocan las revisiones o tienes algún pequeño problema.

Pero a mis 34 años y después de haber encontrado, por fin, un especialista que me tratara correctamente conservo la suficiente visión para tener una mínima independencia, pues los otros síntomas son varios quistes en el páncreas, y estos hasta el momento no me han dado problemas.

En mi familia hay tres personas más afectadas y como todos vosotros estoy intentando que a todos les hagan las revisiones según el protocolo internacional de seguimiento. Desgraciadamente las personas que he conocido hasta el momento con **VHL**, muy pocos están correctamente controlados en España. Por eso, os animo a que si no tenéis un buen control le preguntéis e insistáis con vuestro especialista hasta conseguirlo, pues la diferencia para vuestra futura calidad de vida puede ser abismal.

Ya sé que los controles, sobre todo si sois personas jóvenes son un rollo, y corta tu estilo de vida, pero tened en cuenta que un buen control puede significar que dentro de 15 años tengáis un buen nivel de vida o no.

Con las Asociaciones que hemos creado queremos que tengáis un punto donde acudir, tanto si os encontráis bien como si necesitáis urgentemente referencias e información de cualquier tipo; especialistas con experiencia con **VHL** en España o sólo hablar de cualquier tema que sea importante para vosotros.

Cuando digo vosotros, me refiero tanto a personas con **VHL**, como a familiares o amigos que no lo tengan pero que necesiten comentar con alguien sus dudas. En los momentos bajos pensar siempre que hace unos 20 años muchos de nuestros familiares no tuvieron las posibilidades ni los medios técnicos que hoy tenemos, como mi hermano que murió con 16 años en el post-operatorio de una operación de cabeza o un tío que falleció con 19 años de un derrame cerebral. Si os sirve de algo, os diré que yo personalmente, creo que tenemos todos y cada uno de nosotros el deber y la obligación de disfrutar y saborear la vida por esas personas que no pudieron tener esta oportunidad. ■

**Testimonio**

«...Me ayudan a vivir a sentirme viva.»

(Por MERCÉ, afecta de Neurofibromatosis)

**S**oy una mujer, tengo cincuenta años. Hasta los treinta y seis viví sin ningún tipo de aviso de ser portadora de la **Neurifibromatosis**. La enfermedad estaba adormecida dentro de mí desde mi nacimiento. Un gen mutante es el responsable; le llaman NF2 esporádica.

Desde que la NF2 se despertó soy otra persona. Ni mejor ni peor. La NF2 ha cambiado totalmente mi vida y la de mis familiares más próximos.

Después del primer diagnóstico e intervención han seguido otros muchos diagnósticos e intervenciones. Mi sistema nervioso central es una mina de «sorpresas». Después de recuperarme de la primera extirpación (creía que sería una y nada más) el médico me despidió con un «Vive al día y como una reina». Pensé que exageraba mucho. Tenía los niños pequeños y me sentía capaz y con ánimos de seguir con la vida de siempre, como si no hubiera pasado nada.

Con el paso de los años he entendido, a la fuerza, el porqué del «vivir al día». La NF2 me ha ido carcomiendo. Ya no soy la dueña de mi propio cuerpo. ¡¡No me hace caso!!

Dicen que querer es poder, yo también he tenido este dicho como bandera. Me ha servido de mucho. Pero ahora viviendo las secuelas de la enfermedad, añadiría a este dicho. «Querer es poder.» **SÍ**, excepto cuando hay salud de por medio. **NO** es tan fácil querer cuando se convive con una enfermedad degenerativa e incapacitante.

Es imposible obstinarse en querer si el cuerpo no responde.

Estoy cansada de la NF2. Me toca demasiado y me cabrea. Al mismo tiempo estoy agradecida a la vida. Con el paso del tiempo la enfermedad me ha servido para darme cuenta y valorar pequeñas cosas, alegrías, detalles, que me ayudan a vivir y a sentirme **VIVA**.

He tenido la suerte de tener una familia estupenda a mi lado. He conocido a personas llenas de vida e ilusión, aunque están «marcadas» para siempre. He aprendido mucho. Se podría decir que estoy contenta de estar.

Dedico este pequeño testimonio a la memoria de la que fue una amiga muy especial, Anna María Garriga. Sin ella no existiría la **Asociación Catalana de les Neurofibromatosis**. Ni los Grupos de Ayuda Mutua «**GAMs**» de afectados y familiares. Nos encontramos y nuestra amistad hizo algo que parecía imposible: Agrupar afectados y familiares de las NF. Crear los **GAMs** para después, poco a poco, fundar la **ACNefi**. Hasta pronto.

*Mercé está en la Asociación Catalana de las Neurofibromatosis desde antes de su inicio. Es una de las fundadoras del GAM Nefi (semilla del ANBefi). Está afectada por la Neurofibromatosis 2, ha perdido la audición, parte de la visión y se desplaza en silla de ruedas. A pesar de su presencia discreta en nuestros grupos de trabajo, su dignidad y sus acertadas opiniones siempre son esperadas y bienvenidas.*

**Publicaciones**

- «**Enfermedades Raras: Situación y Demandas sociosanitarias**», Colección Estudios e Informes, Serie Estudios núm. 5, del ODC del IMSERSO. Madrid, 2001, 241 págs.
- «**Resultado Final**», LIDIA LEÓN ESTEBA. Editorial Miguel Salvatella, S.A. Primer libro de una afectada de Neurofibromatosis 2.



## Presentación oficial de Alianza de Familias de Von Hippel Lindau

**M**adrid.— La recién constituida Alianza de Familias de Von Hippel-Lindau (AEF-VHL), celebró su primera Asamblea General el pasado 2 de diciembre en Madrid, en la sede de la Fundación ONCE. Asistieron cerca de cuarenta personas, la mayoría pertenecientes a ocho familias de afectados.

Se comenzó con una exposición médica a cargo de la doctora Karina Villar y, a continuación, la presidenta de la Alianza, Jesusa Martínez, hizo la presentación oficial de la misma, con un breve resumen de todos los pasos seguidos hasta su fundación en junio de 2001, y los objetivos alcanzados y metas propuestas de futuro. Segio Grifell, miembro de una familia cubana, presentó el diseño de la página web mediante la cual se pretende conseguir difundir el conocimiento de la enfermedad a todos los países de habla hispana.

Por último, las diferentes familias se presentaron públicamente e intercambiaron sus experiencias personales. Fue, según los asistentes, un encuentro entrañable, una primera toma de contacto entre familias.

En la primera quincena del próximo mes, concretamente el día 18 de enero de 2002, se celebró la tercera reunión del grupo de trabajo de la enfermedad de Von Hippel-Lindau, en el Centro Nacional de Investigaciones Oncológicas (CNIO) en Majadahonda. Organizada por la doctora Mercedes Robledo reunió a médicos de las diferentes especialidades implicadas para impulsar el estudio y la investigación de la misma en nuestro país, e invitó a participar a todos aquellos médicos —especialistas o no— interesados en conocer más a fondo esta patología, considerada síndrome canceroso familiar.

Dirección de contacto de Alianza Española de Familias de Von Hippel Lindau.

e-mail: alianzavh@hotmail.com

Dirección postal: Plaza Plátanos, 1, galería 2, núm. 8 • 08207 Sabadell (Barcelona).

## Breves

- La Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de la Comunidad de Madrid celebró el pasado 4 de octubre el Día Mundial de la Retina. Una de cada 4.000 personas desarrollará una enfermedad de retina.
- Mil enfermos de Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA) denuncian que las autoridades sanitarias les ignoran y han paralizado las investigaciones.
- Los enfermos de Espina Bífida reclaman su inserción laboral en el Día Nacional de esta enfermedad. El Ministerio de Sanidad no reconoce esta malformación que afecta a 4,5 de cada 10.000 nacidos, como enfermedad crónica.

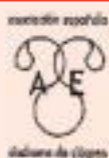
## V Asamblea Ordinaria de ASEXVE

**B**arcelona. (Crónica de José Cortés Hernández, delegado).—Componentes de la Asociación Española de Extrofia Vesical (ASEXVE), nos reunimos en el Hospital Universitario Sant Joan de Deu, Esplugues de Llobregat, Barcelona, para participar a la Asamblea ordinaria y asistir a la charla expositiva médica sobre la Extrofia y en la que el profesor Morales alabó los objetivos de la Asociación, subrayando la importancia de la concienciación civil y de las autoridades y el papel que debe jugar en todos ellos ASEXVE.

Otros temas tratados fueron las «Generalidades de la Extrofia. Cierre por estudios y calendario del mismo. El papel de las osteotomías», la «Reconstrucción de los genitales externos en el varón y en la hembra», los «Aspectos psicológicos. El niño, el adulto y la familia», y otros temas de gran interés para los asistentes, y que contaron con eminentes expertos como el ya mencionado profesor L. Morales, los doctores Rodó Salas, quien repasó las generalidades de la Extrofia Vesical, su origen de anomalía embrionaria, su causa desconocida, su posibilidad actual de diagnóstico prenatal y sin embargo sin imposibilidad de prevención o tratamiento previo.

No menos interesante y aplaudida fue la intervención de la doctora Piró Biosca, responsable del Servicio de Urología Pediátrica del Hospital Vall d'Hebró, la del doctor Caffaratti Stulcini, urólogo pediátrico de la Clinic Uro, refro y andrológica Fundación Puigvert, y el doctor Cruz Martínez, psicólogo del Hospital Sant Joan de Déu.

Dirección de contacto: Asociación Española de Extrofia Vesical (ASEXVE).  
Internet: <http://extrofia.com/asexve>.  
e-mail: [asexve@extrofia.com](mailto:asexve@extrofia.com).  
Dirección postal: Hernán Cortés, 4, 4.º B • 28820-Madrid.



## Síndrome de Sjögren: queja ante el Defensor del Pueblo

**M**adrid.—El 3 de mayo pasado la Asociación Española de Síndrome de Sjögren recibía de las Sala 4 de lo Contencioso Administrativo de la Audiencia Nacional un auto por el que se desestimaba el recurso presentado por la misma sobre temas relacionados con sus reivindicaciones asociativas.

La Asociación que ha realizado un notorio esfuerzo para hacer comprensible a la Administración Sanitaria, Tribunales, Organizaciones Sociales y opinión pública la situación sanitaria de los enfermos de Síndrome de Sjögren manifiesta su impotencia y desaliento ante el fallo del Tribunal y lamenta con indignación el nulo o escaso apoyo recibido para enfrentarse cada día a un más deteriorado entorno sanitario y una opinión pública tan desinteresada.

En este contexto, AESS se congratula por el escrito del Defensor del Pueblo por el que, a la vista de los distintos informes recibidos por el Ministerio de Sanidad y Consumo, así como sus reiterados escritos manifestando la disparidad de criterios, incluye su Queja en el informe correspondiente al año 2000 que se presentará en su día a las Cortes Generales.

Sin perjuicio de lo anterior, el escrito de contestación manifiesta las distintas competencias en el reconocimiento del Síndrome de Sjögren como enfermedad crónica y severa a efectos del reconocimiento de grado de minusvalía o de incapacidad laboral.

La AESS se congratula de que esta Queja a la Administración Sanitaria haya sido admitida y se publique en el Diario de Las Cortes Generales, siendo un punto de partida para mejorar la atención médica y social de los enfermos con Síndrome de Sjögren.

Dirección de contacto: Asociación Síndrome Sjögren  
e-mail: PILAR.DELAPENA@teletel.es / lire@.es  
Dirección Postal: Cartagena, 99, 2.º B. 28002 Madrid.  
Teléf. 902113188

## Éxito del II Encuentro Anual de ASEXVE

**E**l II Encuentro Anual ASEXVE contó con una afluencia numerosa de público, afectados jóvenes y niños y familiares que abarrotaron la sala prevista, tanto para la Asamblea Ordinaria como para las charlas expositivas médico/psicológicas. Encuentro que fue un éxito también por lograr reunir a un elenco de médicos, urólogos pediátricos y psicólogos, expertos punteros en el tratamiento de la Extrofia que de forma transparente, magistral y desinteresada ofrecieron sus conocimientos, experiencia y disposición personas a aclarar aspectos y dudas del complejo mundo de la Extrofia. No olvidemos si compromiso con nuestros seres más queridos, siendo también de agradecer la perfecta organización de Joan, Carmen, el trabajo desinteresado de la Asociación de Donas (Mujeres) de Esplugues de Llobregat y demás personas que hicieron que nuestra estancia en Cataluña fuera también un éxito.

## Opinión

### Propuestas de actuación de Enfermedades Raras

Por M.ª JOSÉ SÁNCHEZ MARTÍNEZ y JACINTO SÁNCHEZ CASAS

**D**esde que la Asociación Española de Esclerodermia, decidió ser miembro de pleno derecho de FEDER y elegirnos a nosotros como sus representantes, hemos ido dando pasos, convencidos de que iniciábamos un proceso que necesitaba trabajo, constancia, mucha esperanza y ningún desánimo. Todo esto para garantizar la equidad en el acceso a la Sanidad de un paciente con una Enfermedad Rara.

Aun teniendo en cuenta que la realidad y problemática que provocan éstas enfermedades hacen necesario, en gran medida, acometer soluciones desde el ámbito estatal e incluso europeo, esto no nos exime de responsabilizarnos a nivel regional y local. Es más, es en lo cercano, en lo diario y en lo posible de hacer por cada uno, donde vamos tejiendo esa Red que haga factible mayores respuestas y soluciones.

Con esta confianza nos hemos puesto a trabajar, desde mediados del año 2001, en nuestra Comunidad Autónoma, Extremadura, dirigiéndonos al máximo responsable de la Sanidad, el consejero de Sanidad y Consumo, Guillermo Fernández Vara.

En una primera reunión, le hemos presentado, aparte de algunas de las circunstancias específicas de las personas que padecen Enfermedades Raras, qué es FEDER, sus objetivos, relaciones con EURORDIS, IMSERSO, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo, Comité de Medicamentos Huérfanos, Universidad de Barcelona (Facultad de Farmacia), Industria Farmacéutica y Sociedades Médicas. También hablamos de las recomendaciones y Planes de Acción en marcha a nivel de la Unión Europea.

Posteriormente, y convocados por iniciativa del propio consejero, con una actitud muy receptiva y concreta, nos hemos vuelto a reunir, acompañados por Moisés Abascal, presidente de FEDER. Tras esta reunión, quedó claro que las E.R. necesitaban un espacio en la Sanidad Pública Española, un reconocimiento explícito de su existencia y peculiaridades y una dedicación expresa de recursos para la investigación y estudios, para así poder acercarnos a esas personas que sufren por proble-

mas diagnósticos, terapéuticos y de seguimiento; dada la falta de investigación en E.R. y la falta de información y formación, tanto a nivel profesional como social.

Por nuestra parte presentamos una serie de propuestas para acometer algunos programas específicos sobre la realidad y problemática esbozada de las Enfermedades Raras, en el ámbito de la Comunidad Autónoma de Extremadura.

#### Líneas de trabajo

Las líneas de trabajo abiertas, tras esta reunión, y las consecuencias más destacadas han sido:

- Respecto a un necesario Estudio Epidemiológico sobre E.R. es en el ámbito nacional donde deberá llevarse a cabo, dado los posibles sesgos en las regiones y que el sistema de codificación vigente en la actualidad sólo codifica 198 E.R. de las más de 5.000 existentes.
- A nivel de Formación, Información y Divulgación sobre E.R. hay una decisión clara de introducirlo en el sistema de Formación que viene funcionando dentro del ámbito de la Escuela de Salud de Extremadura. En concreto, se oferta y posibilita la realización, ya, de varios cursos cortos específicos de E.R.
- En cuanto a Estudios Genéticos, se ofrece la colaboración de los especialistas pediatra genetista que llevan realizando ya un trabajo exhaustivo en Base de datos de niños con E.R., Consejo Genético, Unidad de Prevención de Minusvalías.
- En el ámbito del apoyo al Asociacionismo, valoración fuerte de su papel y abiertos a propuestas.
- Dentro de las cuatro líneas de Investigación que promoverá la Consejería el año que viene en la convocatoria propia que lleva realizando, priorizará un área de estudio de Enfermedades Raras.
- Por último, apoyo desde la Consejería de Sanidad, a las propuestas e iniciativas que como FEDER, están planteadas en los ámbitos nacionales y europeos.



## Primera residencia integral para enfermos de Esclerosis Múltiple

**M**adrid.—España dispondrá en un período no superior a dos años de la primera residencia para asistencia integral, médica, rehabilitadora y psicológica de los enfermos de Esclerosis Múltiple.

Según la Fundación Española de Esclerosos Múltiples (FEDEM), el centro estará ubicado en Vélez-Málaga (Málaga), en una parcela de 15.000 metros cuadrados cedida por el ayuntamiento de la localidad y tendrá capacidad para cien enfermos ingresados.

Además de su labor asistencia, desarrollará trabajos de investigación y estudio de la enfermedad. Oscar Fernández, jefe del Servicio de Neurología del Hospital Carlos Haya de Málaga, y uno de los mejores expertos en Esclerosis Múltiple, será el director médico del centro.

Con motivo de la celebración, el pasado día 18 de diciembre, del Día Nacional de Esclerosis Múltiple, la FEDEM recordó que en España padecen esta enfermedad más de 30.000 personas con edades comprendidas entre los 20 y los 40 años.

La imposibilidad de su tratamiento curativo para esta enfermedad hasta el momento y las importantes secuelas que pueden provocar en su evolución la convierten en una patología altamente invalidante, tanto física como emocionalmente. Sin embargo, según esta Fundación la terapia precoz y combinada es clave en el control de la Esclerosis Múltiple, puesto que existen ya fármacos que mejoran significativamente la evolución de la enfermedad.

Por este motivo, la Esclerosis Múltiple es una enfermedad cada vez menos invalidante y las investigaciones médicas permiten vislumbrar posible soluciones para esta patología.

Dirección de contacto: Asociación Nacional de Esclerosis Múltiples.



## La Distonía en España a debate

Crónica de MODESTO CASANOVA, delegado

**L**a Distonía en los últimos años, los recientes avances en los tratamientos y la importancia de la genética a la hora de su clasificación; y además, el funcionamiento del Banco de Tejidos para investigadores, los problemas de financiación con los que cuentan, la importante labor que realizan y la importancia vital que tiene la donación de tejidos para el progreso de las investigaciones actuales, fueron algunos de los temas tratados en la VII Jornada sobre Distonía en España, que tuvo lugar en Madrid el pasado 27 de octubre, y a la que asistieron cerca de doscientas personas en su mayoría enfermos de Distonía y sus familiares.

Otros temas como la depresión y concretamente las depresiones reactivas ante el diagnóstico de una enfermedad como es la Distonía y los sistemas de información sobre las Enfermedades Raras fueron siendo tratados por expertos en la materia como los doctores Yébenes, Smith Avellaneda e Izquierdo, estos dos últimos del Instituto de Salud Carlos III.

También se presentó el portal en Internet, con los diferentes apartados de los que consta, así como los programas de investigación que se llevan a cabo sobre Enfermedades Raras, y en los que participa España. Se expuso también la participación de FEDER en estos programas.

El doctor Chacón expuso su trabajo de investigación realizado en tratamientos de Distonías generalizadas con Baclofen Oral y Bomba de Infusión Intratecal, tratamiento éste utilizado como último recurso terapéutico, tras el fracaso de otras alternativas menos agresivas.

Finalmente la doctora Tejado, abogada de Madrid, explicó las diferentes Incapacidades Laborales existentes que se pueden solicitar a la Seguridad Social y otros temas de carácter jurídico.

El acto inaugural de esta VII Jornada sobre Distonía en España corrió a cargo de Modesto Casanova, presidente de la Asociación y de Ramón Sánchez-Ocaña, periodista especializado en Salud, quien manifestó su satisfacción de conocer al colectivo integrado en Alde, ofreció su apoyo, animando a todos a continuar luchando juntos para mejorar la calidad de vida de los afectados y sus familiares. ■

Dirección de contacto: Asociación de Lucha contra la Distonía en España.  
Internet: [www.distonía.org](http://www.distonía.org)  
e-mail: [alde@distonia.org](mailto:alde@distonia.org)  
Dirección Postal: Galileo, 69, 1.º  
28015 Madrid.

## Agenda

- Symposium sobre Enfermedades de baja Prevalencia en la Edad Pediátrica, a celebrar próximamente en Santander.
- Congreso Europeo sobre Discapacidad los días 20 a 23 de marzo de 2002 en Madrid.

- Asociación Andaluza contra la Fibrosis Quística.
- Asociación Andaluza de Ataxias Hereditarias (ASADAHE).
- Asociación Andaluza de Lucha contra la Leucemia «Rocío Bellido».
- Asociación Andaluza del Síndrome de la Gilles Tourette.
- Asociación Balear de Afectados por Trigonitis y la Cistitis Intersticial (ABATYCI).
- Asociación Catalana de Fribrosis Quística.
- Asociación Catalana para la Neurofibromatosis (ACNefi).
- Asociación de Ataxias de Castilla-La Mancha.
- Asociación de Esclerodermia de Castellón.
- Asociación de Esclerosis Tuberosa de Madrid.
- Asociación de Huesos de Cristal de España (AHUCE).
- Asociación de Lucha contra la Distonía en España (ALDE).
- Asociación de Nevus Gigante Congénito (ASONEVUS).
- Asociación de Pacientes de Huntington de la Provincia de Cádiz (APEHUCA).
- Asociación Epidermolisis Bullosa de España (AEBE).
- Asociación Española de Aniridia.
- Asociación Española contra la Leucodistrofia (ELA).
- Asociación Española de Afectados por Malformaciones Craneocervicales (AEMC).
- Asociación Española de Angiodema Familiar.
- Asociación Española de Déficit de Alfa-1 Antitripsina.
- Asociación Española de Déficit Primarios Inmunitarios.
- Asociación Española de Enfermedades Musculares (ASEM).
- Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis.
- Asociación Española de Enfermos y Familiares de Gaucher.
- Asociación Española de Esclerodermia.
- Asociación Española de Extrofia Vesical (ASEXE).
- Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson.
- Asociación Española de Familias de Von Hippel Lindau (AEF-VHL).
- Asociación Española de Porfirias.
- Asociación Española de Síndrome de Sjögren.
- Asociación Española para Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram.
- Asociación Hemofilia de Andalucía.
- Asociación para las Deficiencias que afectan al Crecimiento y al Desarrollo (ADAC).
- Asociación Síndrome de Apert.
- Associació Catalana de Malats de Huntington.
- Associació Catalana de Osteogénesis Imperfecta.
- Associació d'afectat per Retinosis Pigmentaria a Catalunya.
- Associació d'afectats de Sirigomielia.
- Associació de Lluita contra la Distonía a Catalunya (ALDEC).

# MANUEL POSADA, Director del CISAT

CENTRO DE INVESTIGACIÓN SOBRE EL SÍNDROME DEL ACEITE TÓXICO

«Lo importante, mejorar la calidad de vida de los pacientes de E.R.»

Madrid (entrevista JOSÉ LUIS RIVAS GUIADO).

Desde 1996, año de su creación, Manuel Posada dirige el Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico que desde este mismo año le ha añadido al nombre el término de «y Enfermedades Raras». Este Centro, perteneciente al Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), es un Centro Colaborador de la OMS y en el que trabajan diez profesionales. Médico especialista en Medicina interna y epidemiología, Posada lleva ya más de veinte años dedicado a la investigación médica, y desde su etapa de especialidad ha estado relacionado con las **Enfermedades Raras**, concretamente con la Esclerodermia. Y para más, ha conocido en sus propias carnes (un hijo padeció un tumor poco frecuente) la realidad y preocupación de las familias, cuando uno de sus miembros es víctima de una de las muchas de estas enfermedades.

Esto explica su compromiso para un mejor conocimiento de lo que se viene llamando **Enfermedades Raras**. Nadie mejor que él para hablarnos del tema:

- El **ISCIII** es un Organismo Público de Investigación por ley dependiente del Ministerio de Sanidad y Consumo, nos dice él, siendo el único organismo encargado de la de investigación en Salud Pública dependiente del Estado, lo que hace que su vocación investigadora esté fuera de toda duda. De hecho, la mayor parte de la investigación sanitaria que se hace en los distintos hospitales del país sale de los recursos del Fondo de Investigación Sanitaria (FIS), agencia que también pertenece al ISCIII. Por lo tanto desde este instituto no sólo se hace investigación, sino que se financia la investigación pública en salud.

- Proyectos en cartera del **CISAT**, relacionados con **Enfermedades Raras**.



- Las **E.R.**, en el campo del diagnóstico, tratamiento, social, etc. se encuentran en desventaja respecto a las enfermedades más frecuentes o crónicas. Dificultad que se ha sentido desde



siempre, pero es ahora cuando los enfermos presionan a la UE, y por extensión, de los países miembros, el nuestro entre ellos. Algunos de ellos, Dinamarca y Francia, llevan mucho tiempo en esto; Italia comenzó con el movimiento del Plan de Acción y España poco después.

—¿Concretamente...?

—Existe un Programa que pretende atacar los graves problemas con que se enfrentan hoy las **E.R.**, programa que después se va a desmembrar en diferentes proyectos.

—¿Cuáles serían los pilares de este Programa?

—La Información, la Formación, la Investigación y el Cuidado del paciente.

1. La Información sobre **E.R.** para lo que se ha puesto en Internet una base de datos, donde existe información sobre alrededor de 800 **Enfermedades Raras**. Base de datos a la que se quiere dar un carácter eminentemente técnico. Sistema de información que tendrá que dar un paso hacia una mayor accesibilidad.

2. La Formación en el ámbito de todos los estamentos: profesionales de la Salud, cuidadores, enfermos y familiares. Para lo que se va a poner en marcha un programa de formación y actualización para médicos sobre **E.R.**, para el cual se van a utilizar todos los medios disponibles como folletos, cuadernillos, videos y por supuesto cursos de presencia física, etc.

3. La Investigación, en la que habrá que tener muy presente la parte de los recursos económicos destina-

“ Existe un Programa que pretende atacar los graves problemas con que se enfrentan hoy las E.R., programa que después se va a desmembrar en diferentes proyectos ”

## El CISAT incluye Enfermedades Raras

Madrid.—El Ministerio de Sanidad y Consumo para la ejecución de actividades de carácter investigador, científico, técnico y docente cambia el nombre del CISAT a **Centro de Investigación sobre Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras** («BOE», 11 de enero de 2002), teniendo como objetivo garantizar la atención sanitaria de calidad y aumentar el conocimiento sobre la etiología, epidemiología y evolución clínica de las siguientes áreas:

1. Síndrome tóxico como enfermedad única en el mundo, y

2. Enfermedades poco comunes o de baja prevalencia, según directrices del programa marco de la Unión Europea.

Sus funciones son las siguientes:

a) Investigar sobre las últimas causas y la patología del síndrome del aceite tóxico.

b) Evaluar la evolución de la enfermedad tratando de adelantarse en el tiempo a la aparición de nuevos eventos clínicos no conocidos de la historia natural de esta entidad clínica.

c) Mejorar el conocimiento sobre las enfermedades poco comunes o de baja prevalencia, mediante el fomento de la creación de una red de información coherente y complementaria, y el desarrollo de la investigación epidemiológica en esta área.

d) Impulsar la atención sanitaria de calidad y especializada, aumentando la capacidad diagnóstica del sistema de este grupo de enfermedades, disminuyendo de esta manera el impacto sobre la calidad de vida, que producen en pacientes y familias.

e) Cuantas acciones y estudios en materia de su competencia sean precisos, como apoyo al Ministerio de Sanidad y Consumo, y a las Comunidades Autónomas.

dos a investigar las **E.R.** y la otra parte, organizativa y estructural, que lo que pretende es crear redes para grupos determinados de enfermedades.

4. Y finalmente, el cuidado del paciente en el aspecto social,

sanitario, educativo, etc. Programas que se quieren poner en marcha con la colaboración del IMSERSO, colaboración que ya se ha plasmado en el Estudio sobre Necesidades extra sobre **E.R.** recientemente publicado.

—¿Podría detallar alguno de estos proyectos?

—Uno de los proyectos es la elaboración de Registros de Enfermedades, identificando lo que ya existen y promoviendo otros nuevos. Otro proyecto será la creación de un Banco de Muestras Biológicas y de ADN que se desarrollará en colaboración con **EURORDIS**.

—Otros proyectos previstos para el próximo futuro...

—Estamos colaborando con dos proyectos europeos: uno, el que dirige el Instituto Mario Negri. Italia, y que está relacionado con la formación en **E.R.**, y otro, el que se lleva a cabo con el Instituto de Salud Italiano, y en el que colaboran nueve países europeos, entre ellos España, programa relacionado con temas epidemiológicos.

—¿Algo que añadir?

—Sí, y es que es importante desmitificar que la investigación sea encontrar genes anómalos de **E.R.** Esto es algo necesario, pero en muchos casos no suficiente.

Tampoco significa que investigar sea encontrar medicamentos para todas las **E.R.** No se puede caer en el error de poner todo el esfuerzo en estos puntos, y dejar de lado que lo importante es mejorar la calidad de vida de los pacientes de **E.R.** Y eso hay que conseguirlo desde diversos frentes; la investigación es importante, pero hay que actuar también en otros muchos campos. ■

