

## Índice

2-6

Especial: Cumbre de Barcelona'2002

7-11

Noticario

12-14

Entrevista

15-22

Estudios y proyectos

23-26

Nuestras Asociaciones

28-29

Reportaje

30-31

Testimonio

# Importancia de la Cumbre de Barcelona



MOISÉS ABASCAL, presidente

Tres celebraciones han hecho de la cita de Barcelona motivo bastante para la satisfacción de organizadores y participantes. Eurordis celebró su Asamblea General haciendo balance de su actividad en estos últimos años y proyectando estrategias para el próximo futuro, se renovaron en parte la cúpula de sus equipos, y ahora tres españoles representan los intereses de los pacientes de E.R. de nuestro país en la nueva Junta Directiva de Eurordis.

El Congreso de Concienciación fue otro de los eventos donde se apostó por una información, difusión y concienciación sobre las E.R., coincidiendo con los objetivos del PARD2, que inicia sus trabajos el próximo año, 2003, cuando se conmemora el Año Europeo de la Discapacidad.

Finalmente, el Taller Europeo de las Alianzas Nacionales donde se puso de manifiesto la importancia, por no decir necesidad, de aunar esfuerzos en un proyecto común europeo: la defensa de los pacientes con E.R. El Encuentro de Barcelona ha quedado como la cumbre de las E.R. en Europa. Enfermos que no se resignan a continuar siendo ciudadanos de segunda, y que reclaman a las autoridades y a toda la sociedad que se les considere lo que son: ciudadanos, con las mismas obligaciones, pero también los mismos derechos.

## EDITORIAL

### Denominador común

Seguro que estamos aquí ante uno de los grandes retos de toda organización plural y diversa: encontrar el denominador común de nuestra gran familia FEDER. Y lo conseguiremos si nos desposeemos de intereses particularistas que, por muy legítimos que sean, dificultan la consecución de objetivos comunes, con sus especificidades propias y distintas a los que en modo alguno se nos pide renuncia y olvido. No es fácil conseguirlo y la experiencia nos demuestra las

dificultades que salen al paso, cuando múltiples intereses se entremezclan enturbiando las aguas que tendrían que bajar limpias y cristalinas. Aun cuando no debemos ignorar que la división es la antesala de la ineficacia, o bien de la baldía consecución de cualquier objetivo por muy legítimo e indiscutible que sea.

Hoy no podemos resignarnos a defender pequeños «reinos de Taifas», cuando la realidad nos da derecho a aspirar a mayores y más halagüeños designios. Se habla de más de 5.000 enfermedades raras, y aun que tan sólo fueran la mitad, razones tenemos más que suficientes

para aspirar a mayor representatividad y eficacia. La unión hace la fuerza, y buena necesidad tenemos para recorrer el largo camino que nos espera: derechos sociales, atención médica, asistencia oportuna y justa, medicación adecuada..., todos objetivos justos que reivindicamos y para lo cual hacemos una llamada a la colaboración y unidad. El denominador común que todas estas enfermedades raras tienen —y nadie podrá negárselo— justifican más que de sobra este llamamiento a trabajar juntos en defensa de unos derechos hoy aletargados.

FEDER

## Su turno

**E**n primer lugar queremos agradecer a «PAPELES FEDER» el que ceda este espacio en su revista para que las asociaciones nos podamos dar a conocer.

La Asociación Española de Enfermedades Musculares (ASEM) se creó en 1983 por un grupo de personas afectadas, familiares, profesionales y voluntarios preocupados por el desconocimiento y la falta de concienciación pública por las enfermedades musculares y neuromusculares.

Estas enfermedades son de carácter genético, crónicas y progresivas, cuya característica más importante es la pérdida progresiva de fuerza muscular y una degeneración del conjunto de músculos y nervios periféricos. Existen cuatro grandes bloques de estas enfermedades de las que hay centenares clasificadas: las distrofias musculares (la más conocida es la de Duchenne), la distrofia miotónica (o de Steinert), las atrofia espinales (de tres tipos) y la miastenia gravis. En la actualidad no tienen tratamiento curativo a pesar de los grandes esfuerzos de la investigación genética.

El principal objetivo de ASEM es mejorar la calidad de vida, en todos los ámbitos, de las personas afectadas.

Por último, animar a FEDER y a todas las demás asociaciones a seguir adelante en la labor tan importante que realizan día a día. ■

INMA GÓMEZ,  
trabajadora social



## Propuestas de FEDER ante la creación del INICBER

**L**a Federación Española de Enfermedades Raras, FEDER apoya decididamente la creación del Instituto Nacional de Investigación Clínica y Básica en Enfermedades Raras y, sobre la base de la propia experiencia de las asociaciones de afectados miembros y los continuos intercambios de información con otras asociaciones y organismos europeos, propone:

Que para conseguir la mayor sinergia, eficacia y estabilidad a medio y largo plazo de todos los esfuerzos a desarrollar tanto en la formación inicial del Instituto como en su funcionamiento futuro, consideramos «conveniente y necesario» la participación y el compromiso, en la forma que se considere más coordinada y apropiada posible, de las siguientes Instituciones y Organismos: **Ministerio de Sanidad y Consumo** —Instituto de Salud Carlos III-ISCIII (CISATER) e INSALUD (o Comisión del CISNS)—, **Ministerio de Ciencia y Tecnología** (Centro Superior de Investigación Científica-CSIC), **Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales-Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO)**, **Asociaciones de Pacientes y Familiares de Afectados por Enfermedades Raras** (Federación



Fachadas del Ministerio de Sanidad y Consumo y del IMSERSO

Española de Enfermedades Raras)-FEDER.

### OBJETIVOS

Los objetivos del **Instituto de Investigación Clínica y Básica en Enfermedades Raras** son: definir los ejes prioritarios de investigación referentes a las enfermedades raras en todos los campos disciplinarios del ámbito estatal, impulsar el desarrollo de una política de coordinación nacional, europea e internacional de investigación sobre las enfermedades raras, fomentar nuevos programas de investigación y la creación de nuevos equipos que deseen implicarse en la investigación de enfermedades raras, coordi-

nar los estudios desarrollados en estos campos por los equipos de investigación en marcha, apoyar la Investigación Clínica en centros de adscripción pública, constituyendo registros de enfermos y reforzando los lazos entre la investigación clínica y la industria farmacéutica, estimular la creación de una red de colecciones de materiales biológicos para las enfermedades raras y la creación de un Banco Nacional Coordinado (o distribuido) de estos materiales, que permita la mejor organización posible para la recogida de las muestras apropiadas, favorecer el acceso a la comunidad científica de las informaciones disponibles sobre el descifrado del genoma humano y la colaboración internacional en éste campo, integrar equipos españoles en los programas de investigación europeos, contribuir, con acciones específicas a optimizar la utilización de plataformas tecnológicas existentes y de nuevo desarrollo, consolidar la política europea sobre los Medicamentos Huérfanos y favorecer el acceso a los medicamentos disponibles y la libre circulación de los enfermos para el acceso a los mejores centros de diagnóstico y tratamiento de su enfermedad, impulsar la formación de los profesionales de la medicina, farmacia, enfermería y de la intervención psicosocial en el concepto global de las enfermedades raras, desarrollar al máximo el Sistema de Información sobre Enfermedades Raras en Español existente y promover la deseable colaboración con otros sistemas europeos, etc. ■

## Nuevas incorporaciones a FEDER

En la Junta Directiva de FEDER celebrada el pasado 10 de mayo de 2002 se acordó el ingreso en FEDER de las siguientes asociaciones:

- Asociación Madrileña contra la Fibrosis Quística.
- Asociación Síndrome de Angelman.
- Asociación Española de Ictiosis.
- Asociación Nacional de Afectados de Epilepsia Mioclónica de Lafora.
- Asociación Nacional de Afectados de Síndrome de Marfán.
- Asociación Síndrome X Frágil Andalucía.
- Asociación Madrileña de Pacientes con Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados.

Y en la Junta Directiva del pasado 5 de agosto de 2002 ingresaron las siguientes asociaciones:

- Asociación Española de Narcolepsia.
- Associació de Grups de Suport de l'Ela a Catalunya.
- Associació d'ajuda als afectats de Cardiopaties Infantils de Catalunya (AACIC).
- Asociación Valenciana Síndrome de Rett.
- Associació d'afectats per Productes Químics i Radiacions Ambientals (ADQUIRA).
- AEPMI. Asoc. de Enfermos de Patologías Mitocondriales.



## Red Global de Defensa del Paciente

JOSÉ LUIS PLAZA,  
delegado de FEDER-Madrid

**EURORDIS surge como la alianza de asociaciones de pacientes, dedicada a mejorar la calidad de vida de todas las personas socios, con enfermedades raras a través de toda Europa.**

En las últimas cuatro décadas ha surgido un número creciente de organizaciones internacionales formadas por asociaciones nacionales de pacientes. Se ha prestado mucha más atención a la dimensión social y psicológica de la enfermedad, a los mecanismos de réplica, concienciación y rehabilitación. Esta problemática ha ascendido a los primeros puestos en las agendas de las comunidades de profesionales.

Los pacientes han tomado conciencia, de forma exponencial, de que son los accionistas de su propio derecho: **tendrán que luchar por sus propias necesidades y legítimos derechos.**

Se presta mucha más atención al hecho de que los grupos de pacientes pueden contribuir con conocimientos significativos, en la línea de mejorar la provisión sanitaria: **éstos se reconocen como fuentes valiosas de información.**

Muy a menudo las comunidades de pacientes pueden ofrecer el mejor entorno de aprendizaje para los nuevos enfermos diagnosticados. Las personas comparten experiencias e intercambian información de cómo vivir con una enfermedad específica.

Las enfermedades raras son frecuentemente denominadas «enfermedades huérfanas» en el sentido de que, normalmente, no reciben el beneficio de la atención de las autoridades, ni de la industria médica.

Para ésta última, estas enfermedades son poco atractivas para la investigación y el desarrollo de nuevos fármacos y terapias, debido al hecho de la gran dificultad de obtener un retorno de la inversión lo suficientemente válido.

Por otro lado, las autoridades públicas minusvaloran el significado social de las enfermedades raras, y de cada grupo de pacientes que, habitualmente, son pequeños y, por ello, incapaces de asegurar una comprensión de sus problemas y necesidades a nivel público.

Hoy día, EURORDIS, cuenta con más de 200 asociaciones miembros y 10 federaciones nacionales de organizaciones de pacientes con enfermedades raras, en 14 países de Europa.



abril de 2000. A través de esta legislación, un Procedimiento Comunitario ha sido establecido para la designación de Productos de Medicamentos Huérfanos (OMP's).

Desde el año 2000, un co-



### Las autoridades públicas minusvaloran el significado social de las enfermedades raras

EURORDIS ha luchado por una Regulación Europea de Medicamentos Huérfanos, y para asegurar su consecución. El objetivo es incrementar el número de Productos de Medicamentos Huérfanos (siglas OMP en inglés) disponibles en todos los mercados europeos, así como instar al desarrollo de nuevos fármacos para enfermedades raras en Europa.

La regulación (EC) 141/2000 fue adoptada por el Parlamento Europeo el 16 de diciembre de 1999, y entró en vigor el 27 de

mité especial (COMP) ha venido trabajando con la Agencia Europea para la Evaluación de Productos Médicos (EMA en inglés), para asegurar una rápida designación de nuevos Productos de Medicamentos Huérfanos, en base a una evaluación científica. ■

(Resumen del artículo, en versión inglesa, de TERKEL ANDERSEN, miembro del Cuadro de Directores de EURORDIS y Presidente de la Sociedad de Hemofilia de Dinamarca).

**Frabrazyme, Replagal, Glivec, Trisenox y Tracleer**

## Productos autorizados

Al día de hoy, cinco productos han obtenido autorización de suministro al mercado por la Comisión de la Unión Europea (Autorización de Mercado de mayo de 2000, «bajo circunstancias especiales»):

**Frabrazyme, Replagal, Glivec, Trisenox y Tracleer**

EURORDIS continúa trabajando para mejorar la disponibilidad de Productos de Medicamentos Huérfanos en Europa, y ha presentado una serie de recomendaciones con el objetivo de optimizar el rápido acceso a estos productos y, en lo posible, canales para reducir las demoras y el acceso desigual a la asistencia a los enfermos.

EURORDIS ha colaborado en la organización de eventos de confluencia y consenso de científicos, asistentes/cuidadores, autoridades públicas e industria médica, en la línea de mejorar el entendimiento mutuo y sensibilizar a todos estos actores de la necesidad de una colaboración a nivel europeo y de la mejora del acceso a nuevos tratamientos.

EURORDIS proclama como prioritario un mayor énfasis en los estudios epidemiológicos... necesitamos **Centros Especializados y Guías para la Diagnósis, Referencia y Tratamiento de las Enfermedades Raras.**

Finalmente, puntualizar que el avance de la genética podría ofrecer la perspectiva de que un mayor número de pacientes sean diagnosticados en menor tiempo, y un mayor número de enfermedades caracterizadas de forma precisa. Pero todavía, hoy en día, sin la esperanza de un tratamiento o cura para la mayor parte de las enfermedades raras.

Mi agradecimiento al autor.

## UNIAMO por los derechos del afectado de E.R.

LOREDANA NASTA,  
presidenta

**UNIAMO participa en un Proyecto Europeo PARD financiado por la UE para la creación de una red transnacional sobre Enfermedades Raras, con cuatro áreas principales y que se desarrolla de forma paralela en nueve países europeos.**



Loredana Nasta,  
presidenta de  
UNIAMO

### Plan de Acción

La Federación Italiana de Enfermedades Raras UNIAMO es la primera Alianza Nacional de Asociaciones de afectados por diferentes enfermedades. Se fundó en julio de 1999, con el propósito de coordinar a nivel nacional a las asociaciones de pacientes, defender sus derechos y mejorar la calidad de vida de todos los afectados por enfermedades raras, actualmente la Federación está constituida por 28 asociaciones.

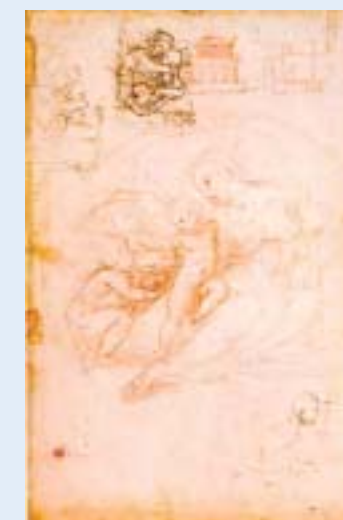
Los objetivos de la Federación Italiana de Enfermedades Raras son:

- Proponer y conseguir una legislación nacional y europea que favorezca la participación en los aspectos sanitarios y la investigación, así como el desarrollo de nuevas opciones terapéuticas para las enfermedades raras que garanticen la mejor asistencia sociosanitaria y una mejora en la calidad de vida de los afectados.
- Favorecer la coordinación de las investigaciones a nivel nacional y europeo para mejorar el conocimiento de estas enfermedades, su epidemiología, causas y nuevas terapias.
- Ofrecer a un gran número de asociaciones de afectados la posibilidad de coordinarse con otras asociaciones a nivel nacional, independientemente de su de su dimensión o de la frecuencia de la enfermedad que representan.
- Representar a los pacientes ante las diferentes administraciones públicas y ante otras entidades nacionales que pueden dar respuesta a las demandas presentadas por los afectados.

### Objetivos estratégicos

La Federación Italiana de Enfermedades Raras UNIAMO se plantea entre sus objetivos estratégicos el conseguir que las Alianzas y Asociaciones participen en el proceso de toma de decisiones de las políticas sobre Enfermedades Raras, políticas que no pueden decidirse sin la colaboración de las asociaciones que representan a los afectados.

En Italia existen unas 155 Asociaciones de Enfermedades raras, divididas en asociaciones por enfermedades concretas y en coordinadoras para cada enfermedad, así como Alianzas y Federaciones de diversas patologías, distribuidas en un 80% entre el Norte y el Centro del País, y el 20% restante en el Sur del país.



### Objetivo de Uniamo

*Ofrecer a un gran número de afectados la posibilidad de coordinarse con otras asociaciones a nivel nacional.*

La Federación forma parte de una Red Europea de diez Alianzas Nacionales de asociaciones de pacientes que forman parte de EURORDIS, entidad que incluye a asociaciones de 14 países miembros de la UE y representa a 12 millones de pacientes.

UNIAMO participa en un Proyecto Europeo PARD financiado por la UE para la creación de una red transnacional sobre Enfermedades Raras, con cuatro áreas principales y que se desarrolla de forma paralela en nueve países europeos.

Actualmente la Federación está trabajando en la realización, por primera vez de un Día Nacional de Sensibilización sobre Enfermedades Raras en Venecia, en el que participarán diversas instituciones, la industria farmacéutica, especialistas e investigadores y miembros de las asociaciones de pacientes.

En Italia, recientemente el Estado ha publicado un Decreto por el que se regulariza las exenciones en el coste de las prestaciones sanitarias para las enfermedades raras. El plan de acción que define este decreto es muy innovador, ya que no tiene precedente en Europa. Por tanto constituirá, una vez llevado a cabo el periodo inicial de rodaje, un modelo a nivel europeo. La innovación de esta norma —de la que sólo se encuentran precedentes en el ámbito de los trasplantes— reside entre otros aspectos en base a una experiencia documentada y las estructuras adecuadas, creando una red coordinada a nivel nacional de centros de referencia. Sin embargo, aun no se han completado algunos artículos relativos al papel a desarrollar por las asociaciones de pacientes.

Pese a que la normativa europea que incentiva el desarrollo de medicamentos huérfanos había suscitado por parte de distintas instituciones una respuesta positiva, Italia está atravesando un periodo de preocupación por las recientes intervenciones en materia de gasto sanitario. La investigación es siempre la primera en ser apartada, pero la Federación está trabajando para que estos recortes presupuestarios no repercutan sobre los afectados, ya de por sí perjudicados por la falta de estructuras. Si el reembolso de medicamentos en régimen de exención se decidiera a nivel regional, limitándose la intervención central y la coordinación. Es previsible que el tratamiento que recibieran los pacientes afectados por enfermedades raras no resultara igualitario a nivel nacional, esto no debería suceder! La colaboración entre asociaciones de pacientes del mismo país y de Federaciones de diferentes estados está dando lugar a que se escuche la voz a nivel europeo de un colectivo que hasta ahora no había sido tenido en cuenta. Este es el deseo que, desde Italia, queremos hacer llegar a todos, en este momento aún difícil en que nos encontramos —a menudo con grandes dificultades— en la lucha de las Enfermedades Raras.



## I Congreso Europeo sobre Personas con Discapacidad

**M**adrid (Redacción de FEDER).—En el marco de la Presidencia española de la Unión Europea se celebró en Madrid, los días 20-23 de marzo, el I Congreso Europeo sobre las Personas con Discapacidad, que se desarrolló bajo el lema «No discriminación + acción positiva=integración».

Participó en el mismo la Comisaria europea para el Empleo y Asuntos Sociales, Anna Diamantopoulou y el Ministro de Trabajo y Asuntos Sociales de España, Juan Carlos Aparicio, con una asistencia de más de 500 expertos congresistas de cerca de treinta países. El objetivo del Congreso fue la promoción de nuevas políticas comunitarias que permitan diseñar un nuevo modelo de plena inclusión social



Una de las mesas del Congreso sobre Discapacidad.

de las personas con Discapacidad en Europa, estructurándose en seis sesiones temáticas: Empleo y Formación Profesional, Educación, Integración, Accesibilidad y Derechos Humanos y no Discriminación.

El Congreso, bajo la presidencia de honor de la Reina

Doña Sofía, fue promovido por la Fundación Luis Vives, el Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales y la Fundación ONCE, con el apoyo de la Comisión Europea y del Foro Europeo de las Personas con Discapacidad (EDF).

## Cumbre Mundial de la Infancia

**N**ueva York (Redacción de FEDER).—Doce años después de la primera Cumbre de la Infancia, 70 jefes de Estado y Gobierno, dirigentes procedentes de 190 países y representantes de más de 3.000 organizaciones no gubernamentales trataron de convertir a los niños en sujetos políticos de primera magnitud, dueños de derechos inalienables, para que los 120 millones que no van a la escuela tengan alguna esperanza de poner fin a la explotación, la muerte prematura, la enfermedad, asociada tantas veces a alguna forma de discapacidad. Grandes objetivos

para un documento final ante el que Estados Unidos (derecho al aborto) y los países árabes (derechos culturales de los padres sobre los niños y libertad sexual de la mujer), todavía presentan reticencias.

En el mundo hay 2.100 millones de niños, lo que representa el 36% de la población; cada año nacen 132 millones más. De la cifra inicial, uno de cada cuatro infantes vive en situación de pobreza extrema, en el seno de familias, cuando las tienen, que ganan menos de un dólar al día. Uno de cada 12 niños muere antes de cumplir los cinco años por causas evitables.

### Subcomisión de Discapacidad

## «Pacto de Estado» para la plena integración

**M**adrid.—Representantes del mundo asociativo de la discapacidad abrieron el pasado 8 de mayo de 2002, la ronda de comparecencias en la subcomisión parlamentaria de estudio de la situación actual de la discapacidad. Todos coincidieron en la necesidad de alcanzar un gran «pacto de Estado» para garantizar los derechos de los discapacitados y asegurar su plena integración social. El primero en comparecer fue el presidente

## Francia crea el Instituto de Enfermedades Raras

**P**aris. Resumen de agencias.—Francia ha creado un Instituto de Enfermedades Raras y un Instituto de la Longevidad, según anuncio hecho el pasado 21 de enero por el Ministro galo de Investigación, Roger-Gérard Schwartzenberg, en información de la Agencia Efe.

El Instituto de **Enfermedades Raras**, reúne actividades que ahora son competencias de los Ministerios de Investigación y Sanidad, y de diversos organismos públicos de investigación, así como la representación de asociaciones de enfermos.

## II Asamblea Mundial sobre el Envejecimiento

**M**adrid (Redacción FEDER).—La II Asamblea Mundial sobre el Envejecimiento, organizada por Naciones Unidas se celebró en Madrid, los días 8 al 12 de abril, siendo inaugurada por el Presidente del Gobierno, José María Aznar y el Secretario General de la ONU, Kofi Annan, celebrándose bajo el lema «una sociedad de las edades».

A la Asamblea asistieron unas cinco personas, entre las

que se encontraban delegaciones de 160 países, de las que 110 asistieron con ministros como representantes de esos países, 1.500 representantes de ONG's de todo el mundo y más de 600 medios de comunicación acreditados. Asistieron también presidentes y primeros ministros de Andorra, Gabón, Guinea Ecuatorial, Albania, Honduras y España, así como los vicepresidentes de China, Uzbekistán, Vietnam, Filipinas, Kenia y Suiza.



### Conclusiones de la Asamblea

La Cumbre ha demostrado que el envejecimiento debe ser el centro de la política, tanto en los países desarrollados como en los más pobres. El desafío que plantea el documento conclusivo es como incluir el envejecimiento en el desarrollo económico y social, y no como una carga, sino como posibilidad que puede aprovechar, según voces autorizadas de la Asamblea. Desafío que depende de una repercusión efectiva de las recomendaciones —jubilación flexible, pensiones sólidas, lucha contra la pobreza— en las políticas nacionales. Es decir, los aspectos más concretos y más determinantes, quedan ahora en manos de los Gobiernos. La comunidad internacional tiene la responsabilidad de realzar las capacidades y ayudar a los países en desarrollo en algunos aspectos de asistencia social. Pero lo principal queda en el ámbito nacional.

### Plan de Acción de Madrid

Más de un año y medio de trabajos y cinco intensas jornadas de discutida negociación han dado a luz al Plan de Acción Internacional sobre el Envejecimiento 2002, y a la Declaración Política, estrategia a medio y largo plazo para afrontar los problemas del envejecimiento, ambos documentos aprobados el pasado 12 de abril, en la clausura de la Asamblea. En la declaración política los países se comprometen a eliminar las formas de discriminación de los mayores, a dotar sus sistemas de pensiones de una sólida base financiera, a propiciar la contribución social, política y económica de los mayores, así como a permitirles trabajar «mientras lo deseen y puedan hacerlo productivamente. Garantizar el acceso de los mayores a los servicios sanitarios es otros de los grandes objetivos. Asimismo, se insta a los Gobiernos a proteger la salud pública y promover precios aceptables para los fármacos. La controvertida alusión a los cuidados paliativos queda definida como cuidado activo de los pacientes que no responden a tratamientos curativos a través del control del dolor y del apoyo psicológico. Los países menos desarrollados merecen un capítulo especial y se fija el objetivo de reducir la pobreza en un 50% para 2015. El documento reconoce la carga que supone la deuda externa y asume la necesidad de proteger a los mayores en zonas de conflicto. El seguimiento queda en manos de los Gobiernos, con la ayuda de las ONG's y de la Comisión para el Desarrollo Social de la ONU.

### Análisis de UNICEF

En la anterior Cumbre de la Infancia, celebrada en 1990, se trazaron veintisiete metas específicas. Doce años después, UNICEF hace un análisis pormenorizado de en qué medida los objetivos se han alcanzado o no. Según sus datos, se han logrado grandes avances en la erradicación de la poliomielitis (350.000 casos en 1988, menos de 3.500 en 2000), tétano neonatal (470.000 muertes en 1990, 215.000 diez años después), diarrea (3 millones de muertes en 1990, la mitad en 2000), así como en la administración de vitamina A, reducción de la carencia de yodo y eliminación del gusano de Guinea (erradicado excepto en 14 países africanos).

El progreso ha sido parcial en otras metas y las posturas tanto de la UE como EE.UU., presentaron en muchos momentos visiones totalmente diferentes, sobre todo en cómo educar a los niños, cuáles son sus derechos y responsabilidades y su escala de valores, por lo que la Cumbre de la Infancia degeneró en un llamativo conflicto retórico en busca de una consensuada declaración final.



### Propuestas de acción del CERMI

Para el CERMI, en su totalidad, las propuestas de acción pasan por la Ley de No Discriminación, Igualdad de Oportunidades y Accesibilidad Universal de las Personas con Discapacidad; un Nuevo Plan de Empleo para las Personas con Discapacidad del siglo XXI; la Igualdad de trato en el Empleo de la UE; un Plan Estatal de Accesibilidad que impulse y armonice las distintas líneas de acción que se realizan en este ámbito; fórmulas patrimoniales que den respuesta a las necesidades económicas de las personas con discapacidad gravemente afectadas; la revisión de la legislación fiscal para, entre otras cuestiones, aplicar el tipo de IVA super-reducido a la adquisición de vehículos de motor por parte de las personas con discapacidad con problemas de movilidad, como ocurre en otros países europeos; líneas transversales de acción en el Plan de Atención Integral a la Familia; regulación del Seguro de Dependencia para personas vulnerables, con atención especial a las personas con discapacidad e incapacitados declarados judicialmente, así como revisión de la legislación de la Seguridad Social; desarrollo del Plan de Atención Educativa a personas con discapacidad; Plan de Atención a las personas con discapacidad severas y a su entorno familiar; impulso a la accesibilidad a las Nuevas Tecnologías y a las herramientas y contenidos de la sociedad de la Información, promoviendo la alfabetización digital de las personas con discapacidad.

del CERMI, Alberto Arbide, quien resaltó la receptividad de los diputados que forman parte de esta subcomisión. «Los temas que vamos a tratar aquí son temas de Estado y sería muy importante conseguir un gran consenso político en las materias que se debatirán en esta subcomisión».

Ese mismo día, y en fechas sucesivas, irán compareciendo titulares de las grandes agrupaciones de discapacitados, físicos, sensoriales y mentales.

## Nace la Ciudad de la Salud

**M**adrid (Resumen de Agencias).—La Ministra de Sanidad y Consumo, Celia Villalobos, anunció la próxima construcción de una Ciudad de Salud.

En afirmación de la propia Titular de Sanidad, lo que se pretende es poner al día las instalaciones de los centros nacionales de investigación, «que no cumplen los requisitos adecuados para un trabajo de vanguardia».

La han bautizado como la Ciudad de la Salud, y se ubicará en Majadahonda (Madrid), en torno al Instituto de Salud Carlos III, el organismo que centraliza la investigación relacionada con la Medicina. Tendrá una superficie de 230.000 m<sup>2</sup>, 100.000 de ellos construidos, siendo su coste de 150 millones de euros (25.000 millones de pesetas), y deberá estar en marcha dentro de dos años y medio aproximadamente. En sus instalaciones trabajarán entre 1.300 y 1.500 trabajadores.

## Ana Pastor, nueva Ministra de Sanidad y Consumo, y Eduardo Zaplana, titular de Trabajo y Asuntos Sociales

### Remodelación del Gobierno



**E**n el Palacio de la Zarzuela y bajo la presidencia de los Reyes, don Juan Carlos y doña Sofía, y en presencia del presidente del Gobierno, José M.<sup>a</sup> Aznar, juraron sus cargos el pasado 10 de junio de 2002, los nuevos ministros, tras la reestructuración del nuevo Ejecutivo.

En ella han quedado afectados los dos principales Departamentos, interlocutores de FEDER: Sanidad y Consumo, para el que ha sido nombrada Ana Pastor, doctora en Medicina, y para Trabajo y Asuntos Sociales, Eduardo Zaplana, quien deja la presidencia de la Comunidad Valenciana.

Los cambios han afectado también a Mariano Rajoy, que asume además de la vicepresidencia 1.<sup>a</sup>, la de Portavoz y ministro de la Presidencia; Joseph Piqué, ministro de Ciencia y Tecnología; Ángeles Acebes, Interior; Javier Arenas, Administraciones Públicas; José M.<sup>a</sup> Michavila, Justicia, y Ana de Palacio, Asuntos Exteriores.



## Conferencia Europea de Concienciación sobre E.R.

**Barcelona.**—La Conferencia de Concienciación Europea sobre Enfermedades Raras fue inaugurada por Antonio Campos, Director General del Instituto de Salud Carlos III, quien lo hizo en nombre de la entonces Ministra de Sanidad y Consumo, Celia Villalobos, a quien acompañó Lluís Ferrer i Caubet, Rector de la Universitat Autònoma de Barcelona. Asistieron también expertos en Sanidad, Farmacia y Asuntos Sociales.



con las asociaciones más pequeñas, contando con los profesionales necesarios. Además, otras propuestas de futuro son:

### Esperamos conseguir la financiación adecuada para empezar a gestionar y coordinar programas con las asociaciones miembros.

En el programa se contemplaron ponencias, conferencias y mesas redondas, destacándose dos de suma relevancia: «Construyendo una Comunidad Europea de Personas que viven con una Enfermedad Rara», tema que fue moderado por Lesley Greene, Presidenta de Eurordis, y «Esperanzas y Preocupaciones de las Personas Afectadas por E.R.». Siguió una mesa redonda: «Terapias Emergentes para las E.R.» y «Acceso a los Cuidados para las E.R.». También esperamos conseguir la financiación adecuada para empezar a gestionar y coordinar programas específicos con las asociaciones miembros, empezando el año próximo

- Explorar campos de colaboración con la industria para identificar las prioridades reales respecto a las terapias, que pueden ser muy diferentes de los parámetros clínicos y los criterios económicos marcados por las autoridades, manteniendo la independencia y la transparencia.
- Colaboración con la OCU (ya iniciada) y el CERMI (pendiente de ingreso).
- Reforzar la colaboración con Eurordis, PARD II y III, Red EuroBiobank, EURODISCARE (ya en marcha) y la Red Paneuropea de Alianzas Nacionales. Para avanzar más rápidamente.

Las tres citas europeas de EURORDIS/FEDER contaron con un numeroso público: afectados, familiares, etc., muestra clara del interés que las distintas ponencias y comunicaciones despertaron. Siendo ésta la primera vez que EURORDIS se reunía en España, concretamente en la Ciudad Condal.



## Cita europea de Barcelona

**Barcelona.**—Una cita con tres eventos han tenido lugar en la Ciudad Condal los días 14 y 15 de junio de 2002: la Asamblea General de EURORDIS, la Conferencia de Concienciación Europea sobre Enfermedades Raras y las Jornadas Europeas de Alianzas Nacionales, tres grandes celebraciones que han vuelto a poner de actualidad el mundo de las E.R.

Y ello, cuando todavía no llevamos un lustro en la lucha. Una lucha que hoy se hace tan necesaria como necesaria y urgente se ha convertido la defensa de los derechos de miles de pacientes y sus familias que inmersos en el desconocimiento, viven hoy la realidad de una enfermedad rara, falta tantas veces de diagnóstico, y otras muchas de atención, tratamiento y medicamentos.

La Organización Europea de Enfermedades Raras se dio cita en Barcelona para revisar sus planteamientos y marcar nuevos objetivos, nuevas estrategias para los próximos años. Al tiempo, en el mismo lugar y día, se hizo un llamamiento a la concienciación y se estudiaron nuevas alianzas nacionales. Todos ellos, motivos y razones oportunas para poner sobre la mesa el cúmulo de cuestiones que preocupan a los afectados de E.R. Enfermedades que hoy con motivo suficiente se hacen preguntas sin encontrar respuestas. Hoy las administraciones públicas, las empresas, pero, sobre todo, la sociedad, está obligada a dar estas respuestas.



Vista general de la Sala de Conferencias y el numeroso público que asistió a los actos.

Es un deber de conciencia y al mismo tiempo una gran injusticia que en nuestras sociedades avanzadas o no, existan pacientes afectados de E.R. sin diagnóstico, sin atención sani-

taria y social, sin tratamientos y menos tratamientos eficaces, y para mayor inri, necesitados de medicamentos llamados «huérfanos».

### Lesley Greene, presidenta de EURORDIS



Lesley Greene es presidenta de EURORDIS desde julio de 2001 y se siente muy feliz

por liderar la organización en este período tan importante de su desarrollo. Desde 1991 es directora de los Servicios de Soporte de CLIMB (Children Living with Inherited Metabolic Diseases), organización inglesa de apoyo a familiares y afectados de Enfermedades Raras Metabólicas. Participó activamente en el Congreso de Barcelona presentando su ponencia «Construir una Comunidad».

La cita de Barcelona ha sido una buena ocasión para poner de manifiesto todo esto y, en la medida de lo posible, enmendar el abandono de estos enfermos.

## Un gran paso hacia nuestros objetivos

FRANCESC VALENZUELA I BENAVENT,  
secretario de FEDER



En la labor de nuestras asociaciones y de FEDER, cada día estamos dando pequeños pasos que nos conducen hacia nuestra finalidad, que no es otra que procurar la salud y el bienestar de nuestro colectivo, los enfermos y familiares de patologías de baja incidencia.

Pocas veces se presenta la ocasión de dar un gran paso hacia nuestros objetivos, como es la celebración de este Congreso. Es gratificante ver cómo un proyecto que te ha ocupado durante los últimos meses y en el cual has invertido tiempo, esfuerzos y esperanzas, llega a su culminación.

Es todavía mucho más gratificante ver cómo, a pesar de los lógicos miedos de última hora (¿saldrá todo bien?), el encuentro tiene éxito en el pla-

no mediático (tuvimos una gran audiencia en los medios de comunicación) y político. Y no sólo en estos aspectos. Las ponencias han sido útiles, nos han dado información, en ocasiones con puntos de vista distintos a los habituales, lo cual nos permite tener una visión nueva y mucho más amplia de la problemática que nos ocupa. Los turnos de preguntas han sido muy enriquecedores, puesto que nos han

## FEDER, propuestas de futuro

MOISÉS ABASCAL,  
presidente de FEDER



Tras la reciente aprobación por el Senado español el 20 de marzo pasado, de la moción que instaba al Gobierno a la creación de un Instituto Nacional de Investigación Básica y Clínica sobre Enfermedades Raras, FEDER ha solicitado su participación al máximo nivel en el Instituto, porque pensamos que las organizaciones de pacientes deben de jugar un papel crucial en el trabajo con todos los sectores implicados en la sanidad y su papel debe notarse tanto en la investigación y el desarrollo como en la prestación de servicios y el seguimiento, introduciendo la perspectiva de los pacientes que viven con las enfermedades como parte de su vida diaria y, aprovechando su experiencia y conocimientos. Pensamos que esta importante iniciativa, no es ajena a las acciones llevadas a cabo desde FEDER y el resto de las asociaciones de afectados españolas, para dar a conocer nuestras necesidades y para impulsar la investigación en éstas enfermedades y también, por haber demostrado nuestra se-

riedad y responsabilidad cuando se ha colaborado con las instituciones antes mencionadas.

La creación de éste Instituto y las disposiciones ya introducidas recientemente para priorizar la investigación en éstas enfermedades (Becas del FIS con un sus-

tancial incremento de dotaciones) abren un nuevo campo de colaboración para mejorar las relaciones entre las asociaciones españolas y los investigadores y redes específicas que se creen, a tenor de la convocatoria de redes temáticas en vigor, del Instituto Carlos III.

- Esperamos la participación activa junto al MTAS-IM-SERSO para la creación del Plan de acción Nacional sobre Enfermedades Raras.
- Y pondremos en marcha un nuevo proyecto para la creación y funcionamiento de grupos de autoayuda para enfermedades muy muy raras, sin asociación. Que luego explicará Francesc Valenzuela, presidente de la Asociación Catalana contra las Neurofibromatosis y secretario general de FEDER.

### El Congreso en cifras

- En la Cita Europea de Barcelona se celebraron tres actos:
  - La Conferencia de Concienciación sobre Enfermedades Raras.
  - La Asamblea General de EURORDIS.
  - Las Jornadas Europeas de Alianzas Nacionales.
- La organización corrió a cargo de la Delegación de FEDER en Barcelona.
- Participaron 205 congresistas venidos de Europa.
- Contaron con 52 ponentes.
- Asistieron autoridades nacionales, autonómicas, locales y EURORDIS.



RED PAN-EUROPEA

TORBEN GRONNEBAEK

Necesidad de una alta calidad en el diagnóstico y tratamiento, para ello es necesario organizar, a nivel de toda Europa, tanto la investigación, como la especialización y el conocimiento de las mejores prácticas. La compartición de conocimientos, la creación de una red para investigadores y sistemas sanitarios a nivel europeo para las **enfermedades raras**, sistemas de cuidados, diseminación de información y de las dimensiones psicosociales de las Enfermedades Raras. Reconocimiento de las asociaciones de afectados como los verdaderos especialistas y fuentes de información. Análisis de sus necesidades y recursos.

SEMANA 2003  
DE CONCIENCIACIÓN  
EUROPEA

CORDULA HARTER

Objetivos principales: Fortalecer la voz de los afectados, intensificar y extender las colaboraciones entre países, incrementar e intercambiar los conocimientos en todo lo relativo a **E.R.**, y optimizar/desarrollar estrategias comunes para la financiación. Para ello, es necesario implicar a las asociaciones nacionales, e intercambiar experiencias, también identificar las mejores prácticas, crear consensos y guías, así como trasladar la información a los nuevos miembros. Establecer canales válidos de información (internet, teléfono...) y organizar eventos y acciones para **E.R.** a nivel europeo.

EUROBIOBANK

FRANÇOISE SALAM

Red Europea de DNA, células y banco de datos de tejidos para las **E.R.**, se plantea como una necesidad, debido a los pocos afectados existentes en cada país, por la rareza de cada enfermedad, pero que tomados en conjunto en toda Europa determinan grandes números. Estos conjuntos de muestras son esenciales para la investigación, desarrollo de herramientas de diagnóstico, pruebas en portadores, genética y diagnóstico prenatal, así como de gran importancia para definir nuevos métodos terapéuticos, ensayos clínicos y posibles nuevos tratamientos.

Alianzas Nacionales de E.R.

Barcelona (Crónica de ROSA DE VEGA, presidenta de Anirdia).—El fin de la reunión de los representantes de las alianzas nacionales era comprobar el estado actual y la evolución de las alianzas nacionales, lo que ha supuesto para ellas, o lo que les ha aportado, el apoyo de la organización paraguas Eurordis, y en concreto el primer proyecto en el que han trabajado juntos, el PARD I. También se comentaron los proyectos para los programas de acción PARD II y PARD III.

**P**ARD I: «Los Medicamentos Huérfanos al servicio de los pacientes de Enfermedades Raras». Terkel Andersen, director del PARD I, presentó las conclusiones del proyecto como ha sido el haber conseguido una terminología y entendimiento común a través de Europa además de un mejor entendimiento de la legislación relativa a los Medicamentos Huérfanos. Por otro lado, resaltó la importancia del contacto y el diálogo establecido con las otras partes interesadas en **Enfermedades Raras**. Y por último, destacó la creación de nuevas Federaciones así como el establecimiento de los Planes de Acción y las recomendaciones difundidas a nivel nacional y europeo.

Los coordinadores expusieron en turnos el progreso de sus alianzas y las acciones y recomendaciones finales del programa de acción I.

Entre ellas cabe destacar la presentación francesa, que comentó la creación de un instituto francés para las **E.R.**, la presentación holandesa que expuso la puesta en marcha de un comité ejecutivo para medicamentos huérfanos, indicado por el ministro de Sanidad de su país, la danesa presentó el proyecto de un modelo de investigación, diagnóstico y tratamiento para diez **Enfermedades Raras**, que puede ser aplicado a otras, y en otros países. Los daneses ya cuentan con su Centro de Enfermedades Raras desde hace varios años. Su director ha sido Terkel Andersen, que felicitó públicamente a la **FEDER**, por su gran esfuerzo, entusiasmo y trabajo du-



PARD II y  
PARD III

**P**ARD II, Portal Europeo de Enfermedades Raras. Se presentó el portal europeo de Enfermedades Raras en internet que pretende estar listo en breve plazo de tiempo, y ser accesible a todo tipo de discapacidades. Estará traducido a seis idiomas y contendrá enlaces con distintos estamentos públicos y privados relacionados con las **ER**, así como con las asociaciones y grupos de apoyo que den cobertura a las diferentes patologías.

**P**ARD III: Acceso a la información para pacientes con **ER**. Se organizaron grupos de trabajo para plantear posibles «slogans» para este programa de acción, así como discutir sobre los posibles destinatarios de esta información y la forma en ofrecer dicha información. La decisión final basada en los resultados de estos grupos de trabajo se hará en la próxima reunión en París octubre de 2002. La reunión acabó con la presentación de otros proyectos de Eurordis, como es el cuestionario sobre Atención Sanitaria para pacientes de **ER** en la Unión Europea EURORDIS-CARE, la creación de bancos de tejidos ADN, DNA Banks, algunos de esos proyectos son:

rante este año y medio, resaltó el gran avance de la **FEDER** en este corto plazo de tiempo, y la puso como ejemplo a seguir, lo que agradecemos sinceramente desde nuestra revista «PAPELES DE **FEDER**».



En general con el PARD I las alianzas o federaciones han conseguido:

- Una mayor cohesión, aumento de prestigio y reconocimiento a nivel nacional y aumento de socios, infraestructura, etc.
- Un incremento de la información sobre temas que afectan a personas con **E.R.**
- Un aumento de posibilidades de contacto con otras asociaciones o personas con enfermedades raras fuera y dentro del país,
- Un conocimiento más extenso de la problemática del acceso a los medicamentos huérfanos o necesarios para estos pacientes, a su tratamiento en general y un conocimiento más profundo de la legislación sobre MH, y
- La formación de un grupo de presión para el impulso de la investigación, para reclamar los derechos a una buena atención sanitaria y social.



**B**arcelona.—Uno de los objetivos del Servicio de Información y Orientación sobre Enfermedades Raras es facilitar la comunicación entre familiares y personas afectadas por estas enfermedades. Desde su creación este servicio, ha promovido la creación de redes de apoyo de familias y personas afectadas por la misma enfermedad. Siguiendo con esta línea, y trabajando en los objetivos que **FEDER** se marca, la continuación lógica a la existencia de estas redes de apoyo, con un carácter no formal en principio, será la creación de Grupos de Ayuda Mutua (GAM), como propuesta complementaria dentro de la respuesta a las necesidades psicosociales de afectados y familiares que se ofrece desde este servicio. Este es uno de los objetivos que, para el año 2002, se ha marcado **FEDER** dentro del SIO, la transformación paulatina de las redes de apoyo en GAM. Los beneficios que esperamos obtener con estos grupos de ayuda mutua son muchos, podemos destacar los siguientes: Desde el punto de vista individual, los participantes en los GAM se

Redes de Apoyo y Grupos de Ayuda Mutua



Las intervenciones se sucedieron mostrando, una vez más, el interés de los participantes a los actos.

beneficiarán de la adquisición de conocimientos y habilidades, para poder manejar las dificultades que conlleva una enfermedad poco frecuente, reforzando además sus sentimientos de pertenencia a un grupo, a un entorno, cuestión de la que adolecen muchas de las familias y personas afectadas, que sufren y sienten aislamiento debido al desconocimiento de su patología, tanto propio como de la sociedad en general. Conocer los problemas permite responsabilizarnos y trabajar en estrategias de afrontamiento, proporcionando a la persona seguridad y confianza.

Desde el punto de vista de la sociedad en general, los grupos de ayuda mutua actúan como transmisores del conocimiento y situación de

las personas afectadas, realizando tareas de sensibilización sobre las necesidades del colectivo, posibilitando el conocimiento de la sociedad sobre estos desórdenes, y posibilitando la normalización social. La coordinación de estos grupos se va a realizar desde la Delegación Autónoma de FEDE en Cataluña.

En la actualidad existen varias redes de apoyo funcionando: Enfermedad de Behcet, Síndrome de Horton, Síndrome de Patau, Disqueratosis Congénita, Síndrome de Dandy-Walker y Síndrome de Strumpell-Lorreaire.

**M.ª DEL MAR BARQUIN Y NELLI TORAL**,  
equipo de Trabajo Social,  
Servicio de Información  
y Orientación sobre Enfermedades Raras

Las Jornadas, una experiencia enriquecedora

**E**n febrero del presente año, la Junta Directiva de **FEDER**, me nombró responsable de la Delegación en la Comunidad Autónoma de Catalunya. De inmediato, me encontré trabajando en la apertura de la Sede en Catalunya, colaborando con el Francesc Valenzuela en la búsqueda de una trabajadora social, siendo contratada Èlia Campdepadrós i Rius, y formando parte del Comité Organizador de las I Jornadas Europeas de Concienciación de las Enfermedades Raras.

Organizar un acto como han sido estas Jornadas, conlleva una amplia gestión de coordinación, de negociaciones, de búsqueda de recursos materiales y humanos; para mí personalmente ha representado una experiencia enriquecedora, a la vez que ha supuesto un gran esfuerzo a nivel laboral y personal. Este trabajo me ha llevado a tener que disociar mi rol de persona afectada de una enfermedad rara y el de delegada de **FEDER** Catalunya, ya que son dos vertientes muy diferentes, lo que ha supuesto un reto cuando he tenido que asumir mi cargo. Por último agradeceremos a todos la confianza que habéis depositado en la Sede de Catalunya.

**ESTER CHESA I OCTAVIO**,  
delegada de **FEDER** Cataluña

Barcelona, ejemplo de las cosas bien hechas

**C**uando entré a formar parte de la plantilla de **FEDER** un sentimiento de expectación surgió en mí, ese sentimiento se fue transformando en compromiso con la Federación y sobre todo con las personas que lo componen. Cuando el Trabajo Social se desarrolla en el ámbito de las asociaciones cuentas con la herramienta poderosísima que suponen los miembros que han decidido estar aquí y luchar unidos por una buena causa. Las **Enfermedades Raras** no son un ámbito que se contemple como área de intervención del Trabajo Social sin embargo aquí estamos, porque consideramos que la problemática social que acarrea estas enfermedades se suman directamente a las que una enfermedad crónica tiene en sí misma. La apertura de las delegaciones de Catalunya y Madrid, coincidentes en el tiempo, se encuentran de-



sarrollando su labor en continua coordinación con **FEDER**-Sevilla. La «Conferencia Europea de Concienciación sobre las Enfermedades Raras» celebrada por **EURORDIS** y **FEDER** los pasados días 14 y 15 de junio en Barcelona, representa la consolidación del proyecto que es **FEDER**. La reunión congregó a un nutrido grupo de profesionales y a numerosas asociaciones

de afectados europeos en torno a un problema socio-sanitario muy importante como es el que padecen los enfermos y familiares con patologías de baja incidencia. Este acontecimiento ha supuesto un hito en la labor de **FEDER**. La organización y el desarrollo del mismo han sido el reflejo del esfuerzo y entusiasmo con el que cada uno de los miembros que componen **FEDER** trabaja y muy especialmente la cuidada labor que han desarrollado los miembros de la Delegación de Catalunya en la organización. Ante el reto que supone la organización de un evento de tal importancia, desde Madrid, tenemos que resaltar el buen trabajo desarrollado por nuestros compañeros de **FEDER**-Catalunya, que lograron desmenuzar a través de los ponentes que fueron invitados, la problemática de los afectados por **Enfermedades Raras**.

**VANESA PIZARRO**,  
trabajadora Social de **FEDER**-Madrid



## La organización, un reto coronado con el éxito

Hace aproximadamente dos años, se celebró en Sevilla el I Congreso Internacional de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos. Desde entonces FEDER no había organizado ningún otro acto multitudinario. A mediados del pasado año surgió la idea de celebrar unas Jornadas sobre Enfermedades Raras contando con una aportación que el IMSERSO nos podía proporcionar.

En la Asamblea General del 28 de septiembre de 2001, FEDER aprobó la celebración de estas Jornadas en Barcelona. Unos meses más tarde, aprovechando la coincidencia en Barcelona de Moisés Abascal (presidente de FEDER), el Dr. Josep Torrent-Farnell (presidente de la Fundación Dr. Robert), Yann Le Cam (director general de EURORDIS), Dr. Emili Esteve (representante de la Pharma Industria) y Francesc Valenzuela (secretario de FEDER), se celebró una reunión donde se acordó que se aprovecharían estas Jornadas para celebrar el 5.º Aniversario de EURORDIS, así como su Asamblea General. El acto tendría lugar en la Casa de Convalecència del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau donde se encuentra la Fundación Dr. Robert, para el cual Pharma Industria se ofreció a aportar una importante cantidad económica.

El hecho de celebrar el 5.º Aniversario de EURORDIS comprometía el programa que FEDER pensaba realizar; pero se decidió que no podía desaprovecharse semejante ocasión, para dar a conocer los objetivos de FEDER. En cualquier caso podían celebrarse nuestras propias Conferencias paralelamente al PARD.

El 13 de febrero de 2002, en Junta Directiva, se decidió crear de inmediato la Delegación de la Comunidad Autónoma de Catalunya, entre otras cosas, para facilitar la organización del acto.

En la mencionada Junta se nombró responsable de la Delegación a Ester Chesa i Octavio, Presidenta de l'Associació d'Afectats de Siringomièlia. Poco tiempo después, se consiguió la cesión gratuita de un espacio en el local de una Gestoría, gracias a un colaborador de l'Associació Catalana de les Neurofibromatosis (Acnefi).

Francesc Valenzuela y Ester Chesa, realizaron entrevistas para contratar a una trabajadora social, resultando elegida quien esto escribe, Èlia Campdepadrós i Rius.

Para Ester y para mí fue todo un reto organizar en dos meses un acto de tal envergadura, y sobre todo coordinar nuestro trabajo con EURORDIS y la Fundació Dr. Robert, más las actividades diarias de una Delegación.

FEDER, a través de una subvención, cubría la pernoctación de una persona por Asociación miembro de nuestra Federación. Encontrar un Hotel de una categoría aceptable y cercano al evento, fue una tarea ardua y complicada, debido a que, entre otras cosas, a que junio es un mes de numerosas Ferias, Conferencias, Campeonatos Deportivos, etcétera, a lo que cabe

añadir el elevado número de turistas que visitan Barcelona, sobre todo este año que se celebra el Centenario de Gaudí.

A todo esto hay que sumar las visitas a diferentes hoteles y negociación de las condiciones, consiguiendo un mejor precio por habitación.

Una vez definidos los argumentos que deseábamos compartir con los asistentes a las Conferencias, el buscar profesionales del campo de la salud para exponer su experiencia y profesionalidad en el ámbito de las Enfermedades Raras, también fue una tarea difícil, dado el poco tiempo con el que contábamos, las agendas de los Ponentes y los cambios de última hora en la programación entre los tres Organismos Organizadores de las Primeras Jornadas Europeas de Concienciación de las Enfermedades Raras.

La primera idea era realizar nuestra Conferencia paralela al PARD, es decir el sábado por la mañana, pero dado nuestro deseo de exponer la infinidad de cuestiones que existen en relación con las Enfermedades Raras, tuvimos la posibilidad de alargar el acto hasta bien entrada la tarde.

Empezamos a efectuar y recibir llamadas, enviar correos, visitar profesionales, exponer nuestras necesidades y los temas de los que deseábamos se informara a los asistentes a las Jornadas, diseñar y editar, tanto las tarjetas de identificación, como folletos, carteles, invitaciones personales, elegir un detalle de agradecimiento adecuado para los ponentes y que además hiciera referencia a nuestra Ciudad Condal, conseguir gratuitamente los dossier y bolígrafos, copa de cava y catering, entre muchas otras tareas, requirió un gran esfuerzo físico y mental por nuestra parte.

Por todo ello desde el Comité Organizador queremos agradecer la colaboración que tuvimos de nuestros apreciados compañeros de Sevilla y Madrid, los voluntarios y todas aquellas personas que de un modo u otro han colaborado y han hecho posible este encuentro.

Las Jornadas congregaron a un nutrido grupo de profesionales y a numerosas Asociaciones de afectados entorno a un problema socio-sanitario muy importante como el que padecen los enfermos y familiares con patologías de baja incidencia.

Desde FEDER se valora que las Jornadas han sido muy positivas por el contacto entre pacientes y representantes de las distintas Asociaciones con los profesionales de la Salud, investigadores, representantes de la Administración Local, Autonómica y Central.

Por último, agradecer las llamadas y correos de felicitación y soporte recibidas en esta Delegación de vuestra parte.

Desde la finalización de las Jornadas, FEDER Catalunya empieza su labor diaria de promoción, difusión, divulgación y atención que requieren las actividades desarrolladas por nuestra FEDERACIÓN, con el fin de promover el Asociacionismo, la Ayuda Mutua y la sensibilización de diversas Entidades.

ÈLIA CAMPDEPADRÓS I RIUS,  
trabajadora social. FEDER Catalunya



Distintas instantáneas de lo que fue la Cita de Barcelona 2002.





**M**ás de 5.000 enfermedades, muchas de ellas causa de deficiencia o discapacidad, vienen censadas por los expertos y estudiosos de la medicina. Enfermedades unas veces llamadas raras por su baja incidencia en la población y tantas otras veces por su desconocimiento, sumadas a la dificultad de encontrar medicamentos adecuados, convertidos ya en «medicamentos huérfanos». Esto lleva a que tantas y tantas familias españolas que se encuentran hoy en el más preocupante desamparo. Unas familias que, además de pedir acertados diagnósticos, eficaces tratamientos y medicamentos, reclaman unas atenciones sociales siempre tan necesarias. Razón suficiente de esta entrevista al entonces Director General del IMSERSO.

# ALBERTO GALERÓN DE MIGUEL,

## Director General del IMSERSO

«Las Enfermedades Raras, tema importante en la actuación del IMSERSO»

Madrid (entrevista de José Luis Rivas Guisado, Jefe de prensa de FEDER).

### Prioridades del IMSERSO

—¿Cuáles son las líneas prioritarias del IMSERSO relativas a las personas con discapacidad?

—En el año 2000 se aprobaron las «Líneas de actuación del IMSERSO 2000-2004». En ellas se recogen las principales actuaciones a realizar durante la presente legislatura.

En este momento interesa destacar algunas actuaciones en marcha como son la elaboración de una nueva Ley sobre discapacidad, un nuevo acuerdo del Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales y el Cermi para facilitar el empleo de las personas con discapacidad, y un Plan de accesibilidad. En la actualidad se está evaluando el Plan de Acción para

las personas con discapacidad que concluye este mismo año, y se elabora un nuevo Plan de Acción, ya que aún queda mucho por hacer y mucho para conseguir la plena integración social de las personas con discapacidad.

—¿Qué actuaciones viene prestando el IMSERSO a las personas con enfermedades raras?

—La atención a las personas con enfermedades raras aparece como un tema importante en las Líneas de Actuación del IMSERSO 2000-2004. Se establecen, como actuaciones básicas a realizar el dar a conocer la problemática específica de este colectivo, generar unidades de referencia y apoyar su desarrollo.

En esta línea el IMSERSO, desde hace ya bastante tiempo, viene colaborando con las instituciones dedicadas a la atención de las personas con enfermedades raras. Animó e impulsó la

creación de la FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras). Se establecieron unos compromisos importantes con la Federación, como fueron dedicar un número especial de la revista Minusval al tema de las enfermedades raras y lo que ha sido más importante, se ha llevado a cabo una primera investigación, pionera en Europa, sobre «Enfermedades raras: situación y demandas sociosanitarias». Es de notar también que se realizaron unas jornadas sobre la investigación realizada, que reunió a expertos de todo el país. En estos momentos tenemos en imprenta unas Guías o Cuadernos Prácticos dirigidos a las familias con hijos que padecen enfermedades raras.

### Plan de acción FEDER

—FEDER tiene previsto elaborar un Plan de Acción,

¿colaborará el IMSERSO en esta tarea?

—Estudiadas las necesidades extras que tienen las personas con enfermedades raras se hace necesaria la elaboración de un plan específico para el colectivo. En estos momentos está próximo a firmarse un Convenio IMSERSO-Instituto de Salud Carlos III en el que se incluyen entre otras acciones la elaboración del Plan de Acción en colaboración con la FEDER. Esperamos que después del verano se comience a trabajar en este tema.

—¿Cuáles pueden ser, en su opinión los grandes ejes del Plan?

—Un plan integral debería abordar los temas desde los diversos ámbitos que afectan al Colectivo de referencia: salud, educación, empleo y servicios sociales y especialmente las necesidades «extras» del colectivo. Deben tenerse en cuenta también las orientaciones que emanan de los diversos organismos europeos que se ocupan del tema de las enfermedades raras, por ejemplo las conclusiones y estrategias aprobadas en la Asamblea General de Eurordis (Organización Europea de Enfermedades Raras) que se ha celebrado recientemente en Barcelona.

—¿En qué medida las personas con enfermedades raras pueden o podrán acogerse a las prestaciones de las PNC's?

—La mayor parte de los servicios y prestaciones establecidos para las personas con discapacidad son aplicables a las personas con enfermedades raras, siempre y cuando cumplan los requisitos que se establecen. Tendrán por consiguiente derecho a las pensiones no contribu-



Discapacitados, Mayores, Migrantes...



¿...y Enfermedades Raras?

**EL IMSERSO, desde hace ya bastante tiempo, viene colaborando con las instituciones dedicadas a la atención de las personas con enfermedades raras. Animó e impulsó la creación de FEDER**

### Instituto de Investigación de E.R.

—A propuesta del Partido Popular del Senado se ha aprobado la creación de un Instituto de Investigación sobre enfermedades raras. ¿En qué medida se planteará el IMSERSO la colaboración con este Instituto?

—Como ya venimos haciendo desde hace tiempo nuestra colaboración con el Instituto Carlos III ha sido muy estrecha y esperamos poder seguir colaborando, cuando se cree el nuevo Instituto de investigación sobre en-

tivas en las mismas circunstancias que cualquier otra persona con discapacidad.



fermedades raras. Los problemas que plantea este colectivo no son sólo de salud, sino también problemas sociales, de integración y de apoyo a la familia y esto exige evidentemente la participación del IMSERSO, a la que siempre estaremos dispuestos.

**El Convenio IMSERSO-Instituto de Salud Carlos III, en el que se incluyen, entre otras acciones, la elaboración del Plan de Acción en colaboración con FEDER**

—¿Algo que añadir al respecto?

—Quiero animar a los responsables de **FEDER** a seguir trabajando como lo vienen haciendo por la consecución de una mayor calidad de vida para las personas con enfermedades raras. Desde el IMSERSO estamos dispuestos a seguir colaborando, como lo hemos hecho hasta ahora, en un tema que nos parece de máxima trascendencia, como es el de las personas con enfermedades raras. ■

**P.D.—Cuando la revista estaba en máquinas se produjo el relevo en la Dirección General del IMSERSO, siendo nombrado nuevo titular del mismo, en sustitución de Alberto Galerón de Miguel, Antonio Lis Darder. «PAPELES DE FEDER» da la bienvenida al nuevo Director General y le desea toda clase de éxitos en la labor al frente del Instituto de Migraciones y Servicios Sociales.**



*Sede del IMSERSO en Madrid.*

## IMSERSO

**E**l IMSERSO, hoy IMSERSO, se crea como Entidad Gestora de la Seguridad Social, con la promulgación del Real Decreto Ley 36/1978, de 16 de noviembre, de gestión institucional de la Seguridad Social, la salud y el empleo; asumiendo las competencias relacionadas con la gestión de los Servicios Sociales complementarios de las prestaciones del Sistema de Seguridad Social. El Instituto de Migraciones y Servicios Sociales está adscrito al Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, con naturaleza de en todas de derecho público y capacidad jurídica para el cumplimiento de los fines que le están encomendados a tenor del artículo 59.1 del Real Decreto Legislativo 1/1994, de 20 de junio, por el que se aprueba el Texto refundido de la Ley General de la Seguridad Social. Las competencias del Instituto se refieren las siguientes materias:

- La gestión de las pensiones de invalidez y jubilación en sus modalidades no contributivas, según establece el artículo 57.1c y en forma prevista en la disposición adicional decimoctava del referido cuerpo legal.
- Los servicios complementarios de las prestaciones del sistema de Seguridad Social para personas mayores y personas con discapacidad atribuidos por el artículo anteriormente citado.
- La asistencia, promoción e integración social de los inmigrantes, desplazados, solicitantes de asilo y refugiados.
- El seguimiento de la gestión de las prestaciones económicas derivadas de la Ley 13/1982 de 7 de abril, de Integración Social de los Minusválidos.
- La propuesta de normativa básica, que garantice los principios de igualdad y solidaridad para la determinación de los baremos a efectos de reconocimiento del grado de minusvalía.
- El establecimiento y gestión de centros de atención especializada o de aquellos a los que se le asigne objetivos especiales de investigación o experimentación de ámbito de actuación nacional en el campo de acción del Instituto.
- La propuesta, gestión y seguimiento de planes de servicios sociales de ámbito estatal en el campo de acción de la entidad.
- Las relaciones con organismos extranjeros e internacionales y la asistencia técnica a los programas de cooperación internacional dirigidos a la población de su ámbito de acción.

El ejercicio de las competencias atribuidas al Instituto de Migraciones y Servicios Sociales se entiende, en todo caso, sin perjuicio de las competencias que el real Decreto 1888/1996, de 2 de agosto, confiere a los órganos y unidades del Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales y el Real Decreto 1449/200, de 23 de julio, confiere a la Delegación del Gobierno para la Extranjería y la Inmigración y a la Dirección General de Extranjería e Inmigración. El Real Decreto 238/2002, de 1 de marzo («BOE» de 15 de marzo), aprueba una reforma que permite que la gestión y administración de la entidad gestora se lleve a cabo con sujeción a principios de simplificación, racionalidad, economía de costes y eficacia social, además de descentralización funcional.



# Estudios y Proyectos

- **Mejores medicamentos para los niños**
- **«Luz verde» a la Directiva sobre tejidos de uso humano**
- **Estudio clínico con Myo-Inositol en Ataxia Telangiectasia**
- **Apoyo para Enfermedades muy Raras**
- **Dificultades de acceso a los medicamentos en E.R. Perspectivas desde la industria**
- **Necesidades terapéuticas de las enfermedades poco frecuentes**





# Mejores Medicamentos para los niños

MANUEL J. LORENTE ACOSTA  
Hospital Torrecárdenas (Almería)

ANTONIO BAÑÓN HERNÁNDEZ  
AEEG

**En la actualidad, la medicina es cada vez más compleja y un con un alto grado de existencia, no sólo en el campo del diagnóstico, también en el de la terapéutica. Estos avances, en la mayoría de los casos, son fruto, sin duda, de los impresionantes progresos realizados, a su vez, por la industria farmacéutica.**

Ahora bien, para ser sinceros, hay que comenzar reconociendo, igualmente, que el desarrollo de la investigación en nuevos fármacos y en nuevas aplicaciones terapéuticas está centrado en pacientes adultos. Las cifras que se refieren a los medicamentos y a los ensayos clínicos en los que están involucrados niños y niñas demuestran que algo está fallando y que no se está consiguiendo el dinamismo necesario para paliar esta lamentable situación. Cuesta trabajo aceptar que, en un asunto como éste, no seamos capaces de arbitrar medidas originales y efectivas que permitan intensificar los ensayos en los que estén implicados niños y, por tanto, aumentar la posterior disponibilidad de medicamentos, huérfanos o no, sin que esto suponga, naturalmente, ningún deterioro de la seguridad de pacientes tan indefensos.

Los profesionales que atienden a niños aquejados de alguna patología utilizan hasta en un 50% de los casos fármacos que carecen de estudios previos de seguridad y eficacia similar a los de adultos. A modo de ejemplo, suficientemente significativo en nuestra opinión, podemos mencionar la utilización de yodo en la asepsia o cuidados del recién nacido, para curar el cordón umbilical. Este fármaco lo han utilizado millones de familias, durante años. Recientemente, ya ha dejado de usarse con tal fin, debido al alto riesgo que tiene el niño de absorción cutánea de yodo y, por consiguiente, de inhibición de la función tiroidea y de riesgo de hipotiroidismo transitorio.

## Niños con Enfermedad Rara

Estas carencias son aún más lamentables, si cabe, cuando hablamos de niños y niñas que sufren alguna enfermedad rara o poco frecuente. En estos casos, ni siquiera la extrema gravedad de algunas de las patologías logra convencer a quienes pueden invertir en el desarrollo de medicamentos. Reconozcamos, con todo, que en los últimos años el tratamiento de enfermedades raras y el desarrollo de medicamentos huérfanos ha evolucionado

muy favorablemente tanto en USA como en Europa, gracias, entre otras cosas, al trabajo conjunto de la empresa farmacéutica y de los legisladores e investigadores, pero también gracias a la inteligente presión ejercida por los pacientes y por las asociaciones y federaciones de asociaciones; pensamos, por ejemplo, en EURORDIS o, en España, FEDER.

El argumento más habitual por parte de quienes se ven obligados al uso de fármacos, diseñados inicialmente para su aplicación a pacientes adultos, en el tratamiento de niños es que tener algo es mejor que no tener nada. Lo cierto es que esta actitud propicia, muchas veces, la generalización de tal uso no sólo sin la elaboración de pautas claras de administración, controles de calidad, ni valoraciones de reacción adversas (tanto a medio como a largo plazo), sino también la asunción de un cierto discurso resignado que también acaba por generalizarse. Libros como el de D. Levin (*Pe-*



*diatric Critical Care*) considerados clásicos en pediatría, llegan a afirmar que «la administración de fármacos en pediatría es aún un arte más que una ciencia, ello es debido a la escasez de estudios serios que puedan sustentar las evidencias para un correcto tratamiento». Por otra parte, es frecuente leer en numerosas fichas técnicas de los medicamentos la muletilla *no hay experiencia*

en pediatría (antiácidos, antihipertensivos, algunos antiinflamatorios...). A pesar de ello se siguen utilizando.

## Investigación pediátrica

Hasta ahora las empresas farmacéuticas en general han ladeado la investigación pediátrica, por suponer un mayor esfuerzo y una menor rentabilidad. Se hace necesario un mayor esfuerzo inversor para la realización de ensayos clínicos terapéuticos en niños, utilizando, siempre que se pueda, los procedimientos habituales en investigación, como son la metodología estadística rigurosa, la selección aleatoria de los pacientes y la aplicación de técnicas como «el doble ciego», donde ni el investigador ni el enfermo o su entorno saben qué medicamento reciben. Además, también las empresas aseguradoras tienen una responsabilidad social que asumir. Aunque no se suele mencionar, hemos visto que, en numerosas ocasiones, ensayos pediátricos muy prometedores no se llevaban a cabo debido a la falta de un seguro de responsabilidad que quisiera correr con los posibles riesgos que se derivaran. Todos debíamos ampliar nuestra mira cuando habamos de medicamentos, población pediátrica y rentabilidad económica, dado que, en realidad, estamos hablando del 20% de los europeos y,



por tanto, de al menos unos 70 millones de potenciales candidatos a recibir tratamiento.

En todo caso, lo que importa, una vez analizado el presente, es el futuro inmediato, y, en ese sentido, parece evidente que todos los colectivos implicados reclaman (o debieran hacerlo) la elaboración de un plan de investigación terapéutica en el ámbito pediátrico, que

contemplase, primero, las reivindicaciones del usuario que demanda salud; en segundo lugar, las opiniones y las experiencias del profesional, que, para la óptima realización de su labor, requiere el mejor fármaco y el tratamiento más adecuado, y de los investigadores que no pueden abordar su trabajo con ambición si no cuentan con un cierto grado de apoyo financiero y administrativo; y, finalmente, a nivel legislativo, mediante un marco europeo consensuado que premie a las empresas farmacéuticas que se animen a abordar esta cuestión de una vez por todas.

## Actuación en la Unión Europea

En el último año, la Unión Europea, a través de distintas comisiones relacionadas con el estudio de la salud, está tratando de igualar las posturas de los actores implicados a partir de la confección de un mismo entorno legal y científico. El objetivo, como el título de las propuestas emanadas de la Comisión Europea el 28 de febrero del presente año indica, es la consecución de «mejores medicinas para los niños» («Better Medicines for Children»). Entre otras, son incluidas las siguientes propuestas: 1. Incentivos para la investigación tanto en productos ya comercializados, como en productos de nueva creación. Los términos y el tiempo de protección de la propiedad intelectual serían, en este punto, un tema especialmente relevante. 2. Nuevas aplicaciones para las autorizaciones de comercialización de los productos y análisis de los requisitos legales para el desarrollo de pruebas clínicas en las que participen niños. 3. Creación de una base de datos centralizada y transparente en la que sean relatadas, por ejemplo, las experiencias de los intensivistas pediátricos. 4. Desarrollo de un comité europeo de expertos que podría trabajar con la EMEA (Agencia Europea para la Evaluación de Medicamentos). 5. Trabajo conjunto con las autoridades norteamericanas y aprovechamiento de la experiencia que, en este sentido, puedan tener al otro lado del Atlántico.

En este último asunto, convendría decir que la FDA norteamericana, a pesar de los buenos resultados obtenidos, también está revisando la regulación de los ensayos clínicos en el campo de la pediatría. El 19 de marzo de 2002, la CNN informaba sobre este tema en sus noticias.

Finalmente, nos gustaría llamar la atención sobre el riesgo potencial que implica alzar, sin reflexión intensa previa, «los niños y sus derechos». Hay que evitar que, bajo este tipo de actitudes, se oculten intereses meramente económicos y la consideración de este segmento de la población como mera «cuota de mercado» y como excusa para la obtención, sin más, de más fondos europeos. ■

# La estimulación de los nervios sacros resuelve la cistitis intersticial

**M**adrid.—La estimulación nerviosa es una buena opción para el tratamiento del dolor. En el Hospital de La Princesa, de Madrid, se ha efectuado una intervención de este tipo por vía epidural para controlar la cistitis intersticial, información publicada en «Diario Médico».

La estimulación de las raíces sacras por vía epidural permite resolver los problemas de dolor de la región pélvica. Una de las patologías que se beneficiará más de esta técnica es la cistitis intersticial. De hecho, en el Hospital La Princesa, de Madrid, se ha llevado a cabo una intervención de este tipo en una mujer con cistitis intersticial diagnosticada hace más de diez años y resistente a todos los tratamientos disponibles. Kenneth Alo, presidente de la Asociación del Tratamiento de Dolor, en Houston, ha efectuado la intervención, acompañado de Concepción Pérez, responsable de la Unidad del Dolor del citado centro madrileño.

«Se efectúa un abordaje epidural por el que se introduce un catéter y se dirige caudalmente hacia el sacro, donde, mediante electrodos, se estimulan las raíces sacras», ha explicado a D. M. Kenneth Alo.

Una vez colocados los electrodos, se mantienen durante un periodo de prueba de ocho días. Si se produce una mejoría de los síntomas, se implantan de forma definitiva. El equipo de neuroestimulación empleado es de Medtronic.

## Funciones

Existen entre 6 y 8 nervios que conducen fibras motoras y sensitivas. «Introducimos campos eléctricos que nos permiten separar la zona sensitiva de la motora, por lo que podemos lograr estimulaciones diferentes o las dos al mismo tiempo, según sea la patología que tratemos.»

El experto ha recordado que las indicaciones se centran en neuralgias del pudendo y las alteraciones de la micción, como la retención o la incontinencia. No obstante, «la cistitis intersticial es una de las mejores indicaciones, ya que produce un fuerte dolor que incapacita al sujeto».

Con la misma técnica se pueden controlar problemas de disfunción sexual, tanto masculina como femenina, y de control de esfínteres, como las mencionadas retención o la incontinencia. La coxigodinia también se beneficia de la estimulación nerviosa.

Alo ha comentado que la técnica sirve para controlar varias lesiones de la zona pélvica, sobre todo la asociada con el suelo pélvico. ■

El experto ha recordado que en su país existen más de 45 millones de sujetos con problemas del suelo pélvico que no tienen un tratamiento eficaz. «Cada uno de los problemas antes citados se asocian con la conducción nerviosa. Bloqueamos el dolor con la colocación de los electrodos. Es la solución para un número considerable de pacientes.»

## Vías de abordaje

La estimulación nerviosa es una técnica que se lleva utilizando desde hace varios años; lo que ha cambiado y mejorado ha sido la vía de abordaje. «Con la anterior, los electrodos se movían, por lo que se reducían los beneficios, pero con el acceso epidural se llega exactamente al punto de dolor.»

Los beneficios del tratamiento se mantienen de por vida. Los electrodos están conectados a una batería que se coloca de forma intracutánea. En función del dolor, se programa el dispositivo, pero el sujeto lo puede conectar o desconectar cuando lo necesite. Cuando se termina la batería, se recarga y se mantiene el proceso de forma normal.

Otra de las intervenciones que han llevado a cabo en el Hospital La Princesa ha sido la nucleoplastia en dos pacientes con dolor lumbar. Concepción Pérez ha destacado a DM que se puede llevar a cabo en hernias de disco con prolapso, que estrechen el canal en menos de un 30 por ciento. «Consiste en aplicar una sonda en el disco. Se introduce un electrodo hasta el disco, se quema con radiofrecuencia y se consigue una descompresión del disco que resuelve el dolor.»

La duración de la intervención es mínima: en tres minutos se llega a la lesión y se administra la radiofrecuencia. El procedimiento se repite seis veces en la misma zona.

Según el experto estadounidense, con la nucleoplastia se puede evitar la cirugía de la columna. «Si practicas dicha intervención y luego hay rehabilitación, se obtienen los mismos resultados o incluso mejores que con la cirugía de la columna. Son mejores porque no hay cicatrices, no existen movimientos del disco y se realiza de forma ambulatoria.»

En cuanto a las contraindicaciones, no se puede efectuar en pacientes con infecciones, con problemas de coagulación o en algunos que llevan marcapasos, ya que puede haber interferencias con las baterías de los dos dispositivos. ■



# Gran Bretaña apuesta por las células madre

**L**ondres.—El visto bueno de la Cámara de los Lores es el último capítulo, quizá el más importante desde el punto de vista político y social, de un polémico debate suscitado a finales de 1998, cuando dos equipos norteamericanos lograron aislar de embriones humanos un tipo de células llamadas madre o troncales, que tienen la capacidad intrínseca para diferenciarse en las específicas de casi todos los tejidos adultos.

Pronto surgió la estrategia científica de intentar tratar enfermedades degenerativas, como el Alzheimer o la diabetes, con trasplantes de células especializadas previamente transformadas en laboratorio a partir de esas células madre embrionarias. Los primeros cultivos (ya hay 80 líneas de células madre) se obtuvieron de embriones sobrantes de técnicas de fecundación y de fetos abortados.

Sin embargo, enseguida se adivinó una tercera vía: la aplicación de las técnicas de clonación utilizadas para crear a Dolly hace cinco años.

Desde el punto de vista científico tiene un indudable interés porque, en lugar de utilizar embriones descartados, éstos se crearían directamente a partir de la clonación de una célula adulta del propio paciente. Una vez creado ese embrión, con la fusión del núcleo de una célula adulta y un óvulo donado, podrían aislarse células madre que podrían transformarse en neuronas, cardiomiocitos o células productoras de insulina. Y con la gran ventaja de que se trasplantarían al paciente sin el rechazo de su sistema inmune.

Pero como en los dos métodos alternativos, se requiere la destrucción de los embriones en sus primeras fases de desarrollo para obtener las células madre.

## Una brecha en Europa

Sin embargo, por el temor a que esos embriones clónicos creados con fines terapéuticos pudieran implantarse en úteros, todos los países, a excepción de Gran Bretaña, han rechazado la clonación terapéutica.

En Francia, por ejemplo, se permite la investigación con células madre de embriones sobrantes pero no la clonación terapéutica.

Tampoco en Alemania está autorizada, aunque sí la importación de células madre embrionarias. En Euro-

pa, donde el consenso brilla por su ausencia en el Parlamento de Estrasburgo y en el seno de la UE, se abre ahora una clara brecha con la decisión británica. Sin embargo, todavía serán necesarios de tres a diez años de investigaciones para que las técnicas de clonación terapéutica demuestren en humanos su eficacia y seguridad, todavía con muy bajo éxito en el campo de experimentación animal.

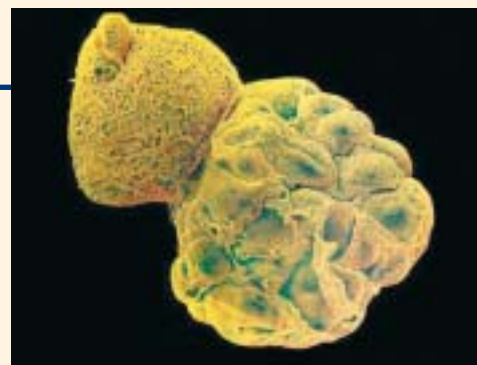
El informe del comité asesor del Gobierno británico, difundido en agosto de 2000, especificaba no sólo las ventajas sustanciales de esta estrategia sino también sus serias limitaciones técnicas. Una de las primeras trabas es la falta de suficientes óvulos donados.

El comité dirigido por el jefe de la Oficina Médica Británica, Liam Donaldson, especificó que serían necesarios 12 ó 13 óvulos humanos para desarrollar un embrión de pocos días de vida y poder extraer las ansiadas células madre.

El número preciso de óvulos podría ser mucho más alto, reconocieron a reglón seguido los científicos británicos.

Es más, el informe admitía como muy dudosa la posibilidad de que la donación de óvulos al ritmo actual pueda sostener la clonación terapéutica como base de un tratamiento clínico a largo plazo. La solución pasaría por un avance científico que permita la maduración de óvulos en laboratorio, lo que no se vislumbra en los próximos años.

Quizá antes pueda conseguirse la solución buscada por muchos grupos y que carece de todo reparo ético: la



obtención de técnicas que permitan, directamente, reprogramar genéticamente una célula adulta hasta su estado embrionario.

## Más interrogantes

El informe científico británico suscitaba también algunos interrogantes que deberán despejarse en los próximos años, como la posibilidad de que los embriones obtenidos a partir de la clonación de una célula adulta proporcionen células troncales con defectos funcionales desconocidos o que envejecen más rápidamente.

Otra preocupación que reconocen los asesores del Gobierno británico es que el cultivo de estas células madre en laboratorio durante períodos prolongados de tiempo pueda favorecer la acumulación de mutaciones, de tal forma que una vez realizados los trasplantes surgieran tumores en los tejidos del paciente.

También habría que averiguar si la teórica compatibilidad inmunológica que ofrece la clonación terapéutica es real, al utilizarse óvulos donados con su propio material genético.

La aplicación de las técnicas de clonación con fines terapéuticos, autorizada en Gran Bretaña con limitaciones, necesitará de tres a diez años de investigaciones y podría fracasar por la insuficiente disponibilidad de óvulos, según el informe científico que originó esta pionera decisión legislativa. El gran atractivo es la posibilidad de obtener células madre sin rechazo inmunológico. ■

# «Luz verde» a la Directiva sobre tejidos de uso humano

**M**álaga (Resumen de Prensa).— Los expertos dieron el pasado 7 de febrero, 2002, su visto bueno a la directiva sobre células y tejidos de uso humano, presentada por la Presidencia española de la Unión Europea.

Ahora le toca a la Ministra de Sanidad y Consumo, Celia Villalobos, convencer al resto de los ministros de Sanidad a los que presentó el texto en la cita que les preparó el día 8 de febrero en Málaga. ■

# Estudio clínico con Myo-Inositol en Ataxia Telangiectasia

**P**or primera vez en la ataxia Telangiectasia, una enfermedad infantil poco frecuente, se ha presentado, en Austin, Texas, un estudio de tratamiento clínico. Se está llevando a cabo una mesa redonda formada en noviembre por investigadores metabólicos y bioquímicos, denominándose el proyecto A-T.

Aunque la capacidad mental permanece normal, la ataxia Telangiectasia es implacablemente progresiva, causando en los niños la pérdida de coordinación y de equilibrio. La mayoría tienen la necesidad de utilizar silla de ruedas a la edad de diez años. Estos niños también son inmunodeficientes, con un porcentaje superior al 38% de padecer cáncer en su adolescencia.

El objetivo de A-T Project es encontrar tratamientos para la Ataxia Telangiectasia, su investigación se dirige al metabolismo o a las vías bioquímicas de la Ataxia Telangiectasia.

En 1996 trabajando conjuntamente, investigadores de las universidades de Houston e Iowa y del Children's Hospital de Filadelfia (CHOP) descubrieron que en A-T las células podrían ser deficientes en su capacidad de obtener Myo-Inositol en la célula, donde es necesario para un organizador de funciones importantes, algunas de las cuales todavía son desconocidas.

Gerard Berry M. D., y sus colegas del Children's Hospital de Filadelfia empezaron por primera vez el estudio de un tratamiento clínico en la Ataxia Telangiectasia en septiembre de 1996. Desde entonces 23 pacientes con A-T han participado en el estudio.

Estudio clínico sobre A-T en el Hospital de Niños de Filadelfia. El efecto de Myo-Inositol en la función cerebral e Inmunológica en pacientes con Ataxia Telangiectasia.

**Investigador principal:** Gerard Berry, M.D. (Genética y bioquímica del metabolismo). ■



ASOCIACION ESPAÑOLA DE ATAXIAS HEREDITARIAS

**Enfoque del Estudio:** Investigación de dosis farmacológicas de un nutriente identificado como deficiente en los pacientes con Ataxia Telangiectasia con papeles críticos en la señalización celular, pre y post valoración de la respuesta inmunológica, neurológica y de las actividades de la vida cotidiana de los enfermos.

**Plan de estudio:** Ensayo aleatorio con placebo, realizado a doble ciego.

**Patrocinador:** Fondos del Centro de Investigaciones Clínicas de National Institute of Health (NIH).

**Requisitos:** Cuatro viajes a Filadelfia: cinco días en el Children's Hospital de Filadelfia para efectuar pre-mediciones y establecer las dosis terapéuticas según el peso del niño y su metabolismo. Vuelta a casa con la medicación líquida. Toma de placebo o nutrientes durante un mes (ambos de sabor agradable). Dos días en el Children's Hospital de Filadelfia un mes después para efectuar las post-mediciones. Por lo menos una semana de pausa intermedia, y repetición de los pasos 1 al 4.

**Costo:** No hay ningún costo para el estudio y las valoraciones. Desembolsos mínimos para las comidas y gastos extras alojamiento en la Ronald McDonald House. Ayudas para tarifas aéreas.

**Beneficio del Estudio:** Completo análisis inmunológico y neurológico, incluso del cerebro mediante MRI. Determinación del genotipo del niño. Una vez completado el estudio, detalles de la respuesta inmunológica y neurológica del niño a la medicación del estudio. ■

# Tratamientos de la Escoliosis en la Distrofia Muscular

**L**a Distrofia Muscular Progresiva es una enfermedad muscular, genética, hereditaria unida al sexo y que se caracteriza clínicamente por una pérdida progresiva de la fuerza muscular y que produce la pérdida de capacidad de deambular alrededor de la pubertad. Si bien la deambulación en la actualidad puede prolongarse con la ayuda de compases ligeros, en la fase de no deambulación los pacientes suelen desarrollar una escoliosis «paralítica», generalmente progresiva. La desviación del raquis en estos pacientes presenta unas características comunes a todas las curvas paralíticas: no responde al tratamiento ortopédico con corsés, se combinan con una oblicuidad pélvica que en casos severos llega a comprometer la sedestación estable, contribuye a la disminución de la capacidad pulmonar (por cada diez grados de incremento de la curva, la capacidad pulmonar disminuye un 4%) y afecta a la calidad de vida de estos pacientes. El tratamiento de los casos progresivos, según recoge la agencia Servimedia en su apartado Tribuna, siempre es quirúrgico y debe plantearse precozmente por dos razones obvias: en primer lugar, porque las curvas no estarán tan estructuradas y al ser más flexibles la corrección será prácticamente completa; y en segundo término, porque la función cardiorrespiratoria estará mejor conservada y los riesgos de una complicación pre o postoperatoria serán menores. La indicación quirúrgica en la actualidad se plantea a partir de los 35 grados Cobb. Es arriesgado operar a estos pacientes cuando la función pulmonar es inferior al 35%. Y estará contraindicada la intervención cuando el paciente presente una cardiopatía severa. La finalidad del tratamiento quirúrgico es conseguir centrar la columna una pelvis equilibrada sin necesidad de un soporte postoperatorio (corsés o yesos). Si bien es importante corregir la desviación de la columna vertebral, en el plano frontal, es tanto o más importante reconstruir las curvas fisiológicas en el plano digital (vista de perfil) es decir, la cifosis dorsal y lordosis lumbar (sin lordosis lumbar no es posible mantener una sede estable).

Dirección de contacto: **Asociación Distrofia Muscular.** ■



# Apoyo para Enfermedades muy Raras

FRANCESC VALENZUELA  
secretario de FEDER

**B**arcelona.—Emprender cualquier nueva iniciativa no tiene sentido, si antes no sabemos cuales son los antecedentes que nos mueven a hacerlo, y que objetivos perseguimos. Cuando hablamos de enfermedades de Baja Prevalencia debemos tener muy presentes las cifras.

## Antecedentes estadísticos

Las enfermedades poco comunes son las que afectan a menos de una persona por cada 2.000. Ya se han identificado más 5.000 patologías de esta clase, según reconoce la OMS, aunque algunos genetistas hablan de más de 6.000, de las cuales algunas son de origen bacteriano, virales, alérgicas, causadas por una intoxicación, etc, pero el 80% de ellas son de origen genético.

Estas enfermedades pueden manifestarse desde el nacimiento o en la infancia como ocurre con la acondroplasia, la Aniridia, la Fibrosis Quística, o la Neurofibromatosis 1, pero más del 50% de las enfermedades raras aparecen en la edad adulta, como la enfermedad de Huntington, la esclerodermia, o la Neurofibromatosis 2.

En resumen, aunque cada una de ellas sólo afecta a un número muy reducido de individuos, **la incidencia total en la población puede llegar a entre el 6 y el 8%, es decir alrededor de 3.000.000 de personas en nuestro país.**

## Características comunes

Dado el gran número de enfermedades raras y las propias características de cada una de ellas, tenemos una gran diversidad de manifestaciones, pero en todas ellas debemos considerar, el dolor y el sufrimiento del afectado y de su familia. Las E.R. no suelen disponer de un protocolo de diagnóstico específico, y aún en el caso de que exista, este es desconocido por la gran mayoría de especialistas.

El llegar un diagnóstico implica muchas veces realizar un auténtico «*via crucis*» y al final los pacientes acaban recibiendo una explicación compleja, poca información, con un pronóstico incierto (cuando no es erróneo), que les marca de por vida produciendo, no pocas veces, un derrumbe psicológico.

En la mayoría de casos, estas enfermedades suelen ser crónicas, condenando al paciente a una situación que con el tiempo irá empeorando. Muchas de ellas son discapacitantes, afectando a la calidad de vida y conduciendo a una pérdida de autonomía personal.

Posteriormente falta la necesaria coordinación para mantener informados a los pacientes y a sus familias de las nuevas terapias que surgen, ensayos clínicos en curso, modelos de investigación adecuados, etc., no estando, además, localizados a los afectados en su conjunto.

Dado la poca incidencia de cada una de las patologías, el desconocimiento que se tiene de las mismas y, en muchos casos, la incertidumbre de su evolución, los profesionales ignoran en gran medida cuáles son las necesidades a cubrir para estas patologías. Asimismo, en el caso de los gobiernos y de las administraciones públicas, difícilmente se llegan a tener en cuenta estas enfermedades, porque individualmente afectan a un número muy pequeño de personas, y no resultan rentables en términos políticos ni económicos. Por todo ello, en muchos casos, la información que se recibe es parcial, incorrecta y muchas veces más preocupante que el proceso real de la enfermedad. No hay que olvidar que el desconocimiento también puede producir miedo.

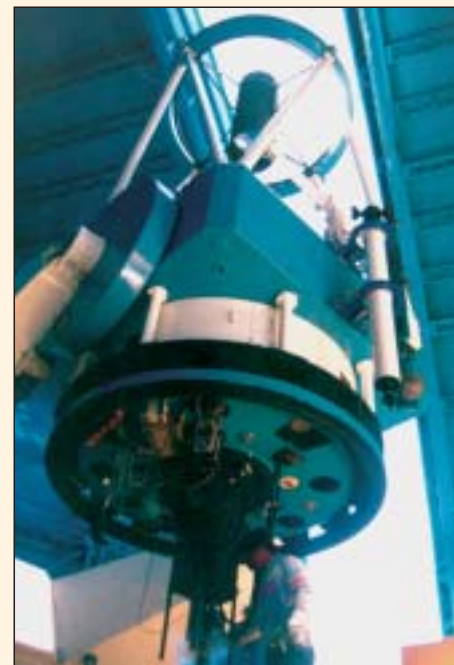
## Aspectos psicosociales

Las manifestaciones de las E.R. son muy diversas, como también lo es la estructura de personalidad de cada individuo afectado y de los que le rodean, así como el grado de conocimiento que se tenga de la patología, por lo cual es muy difícil generalizar la problemática psico-social que las acompaña.

El afectado se siente único, solo, abandonado... (Esto sólo me pasa a mí.) Enfermos y familiares, a menudo se sienten rechazados socialmente por los efectos de la enfermedad, frustrados por su impotencia, y preocupados ante un futuro incierto. También, son habituales los sentimientos de aislamiento, vergüenza, culpa... Esto les puede conducir a un estado depresivo, y posteriormente a una reacción agresiva de «¿porqué a mí?». En otros casos, la reacción puede ser de negación «a mí no me pasa nada».

Muchas de estas enfermedades son incurables, imprevisibles, progresivas, variables en extremo, y pueden provocar importantes complicaciones. Ante este cuadro, un diagnóstico puede provocar un grado de tensión brutal. Aumenta la angustia, y el estrés, y disminuye la autoestima, no únicamente del enfermo, si no también de las personas más próximas, muy especialmente si estas son los padres de un niño afectado.

Aparecen en algunos padres de niños afectados reacciones de culpabilidad. En muchos casos los niños, no son conscientes de su patología, pero los padres la viven por ellos, y además, se inculpan de la enfermedad, aun en el caso de que no sea genética. El sentimiento de culpa es tan importante, que incluso suele aparecer en otras personas del entorno familiar como hermanos o cónyuges.



Se produce un **cambio de identidad social de la persona afectada**, porque antes del diagnóstico, esta pertenecía al conjunto de las personas sanas, ahora pertenece al grupo de los enfermos, del que nadie quiere formar parte.

Por tanto podemos resumir todas estas características en tres: **DISPERSIÓN, DESCONOCIMIENTO y AISLAMIENTO**. Actualmente **FEDER**, a través de SIO, recibe innumerables consultas de afectados con y sin diagnóstico de cuyas patologías no existe grupo alguno. A menudo estas personas ni tan sólo conocen el alcance de su enfermedad, y dadas su baja prevalencia, y su aislamiento, es difícil que aparezcan grupos de interés de forma «natural».

Por otra parte, algunos de los grupos existentes tienen un grado muy bajo de cohesión y de implicación.

Ante este panorama, surge la necesidad de impulsar nuevos grupos y **fortalecer** los ya existentes.

Nuestros objetivos, a grandes rasgos, deben ser:

- Agrupar a los afectados, estableciendo criterios de proximidad geográfica y problemática compatible.
  - Ayudarles a identificar su problemática.
  - Darles a conocer sus limitaciones, pero también sus recursos.
  - Favorecer su reintegración, su autoestima y fortalecer su identidad social como personas y como colectivo.
- Esto se puede conseguir mediante los Grupos de Apoyo y los Grupos de Ayuda Mutua.

## Grupos de apoyo

*Los Grupos de Apoyo son temporales, pero sirven para aumentar la autoestima e incrementar la cohesión del grupo como colectivo que se ocupa de un problema.* Están formados por personas que, afectadas por un mismo problema, se reúnen periódicamente con la asistencia de un profesional. Como características podemos destacar que: no son grupos terapéuticos, su una duración es limitada y están conducidos por un profesional.

Se desarrollan a lo largo de las siguientes etapas: acogida y reducción del estrés, aceptación de los nuevos límites, refuerzo, resocialización, el grupo crea alternativas y por último la potenciación y estimulación de la autogestión. En definitiva, nos permiten integrar socialmente de nuevo al afectado, minimizar su problemática, hallar nuevos recursos, ser autónomos y **aprender a ser agente de su salud, no paciente**. Una vez que un Grupo de Apoyo ha conseguido sus objetivos, este se disuelve, y su continuación lógica, es la formación de un Grupo de Ayuda Mutua, que es una entidad normalmente perdurable y siempre autogestionada.

## Grupos de ayuda mutua (GAM)

*La ayuda mutua es una condición natural del ser humano para compartir y buscar contacto y apoyo con otras personas.* Son grupos de personas que están afectadas por un mismo problema de salud, o una situación especial y que se reúnen entre iguales para darse apoyo emocional, compartir información, buscar, inventar y aplicar alternativas para mejorar su calidad de vida, dar a conocer sus necesidades a fin de encontrar soluciones para mejorar y reinventar la identidad social de sus individuos. Los Grupos de Ayuda Mutua, no deben tener profesionales dentro, ya que son reuniones de iguales, sin embargo es necesario que tengan un seguimiento periódico por parte de un profesional para evaluar su funcionamiento, y en algunos casos para solucionar problemas que puedan surgir. Finalmente hay que destacar que los GAMS son a menudo el embrión de una asociación, y en otros casos el principal recurso de bienestar de las asociaciones, además de ser la principal fuente de propuestas para sus asociaciones. ■

# Dificultades de acceso a los medicamentos en E.R. Perspectivas desde la industria

FERNANDO ROYO,  
director general de Genzyme

## Déficits de información

Los médicos de asistencia primaria tienen un acceso limitado a publicaciones, congresos, etc., tan sólo los especialistas, sobre todo hospitalarios, se mantienen razonablemente al día.

La difusión generalizada por parte de la Industria resulta inasumible en términos económicos en el caso de las ER; al final, sólo reciben información adecuada los «superespecialistas» que, posiblemente, sean quienes menos la necesiten.

Respecto a los pacientes y sus familiares:

- La falta de tradición asociativa,
- La menor penetración de Internet, ya sea por motivos de equipamiento informático o lingüísticos, constituyen probablemente las principales «barreras» respecto a la situación en otros países industrializados.

Como posible solución, se plantea ampliar el ámbito de conocimiento, aunque sea a nivel básico, respecto a las ER mediante:

- Congresos, seminarios como éste.
- Fomentar el asociacionismo.
- Apoyar la presencia de las ER en medios, especialmente Internet.
- Facilitar uso de internet a pacientes y familiares.

## Obstáculos regulatorios

La dispensación de medicamentos en España adolece, en la práctica, de rasgos esquizoides:

Es posible conseguir sin receta —o el médico generalista prescribe para un proceso vírico banal— antibióticos de amplísimo espectro y última generación pero la obtención de medicamentos no comercializados es una auténtica odisea administrativa, independientemente de su justificación y necesidad. La inexistencia de autorizaciones colectivas (autorización temporal de utilización) y/o de larga duración sobrecarga inútilmente unos recursos, tanto técnicos como administrativos, manifiestamente escasos. Ello provoca que la autorización con frecuencia dependa más de la «agresividad política-legal» del solicitante que del fundamento real y objetivo de la solicitud.

La vía del «uso compasivo» (reservada al empleo de productos para indicaciones no registradas en ningún país, en base exclusivamente a criterios médico-científicos) es mucho más rápida, pero no por ello más racional, dependiendo más bien de la «urgencia vital» del caso que de la auténtica necesidad y utilidad del medicamento. Además, está vía se beneficia de la habitual (legalmente no exigible) gratuidad del suministro por parte del productor, por lo que las autoridades sanitarias parecen ser menos estrictas en su aplicación.

Los factores económicos juegan un papel no desdeñable. A pesar de que el grueso del gasto farmacéutico se produce en el ámbito extrahospitalario, es en los hospitales donde, por resultar más fácil su control, se extreman las medidas para limitar el gasto.

En consecuencia, incluso el uso de un medicamento autorizado expresamente por las más altas instancias técnico-administrativas puede verse prolongadamente demorado hasta que los gestores económicos, que deben ceñirse a un presupuesto cerrado, autorizan su adquisición.

## Posibles soluciones

### Pre-comercialización:

«Autorizaciones temporales de utilización», otorgadas por comités de expertos específicos nunca por alternativas «genéricas» (e.g., de «utilización racional») fácilmente influenciados por criterios políticos, económicos, etc.

Las autorizaciones concedidas han de ser ampliamente difundidas entre todos los profesionales sanitarios, y el acogimiento a las mismas resultar simple y rápido.

### Post-comercialización:

Presupuestos especiales por patología, con cargo a la institución central y aplicación según criterios establecidos por comités —preferiblemente interterritoriales, para evitar desigualdades— de expertos (podrían ser los mismos que para la autorización temporal).

«Guías de tratamiento» sistemáticas y eficaces, que indiquen a los profesionales el camino a seguir, tanto en cuanto a procedimientos como respecto a los criterios de los mismos.



### Dispersión/ complejidad organizativas

La descentralización del sistema sanitario, si bien puede haber contribuido a una distribución más amplia y equitativa de los recursos, ha traído también consigo una «dilución» de los mismos.

Ante ER's, en las que sería necesario **concentrar** la escasa experiencia, e incluso **coordinar internacionalmente** el tratamiento de los pacientes, la regionalización supone un grave obstáculo.

Incluso pacientes diagnosticados y seguidos durante largo tiempo en un centro tienen dificultades para seguir siendo vistos en el mismo, al no ser ya el que territorialmente les corresponde.

### Posibles soluciones

Elaboración de un catálogo de enfermedades raras, en el que se indique, entre otras cosas, los criterios y procedimientos a seguir, así como los recursos disponibles, con independencia de su ubicación territorial.

Establecimiento de procedimientos administrativos sencillos y eficaces que permitan remitir a los pacientes a los centros más idóneos. Esto puede y debe incluir, por ejemplo, la solicitud y realización de pruebas incluso fuera del territorio nacional. ■

## Investigan la aplicación de células madre en el tratamiento de la ELA

**E**lche (Documentación ELA).—Los investigadores de la Cátedra sobre **Esclerosis Lateral Amiotrófica (ELA)** de la Universidad Miguel Hernández (Elche) cuentan desde hace dos meses con un modelo animal, que permitirá a los científicos comenzar a aplicar en breve, tanto terapias farmacológicas como trasplantes de células madres.

La Cátedra **ELA** se creó en 2000 merced a un convenio entre la Universidad y la Fundación Diógenes. La Fundación, con sede en Elche, aunque de carácter nacional, agrupa a todos los afectados por esta enfermedad neurodegenerativa y termina y tiene como objetivo el respaldo a las iniciativas de investigación en la materia.

Los ratones con los que cuentan para la investigación desarrollan una

mutación natural y padecen una degeneración progresiva de las motoneuronas. Estos animales permitirán a los científicos estudiar la enfermedad, a través de distintas técnicas.

Según declaraciones de uno de los investigadores de la Cátedra, Salvador Martínez, que recoge el diario «*La Verdad*», en estos momentos los estudios se centran en averiguar qué procesos incurren en la muerte de las motoneuronas.

Una vez concluya esta fase la intención es evitar la muerte neuronal, mediante la administración de fármacos o el trasplante de células madres de estos animales. Si los resultados son lo suficientemente positivos, la investigación se trasladará a los propios enfermos. ■

## Necesidades terapéuticas de las Enfermedades poco frecuentes

**B**arcelona (Crónica de ELVIRA BEL PRIETO).—Establecer los problemas que se les presentan a los enfermos en el tratamiento de su enfermedad, recopilación y análisis de los resultados, propuestas de soluciones viables de los problemas planteados, constatar o complementar los resultados con datos obtenidos de los farmacéuticos de hospital (básicamente) y colectivos médicos implicados y propuestas a la Administración para la resolución de los problemas planteados, son los objetivos del Estudio de las necesidades terapéuticas de las Enfermedades poco frecuentes que tuvo lugar en Barcelona el pasado 3 de diciembre, 2001, y que lleva a cabo el grupo de la Facultad de Farmacia de la Universidad de Barcelona. El estudio forma parte de uno de los objetivos propuestos en el Convenio de colaboración entre el Instituto de Salud Carlos III y la Universidad de Barcelona para el estudio de **Enfermedades Raras** o poco frecuentes.

La presentación del Estudio, sesión organizada por FEDER; tuvo un carácter local, puesto que en esta fase sólo se pretende realizar un primer estudio piloto para poder después extenderlo a todo el

Estado. Estudio que va dirigido a los afectados por Enfermedades poco frecuentes y/o las personas que cuidan de ellos.

Para asegurar la más estricta confidencialidad, en el estudio sólo se piden aquellos datos que pueden ser interesantes para poder llegar a conclusiones y realizar propuestas en relación con los tratamientos, por ello sólo será necesario indicar la patología que padece, la edad y el sexo del afectado, y si la encuesta la ha cumplimentado el propio enfermo o el cuidador. La información que se solicita incluye todo tipo de productos farmacéuticos: medicamentos, material de test/análisis, material o dispositivos para la aplicación de los tratamientos, material ortopédico (sillas de ruedas, muletas, fajas, prótesis, etc.), otros productos sanitarios, como pañales, compresas, gasas, etc., productos cosméticos necesarios para paliar los efectos de la enfermedad (geles, cremas, protectores solares, jabones, etc., alimentos especiales, y otros.

### Questionario

En líneas generales, el cuestionario solicitará información para cada tratamiento de la enfermedad indicando:

- Productos utilizados y para qué.
- Si el tratamiento es de larga duración o bien ocasional.
- Forma de obtener el producto y dónde.
- Forma de administración.
- Lugar de la administración del medicamento: en el propio domicilio o en un centro sanitario.

Se solicita también el problema o causa que da lugar al tratamiento en el momento de encontrarlo, de adquirirlo y/o de administrarlo, efectos secundarios provocados por el tratamiento u otros problemas.

Para poder llevar a término el estudio y poder presentar los resultados que favorezcan a los enfermos es necesaria la colaboración de los mismos o de sus cuidadores.

### Dirección de contacto:

Correo Postal: Facultad de Farmacia.  
Universidad de Barcelona.  
Diagonal, s/n  
08028-Barcelona  
E-mail: mhuerfanos@pcb.ub.es. ■





## I Reuniones Científicas sobre Ataxias

**M**adrid (crónica de JAIME RAMÍREZ, asociado de Ataxias).—Organizadas por la Federación de Ataxias de España se celebraron en Madrid las Primeras Jornadas Científicas sobre enfermedades atáxicas que reunieron los días 11 y 12 de enero de 2002, a personalidades muy importantes de las Ciencias Biomédicas, tanto en el plano clínico como en el ámbito de la investigación básica y aplicada. Fue un honor para la Federación contar con un elenco tan cualificado de participantes que enriquecieron las reuniones con sus lecturas y abierto un debate interprofesional de gran calado que beneficiará, no sólo a la comunidad investigadora implicada en la resolución de la etiología y terapia de este grupo de enfermedades neurodegenerativas, sino, lo que es más importante, dará luz y esperanza a los cientos de afectados españoles y a sus familiares. Por ello nuestro más sincero agradecimiento.

La coordinación de estas Jornadas dirigida por Isabel Campos, quiso enfocar en tres planos diferenciados, pero estrechamente vinculados, el diseño y estructura de las sesiones, a saber

- Información, Recursos, Redes nacionales y europeas de ayudas a la Investigación y todas las áreas relacionadas con la organización administrativa de soportes financieros y asociativos en España y Europa para la atención de enfermedades neurodegenerativas,
- Avances en el diagnóstico, etiología y tratamiento de las Ataxias, y
- Estudios de Investigación sobre aspectos moleculares fundamentales concernientes a la aparición, desarrollo y grados de las patologías así como planteamientos de abordaje en soluciones terapéuticas a corto y medio plazo.

### Proyecto de investigación compatible

Como bien se informó en los guiones distribuidos a todos los asistentes, el propósito de estas reuniones no era otro que catalizar el ambiente apropiado para que surgiera de una u otra forma un compromiso más o menos estrecho de colaboración entre los distintos profesionales que cristalizará en el diseño de un proyecto de Investigación compatible con los requisitos exigidos en instancias europeas o nacionales.

Este proyecto era un sueño para todos nosotros, afectados y familiares, pero puede formalizarse si seguimos en el empeño y aprovechamos el impulso de estas reuniones de las que extraemos mucha información y de lo que se ha hecho se hace y se puede hacer para mejorar la calidad de vida de los enfermos y aproximarse a la solución terapéutica desde uno u otro plano de la Biomedicina.

## IV Encuentro Nacional sobre la Esclerodermia



**L**as Rozas (Madrid) (Crónica de MAGDALENA GARRIDO GARCÍA, presidenta de Esclerodermia).—Los actos comenzaron con el «Chapuzón contra la Esclerodermia». Lo inauguró una niña de 3 años. Se bañaron todas las personas que llevaban bañador. La participación del Club «Los Dinosaurios» fue muy importante.

Esperábamos que se presentara Coral Bistuer, como nos había confirmado nuestro Concejal de Deportes, pero no pudo ser. Nos hubiera gustado contar con la presencia de nuestro Alcalde, como así fue en nuestro anterior evento. Al acto asistió la Concejala de Servicios Sociales de Las Rozas, Isabel Montero y el Concejal de Deportes, Antonio Garde —este último en una visita muy corta—, y los representantes del PSOE e IU.

Durante el acto se vendieron camisetas ilustradas por Forges y se regalaron refrescos que nos había proporcionado Coca-Cola. Posteriormente nos fuimos a comer, invitados por Servicios Sociales, quedando muy satisfechos por el trato recibido. A esta comida se sumó el Concejal de Sanidad, Dr. D. Mario Saura. Al final de la misma se realizó un brindis con el deseo común de encontrar la cura para la Esclerodermia.

A las 5 de la tarde comenzó la conferencia de los médicos con posterior mesa redonda que transcurrió de la siguiente forma: el doctor Manuel Posadas resaltó la importancia de FEDER y el sentido de asociacionismo; el trabajo que se está realizando elaborando estadísticas con la enfermedad y el camino que queda para llegar a encontrar un medicamento que sea definitivo para la esclerodermia. Resaltó el hecho de que la unión de enfermedades con la misma problemática ayudará a promover la investigación. Por su parte la doctora Patricia Carreira expuso a través de diapositivas el proceso de la enfermedad; fue muy entendible ya que «Una imagen vale más que 1.000 palabras». Habló sobre los medicamentos paliativos y sobre los ensayos clínicos que no perjudiquen a los enfermos, lo que les tranquilizó a la hora de enfrentarse a ellos. La conferencia fue muy satisfactoria para todos nosotros.

Intervinieron también dos afectadas que contaron su experiencia y confirmaron que, aunque le enfermedad no tiene cura y sea progresiva, hay casos raros, pero se dan, en los que la enfermedad remite y se cura. Fueron importantes sus experiencias para alentar a pensar positivamente.

Todo esto terminó con un refrigerio y con el agradecimiento por parte de la Asociación a todas las personas, entidades y medios que hacen que esto pueda salir adelante y a los familiares, amigos y afectados.

## III Jornadas de Terapias Complementarias de Esclerodermia

**M**adrid (ANA AJA, presidenta de Asociación de Española de Esclerodermia).—En Oropesa del Mar (Castellón de la Plana) en el Complejo Marina D'Or (Ciudad de Vacaciones) entre los días 29 de septiembre al 8 de octubre de 2002, se celebran las III Jornadas de Terapia Complementarias de Esclerodermia.

Se trata de apartamentos en 1.ª línea de playa. En cada uno entran cuatro personas, con posibilidad de seis. Tienen cocina, dos cuartos de baño, salón y dos habitaciones. Piscina climatizada, jacuzzi, etc.: paseo marítimo de aproximadamente 4 km.

Como en otros años, contamos con ocho terapeutas que realizarán su trabajo de forma altruista. Las terapias serán las siguientes: Masaje Linfático y Relajante, impartido por Carmen Herreros Ruiz, masaje Estructural y Relajante, impartido por Isabel García Robles, masaje de Osteopatía, impartido por Marta García Aragón, terapia de Cristales impartida por Modesta González González, medicina Tradicional China —Astrodiagnos de los chakras impartido por Laurence Ple—, taller de Risoterapia, impartido por Magdalena Garrido García, yoga y relajación, impartido por Ana Aja Pando y como Asistente Coordinadora: Juana Aragón Soria.

El funcionamiento de las jornadas será como sigue:

- Mañanas, de 10 a 13,30 horas, trabajo en grupo: Ejercicios de Yoga y Relajación y Visualización experimental.
- Tardes, de 17 a 20 horas, terapias individuales.
- Noches, de 21,30 a 22,30 horas. Taller de Risoterapia.
- El jueves queda libre por la mañana. Por la tarde se ofrecerá la conferencia de un médico. Como siempre, en todo esto tiene la prioridad el enfermo y después el acompañante.



# Opinión

## La Ayuda mutua, una herramienta social

(Por ANTONIO PEÑA TORRES, presidente de la Asociación de Huntington de la Provincia de Cádiz)

**E**l significado de éstas simples palabras, no resulta a veces para todos suficientemente entendida. La Mutua Ayuda está llena de contrariedades, muchas de ellas evitables si entre todos nos servimos, como herramienta y no como fin, de nuestras respectivas Asociaciones.

Cuando surge la Enfermedad de Huntington o cualquier otra, o una de las mal llamadas «raras o minoritarias», sacude sin compasión la existencia de una persona y sus círculos mas cercanos, familia, amigos, trabajo, etc. Resulta que produce los mismos efectos que los de una piedra cuando es lanzada a la superficie del mar.

La piedra como la enfermedad choca, salta, vota, y rebota, formando círculos cada vez más débiles y lejanos hasta que de pronto, desaparecen de nuestra vista y nuestra piedra se pierde en el infinito horizonte del mar o se hunde en el fondo para siempre. Dependiendo de la fuerza, motivación y comprensión del lanzador, la piedra tendrá mejor o peor comportamiento sobre la superficie del mar. De la información, atención sanitaria al enfermo, ayuda mutua, apoyo familiar, social, etc. y del comportamiento del entorno social, el enfermo y la enfermedad de Huntington, como cualquier otra considerada «rara o minoritaria», tendrán mejor o peor comportamiento sobre la sociedad en general.

### Motivación del lanzador

Del empuje, habilidad, tamaño, peso y forma que tenga la piedra que «descubierta» de entre las que forman nuestra arena familiar, dependerá el primer choque o contacto con la dura pero hermosa a la vez superficie del mar, que en calma da placer navegar por ella y enfadada es capaz de destruir lo que impida ocupar su espacio natural. De éste primer contacto dependerán después los sucesivos votes, círculos, elevación entre cada bote y rebote, en definitiva de su «calidad de vida». De la motivación del lanzador dependerá en una gran medida «el tiempo en la superficie y la distancia que nuestra piedra aguantará antes de perderse de nuestra vista y hundirse en el fondo». Es decir «su tiempo de vida» será mayor mientras más preparado, informado y motivado se encuentre el lanzador.

Pero, el lanzador, aunque sea un buen cuidador y esté pendiente a cada detalle para hacer un buen lanzamiento o «servicio», sabe siempre aunque a veces prefiera ignorarlo, que hay algo que no puede controlar, ni predecir, que sabe puede ocurrir en cualquier momento. Nuestra piedra puede romperse en el trayecto o hundirse antes de lo que nosotros deseamos. Incluso se nos puede romper al intentarla coger, porque puede estar demasiado debilitada de los movimientos de la propia marea, del roce y desgaste con las otras piedras que componen su arena. Ocurre igual con la familia, quizás cuando existe la posibilidad de recibir y dar ayuda, ya está tan debilitada que cualquier intento las rompe. Pero el buen lanzador, el que quiere disfrutar de todo lo que le rodea, el que pone más cuidado al acogerla entre sus dedos, sabe que más probabilidades le está dando para que tenga un buen aterrizaje, saltos, votes, rebotes y sea mucho mas largo su recorrido. En definitiva que «esté más tiempo a flote sobre la superficie del mar».

Esto mismo ocurre con la enfermedad que se extiende a sus círculos más próximos: familia, amigos, vecinos, trabajo... El Huntington, considerada aún enfermedad «rara o

minoritaria» por intratable e irrecuperable, es en estos momentos después de 130 años de conocerla inevitable para la Ciencia. Por tanto es igualmente inevitable para las familias. Porque se tiene o no se tiene, no se puede hacer nada cuando se tiene, ni para que no se desarrolle.

### Diversas posibilidades

Y que paradoja de la vida, se puede dar y recibir la EH al hacer el acto humano mas importante para seguir existiendo y multiplicarnos como las arenas del mar. «El reciproco de dar y darse amor.» Con la EH en nuestras vidas ocurre como en el mar. Con ella pueden darnos la vida y una fuerte marea quitarla. Si la EH viene como consecuencia de una marea de amor, resultará hermoso ver flotar nuestras piedras. Pero, pero si ésta convierte nuestra existencia en una fuerte y continua marea, puede destruir toda la vida que desde la superficie hasta el fondo pueden vivir perfectamente con ella. Cada uno se acostumbra a un nivel de profundidad y adaptan toda sus capacidades para vivir el mayor tiempo posible. Porque es lo más bello de vivir: vivir.

Y, ante lo inevitable sólo hay dos posibilidades: Una, consiste en acurrucarse al portador o enfermo, cerrando puertas y ventanas al mundo exterior, porque pensamos que la vida nos ha dado algo que no merecemos. Es como si quisieramos ignorar que entre la vida y la muerte existe el peligro de rompernos y quien tiene la posibilidad de hacerlo es sólo la enfermedad, sin pensar que quienes tenemos la posibilidad de dar o quitar la vida, somos nosotros mismos. Esta actitud comprensible, pero poco efectiva provoca el deterioro familiar y social, pudiendo llegar a convertirnos en seres humanos inutilizables. Sería como si por miedo a que se rompiera, no arrojásemos la piedra al agua, privándola de poder volar, saltar, votar, rebotar y disfrutar de sus círculos a lo largo del tiempo. En definitiva sería como si le impidiéramos poder vivir todo aquello que le sea posible mientras pueda, al menos «flotar».

La segunda opción nos motiva a unirnos con otras familias que sufren también dolor —a veces impotencia, rabia contenida— cuando observan el deterioro psíquico, físico o sensorial de nuestros seres queridos para buscar, con el apoyo mutuo, el consuelo y la comprensión de la enfermedad. Como Asociación de Ayuda Mutua de Salud, desde APEHUCA, queremos animar a todas las familias que sufren el dolor de esta enfermedad o de cualquiera otra considerara «rara o minoritaria» en alguno de sus seres queridos, para que busquen en los grupos de Apoyo y Ayuda Mutua la experiencia solidaria de quienes padecen la misma o similar situación o rara enfermedad.

Adjetivo de «enfermedad rara», que no es más que otra excusa cruel en la que muchos que no deben se esconden. Adjetivo que parece indicar o calificar de rara a la enfermedad que «a menos gente mata», aunque lleve casi un siglo y medio causando devastación y muerte en muchos y distantes lugares del mundo, a niños, jóvenes, adultos y mayores, como viene haciendo la enfermedad de Huntington.

\* \* \*

Sólo el conocimiento de los problemas que aquejan a los afectados de esta devastadora y todavía irreversible enfermedad, la Mutua Ayuda, la comprensión social y de la conducta del enfermo, desde el Apoyo Mutuo de las Familias, Universidad, Profesionales, Políticos, Administración Pública, APEHUCA, ACHE, ACMACH, AEHA, AVAEH..., UAM, UCA..., IHA, FEDER, EURODIS, SEN..., etc., podrán contribuir a hacer más llevadera la situación de los afectados y de sus familiares, que ofrecen toda la colaboración que esté en nuestra mano para brindarles a cuantas otras familias necesiten y ofrezcan AYUDA MUTUA.



## Huntington-Cádiz-APEHUCA

### Simplemente..., qué y quiénes somos

**C**ádiz (ANTONIO PEÑA, presidente de APEHUCA). —La «Asociación de Pacientes de la Enfermedad de Huntington» de la Provincia de Cádiz, en anagrama «APEHUCA», se constituyó el 5 de mayo de 2001 formándose con miembros de las familias afectadas de EH, enfermedad genética, autosómica, dominante, de penetrancia completa. En julio del mismo año, presentamos la Asociación Andaluza de la enfermedad de Huntington «AEHA» en un «I Encuentro de Profesionales y Familias con la problemática de Huntington», jornada apoyada por la Diputación Provincial de Cádiz, en la que nos reunimos unas 60 personas, entre familias y profesionales.

Durante los días 12, 13 y 14 de octubre presentamos en Cádiz la «ACHE», Asociación Coreana de Huntington Española, en unas Jornadas de Presentación Pública de APEHUCA que fueron apoyadas por el Ayuntamiento de Cádiz y la Diputación Provincial, en la que recibimos el respaldo y compromiso de apoyo institucional de la CRUZ ROJA, de boca de su presidenta Carolina Camacho Esteban. En esta ocasión con una media de 80 asistentes cada día, inscribimos un total de 197 personas a las Jornadas.

El en 23 de noviembre 2001 fuimos admitidos como miembros de la Federación Española de Enfermedades Raras «FEDER». Y en mayo, igualmente lo fuimos como miembros de EURODIS. Y desde entonces vamos de forma continuada contactando y solicitando mutua ayuda a otras asociaciones y entidades.

En mayo, Mes Internacional de la EH, se presentó por el Delegado Provincial de Salud en Cádiz, Hipólito García, el Grupo de trabajo multidisciplinar, con representación de APEHUCA, que en el Hospital Universitario Puerta del Mar, con el apoyo de la Dirección-Gerencia y dirigido por el Dr. Jesús Acosta Varo, Jefe del Servicio de Neurología, iniciará el estudio de la problemática de las familias Huntington. El 31 de mayo se presentó el Proyecto Social-Empresarial «SAID», consistente en proporcionar «Servicio de Atención Integral a Discapacitados», basándose en las nuevas tecnologías informáticas. Dicho proyecto se está desarrollando por un grupo de jóvenes de la Asociación, a los que la UCA a través del Observatorio de Jóvenes Emprendedores, imparte un curso en la Cámara de Comercio de Cádiz para ayudarles a su puesta en marcha.

En junio pasado celebramos las I Jornadas de la Enfermedad de Huntington de la Provincia de Cádiz. En ella recibimos apoyo por parte de profesionales y entidades de la Junta de Andalucía, Delegaciones de Salud, Asuntos Sociales, Empleo y Desarrollo Tecnológico, del Hospital Universitario Puerta del Mar de Cádiz, del Hospital Universitario de Puerto Real y de la Universidad de Cádiz, entre otros. (se adjunta relatos y ponencias de las jornadas).

Buscamos de forma continuada la unión e integración con otras asociaciones con problemas similares. También la reivindicación mediante la presentación de peticiones y proyectos-programas que hemos presentado a Organismos y Entidades, públicos y privados, al objeto de poner en funcionamiento el 1er Centro de día para enfermos de Huntington y otras demencias subcorticales.

Desde primeros de junio estamos ubicados en el edificio de CRUZ ROJA en Cádiz que ha puesto toda su infraestructura a nuestra disposición y que pretendemos ampliarla al resto de Andalucía.

Todas las familias afectadas por la E.H. queremos hacer desde este medio «Papeles de FEDER», a los políticos locales, provinciales, autonómicos y nacionales, entre otras, la construcción en España de un gran centro de investigación y de referencia para enfermedades «raras y neurológicas» y un centro específico para la que es considerada modelo de las demencias subcorticales, la enfermedad de Huntington, en Andalucía.

Asociación de Pacientes de la Enfermedad de Huntington de la Provincia de Cádiz (APEHUCA)



## I Jornadas sobre Genética y Marfan (SIMA)

**L**as I Jornadas sobre Genética y Marfan tuvieron lugar los días 25 y 26 de mayo en Alicante. La conferencia que se celebró en el Salón de Actos del Colegio Oficial de Farmacéuticos de la provincia, corrió a cargo del doctor Francisco Galán, jefe de la Unidad de Genética y Diagnóstico Prenatal de la Universidad Miguel Hernández de Alicante. El objetivo de las Jornadas fue divulgar los últimos avances en materia genética que se han producido, en cuanto a los estudios genéticos sobre la fibrilina 1, así como su utilidad para su aplicación en el diagnóstico prenatal. Los aspectos genéticos del síndrome de Marfan se obviaron por haber sido tratados en profundidad en los dos encuentros organizados anteriormente. La inauguración de las Jornadas estuvo a cargo de la María Rosa Roca Castelló, directora general de Prestación Asistencial de la Consellería de Sanitat de la Generalitat Valenciana y Jaime J. Carbonell, presidente del Colegio Oficial de Farmacéuticos de Alicante. El mismo día 25 tuvo lugar el nombramiento de los 32 Socios de Honor, por su decisiva contribución a la constitución e impulso de esta asociación de afectados Marfan.

En la Comunidad de Madrid

## Presentación de la Asociación Porfiria



**M**adrid (Crónica de ROSARIO FERNÁNDEZ LÓPEZ, presidenta de Porfiria).—Dar respuesta a las múltiples necesidades de las personas afectadas por las enfermedades de Porfirias, sean pacientes, portadores asintomáticos o familiares. Con este objetivo se creó la Asociación Española de Porfiria, una entidad sin ánimo de lucro y ámbito nacional que se constituyó en Sevilla en 1999, lugar donde tiene su sede central. Cuenta con 75 asociados, 28 en la Comunidad de Madrid, aún cuando las mejores estimaciones apuntan en más de 200 el número de casos en esta Comunidad.

De ahí su interés en realizar la presentación de la Asociación en Madrid capital que tuvo lugar el pasado 18 de mayo de 2002 en la sede de la Fundación ONCE, y darla a conocer a las máximas autoridades políticas, sanitarias y sociales y el mayor número posible de personas afectadas y familiares en esta Comunidad, médicos y hospitales.

El acto estuvo presidido por la presidenta de Porfiria, en compañía de los doctores Antonio Fontanella y Manuel Méndez, del Centro de Investigación del Hospital Doce de Octubre de Madrid. De la delegada Magdalena Ordinas y otros asociados procedentes de Mallorca, Santander, Bilbao, Navarra, Alicante y Toledo.

Después de hacer una detallada exposición de la Asociación y actividad desarrollada, la presidenta afirmó que «aun así, es mucho lo que resta por hacer. Si el empeño es común, los resultados se verán reforzados. Por eso necesitamos una Asociación respaldada por el mayor número de asociados», para terminar con un mensaje de esperanza para todas las personas afectadas por una Porfiria. El futuro más próximo les promete un mejor horizonte. Hoy es posible vivir aceptablemente con una Porfiria. La paciencia, una actitud positiva ante la vida, el conocimiento de la enfermedad, y la prevención, son las mejores bazas, para terminar afirmando: ¡Hay razones para la esperanza!



## El Libro Blanco de Fibrosis Quística, un compendio de propuestas cargadas de esperanza



**M**adrid (TOMÁS CASTILLO ARENAL, coordinador de Proyectos de la Federación Española de Fibrosis Quística).—La Fibrosis Quística es una enfermedad de origen genético, que afecta al sistema respiratorio y digestivo fundamentalmente. Todavía hoy condiciona completamente la vida de las personas afectadas y sus familiares, dado que para mantener una calidad de vida aceptable se requiere de cuidados diarios, y seguimiento médico frecuente.

Es una de las cinco mil enfermedades casi desconocidas para la sociedad y escasamente estudiada por el conjunto de los médicos dada su baja prevalencia. La Fibrosis Quística sufre, como tantas otras enfermedades, de una precaria planificación en el campo de la prevención, la detección precoz, el tratamiento y los apoyos sociales.

Tenemos sin embargo una gran ventaja: existe ya un grupo de especialistas organizados en torno a la «Sociedad Científica de F.Q.» y un buen número de familiares y afectados que hemos creado la Federación Española. Juntos hemos trabajado para elaborar un conjunto de propuestas en el plano clínico, familiar, escolar, laboral y de vivencia personal. Propuestas que están plasmadas en el Libro Blanco de atención a la Fibrosis Quística.

Un Libro Blanco es un compendio que analiza la situación en la que se encuentra un problema (la F.Q. en este caso), plasma los conocimientos más avanzados que tenemos en este momento, y propone líneas de actuación consensuada para dar cobertura de atención a las personas que padecen la enfermedad y a los familiares que conviven con ellas y les ayudan.

Así, a lo largo de 25 capítulos el libro repasa las manifestaciones respiratorias, del tracto gastrointestinal, genitourinarias, en el sudor, en la función pancreática..., las pruebas para la detección, incluso el «screening» prenatal y neonatal, el seguimiento de los pacientes, el tratamiento con fisioterapia respiratoria, la dieta, los tratamientos con antibióticos, la medicación con enzimas pancreáticas, la cirugía pulmonar, la terapia génica... y los tratamientos experimentales, que están abriendo nuevas vías terapéuticas muy esperanzadoras.

El Libro propone cómo organizar una unidad hospitalaria de F.Q., la atención social, la participación de los servicios de atención primaria. Y desarrolla los aspectos psicosociales con novedosas propuestas en la educación, el empleo, las relaciones interpersonales..., los recursos sociales a los que tenemos derecho. Finalizamos haciendo una revisión de nuestra

participación activa en el mundo asociativo, tan importante para seguir aportando ideas, ilusión y entusiasmo a las administraciones, y a los buenos profesionales que se acercan en mayor número cada día al mundo de los niños, los jóvenes y los muchos adultos que hoy en día hemos logrado sacar adelante.

El Libro Blanco es un borrador que debe enriquecerse continuamente con las aportaciones de todos, pero es también una GUÍA DE TRABAJO, que aporta una visión polifacética, de cómo hacer las cosas para dinamizar la vida de las personas, normalizando su día a día.

El Libro aborda problemas y soluciones en cada etapa de la vida, SIENDO LA PERSONA EL EJE DE NUESTRO TRABAJO, y la enfermedad una circunstancia que debemos manejar.

Para ello introduce propuestas de coordinación de servicios, aprovechando mejor los recursos existentes con un abordaje multidisciplinar desde profesionales de la medicina, la educación, la psicología y los servicios sociales, con ellos estaremos siempre los familiares codo con codo en primera línea, como se dijo en la presentación de este Libro Blanco el 27 de abril en presencia del subsecretario del Ministerio de Sanidad, D. Domingo Menéndez Menéndez.

## Asamblea General de la Asociación de Angioedema Familiar



**M**adrid (Crónica de SARA SMITH, presidenta).—La Asociación Española de Angioedema Familiar por Deficiencia del Inhibidor de C1 celebró su IV Asamblea General el día 8 de Junio de 2002 en el Salón de Actos del Hospital Infantil La Paz en Madrid. La reunión contó con una amplia representación de socios de las distintas Comunidades de España, así como con varios representantes de la asociación de alérgicos al látex que fueron invitados a asistir. La Asamblea tuvo un carácter más bien informativo, con la parte final dedicada a los asuntos de gestión de la Asociación. La Dra. Margarita López Trascasa, de la Unidad de Inmunología del Hospital Universitario La Paz, presentó el nuevo proyecto europeo para el angioedema familiar, que fue solicitado y aprobado dentro del V Programa Marco de la Unión Europea. Los países participantes son Italia (coordinador), Alemania, Francia, Dinamarca, Hungría, Holanda, España, Noruega, Suiza y Suecia. Sus objetivos son: la realización de bases de datos del angioedema; el diagnóstico de los pacientes y creación de una base de datos de las mutaciones (que se realizará en la Unidad de Inmunología del Hospital La Paz); la valoración del balance riesgo/beneficio en el tratamiento a largo plazo con andrógenos atenuados; las normas para el seguimiento de mujeres con problemas derivados del uso de anticonceptivos o en el embarazo; nuevos conocimientos en la patogenia de los sistemas; y por fin circular la información de los síntomas y diagnóstico entre los médicos a través de una página Web. El objetivo final es **aumentar el conocimiento sobre esta enfermedad, con el fin de optimizar los tratamientos y la calidad de vida de los pacientes.**

También estuvo presente en la asamblea el Dr. Domingo Vidal, Director de Marketing de la empresa Aventis Behring, para

informar sobre la situación de suministro del producto C1 Inhibidor, en vista de los problemas y dudas que ha habido últimamente. El Dr. Vidal expresó la voluntad, tanto suya personal como la del laboratorio, de tratar la problemática común y de establecer una cooperación, cara a avanzar juntos y mejorar el tratamiento para conseguir la máxima calidad de vida. Comentó que los plasmas derivados, que fueron cuestionados en la década de los 70 por los problemas de los virus, actualmente son unos productos muy seguros —más del 99%— y sujetos a unos controles exhaustivos.

El secretario de la Asociación, José Luis Plazo, resumió para los presentes las actividades y nuevos proyectos de FEDER y EURORDIS, e informó sobre las próximas Jornadas FEDER a celebrar en Barcelona. La Asociación considera de gran importancia todo lo relativo a estas dos organizaciones. Por último, la Dra. Teresa Caballero del Servicio de Alergia del Hospital La Paz habló de las perspectivas futuras en el tratamiento de angioedema familiar. La casa Pharming, que sólo se dedica a enfermedades raras, ha estado trabajando en el C1 inhibidor recombinante. El Hospital La Paz participa en la Fase II del ensayo de un inhibidor de calicreína. Para acelerar el ensayo, que se diseñó sólo para episodios de edema abdominal, se van a incluir otros pacientes con ataques de manos, pies, etc., pero no de glotis ya que, de momento, estos casos siempre se tratan con C1 Inhibidor por el peligro que representan. Hay mucha esperanza con este fármaco. Para concluir, la Dra. Caballero habló del Proyecto FIS (Fondo de Investigaciones Sanitarias), con una duración de tres años, y cuyos objetivos son un estudio epidemiológico y clínico, y un estudio genético.





- **Seminario «Las personas con discapacidad y los medios de comunicación»**, organizado por el IMSERSO-UIMP, los días 2 al 6 de septiembre de 2002, en la Universidad Internacional Menéndez Pelayo, en Santander.
- **Simposium «Enfermedades de baja prevalencia en edad pediátrica»**, organizado por la Universidad de Cantabria, colabora Gobierno de Cantabria, FEDER, Hospital Universitario Marqués de Valdecilla, los días 6 y 7 de septiembre, en Santander.
- **I Congreso Nacional de Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados**, organizado por la Asociación Andaluza de Pacientes con Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados, los días 13 y 14 de septiembre de 2002, en Puente Genil (Córdoba).
- **I Congreso Nacional de Atención Temprana**, organizado por la Asociación de Atención Temprana (Atemp), los días 3 al 5 de octubre de 2002, en Espinardo (Murcia).
- **Jornadas sobre Adultos con Trastornos de Espectro Autista: Presente y Futuro**, organizadas por la Federación de Asociaciones de Padres de Autistas (FESPAU), los días 21 al 23 de octubre de 2002, en Madrid.
- **Simposium Internacional «Aniridia y Alteraciones Asociadas»**, organizado por la Asociación Española de Aniridia, los días 25 y 26 de octubre de 2002, en Madrid.
- **III Grupo de Trabajo de profesionales de Enfermedades Raras**, organizado por EPPOSI los días 24 y 25 de octubre de 2002, en Roma.
- **Encuentro de Investigaciones Clínicas en Enfermedades Raras**, organizado por el Instituto de Investigación Farmacológica Mario Negri, el día 7 de noviembre de 2002, (*pendiente de confirmación*), en Villa Canozzi, Ranica-Bergamo.
- **IX Congreso de Asociación Huecos de Cristal de España**, con el tema «Osteogénesis Imperfecta en adultos», los días 11, 12 y 13 de octubre en Córdoba.

## El 15% del gasto sanitario

# El coste de las E.R., equiparable al del cáncer

Entre el 6 y el 8 por ciento de la población en España está afectada por una de estas enfermedades, señala Moisés Abascal, presidente de FEDER.

Entre el 6 y el 8 por ciento de la población en España está afectada por una **Enfermedad Rara**, es decir, entre dos y tres millones de personas padecen en nuestro país patologías como la hemofilia, ciertos tipos de esclerosis, enanismo, Gaucher, enfermedad de Fabry-Anderson, ciertas ataxias o la enfermedad de Creutzfeld-

haya o no tratamiento, la patología y evitar así el aislamiento», dijo Abascal.

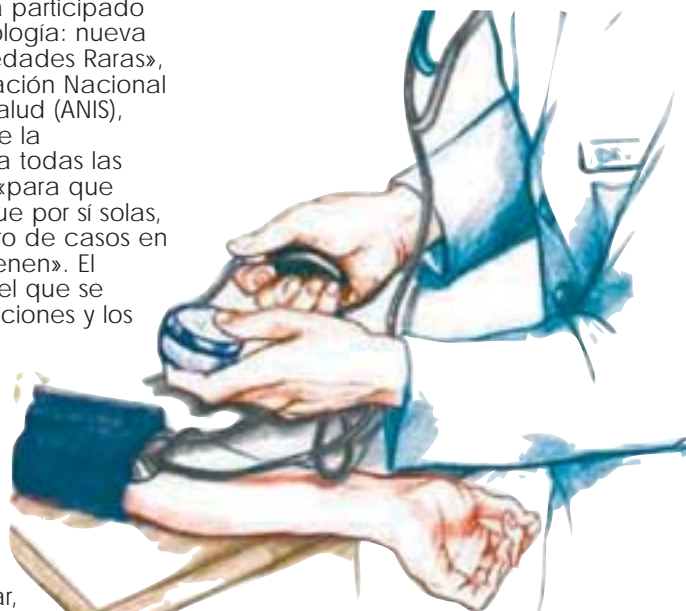
A su juicio, es necesario que tanto los médicos como la sociedad conozcan la cantidad de Enfermedades Raras que hay —más de 5.000, según la OMS—. «Los profesionales deben ser conscientes de que hay muchísimas patologías sobre las que no han sido formados como, en el caso de los pediatras, la mucopolisacaridosis», indicó el presidente de la Federación, quien agregó que los médicos «deben saber donde están los recursos para orientar su diagnóstico y evitar el peregrinaje de los pacientes de un centro a otro».



Moisés Abascal demanda mayor financiación para investigar este tipo de patologías y critica a la Administración «que debería desempeñar el papel que juegan las Asociaciones de Pacientes, pero éstas últimas sin recursos». Sin embargo, precisa que existe cierta sensibilización por parte del Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, que ha elaborado un informe sobre estas patologías, y del Instituto de Salud Carlos III, que en la última convocatoria de becas de investigación del FIS se priorizó los proyectos relacionados con las Enfermedades Raras. En este sentido, consideró «imprescindible» la puesta en marcha del Instituto de Enfermedades Raras, donde las Asociaciones pudieran tener representación al máximo nivel y los pacientes acudir para su diagnóstico y tratamiento, y donde se interrelacionarían pacientes, investigadores e industria. ■

Jacob. En Europa, los afectados ascienden a los 25 millones. El coste de estas enfermedades supone el 15 por ciento del gasto en asistencia sanitaria, comparable al dedicado al cáncer o a enfermedades cardiovasculares. Así lo ha manifestado, en una entrevista concedida a «El Médico Interactivo», el presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras, Moisés Abascal.

Este especialista, que ha participado en el coloquio «Biotecnología: nueva arma contra las Enfermedades Raras», organizado por la Asociación Nacional de Informadores de la Salud (ANIS), señala que el objetivo de la Federación es aglutinar a todas las asociaciones existentes «para que tengan más fuerza ya que por sí solas, al ser pequeño el número de casos en cada patología, no la tienen». El principal problema con el que se encuentran estas asociaciones y los pacientes es el aislamiento y la falta de información. Por tanto, la Federación «ha puesto en marcha un sistema de información para poner en contacto a los pacientes con un mismo diagnóstico y, de esta forma, mejorar la capacidad de afrontar,





## UNA VIDA CON LUCES Y SOMBRAS



Si la llamamos Osteogénesis pocos serán quienes entiendan que estamos hablando de «Huesos de Cristal». Tendremos que echar mano del diccionario para saber que es una enfermedad poco conocida, cuyos afectados tienen sus huesos tan endebles que fácilmente pueden quebrárseles. Una enfermedad y una historia que Justa nos relata con tintes de gran realismo y entereza. Podría ser la historia de muchos anónimos enfermos; es su historia, que ella misma relata sin complejos y que titula:

### La Osteogénesis imperfecta y yo

**M**e llamo Justa Camacho Maroto y les voy a hacer una breve semblanza de mi vida con la Osteogénesis Imperfecta, aunque hay detalles que yo considero demasiado personales y ciertamente algo inverosímiles, que no les voy a relatar, porque, como se dice habitualmente, «la realidad supera con creces a la ficción».

Nací el 26 de diciembre de 1960, en plenas fiestas navideñas y al inicio de los gloriosos «años 60». Aquellos años del Concilio Vaticano II, de los Kennedy, del paseo lunar de Neil Armstrong, de la minifalda, de los hippies, del «seiscientos», del «baby-boom», de los ye-yés, de Los Beatles,

de los guateques, del Dúo Dinámico, de Los Sirex, de Massiel, en fin, ¡qué voy a contar a los que vivimos aquellos años y a los que no los vivimos!, aunque habrán visto suficientes reportajes para hacerse una idea aproximada de cómo era la vida en aquel tiempo, ¿no?

Soy la cuarta de cinco hermanos y ya a

los tres meses tuve la primera fractura, aunque este hecho no condicionó mi vida, puesto que la Osteogénesis Imperfecta, más conocida «huesos de cristal», en mi familia es algo muy natural, ya que hay varios afectados leves y éste es el motivo que estamos más concienciados.

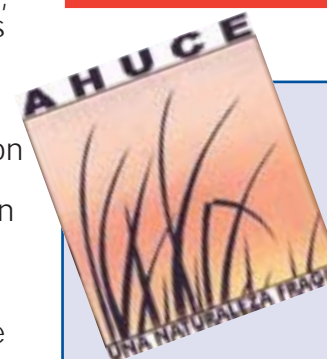
Los primeros estudios los realicé interna en Valencia, aunque posteriormente los completé en Leganés (Madrid) mi ciudad natal, siempre alternando con las fracturas, por supuesto. Quiero dejar claro que de mi primera infancia, a pesar de las fracturas, tengo unos recuerdos felices, por lo que ni las fracturas en sí, ni el posterior proceso de recuperación fueron una experiencia traumática que hayan incluido de forma determinante en mi personalidad.

Posteriormente, de los 15 a los 30 años, atravesé una etapa excelente sin ninguna fractura: iba a viajes, participaba en campamentos, trabajaba, salía mucho... No obstante, después de los treinta años, volvieron las fracturas, aunque no con la frecuencia que en la infancia, por supuesto. Todo ello, compaginando con el cuidado de mi madre, aunque por supuesto mis hermanos me ayudan en esta tarea.

En la actualidad, ya entrada en la cuarta decena de mi vida, cada nueva fractura me deja algo más impedida, pero después tengo que retomar las actividades de MI vida cotidiana, una vida establecida, con luces y sombra, felicidad y tristeza, como la de cualquier ser humano, no tengo por qué quejarme más SÓLO por ser minusválida.

Llegado a este punto, algún lector, espero que todos, se estarán preguntando qué actividad realizo.

“ De los 15 a los 30 años atravesé una etapa excelente, sin ninguna fractura: iba de viajes, participaba en campamentos, trabajaba, salía mucho... No obstante, después de los treinta años volvieron las fracturas, aunque no con la frecuencia de la infancia, por supuesto. ”



### «Huesos de Cristal»

La Asociación Nacional Huesos de Cristal OI (AHUCE-ESPAÑA) persigue básicamente los siguientes fines:

- La promoción de la investigación sobre nuevos tratamientos. Actualmente se están efectuando en la Asociación tres estudios: epidemiológico, sobre audición y fisioterapia.
- Se divulga información sobre la enfermedad, participando en eventos organizados como Ferias o Conferencias, o a través de la celebración de un Congreso anual. Este año se ha llevado a cabo en Tarragona, los días 28-29 de octubre. Para este fin, también se edita la Revista «Voces de Cristal».
- Los socios reciben información, orientación y asesoramiento por una Trabajadora Social sobre recursos, ayudas, etc., y reciben un Boletín de la Asociación, en periodicidad trimestral.
- Próximamente se inaugurará el I Centro de Rehabilitación de OI. en España en el que posibilitará una atención bio-psico-social al afectado de OI y a su familia.

Estas funciones se completan con la colaboración de socios voluntarios que se encargan de diferentes aspectos: adecuación del local para el Centro de Rehabilitación, relaciones con Asociaciones europeas de OI, bienvenida a nuevos miembros. Son muchos los obstáculos que las familias y afectados de OI 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.

Pues son varias, sin embargo efectúo todas aquellas que me propongo, pero aunque parezca increíble, tengo más trabas económicas que físicas...

Algo incomprensible en personas a quienes las fuerzas físicas parece que son su «gran problema». Una realidad que se desmorona con este relato de Justa, y que sin duda habrá entusiasmado al menos influenciado por sentimientos y sensaciones de esta talla. Y lo que contrastaría con los augurios que la protagonista hacía al final de esta narración:

«Espero», decía ella, «que no les haya aburrido ni entristecido con la historia de mi vida, porque, desde luego, ésa no era mi intención, sino contarles a grandes rasgos una vida en compañía de una «enfermedad rara», o de baja prevalencia que, para el caso, es lo mismo.» ■



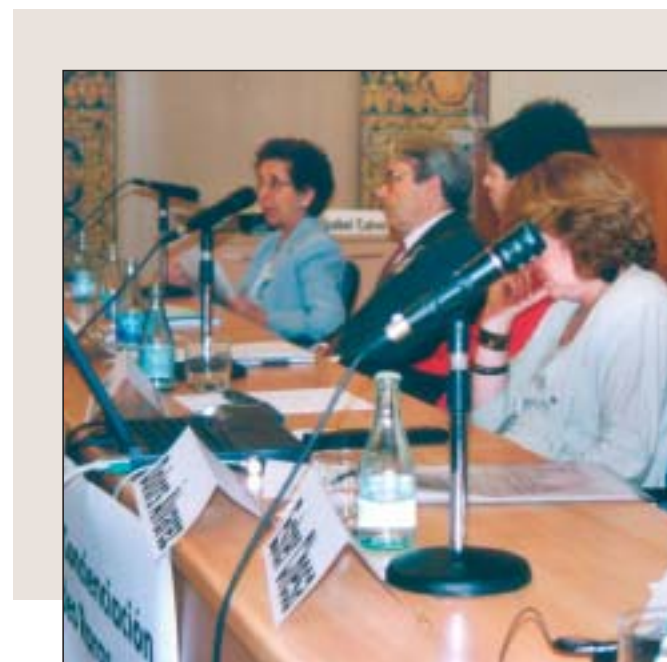
Federación Española



**Me llamo Pilar Quer y estoy afectada de la Neurofibromatosis 1. La Neurofibromatosis es el nombre que recibe un grupo de afecciones que tienen unas características comunes. Son afecciones derivadas de un mal desarrollo, genéricamente condicionado de una parte del embrión (ectodermo), que origina el sistema nervioso y la piel, denominándose a dichas afecciones síndromes neurocutáneas.**



Pilar Quer en su participación en la Cumbre de Barcelona.



En mi caso particular, las primeras manifestaciones de la enfermedad empezaron a aparecer a los dos años aproximadamente, con aparición de manchas en el cuerpo y neurofibromas en la cara (mejilla derecha) y el párpado provocando la caída del mismo. Las visitas a especialistas empezaron, sobre todo hace 44 años. No se tenían muchos datos de la enfermedad, que si lo que tenía eran tumores, o cáncer..., que se habían de extraer...

A los cuatro años fui intervenida por primera vez por un cirujano plástico para extraerme el neurofibroma de la mejilla e intentar elevar el párpado. La extracción del neurofibroma provocó el corte del nervio facial y consecuentemente la parálisis facial. Otras intervenciones fueron surgiendo para las extracciones de neurofibromas de la cara, puesto que volvían a salir.

Visitas a médicos es-

pecialistas, cirujanos plásticos, oftalmólogos... Para todos era un reto, pues era el primer caso que veían y querían hacer lo posible para que mejorara (hacia de conejillo de Indias). Únicamente les preocupaba la estética. Actualmente tengo neurofibromas por todo el cuerpo, que van apareciendo y el único tratamiento es el quirúrgico.

¿Cómo he vivido y vivo actualmente la enfermedad? La verdad es que no me ha sido nada fácil. Cuando tienes una enfermedad, y si además es «rara», y de la cual no puedes esconderte porque se te ve, lo primero que te preguntas es «**porqué me ha tocado a mí**», no entiendes nada, eres diferente a los otros niños, la gente cuando pasa por tu lado se fija en ti y te miran, incluso, me han insultado, se han reído de mí y me han señalado con el dedo. Y todo esto hace dado, porque eres persona, tie-

“ Las primeras manifestaciones de mi enfermedad empezaron a aparecer a los dos años, aproximadamente, con aparición de manchas en el cuerpo y neurofibromas en la cara. No se tenían muchos datos de la enfermedad, que si lo que tenía eran tumores o cáncer..., que se habían de extraer.”

nes sentimiento y te gustaría ser como los otros.

¿Cómo empecé a aceptar la enfermedad y a darme cuenta realmente de lo que tenía? Lo recuerdo perfectamente. Una noche estaba en casa, en mi habitación llorando por lo que me pasaba, y preguntándome el **porqué a mí y no a otro**. Y no sé cómo fue, pero me hice la pregunta al revés, **«el porqué puede tocar a otro y a mí no»**. Este fue el primer paso importante para mí, creo que a partir de ese momento empecé a vivir, a comprender la enfermedad de otra manera.

El darme cuenta que la enfermedad forma parte de mi vida, y que será mi compañera siempre. Que soy una persona como otra cual-

quiera, que forma parte de este mundo y que tengo que vivir tal y como soy.

En el trabajo, el trato directo con el público y más aún con niños que cuando te ven te preguntan claramente qué te pasa en el ojo, o porqué lo tienen cerrado y la boca torcida, y decirles sencillamente que está enferma, me ha ayudado también a no esconderme y saber salir y dar la cara, a no tener miedo de preguntarme ante los otros.

Y como mujer, el arreglarme, pintarme aunque sólo sea un ojo (antes me decía que no valía la pena), pues vale la pena pintármelo y mirarme al espejo y decirme «¡qué guapa que estás!» (antes odiaba el espejo y huía de él) y salir y disfrutar de la vida, que vale, la pena que es lo que tenemos que hacer como cualquier otra persona. **Es el aprender a quererte a ti.**

Actualmente, comparto mi vida en pareja, cosa que no creía que pudiera ser. Y me he dado cuenta de que lo que le im-

“ Una noche estaba en mi casa, en mi habitación, llorando por lo que me pasaba y preguntándome el porqué a mí y no a otro. Y no sé cómo fue, pero me hice la pregunta al revés: «el porqué puede tocar a otro y a mí no». Ése fue el primer paso importante para mí; creo que, a partir de ese momento, empecé a vivir, a comprender la enfermedad de otra manera.”

porta es la persona que hay dentro y no el físico, que conoce la enfermedad y está a mi lado y me da coraje para seguir adelante para vivir y luchar cada día, y juntos

también compartimos y luchamos para poder ayudar a otras personas que como yo también están afectadas y que se ponen en contacto con nosotros. ■



## Neurofibromatosis

Existen varios tipos de NF, siendo los más conocidos la NF1 y la NF2.

Las manifestaciones de la NF1, causada por la anomalía en el gen 17 son principalmente la aparición de manchas color café con leche por el cuerpo, neurofibromas (tumores benignos) que aparecen a lo largo de los nervios, en la piel o por debajo de ella, los Nódulos de Lisch, que son pequeñas manchas que aparecen en el iris, pero que no producen problemas visuales. Otras sintomatologías pueden ser: el glaucoma óptico, macrocefalia, escoliosis, problemas de aprendizaje en niños...

Es una enfermedades muy variable, y no hay dos personas afectadas de la misma forma, incluso entre miembros de la misma familia las manifestaciones pueden ser muy diferentes, existen más de 300 mutaciones diferentes (más de 300 maneras de manifestarse).



Edita  
**FEDER**

Presidente  
**Moisés Abascal**

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

Director:  
**José Luis Rivas Guisado**

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

Coordinación:  
**Vanesa Pizarro Ortiz**  
Comité Científico:  
**Manuel Posada,** Investigación.  
**Emili Esteve,** Farmaindustria.  
**Fernando Royo,** Bioempresas.  
**Miguel García Fuentes,** Pediatría.  
**Teresa Español,** Medicina Inmunológica.  
**Nicolás García,** Servicios Sociales.

Sede Social:

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

Delegación de Catalunya:

Benet Mateu, 61, baixos  
08034 Barcelona  
E-mail: federcat@terra.es  
Teléfono: 932056082

Delegación Madrid y Redacción:

Cristóbal Bordiu, 35,  
despacho núm. 301  
28003 Madrid  
Teléfono 915334008  
e-mail: federmadrid@infonegocio.com

Delegación de Extremadura:

Sínfonamo Madroño, 16, 2.º, 1  
06011 Badajoz  
Teléfono 924240066  
e-mail: federextremadura@arrakis.es

Línea de ayuda: 902181725

web: [www.minoritarias.org](http://www.minoritarias.org)

Imprime:

Gráficas Arias Montano, S.A.  
28935 MÓSTOLES (Madrid)  
Depósito Legal: M. 11.267-2002

## ¿Dónde están nuestros derechos?

**C**uando me hablan de los derechos de todos los ciudadanos a una Sanidad pública y gratuita, no dejo de sentirme un ciudadano de segunda. ¿Quién vela por nosotros cuando los doctores efectúan un error de diagnóstico, ocasionando unos graves problemas para el propio afectado y su entorno, porque somos tan comprensivos los afectados por Enfermedades Raras y entendemos que los doctores no son dioses...? ¿Acaso no hay libros donde están nombradas las enfermedades, acaso no pueden buscar el diagnóstico correcto? ¿Por qué no existe una investigación de las Enfermedades Raras, y somos las asociaciones quienes tenemos que buscar los medios? ¿Acaso un enfermo de cáncer tiene que buscarse su cirujano para poder



solucionar su problema...?

¿Por qué me hablan de rendimiento, acaso el Estado es una sociedad privada, donde hay que buscar el beneficio, quién tiene el valor de decir que el sufrimiento es mayor cuando más gente lo sufre?

Para mí, ciudadano con una responsabilidad ante el Estado, el desconocimiento de una ley no me exime de responsabilidad en su cumplimiento. ¿Por qué tengo que pedir lo que por derecho me corresponde...? ¿Acaso el Es-

tado sí que puede eximirse de cumplir esa responsabilidad que me obliga a mí, ciudadano de a pie? El Estado sabe de nuestra existencia, que existen 5.000 Enfermedades Raras, que sufren el aislamiento, el desconocimiento, el dolor de la soledad, el vacío legal, la impotencia de la minoría. ¿Por qué tenemos que hacer su trabajo...? Señores gobernantes, el dolor no tiene número, el ser humano no es una cifra, la vida no es algo que hay que contabilizar, los silencios no significan que no existan, no nos vengamos con cuentos, no nos traten como ciudadanos de segunda, no traten de engañarnos con lo de que somos pocos... No tienen derecho a tratarnos como números. ¡¡¡No somos ciudadanos de segunda!!!

CARMEN LEAL GRANADOS  
Fundación Síndrome de Moebius España

## Tenemos derecho a una vida sin barreras

**U**n día más salgo a la calle con el propósito de realizar el cometido que hoy tengo que hacer como miembro de la Asociación Española de Esclerodermia: ir a visitar a **FEDER** Madrid. Nada más llegar me preguntan qué problemas tenemos los afectados de esclerodermia y contesto que, sin ir más lejos, el de hoy: Llegar a la Federación y no tener aparcamiento para minusválidos; ir a un parking y seguir sin tener aparcamiento para minusválidos, me tienen que aparcar ellos el coche y yo tengo que subir un buen tramo de escaleras —ya que el ascensor no sube hasta la calle—, andar lo que me queda hasta el edificio de **FEDER** y, para acceder al ascensor, subir otro tramo de escaleras sin pasamanos, con lo cual la silla de ruedas que llevo en el coche para tramos largos no me da la solución. Todo esto me supone un esfuerzo y cansancio que sólo las personas con esta **Enfermedad Rara** u otras enfermedades parecidas sabemos y sufrimos: las barreras arquitectónicas y la desigualdad de derechos en la vida diaria. Por todo esto contamos la realidad de los hechos con voz clara y alta para que nuestras peticiones sean atendidas y poder tener una vida sin barreras.

MAGDALENA GARRIDO GARCÍA,  
presidenta de la Asociación Española de Esclerodermia

## La injusticia de padecer una Enfermedad Rara

**M**i testimonio es uno más de tantos que nos encontramos en calidad de afectados y familiares de afectados. Yo no padezco una enfermedad rara, pero mi hijo sí, él tiene siete años y yo, como madre, he intentado reivindicar todos sus derechos y especialmente estos tres últimos años, donde me volqué y funde la Asociación de la Enfermedad de Edu, denominada Esclerosis Tuberosa. La fundé porque los médicos no acababan por informarme lo que era la enfermedad, no sabía si era por no asustarte o por desconocimiento; hoy creo que no se quieren implicar en nada absolutamente. La enfermedad de Edu es genética, con afectación de tumores en todos los órganos del cuerpo, en algunos casos retraso mental y en el 90%, epilepsia. La epilepsia es el gran problema: Edu empezó a tener espasmos infantiles a los tres meses, hasta que le detectan la enfermedad pasan seis meses de calvario recorriéndonos todos los hospitales de Madrid, por fin se la diagnostican, bien ya sabemos lo que tiene, cuando te informan por encima te preguntan: ¿pero puede ser?, pues sí, le ha tocado a tu hijo y tienes que seguir adelante. Edu lle-

va siete años y medio medicándose por las crisis, se probaron todo tipo de antiepilépticos, Edu ha llegado a tener hasta siete crisis diarias, para el neuropediatra era normal, padecía una enfermedad grave, incurable y sin remedio para poder paliar las crisis. Su cerebro se ha ido deteriorando estos años, adquirió retraso mental por las crisis, no dormía por las descargas nocturnas, no aprendía, no podía columpiarse tranquilamente, no podía llevarle a los caballitos por las luces, en fin por todo tenía crisis. Su calidad de vida cada vez era más precaria y las caídas de las crisis cada vez más peligrosas.

Su neurólogo jamás me dio soluciones, sólo pastillas; un médico con muy pocos escrúpulos. Jamás le hizo un informe ni una valoración como médico, yo le tenía que sugerir qué antiepiléptico mandarle; las pruebas anuales se las tenía que recordar yo y cada semana me tenía en consulta para subirle y bajarle la medicación y pincharle casi cada semana, pero no servía de nada. Y un día encontré una luz: existía una cirugía de epilepsia, unos doctores en Barcelona se dedicaban a operar y en este tipo de enfermedad también. Me informé y me dieron una esperanza,

pero esa esperanza costaba de 4 a 8 millones de pesetas. El dinero me lo reembolsaba el Insalud si el neurologo me hacia el informe, dado que en Madrid no hay medios para este tipo de cirugía, su respuesta fue «búsquese la vida porque yo no le voy a hacer ningún tipo de informe», ni siquiera se dignó a recibirme en persona y me preguntó: ¿cómo pueden ser tan poco humanos? y encontré la respuesta: hasta que a ellos les toca, entonces sí hay una implicación por su parte; no quiero generalizar pero es la triste realidad. A todos esos padres que se encuentran en mi situación, pedid otras opiniones, asociaros o fundarlas vosotros. Mi hijo ha sufrido las consecuencias de este médico deshumanizado, pero yo, hoy por hoy, luchando como presidenta de la Asociación intentaré que todos los que vengan por detrás y los que hoy la padecen se nos escuche; por supuesto he tomado acciones legales contra este médico, para que se piense que a los que trata son criaturas indefensas que no tienen la culpa de haber nacido con una enfermedad.

YOLANDA PALOMO CASTAÑO,  
presidenta de la Asociación Esclerosis Tuberosa de Madrid



# Asociaciones integradas en FEDER

**ALDE-Asociación de Lucha contra la Distrofia en España**  
Augusto González Besada, 12  
• 28030 Madrid  
• Teléf.: 914379220  
• alde@distonia.org  
• www.distonia.org

**Asociación Española de Déficit de Alfa-1 Antitripsina**  
Apdo. Correos, 96  
• 47320 Tudela de Duero (Valladolid) • Teléf.: 983682043  
• deficit.alfa1@retemail.es  
• www.alfa1.org/

**Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis**  
Pepe de los Santos, 18, esc. 1, 1.º B • 30820 Alcantarilla (Murcia) • Teléfs.: 968808437 / 968938813 • amhernan@ual.es  
• www.ucip.net/aeeeg

**Asociación de Esclerodermia de Castellón**  
Sidro Vilarroig, 8, 1.º 1.ª  
• 12006 Castellón  
• Teléf.: 964060300  
• adec@esclerodec.com  
• www.esclerodec.org

**Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram**  
Bolivia, 2 • 41012 Sevilla  
Teléfs.: 954610327 / 954183866  
matimoragomez@eresmas.com

**Asociación Española de Enfermos y Familiares de Gaucher**  
Pérez del Toro, 41 • 35004 Las Palmas de Gran Canaria  
• Teléf.: 928452221 / 928242620  
• gaucher@eresmas.com

**Asociación Española de Angioedema Familiar (AEDAF)**  
Apdo. Correos 40042  
• 28080 Madrid  
• Teléf.: 606153099  
• aedaf@eresmas.com  
• www.aedaf.es.org

**Associació Catalana de Malalts de Huntington**  
Pere Verges, 1, piso 7, puerta 1  
• 08020 Barcelona  
• Teléfs.: 933145657 / 32780174  
• acmah.b@suport.org  
• www.teleline.terra.es/personal/acmah.1

**Asociación Española contra la Leucodistrofia**  
Pintor Gimeno Barón, 3, 1.º  
• 12540 Vilareal (Castellón)  
• Teléf.: 964523874  
• leuco@asoleuco.org  
• www.asoleuco.org

**Asociación Epidermolisis Bullosa de España**  
Urb. Aloha Pueblo.  
Nueva Andalucía, 19  
• 29660 Málaga  
• Telefax: 952816434  
• aebe@aebe-debra.org  
• www.aebe-debra.org

**Asociación de Ataxias de Castilla-La Mancha**  
Pozo Dulce, 21, 3 A  
• 13001 Ciudad Real  
• Teléf.: 926251210  
• acampo4@almez.pntic.mec.es  
• www.hispataxia.org

**Asociación de Nevus Gigante Congénito**  
Cuenca, 12  
• 28990 Torrejón de Velasco (Madrid)  
• Teléf.: 918161793  
• asonevus@wanadoo.es

**Asociación Española de Familias de Von Hippel Lindau**  
Plaza Plátanos, 1, galería 2, núm. 8  
• 08207 Sabadell (Barcelona)  
• Teléf.: 937240358  
• alianzavhl@alianzavhl.org  
• www.alianzavhl.org

**Asociación de Pacientes de Huntington de la Provincia de Cádiz (AHUCE)**  
Avda. Segunda Aguada, 8, 4.º D • 11012 Cádiz • Teléf.: 679897158 • apehuca@hotmail.com

**ALDEC - Associació de Lluita contra la Distrofia a Catalunya**  
Providencia, 42  
• 08024 Barcelona  
• Telefax: 932102512  
• alde.c@terra.es

**Asociación de Esclerosis Tuberosa de Madrid**  
Camarena, 119, bajo, local  
• 28047 Madrid  
• Teléf.: 917193685  
• Esclertuber@wanadoo.es

**Associació d'afectats de Siringomieli**  
Pujades, 93, 3.º 1.ª  
• 08005 Barcelona  
• Teléf.: 934853189  
• esterc@teleline.es

**Asociación Balear de Afectados por la Trigonitis y la Cistitis Intersticial ABATYCI**  
Sineu, 2, adosado C  
• 07220 Pina (Mallorca) Baleares  
• Teléf.: 971665322  
• abatycipina@hotmail.com

**Asociación Española de Afectados por Malformaciones Craneocervicales AEAMCC**  
Avda. San José, 30, 2.ª, 2.º D  
• 5008 Zaragoza  
• Teléfs.: 976599242 / 976599242  
• aeamcc-enfermedadescraneocervicales@arrakis.com

**Asociación Andaluza de Lucha contra la Leucemia «Rocío Bellido»**  
Solano, 10  
• 41927 Mairena del Aljarafe (Sevilla)  
• Teléf.: 954181241  
• aaleurociobell@supercable.es

**Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson**  
Juan de Valladolid, 4, 1.º D  
• 47014 Valladolid  
• Teléf.: 983372150  
• wilsons@teleline.es  
• www.infovigo.com/wilson

**Asociación Andaluza del Síndrome de Gilles de la Tourette**  
Don Gonzalo, 4, 2.º  
• 14500 Puente Genil (Córdoba)  
• Teléf.: 957603161  
• saludjurado@hotmail.com

**Asociación Catalana de Fibrosis Quística**  
Paseo Vall d'Hebrón, 208, 1, 2  
• 08035 Barcelona  
• Telefax: 934272228  
• fqcatalana@fibrosisquistica.org  
• www.fibrosisquistica.org

**Associació d'afectats per Retinosis Pigmentaria a Catalunya**  
Calabria, 66, 5.º, 1.º  
• 08015 Barcelona  
• Teléf.: 933259200  
• aarpc@virtualsd.net

**Asociación Catalana para la Neurofibromatosis**  
Bilbao, 93-95, 5.º, 1.ª  
• 08005 Barcelona  
• Telefax: 933074664  
• info@acnefi.org  
• www.acnefi.org

**Asociación para las Deficiencias que afectan al Crecimiento y al Desarrollo (ADAC)**  
Enrique Marco Dorta, 6, local  
• 41018 Sevilla  
• Teléfs.: 954989889 / 954989790  
• a.d.a.c@telefonica.net  
• www.geocities.com/HotSprings/Villa/4521/index.html

**Asociación Española de Aniridia**  
Cristobal Bordiú, 35, pta. 214  
• 28003 Madrid  
• Telefax: 915344342  
• asoaniridia@telefonica.net  
• www.aniridia.org

**Asociación de Huesos de Cristal (OI) de España**  
San Ildefonso, 8 • 28012 Madrid  
• Telefax: 914678266  
• ahuce@airtel.net  
• www.ahuce.org

**Asociación Andaluza de Ataxias Hereditarias (ASADAHE)**  
Manuel Villalobos, 41, acc.  
• 41009 Sevilla  
• Telefax: 954361675  
• asadahe@interbook.net

**Asociación Española de Enfermedades Musculares ASEM**  
Avda. de las Cortes Catalanas, 562, ppal. 2.ª • 08011 Barcelona  
• Teléfs.: 934516544 / 934516904  
• asem15@suport.org

**Asociación Española de Extrofia Vesical**  
Hernán Cortés, n.º 4, 4.º B  
• 28820 Madrid  
Teléf.: 952880048 • Fax 952908030  
• asexve@extrofia.com  
• www.extrofia.com/asevxe

**Asociación Andaluza contra la Fibrosis Quística**  
Ronda de Triana, 47, 1.º izq.  
• 41010 Sevilla  
• Telefax: 954086251  
• fqandalucia@supercable.es

**Asociación Española de Porfirias**  
Arcángel San Rafael, 12, 6.º, 23.ª • 41010 Sevilla • Teléf.: 954340071

**Asociación Española de Esclerodermia**  
Rosa Chacel, 1 (Concejalía de Salud)  
• 28230 Las Rozas (Madrid)  
• Teléfs.: 917103210 / 916376780  
• a.e.esclerodermia@wanadoo.es

**Asociación Hemofilia de Andalucía**  
Alcalá de Guadaira, 7, 7.º, 4.ª  
• 41013 Alcalá de Guadaira (Sevilla)  
• Teléfs.: 954240868 / 954240813  
• hemofilia@supercable.es

**Asociación Española del Síndrome de Sjögren**  
Cartagena, 99, 2.º B  
• 28002 Madrid  
(miércoles de 17 a 19 h.)  
• Teléfs.: 902113188 / 914161403  
• aessjogren@hotmail.com  
www.lire.es

**Associació Catalana de Osteogénesis Imperfecta**  
Gran Vía de las Cortes Catalanas, 562, paral. 2.ª • 08011 Barcelona  
• Teléf.: 933056205  
• Fax: 934515550  
• osteogenesisbcn@teleline.es  
• www.bcn.es/tjussana/acoi

**Asociación Española de Inmunodeficiencia Primaria**  
Tenerías, 28 Centro M. Ramón Areces • 28340 Valdemoro (Madrid)  
• Teléf.: 918099890  
Fax: 918953838  
• jesus\_jaroso\_cavanillas@casa.es

**Asociación Síndrome de Apert**  
Santa Engracia, 65, 1.ª D  
• 28010 Madrid  
• Teléfs.: 914457468 / 914457468  
• ansapert@teleline.es  
• http://www.apert.telyse.net/

**Asociación Madrileña de Pacientes de Síndrome de Tourette AMPASTTA**  
Isabelita Usera, 82 • 28026 Madrid  
• Teléf.: 914769348  
• AMPASTTA@terra.es  
• http://perso.wanadoo.es/ampastta

**Asociación Española contra la Leucodistrofia (ALE)**  
Pintor Gimeno Barón, 3, 1.º  
• 12540 Vilareal (Castellón)  
• Teléf.: 964523874  
• leuco@asoleuco.org  
• www.asoleuco.org

**Asociación Andaluza de Síndrome de X-frágil (ARFRAX)**  
Marina, 16, 18, 3.º C  
• 21001 Huelva  
Teléfs.: 959280190 / 959004079  
• amed@dphu.cec.junta-andalucia.es

**SIMA - Asociación Nacional de Afectados de Síndrome de Marfán**  
San Agatángelo, 44, bajo izda.  
• 03007 Alicante (Madrid)  
• Teléf.: 966141580  
• www.marfansima.org  
• sima@marfansima.org

**Asociación Madrileña contra la Fibrosis Quística**  
Corregidor Juan de Bobadilla, 47, 1.º A • 28030 Madrid  
• Teléf.: 913015495  
• e-mail: fqmadrid@jet

**Asociación Síndrome de Angelman**  
Providencia, 42 • Apdo. Correos 22  
• 08024 Barcelona  
• Teléf.: 934171878  
• Fax 932130890 • e-mail: ramsan@eresmas.com

**Asociación Española de Ictiosis**  
Dr. Pérez Feliú, 13, pta. 19.ª  
• 46014 Valencia  
• Teléf.: 963775740

**Asociación Española de Narcolepsia**  
Zazuar, 2, izq., piso 10, pta. A  
• 28031 Madrid  
• Teléfs.: 627329997 / 900502937 • e-mail: ihizua@hotmail.com

**Associació de Grups de Suport de l'Ela a Catalunya**  
Oriente, 4, 1.º, 2.º • 08911 Badalona (Barcelona) • Teléf.: 933890973  
• Fax 933890973

**Associació d'ajuda als Afectats de Cardiopaties Infantils de Catalunya (AACIC)**  
Paseo dels Cirerers (Hotel d'entitats Sanfeliú), 56-58 • 08906 Hospitalet de Llobregat (Barcelona)  
• Teléf.: 933387915  
• Fax 933388408  
• Ee-mail: aacic@eresus.com

**Asociación Valenciana Síndrome de Rett**  
Palancia, 4, bajo • 46021 Valencia  
• Telefax 9633699648  
• e-mail: valenciana@rett.es  
• web. www.rett.es

**ADQUIRA. Associació d'afectats per Productes Químics i Radiacions Ambientals**  
París, 150, 1.º 2.ª • 08036 Barcelona  
Telefax: 933226554  
• e-mail: caps@pangea.org

**AEPMI. Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales**  
Dr. Pedro de Castro, 2, bloque 3, piso 6, pta. A. • 41004 Sevilla  
• Teléf.: 954420381  
• e-mail: apmia@hotmail.com