

FEDER

P
U
B
L
I
C
A
C
I
O
N
E
S

Es esencial para los fines de atención sanitaria y social que persigue FEDER la difusión de sus programas, la formación de profesionales especializados en el diagnóstico, atención y tratamientos de las Enfermedades Raras, objetivo, meta y razón, uno y otro de la actividad editorial de nuestra Federación.

La detección de las necesidades sanitarias y sociales, el estudio de las distintas enfermedades en su conjunto y por separado, a través de la actividad de sus asociaciones, exige disponer de un vehículo propio donde dar a conocer lo mucho e importante que viene haciendo FEDER, y en su dimensión europea, EURORDIS. De ahí la doble colección de documentos de FEDER y EURORDIS que hemos iniciado. Y además, el folleto divulgativo de FEDER. Toda una oferta editorial que desde aquí ponemos en conocimiento de nuestros lectores.



Papeles de

FEDER

Federación Española De Enfermedades Raras

N.º 7 • Mayo - Agosto, 2004



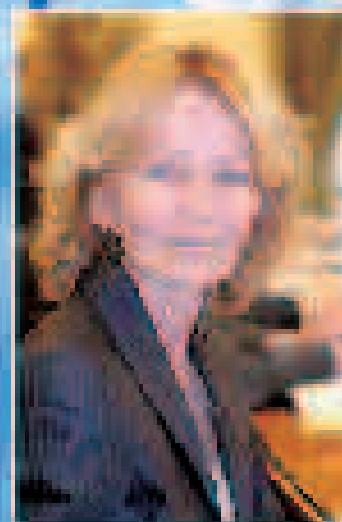
Las Enfermedades Raras en

EUROPA

Intervención
"Exámenes para enfermedades raras"

Tema de Actualidad

La Educación, a debate



Entrevista con
Elena Salgado,
Ministra de Sanidad

La Unión Europea ampliada

El 1 de mayo, la Unión Europea le dio la bienvenida a diez nuevos países miembros: Chipre, República Checa, Estonia, Hungría, Latvia, Lituania, Malta, Polonia, Eslovaquia y Eslovenia. Los miembros de la UE han aumentado de 15 a 25 naciones, ocho de las cuales formaron parte del bloque soviético, sus habitantes aumentarán a 450 millones y contará con una extensión territorial de 3.970.000 kilómetros cuadrados.

Los países de Europa Oriental deberán mantener sus altas tasas de crecimiento y la competitividad de sus economías para alcanzar el nivel de vida de Europa Occidental, pero no deberán copiarse las políticas de la vieja Europa, como las de Francia y Alemania que siguen aferradas al Estado de Bienestar y a su tendencia de regular exageradamente la economía, escribía el pasado 5 de mayo desde Londres Margalit Edelman, directora de Comercio y Globalización, International Policy Network.

La posibilidad de convertirse en miembro de la UE fomentó muchas de las reformas políticas y económicas llevadas a cabo en esos países del este: redujeron los aranceles y promocionaron el comercio internacional. Algunos visionarios fueron aún más lejos, como el ex primer ministro Mart Laar que introdujo el impuesto de tasa única en Estonia, redujo a cero el impuesto a las empresas y eliminó los aranceles a las importaciones. Estonia se ha visto obligada a volver a cobrar aranceles para poder formar parte de UE, pero las demás reformas siguen en pie. Latvia, Lituania, Eslovaquia y Polonia ya tienen un impuesto de tasa única y rebajaron la tasa de impuestos a las empresas a 19%, lo cual atrae capital extranjero.

Pero el canciller alemán Gerhard Schröder le teme a la competencia del este y crítica duramente esas reducciones de impuestos. La economía alemana continúa estancada en parte gracias a que impone impuestos a las empresas de hasta 39%. Tanto Alemania como Francia tratarán de que se igualen para arriba todos los impuestos en Europa porque saben que eso es necesario para pre-

Agenda social

La Unión Europea se ha convertido en un mercado de más de 450 millones de posibles compradores, sus arcas se han enriquecido con los presupuestos de esos 25 nuevos miembros, la agricultura en unos, la industria y las nuevas tecnologías en otros están tirando de economías más o menos regladas que buscan elevar el nivel de vida de sus conciudadanos.

Todo esto ha traído complacencia, pero también preocupación por las grandes diferencias entre unos países y otros, aún cuando todos se proponen avanzar en cotas de bienestar. Un bienestar que está ligado a la atención social y sanitaria de los más débiles, de los más necesitados.

Desde FEDER nos preguntamos por el destino de tantos y tantos ciudadanos que, en la euforia del acontecimiento, desconocen la suerte que les aguarda. Personas afectadas de Enfermedades Raras que ignoran que lo sean, que no cuentan con organizaciones que les defiendan y que, en el colmo del destino, algún día tendrán que plantearse su propia realidad y las posibles y necesarias respuestas. Alguien tendrá que dárseles a estos nuevos europeos, que siempre lo fueron, pero que desde hoy formando parte de la Unión Europea, y que tendrán derecho a aspirar a los mismos niveles de salud y bienestar que el resto de los europeos.

servar el llamado Estado de Bienestar. Esos gobiernos, con poblaciones cada vez de más edad y financiando inmensos gastos de salud y pensiones no han logrado, debido a la presión sindical, reformar sus actuales leyes laborales inflexibles, las cuales no permiten despidos y, como resultado de ello, tampoco hay nuevas contrataciones y los jóvenes no consiguen empleo.

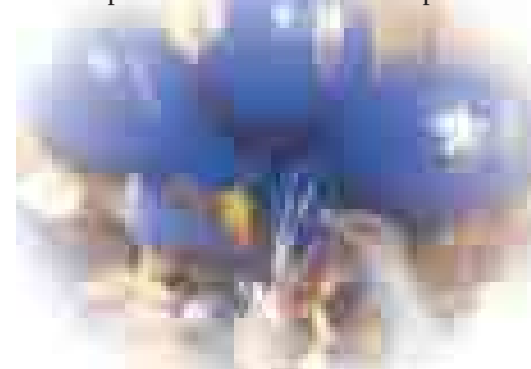
¿Influirán las favorables políticas de la nueva Europa en la vieja Europa o, por el contrario, serán los nuevos miembros presionados a retroceder de nuevo hacia el socialismo por los países más grandes de Europa occidental? La realidad es que bajo la llamada Agenda de Lisboa no se ha logrado aumentar la competitividad de las economías europeas. El Mercado Común fue lanzado con la magnífica intención de eliminar trabas al intercambio de bienes, servicios, capital y mano de obra, pero la UE se ha convertido en un pesado cuerpo regulador.

La lección de Europa es que mientras se le facilitó a la gente el intercambio comercial y mientras la liberación económica fomentó la competencia y redujo el costo de producir y vender, se disparó el bienestar. Complejas y pesadas regulaciones están afectando la prosperidad de Europa occidental y no es probable que la nueva generación en la Europa Central y Oriental que emerge de los horrores del comunismo vaya a estar dispuestas a dar marcha atrás.



Los nuevo Estados miembros de la Unión Europea, con excepción de Malta, se han incorporado ya al Foro Europeo de la Discapacidad (EDF). La admisión se aprobó en la Asamblea Anual del EDF, celebrada en Varsovia, entre los días 13 y 16 de mayo. En la asamblea se abordó la nueva estrategia de trabajo del Foro, la futura Convención sobre los Derechos Humanos de las Personas con Discapacidad de la ONU, una declaración política sobre bioética y las relaciones del EDF con el Consejo de Europa.

Esta Asamblea, que reunió a más de 200 personas representantes del movimiento asociativo de la Discapacidad de 29 países europeos, constituyó un evento histórico al ser la primera Asamblea del EDF celebrada en una Europa reunificada, después de casi 60 años de separación.



Elecciones al Parlamento Europeo

En las elecciones del Parlamento Europeo, celebradas el pasado 13 de junio en el conjunto de los 25 países miembros, dieron la victoria al Partido Popular Europeo —PPE— (Demócrata-Cristianos y Demócratas Europeos) que consiguió 294 eurodiputados. La coalición de fuerzas socialistas (Grupo Parlamentario del Partido Socialista Europeo) obtuvo 232 eurodiputados. En tercer lugar se sitúa el Grupo Liberal Europeo, Demócratas y Reformistas que obtuvo 67 eurodiputados; en cuarto el Grupo Confederal de la Izquierda Unitaria Europea/Izquierda Verde Nórdica 55 eurodiputados; de quinta el Grupo de los Verdes/Alianza Libre Europea 47 eurodiputados. Las fuerzas minoritarias son Unión Europea de las Naciones (UEN), con 30 eurodiputados, partido de Europa de los Demócratas y las Diferencias (EDD) que logra 17 eurodiputados, mientras que 44 eurodiputados se sitúan en el grupo de los no inscritos.



Boda de Don Felipe y Doña Letizia

El 22 de mayo de 2004 quedará en la historia como el día en que la monarquía española aseguraba su continuidad. En él don Felipe, Príncipe de Asturias contraía matrimonio con doña Letizia Ortiz en un día lluvioso, pero con los ingredientes de un gran acontecimiento: la presencia de los Reyes don Juan Carlos y doña Sofía y re-



presentantes de las Casas Reales europeas, dignatarios de Europa e Iberoamérica, autoridades nacionales, autonómicas y locales. El escenario, la Catedral de la Almudena en una ceremonia oficiada por el cardenal de Madrid, monseñor Rouco Varela, la presencia de los cardenales de Barcelona y Sevilla, monseñor Charles y Amigo, respectivamente y un numeroso público que les saludó entusiasta por las calles de la capital de España toda a lo largo del recorrido por sus calles engalanadas con flores y guirnaldas. Y en Atocha, el recuerdo de las víctimas del 11-M, con el bosque de los ausentes, con 92 pinos en memoria de los muertos.

El día no acompañó, pues un fuerte aguacero cayó sobre la ciudad, aunque el fervor del pueblo y la nutrida representación de la realeza y autoridades compensó las inclemencias rubricando el feliz acto. Un acto con el que quedaba asegurado el futuro de la monarquía, sobre todo, ante el talante de un príncipe que en un gesto de sinceridad y coraje afirmaba que se casaba por amor, prometiendo su entrega, ahora ya en compañía de su esposa, al servicio de España.



JUNTA DIRECTIVA de EURORDIS

Presidente

Terkel Andersen (Dinamarca)

Vicepresidente

Michele Lipucci di Paola (Italia)

Secretaría General

Christel Nourissier (Francia)

Tesorero

Jean Elie (Francia)

Junta Directiva

Torben Gronnebaek (Dinamarca)

Rosa Sánchez de Vega (España)

Conchi Casas Jorde (España)

Jean-Marie Huet (Bélgica)

Marianna Lambrou (Grecia)

Anders Olauson (Suecia)

José Luis Plaza (España)

Andreas Reimann (Alemania)

Françoise Salama (Francia)

Roberta Tweedy (Reino Unido)

ESPECIAL



Las Enfermedades Raras, en Europa

EURORDIS es una alianza de asociaciones de pacientes dedicadas a mejorar la calidad de vida de todas las personas que viven con Enfermedades Raras en Europa

HISTORIA

EURORDIS fue creada en 1997 por la Asociación Francesa de Distrofia Muscular (AFM), la Asociación Francesa de Fibrosis (Vaincre la Mucoviscidose), la Liga Francesa del Cáncer (LNCC) y la Federación Francesa del SIDA/VIH (Federación AIDES Federation Nationale), siguiendo el modelo de la Organización Norteamericana para las Enfermedades Raras (NORD).

Como organización de pacientes con Enfermedades Raras, EURORDIS ha sido una plataforma de reivindicación para la adopción del Reglamento sobre Medicamentos Huérfanos. En los últimos años, gracias a sus socios, su reivindicación en asuntos sociales y los programas que tienen en marcha, EURORDIS, aparece como la coalición y la

voz de las personas que viven con Enfermedades Raras.

HOY

Actualmente, EURORDIS reúne a más de 200 asociaciones de Enfermedades Raras en 16 países diferentes, 13 de los cuales están en estados miembros de la Unión Europea. Diez Federaciones Nacionales Organizaciones de Enfermedades Raras son también miembros de EURORDIS. Por tanto, EURORDIS representa a millones de pacientes afectados de más de 1000 Enfermedades Raras de las más de 5.000 reconocidas por los expertos.

EURORDIS es una organización no gubernamental, apoyada por sus socios, la AFM, la Comisión Europea y colaboradores privados.

EURORDIS es la única organización que representa la diversidad de todas las Enfermedades Raras y las necesidades de las personas que viven con Enfermedades Raras en todos los estados miembros de la Unión Europea.

Los pacientes se fortalecen y se apoyan mutuamente

LESLEY GREENE,
ex-presidenta de EURORDIS



La misión principal de EURORDIS es construir una comunidad pan-europea fuerte de organizaciones de pacientes y personas con Enfermedades Raras, ser su portavoz a nivel europeo y directamente

o indirectamente luchar contra el impacto de las Enfermedades Raras en sus vidas.

Esta Encuesta es uno de los logros de un proyecto financiado por el Programa de ER de la Comisión Europea y la Asociación Francesa contra las Miopatías AFM.

Objetivos

En este contexto, EURORDIS propuso realizar esta Encuesta entre organizaciones que proporcionan información sobre ER en Europa.

El objetivo de esta Encuesta era reunir información necesaria para adoptar una política social sanitaria común a todos los países pero también teniendo en cuenta las especificidades de cada país.

Para conseguir este fin,

Examen de actividades de organizaciones basado en una Encuesta llevada a cabo en septiembre-diciembre de 2003

decidimos obtener una idea general de las organizaciones, sus necesidades, sus recursos de información, herramientas de información, servicios y expectativas.

Metodología y descripción de un ejemplo

• Meta:

Organizaciones, en particular, de pacientes con ER, en 20 países: Bélgica, Dinamarca, Francia, Alemania, Grecia, Islandia, Italia, Países Bajos, Portugal,

España, Suecia, Reino Unido, Hungría, Estonia, Austria, Suiza República Checa, Irlanda, y USA.

• Metodología:

Una vez traducido a 8 idiomas, EURORDIS envió los cuestionarios a:

— los colaboradores en cada país.

— So-

cios de EURORDIS.

— Organizaciones de la lista de Orphanet.

Y colocados en la página web para una mayor cobertura

• Cantidad: 372 cuestionarios fueron completados en 18 países.

• Fechas: del 30 de septiembre al 8 de diciembre, 2003.

• Se realizó el proceso de datos y análisis por Research International, París.

Conclusiones del Estudio

Después de recogidas y evaluadas las respuestas sobre la Encuesta, pidiendo datos a las organizaciones de pacientes sobre la existencia y calidad de la información que ellas proporcionan:

— Que la mejor fuente de información sobre las Enfermedades Raras son las organizaciones de pacientes, seguidas de médicos e investigadores (**gráfico 1**).

— Se ratifica que la ausencia de información provoca en los afectados aislamiento, atención y cuidado y tratamiento inadecuados al afectado, decisiones equivocadas, frustración y miedo, de ahí la importancia de proporcionar información de calidad.

— Los solicitantes de información más frecuentes son el propio paciente, su madre o cuidador (**gráfico 2**) y las preguntas más frecuentes son sobre la patología en cuestión, tratamientos, médicos especialistas, pronóstico, etc (**gráfico 3**).

Información y acceso

— Las fuentes más fiables son las organizaciones de pacientes.

— Hay dos grandes obstáculos a la hora de acceder a la información: los médicos en general son reacios a proporcionar esa información, especialmente en el Sur de Europa y los servicios, far-

macéuticos y asociaciones de pacientes a veces les falta la información que se les solicita: pronóstico, etc.

— Los medios más comunes de información son los folletos escritos, boletines, conferencias y páginas web (**gráfico 4**).

— En el Norte de Europa las líneas de ayuda no son una herramienta importante, tal vez porque hay servicios de información centralizados, sin embargo en el Sur de Europa suponen un medio muy importante de proporcionar información.

— En Centro Europa se usa mucho Internet, los boletines se usan más en el Oeste de Europa y se ofrece apoyo psicológico e información social sobre todo en Centro Europa.

Que la Red Europea de Grupos de Pacientes con Enfermedades Raras ha probado por medio de esta Encuesta ser una fuente fiable de información que merece mayor reconocimiento por parte de la Administración Nacional y Europea.

Que la base débil de financiación de la mayoría de estos grupos de pacientes debería ser fortalecida y estable con un apoyo económico básico en el ámbito nacional y europeo para asegurar su continuidad, calidad, preparación y desarrollo.

Gráfico 1



Gráfico 2



Gráfico 3



Gráfico 4

DINAMARCA

Desarrollo de calidad de servicio, investigación, base de datos clínicos y pautas nacionales en vías de desarrollo para el tratamiento de las E.R.

La denominada «KMS», es una organización que engloba a más de treinta asociaciones de pacientes nacionales. Algunas de las asociaciones tienen centenares de miembros, considerando que otras sólo tienen unos pocos. Común a todos ellos es que organizan a las personas que nacen con una Enfermedad Rara sería o invalidez.

Estos grupos se enfrentan a similares problemas «raros»: el número de pacientes es a menudo muy pequeño y las enfermedades desconocidas. Por consiguiente, pequeños conocimientos y escasa repercusión social han sido conseguidos: ni en el sector sanitario de cuidados ni en los sectores sociales y educativos.

Basado en la necesidad por una organización global, que pudiera hablar en nombre de las Enfermedades Raras, se fundó la KMS en 1985.

Principales tareas

Las tareas principales de KMS son:

1. Defender los intereses de las personas que padecen Enfermedades Raras y afianzar este acceso de grupo a los recursos pertinentes y conocimientos existentes.
2. Ser un foro para el intercambio de ideas y experiencias entre las organizaciones miembros.
3. Proporcionar ayuda y guía en el proceso de establecer nuevas asociaciones.

La Junta Directiva:

Presidente: Torben Grønnebak (de la Asociación Danesa de Enfermos Wilson).

Vicepresidente: Birthe Byskov Holm (de la Asociación Danesa de Osteogenesis Imperfecta).

Enfermedades Raras

Se definen las Enfermedades Raras como los desórdenes crónicos serios con una incidencia de menos de 2 en 10.000 personas. (Es decir, menos de 1.000 personas en Dinamarca).

Las personas que padecen las Enfermedades Raras, típicamente, requieren tratamiento largo y cuidado de por vida. Además, sus vidas son complicadas por el hecho apuntado de que se dan pequeños conocimientos y escasa repercusión social.

En Dinamarca se han establecido dos centros de tratamiento nacionales. Ellos no sólo son responsables para el tratamiento especializado de pacientes, sino también para el desarrollo de calidad de servicio, investigación, so-

porte de bases de datos clínicas y pautas nacionales en vías de desarrollo para el tratamiento de las Enfermedades Raras.

El Centro Danés para las Enfermedades Raras y las Discapacidades es un centro nacional de conocimientos en Enfermedades Raras. El Centro recoge, procesa y disemina la información sobre las Enfermedades Raras y Discapacidades, y también ofrece consejos a los pacientes, así como a los profesionales de pro-

blemas sociales derivados de las Enfermedades Raras. (En el próximo número presentaremos un amplio reportaje de este Centro) Centros Nacionales para las Enfermedades Raras:

La Clínica para los Impedimentos Raros
El Klinisk Genetisk Afdeling
Rigshospitalet
Blegdamsvej 9
2100 Copenhagen Ø
Dinamarca
Tel: (+45) 35 45 38 69
El Centro para las Enfermedades Raras
Aarhus Universitetshospital
Brendstrupgårdsvej 100
8200 Aarhus N
Dinamarca
Tel: (+45) 89 49 67 09

GRECIA

Por una institución fuerte para afrontar los problemas derivados de las personas que padecen Enfermedades Raras

La Alianza griega para las Enfermedades Raras es una organización sin ánimo de lucro cuyo objetivo es el extender el conocimiento de las áreas comunes de Enfermedades Raras, ambos genético y no genético, en base a la información recogida, la investigación y la ayuda mutua, a lo largo de Grecia, y en lo genético por la cooperación dentro de Europa y el resto del mundo.

La Alianza persigue ser una institución fuerte para afrontar los problemas derivados de las personas que padecen las Enfermedades Raras, así como los problemas de sus familias y cuidadores que los apoyan.

La Alianza griega de Enfermedades Raras se estableció el 10 de julio de 2003 por un grupo de científicos distinguidos y representantes de pacientes de las asociaciones existentes, y con el apoyo de EURORDIS, la Asociación Europea de Enfermedades Raras.

Objetivos de la Alianza

Los objetivos de la Alianza Griega de Enfermedades Raras son:

1. Informar al mundo científico y el público en general de las causas y posibles medios de prevenir estas enfermedades. Esto les permitirá a las personas que las padezcan afrontarlas en un frente más amplio, creando oportunidades de desarrollar nuevas medicinas y tratamientos.
2. Mejorar la calidad de vida y extender la esperanza de vida de los pacientes, aumen-

tando el acceso a la información fiable, el diagnóstico, cuidadores, y el apoyo psicosocial.

3. Crear un Banco de Datos para proporcionar información detallada a científicos y médicos sobre el estado actual de cada enfermedad, así como los progresos en las áreas relacionadas.

4. Afianzar la esperanza común para los tratamientos exitosos y / o cuidados paliativos eficaces para las Enfermedades Raras, a través de la investigación científica, clínica y mejores prácticas.

5. Proporcionar, dónde sea posible, pautas para resolver los problemas comunes de seguros.

Pasos a seguir

Para lograr estos objetivos la Alianza Griega de Enfermedades Raras propone:

1. Organizar demostraciones científicas, simposios, seminarios, reuniones, etc... para el mundo médico y el público general sobre las investigaciones en marcha, así como la prevención y gestión de enfermedades raras.
2. Utilización del Banco de Datos para intercambiar la información sobre las Enfermedades Raras, entender sus causas genéticas y otras, promover técnicas preventivas e investigación.
3. Crear una Red y cooperar con fundaciones científicas similares u organizaciones que se relacionan con las Enfermedades Raras y su investigación.
4. Cooperar con el gobierno y otras agencias internacionales.

FRANCIA

Difundir información sobre las E.R. en la población francesa, las autoridades y la comunidad médica con el fin de mejorar la calidad y esperanza de vida de los pacientes

La Alianza Francesa de Enfermedades Raras se creó en febrero de 2000. Es una alianza constituida por 133 asociaciones en la actualidad que trabajan por los pacientes. La Alianza representa cerca de 1.000 Enfermedades Raras y más de 1 millón de pacientes en Francia.

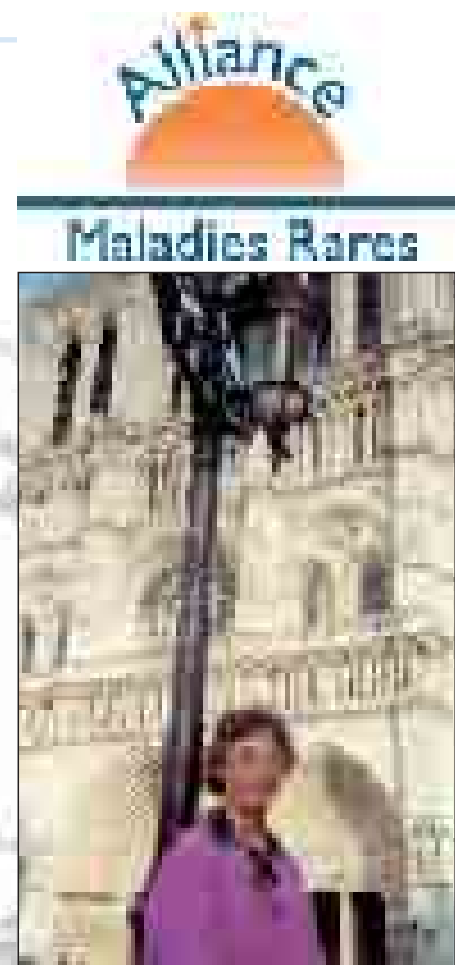
Entre sus objetivos se encuentran difundir información sobre las Enfermedades Raras en a la población francesa, las autoridades y la comunidad médica con el fin de mejorar la calidad y esperanza de vida de los pacientes. Por otro lado, apoya a diferentes grupos de pacientes por medio de la información y algunos encuentros, ayudando además a los pacientes y familiares que no cuentan con asociación de referencia.

La Alianza Francesa también apoya y estimula la investigación dando esperanza a la curación siendo un portavoz capaz de influenciar en las políticas que trabajan por las Enfermedades Raras.

Desde su creación, la Alianza ha establecido un vínculo entre las asociaciones que, más allá de las diferencias en sus respectivas enfermedades, encuentran aspectos comunes y hablan la misma lengua. Por ejemplo, facilita a sus miembros información, cursos de aprendizaje y la ayuda mutua en problemática común. Han establecido varios grupos de funcionamiento sobre (medicamentos, integración escolar, ética, múltiples discapacidades...)

La Alianza también cuenta con un grupo para pacientes aislados y sus familias, para quienes no existe asociación, con el objeto de ayudarles a romper el aislamiento causado por la rareza extrema de sus enfermedades. Además la organización cuenta con un Servicio de Información y escucha sobre Enfermedades Raras.

La Alianza se ha establecido como el interlocutor ante las autoridades en materia de Enfermedades Raras, concretamente con los Ministerios Franceses de Salud e Investigación y también



se ha convertido en portavoz participando en otras organizaciones, federaciones y otros grupos de trabajo nacionales. Ha trabajado para la creación del Instituto de Enfermedades Raras jugando un papel importante en la armonización de la investigación en Enfermedades Raras en Francia.

En el ámbito europeo, está en contacto con otras alianzas nacionales y fue organizador de la Conferencia Europea sobre Enfermedades Raras en Evry (Francia) el 16 y 17 de octubre de 2003.

La Alianza cuenta con la ayuda de la Asociación Francesa de Enfermedades Neuromusculares (AFM), y forma parte de la Plataforma de las Enfermedades Raras que agrupa a pacientes, profesionales, las asociaciones de pacientes y autoridades. Además, cuenta con el apoyo de ORPHANET y su Base de Datos de Enfermedades Raras de ámbito europeo, la alianza europea EURORDIS y Instituto de Enfermedades Raras.

STÉPHANE BURON

**Dirección: 102, rue Didot
75014 París-France
http://www.alliance-maladies-rares.org/
email: alliance@maladiesrares.org
Tel: 0033 1 56 53 53 40
Persona de Contacto:
Françoise ANTONINI**

HOLANDA



Luchar por la concienciación y el compromiso público y social con los avances en el área genética, especialmente con aquellos relacionados con enfermedades congénitas y hereditarias

Vereniging Samenwerkende Ouder en Patientenorganisaties, (VSOP), es la Alianza holandesa formada por 60 organizaciones nacionales de diagnóstico de pacientes y familiares, todas relacionadas con enfermedades congénitas, genéticas y no genéticas, la mayoría de las cuales son Enfermedades Raras. VSOP representa a más de 70.000 familias en los Países Bajos. Esta Alianza lucha por la concienciación y el compromiso público y social con los avances en el área genética, especialmente con aquellos relacionados con enfermedades congénitas y hereditarias.

VSOP tiene tres campos de interés principales que son la Genética comunitaria, las Enfermedades Raras y la Biotecnología médica.

Para llevar a cabo su objetivo, VSOP:

- Desarrolla nuevos puntos de vista sobre materias de interés.
- Influye en la política e intenta aumentar el interés del sistema político, científico e industrial, por medio de:

- la participación en comités nacionales e internacionales activos en el campo de la Genética y la Biotecnología;
- la comunicación con el gobierno, la Salud pública y los Servicios Sociales para defender los intereses políticos, científicos e industriales de las organizaciones miembro;
- la comunicación con médicos, genetistas y otros especialistas.

Los campos de especial interés este año son: Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos; Enfermedades Genéticas de grupos minoritarios (enfermedades de la hemoglobina); y Medicinas prioritarias para niños. VSOP trabaja conjuntamente con el Comité Directivo Holandés de Medicamentos Huérfanos (<http://www.weesge-neesmiddelen.nl/>), un comité fundado por el gobierno.



En cuanto a Enfermedades Raras, además de seguir la situación actual en el campo político y científico, VSOP se afana en la disponibilidad de Medicamentos Huérfanos y en establecer una organización para aquella gente con enfermedades muy poco frecuentes para las que todavía no existe ninguna asociación de pacientes o grupo de contacto. Se espera empezar pronto (dependiendo de la financiación) un proyecto exploratorio con equipos expertos en Enfermedades Raras.

VSOP también actúa en el terreno internacional en colaboración con EURORDIS, el Grupo de Interés Genético de Reino Unido (GIG), la Plataforma Europea de Pacientes, Ciencia e Industria (EPPOSI), el Foro Europeo de Pacientes (EPF) y varios proyectos de investigación financiados por el V y VI Plan de Financiación de la UE.

Actualmente VSOP trabaja junto con varias organizaciones para formar una Alianza Genética Europea (<http://www.egaweb.org>). Dicha Alianza (Egaweb) tiene el fin de representar a los enfermos ante la política sanitaria y de investigación, intentando crear un



mundo en el que las enfermedades genéticas y los trastornos congénitos sean comprendidos, prevenidos, y tratados correctamente, y donde los afectados reciban el apoyo adecuado. Esta Alianza dirigirá a los pacientes en el campo de la Genética y la Biotecnología médica, haciendo que tengan un papel importante en el proceso de desarrollo de la política sanitaria.

La labor de concienciación y educación pública sobre Genética, enfermedades genéticas, estilo de vida pre y perinatal y la prevención de riesgos, no la lleva a cabo VSOP en sí misma sino a través de su organización asociada, llamada «Erfocentrum», el Centro Nacional de Recursos genéticos holandés. (www.erfocentrum.nl).

Vereniging Samenwerkende Ouder en Patientenorganisaties, www.vso.nl



Trabajar «Unidos» ha significado alzar la voz de las personas con E.R.

UNIAMO (significa *seamos uno* en italiano) fue fundado en Roma, en 1999, por un pequeño número de representantes de grupos del paciente que vieron más allá de sus necesidades específicas las metas comunes tales como conseguir más atención para las Enfermedades Raras, más investigación y tratamientos, un proceso más fácil de la diagnosis y una adecuada legislación. Por éstos y otros motivos el trabajar unidos ha significado alzar la voz de las personas afectadas por Enfermedades Raras en el ámbito nacional. Las personas que se encuentran en estas circunstancias ronda los 2 millones.

Consideramos por tanto que, UNIAMO es una Federación de grupos de pacientes cuyos representantes constituyen la Asamblea. Cada dos años, la asamblea renueva la Junta Directiva quienes eligen asimismo al presidente. En la



SUECIA

El principal propósito, facilitar a los grupos de personas con ER que sean escuchados y mejorar su situación

La Asociación de Enfermedades Raras de Suecia se creó en 1998. El número de miembros actualmente es alrededor de 6.000, entre los que se representan unas 50 enfermedades distintas. Nuestro trabajo se basa en resolver las dificultades específicas de cada enfermedad y sus consecuencias.

El principal propósito de la Asociación es facilitar a los grupos de personas con ER que sean escuchados y mejorar su situación a través de la cooperación con otros grupos de ER.

VIDA DIARIA: La Asociación ha completado recientemente un estudio llamado, Mirando o... fijándose en la vida diaria. El objetivo era ver las necesidades y dificultades reales de

actualidad más de 50 grupos de pacientes constituyen la Federación.

Iniciativas nacionales y europeas

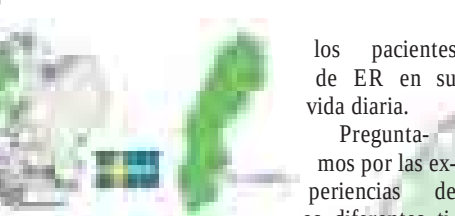
UNIAMO promueve multitud de iniciativas en el ámbito nacional y europeo:

Forma parte de la «Consulta de las asociaciones de Enfermedades Raras» en el Instituto Superior de Sanidad quienes eligieron como representante de las organizaciones de pacientes al presidente de UNIAMO para la «Comisión de iniciativas urgentes en favor de las personas con Enfermedades Raras» (2002-2004).

Desde 1999 es miembro de EURORDIS, y colabora con los proyectos: PARD I-PARD II y PARD III.

UNIAMO fue promotor de la Proposición de Ley n.º 1388 que trata sobre «Incentivos a la investigación y al acceso a la curación en el ámbito de las Enfermedades Raras» en aplicación de la regulación de la Unión Europea EC 141/2000 sobre Medicamentos Huérfanos.

Impulsó también la enmienda a los Presupuestos de Ley financieros Italianos del 2004 para establecer una provisión de fondos a favor de las personas afectadas por las Enfermedades Raras, apoyó la edición del manual «Enfermedades Raras, asociacionismo en Italia» publicado por Orphanet y Farmaindustria, forma parte de EPPOSI (Plataforma Europea de Organizaciones de pacientes, Ciencia e Industria), y estuvo encargado de la revisión final del proyecto EuOrphan «Servicio para la ayuda del mercado huérfano europeo de los medicamentos».



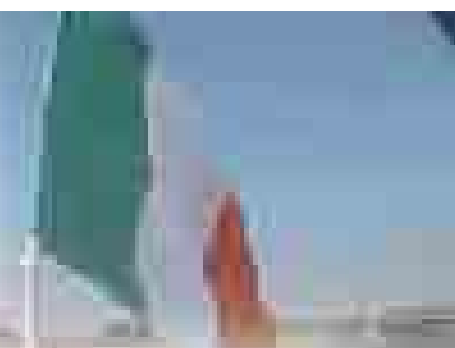
los pacientes de ER en su vida diaria. Preguntamos por las experiencias de los diferentes tipos de cuidados, incluida la asistencia primaria, especializada, dental y en cuidados especiales. La mayoría dicen no estar satisfechos con la asistencia primaria recibida.

El Estudio ha revelado que es obvio que la rareza en sí es un problema para una persona con ER que se dirige a un servicio médico para solicitar ayuda. Los que contestaron dijeron sentirse mal tratados por el Sistema Sanitario. Otra conclusión del estudio es que una persona con ER puede esconder otras enfermedades más comunes.

Como resultado de esto, tratamientos que de otra manera podrían haber sido dados, son detenidos.

Apariencia diferente

En otoño del 2002 la Asociación ER sueca comenzó un proyecto para estudiar diferentes



Programa de actividades

Los representantes de las organizaciones miembro se reúnen generalmente dos veces al año para las sesiones intensivas que tratan las actividades y proyectos de UNIAMO. El próximo año, UNIAMO se presenta como candidato a acoger la Asamblea General de EURORDIS en Venecia y terminará la transición manifestada en su anterior Asamblea General a una organización más flexible y ubicada, equipada mejor para acuparse de las nuevas ideas, y trabaja para mejorar la legislación en Enfermedades Raras. Por otro lado, la Federación continúa trabajando en los proyectos y las actividades dirigidas a mejorar el conocimiento sobre las Enfermedades Raras así como el apoyo en el proceso de creación de pequeñas asociaciones eficientes y capaces de ocuparse de las necesidades específicas de sus afectados.

* * *

UNIAMO comienza a ser tenida en cuenta por las instituciones italianas como la contraparte significativa en el campo de las Enfermedades Raras y está llegando a ser un delegado eficiente para toda la gente afectada por las Enfermedades Raras en el ámbito nacional, internacional y en los ámbitos privados y públicos.

aspectos de enfermedades que causan malformaciones craneales.

Lo principal del proyecto era establecer una asociación para este grupo de discapacidad con otros semejantes.

Dos conferencias tuvieron lugar para padres de niños que tiene enfermedades que producen estas malformaciones congénitas en la cara y cráneo. El propósito de estas conferencias era tocar varios aspectos psicosociales de esta vida con «Otra apariencia», enfocadas al afectado, padres y otros familiares. Muchas veces estos pacientes sufren varias operaciones o un trato desagradable por su apariencia diferente.

Mejorar el tratamiento

Fondos especiales han sido dados por el gobierno sueco para desarrollar un Plan integral en diferentes áreas de la sociedad que mejore el tratamiento de estas personas discapacitadas, con ER en cooperación con otros organismos. La Asociación Sueca de ER ha publicado un libro con un estudio de cómo mejorar la manera en que estos pacientes son tratados por el Sistema de Salud dental. El libro se ha distribuido por todos los consultorios de Salud dental de Suecia.

Clases de Miembros



tiene tres tipos de socios: de **Pleno** derecho, **Asociado** y **Aliado**.

Mientras que los socios de pleno derecho y los asociados pagan cuota, participan en las actividades de EURORDIS, tienen acceso al club de socios, y reciben información actualizada de EURORDIS, solamente los de pleno derecho pueden votar. Los socios aliados no pagan cuota y reciben la información de EURORDIS a través de su Alianza Nacional.

Tanto las federaciones nacionales como las federaciones europeas de enfermedades concretas son bienvenidas.

Los criterios para miembros de pleno derecho son:

- Organización sin ánimo de lucro (por ejemplo, en Francia: Conforme a la Ley de 1901).
- Organización de Enfermedad Rara, en concordancia con el factor de prevalencia de la Regulación Europea de Enfermedades Raras (5/10.000).
- Independencia económica (en particular de la industria).
- El Comité Directivo deberá estar formado por una mayoría de afectados o familiares de afectados por la Enfermedad Rara.
- La organización pertenecerá a un Estado europeo.

Alguno, o todos, de estos criterios podrían ser sobreseídos en casos excepcionales, debido a la especial idiosincrasia de cualesquiera de las organizaciones de pacientes o de las Enfermedades Raras. En los supuestos anteriores, la Junta Directiva de EURORDIS tomará la decisión final de admisión como asociado, y no estará obligada a la publicación de las razones de su decisión que, sin embargo, quedarán registradas en sus archivos internos.

Organizaciones de Enfermedades Raras de países no europeos o dedicadas de forma exclusiva a enfermedades con un factor de prevalencia mayor de 5/10,000 pueden ser socios asociados.

Christina Black
e-mail: christina.black@eurordis.org
Tel: +33 1 56 53 52 17



FEDER, lugar de referencia en nuestro país para los afectados de E.R.

- La Federación se creó en 1999 para defender los derechos de los pacientes de E.R. y sus familias.
- Se ha creado un Instituto de Investigación de E.R. en Madrid y un Centro de Referencia en Burgos.

En 1999, a iniciativa de la Asociación para las Deficiencias que Afectan al Crecimiento y Desarrollo (ADAC), un grupo de siete asociaciones de afectados por Enfermedades Raras o poco frecuentes, cuatro de ellas andaluzas, crean FEDER, conscientes de la necesidad de unirse para reflexionar sobre los problemas comunes a estas enfermedades y la búsqueda conjunta de soluciones.

El problema fundamental es la existencia en todo el mundo de un desconocimiento de las Enfermedades Raras y de cómo abordarlas, hecho determinado por su rareza o baja prevalencia que condiciona la dispersión de pacientes, las dificultades y retrasos de diagnóstico y de seguimiento, la falta de investigación, de protocolos consensuados de actuación y tratamientos específicos o de muy difícil acceso.

La mayoría de estas enfermedades son crónicas e invalidantes, modificando las circunstancias vitales del afectado, la familia y el entorno próximo. Es frecuente encontrarse con plurideficiencias que hacen necesaria la atención multidisciplinar desde distintos ámbitos (sanitario, social, psicológico y laboral).

Las Asociaciones de pacientes de Enfermedades Raras han tenido a lo largo del tiempo una mayor dificultad para ser escuchadas suficientemente en las instancias de la Administración, esperando que con la progresiva in-

troducción del tema de las Enfermedades Raras como problema de Salud pública en las distintas administraciones sanitarias las posibilidades de colaboración vayan ampliándose, mejorando así los actuales canales de participación. Para ello cabe destacar la creación de la red REpIER de ámbito estatal, y el impulso especial que se le está dando en Andalucía para desarrollar sus objetivos.

FEDER, como movimiento asociativo

Teniendo en cuenta ésta realidad, FEDER se ha configurado como el lugar de referencia en nuestro país para los afectados de Enfermedades Raras. En la actualidad, agrupa a más de 80 Asociaciones y a todos los afectados que no cuenten con asociaciones que les representen.

Este movimiento asociativo es creciente y goza cada día de mayor fuerza. Entre todos se ha sido capaz de aunar criterios y crear una estructura fuerte que permita diseñar estrategias de trabajo. El hecho de que en muchas de las asociaciones de FEDER sean niños, hace que los padres se sientan sumamente implicados, constituyendo un elemento motor importante.

Como colectivo de afectados está presente en foros próximos a las instancias con poder de decisión, reconociendo que los actuales

- FEDER centra su actividad en distintas áreas, pero siempre en colaboración con los profesionales buscando dar una respuesta integral a la realidad de las Enfermedades Raras

mecanismos de participación pueden ser mejorados.

Considerándonos agentes activos de nuestra salud se es consciente de que FEDER ha surgido ante la necesidad y el deseo de influir, como asociaciones de afectados, en la toma de decisiones del Sistema Nacional de Salud para que se destinen mayores recursos a estas patologías con el fin último de contribuir a mejorar el sistema y por tanto la atención a todos los ciudadanos.

Proyectos de FEDER, Información y Atención

FEDER centra su actividad en distintas áreas, pero siempre en colaboración con los profesionales sanitarios, administración, investigadores e industria farmacéutica, buscando dar una respuesta integral a la realidad de las Enfermedades Raras.

Es importante planificar un modelo de intervención para garantizar la equidad, calidad y eficacia asistencial de estos enfermos. El afectado debe ser el punto central entorno al cual se vertebren todas las iniciativas.

Fruto de la colaboración con las distintas instancias las Enfermedades Raras empiezan a emerger, dejan de ser las grandes olvidadas de la Sanidad Pública, conscientes de que es necesaria una decisión política firme de inversión de recursos humanos y materiales.

Las Asociaciones de Enfermedades Raras juegan un papel fundamental de reconocimiento social, de escucha y apoyo a los afectados y familiares.

Por otro lado, estas Asociaciones son un elemento clave en la cadena de información, lo que debe de ir contribuyendo a mejorar el conocimiento sobre la propia enfermedad por las personas afectadas. Esta experiencia debe ser comprensible y discutible entre los profesionales, sabiendo que el médico debe ser el centro de información y el coordinador de la misma.

Respecto a la atención, las Enfermedades Raras plantean un problema socio-sanitario, en el sentido más amplio del término. Así, si el sistema quiere garantizar el acceso en condiciones de equidad a los cuidados médicos, si se quiere la mejor calidad en el tratamiento, si deseamos una igualdad en su seguimiento, es necesario que el sistema sanitario se oriente, no sólo a las enfermedades más prevalentes sino también a los ciudadanos afectados por enfermedades y síndromes minoritarios o poco frecuentes.

Es por ello necesario que el Sistema Sanitario Público persiga la mayor equidad en la atención a todos los afectados, sean enferme-

dades más comunes o poco frecuentes, e incluya entre sus prioridades:

1. Establecer, en la medida de lo posible, Centros de Referencia para las enfermedades poco frecuentes. Estos centros constituyen la mejor solución en cuanto a la capacidad de los mismos de dar respuesta de la forma más eficaz y eficiente a las necesidades que estos colectivos representan, atendiendo de forma global sus necesidades. Los costes de desplazamiento y tratamiento allí donde se encuentre el centro de referencia debería ser atendidos por el sistema sanitario.

Ello no tendría por qué representar la creación de un nuevo centro o servicio. Al contrario, sería deseable en aras de la eficacia que la unidad de referencia se superpusiera a estructuras previamente existentes y aprovechara los recursos ya disponibles, reorganizando las pautas de trabajo u organizando grupos interdisciplinares debidamente coordinados, que asegurasen la adecuada continuidad asistencial y la atención integral. La baja prevalencia dificulta alcanzar una casuística suficiente para desarrollar estudios potentes y relevantes, que permitan fijar adecuadamente las complicaciones de estas enfermedades o establecer protocolos de trabajo y de tratamiento basándose en fundamentos científicos sólidos.

En este sentido, los Centros de Referencia podrían llevar a cabo la valoración inicial de los casos, indicar los tratamientos, asumir aquellos procedimientos específicos cuya baja frecuencia sea causa de gran variabilidad, realizar el control evolutivo y prever las necesidades futuras de los casos.

2. Impulsar la accesibilidad económica a tratamientos farmacológicos o quirúrgicos, en su mayoría destinados a enfermedades crónicas, sin olvidar la rehabilitación.

Asimismo aumentar la investigación médica, clínica, genética y terapéutica. En éste sentido es necesario tomar medidas nacionales que incentiven la I+D+I de Medicamentos Huérfanos para tratar éstas enfermedades. Hay que recordar que España, a diferencia de otros países de nuestro entorno, no ha tomado ninguna medida en este sentido, después de la puesta en marcha del Reglamento de los Medicamentos Huérfanos, por lo que se están per-

diendo oportunidades en éste campo. Una política que favorezca la accesibilidad a los medicamentos innovadores, para estas enfermedades hasta ahora incurables, ha de ser adoptada. Una sociedad justa y solidaria no se debe basar en criterios exclusivos de rentabilidad.

Muchos de los tratamientos paliativos con medicamentos (por ejemplo, uso de antibióticos en inmunodeficiencias primarias) que se usan en éstas enfermedades se hacen de un modo repetitivo, sin embargo al no ser consideradas enfermedades crónicas en muchas ocasiones se impide su acceso y se discrimina por motivos económicos. Es necesario que éstas enfermedades sean consideradas crónicas para permitirles que la prestación farmacéutica y una aportación reducida a los medicamentos necesarios no suponga otra barrera económica insalvable para muchas familias y afectados que son, una vez más discriminados con respecto a otras enfermedades crónicas más comunes.

3. Mejorar el diagnóstico precoz y la vigilancia y adecuada valoración de la discapacidad asociada a las Enfermedades Raras.

En la actualidad se dispone de datos insuficientes respecto a la prevalencia, a la incidencia y a la evolución natural de éstas enfermedades que son crónicas y progresivamente discapacitantes, en su inmensa mayoría. Son necesarios registros de éstas enfermedades y los pocos que existen son, en la mayoría de ocasiones, insuficientemente exhaustivos.

Los retrasos en el diagnóstico, poco admisibles en enfermedades comunes, comportan unos gastos económicos y psicológicos para los afectados por Enfermedades Raras y sus familiares. Una inadecuada valoración de la discapacidad asociada a éstas enfermedades, que son evolutivas y por lo general con gran variabilidad de presentación, puede producir situaciones discriminatorias provocadas por un insuficiente nivel de conocimientos sobre las mismas.

... y además, Alemania, Bélgica, Portugal y Reino Unido

Encuesta

EURORDIS

Desde noviembre de 2002 hasta abril de 2003 EURORDIS ha realizado una Encuesta en las Organizaciones Europeas de Enfermedades Raras en un intento de medir las diferencias en la calidad de atención médica para seis Enfermedades Raras: enfermedad de Crohn, Fibrosis Quística, Distrofia Muscular de Duchenne, Síndrome de Marfan, Síndrome de Prader Willi y Esclerosis Tuberosa.

Objetivos y métodos

Más allá de las diferencias en la atención y el conocimiento, las Enfermedades Raras pueden compartir necesidades y temas concernientes a la información médica, diagnóstico, servicios recibidos, reembolso, etc. Aún más, la política de salud pública varía de un estado a otro, como lo hacen las prioridades en salud, restricciones económicas, organización administrativa, reglamentos, factores culturales, costumbres, y las preocupaciones de la opinión pública pueden influir a las políticas locales y nacionales, y esto se puede traducir a una significativa variación. El fin de esta Encuesta fue analizar las tendencias en las diferentes enfermedades, y entre los diferentes países europeos, desde el punto de vista de los grupos de pacientes. Comparando unos con otros, los dirigentes de salud y/o las organizaciones de pacientes pueden sugerir nuevas estrategias para optimizar la atención médica y social a estas enfermedades. En suma, era importante valorar lo que es aceptable en cuanto a necesidades y lo disponible.

En cuanto al método, se envió un cuestionario a todas las organizaciones de la lista de las Alianzas Nacionales de Enfermedades Raras, por medio de seis personas de contacto (una por cada enfermedad seleccionada). La mayoría de preguntas eran cuantitativas (tipo de respuesta Sí / No) y abiertas para comentarios. Dependiendo de la organización, un socio, un miembro de la Junta Directiva, un consultor (externo o interno), o un grupo de miembros voluntarios rellenan el formulario. Por tanto, las respuestas reflejan lo que sabe cada organización.

Se exploraron cuatro campos por medio de 120 preguntas. diagnóstico, tratamiento, forma de compartir información, y ofertas de atención médica y social. Las respuestas fueron analizadas y comparadas, tanto por enfermedad como por país. Cuando era relevante, se calculó la media europea y los resultados se expresaron en desviación media, basada en los análisis correspondientes. Para algunas preguntas, se juntaron las enfermedades para dar una «puntuación nacional», o por país para dar una «puntuación por enfermedad».

Resultados, diagnóstico y tratamiento

Se analizaron un total de 50 cuestionarios que representaban a seis enfermedades en 17 países (12 estados miembros de la UE, 6 aso-

ciados o países aspirantes). Hay que resaltar que las respuestas representan a 36.000 pacientes afiliados (de un potencial de 300.000 personas basadas en prevalencia). Colocados de forma decreciente, el número de respuestas fueron: Síndrome de Prader Willi (13), Distrofia Muscular de Duchenne (13), Síndrome de Marfan (7), enfermedad de Crohn's (7), Esclerosis Tuberosa (6), y Fibrosis Quística (4).

Respecto al diagnóstico cabe establecer:

Métodos de cribaje: Excepto Fibrosis Quística y Síndrome de Marfan, no se informa de métodos pre-implanta Distrofia Muscular de Duchenne, Fibrosis Quística y Síndrome de Marfan se realizan más frecuentemente. Cuando comparamos cribaje antenatal y prenatal en cada país, aparece una imagen clara de disparidad: un grupo de 8 países donde se realiza un uso frecuente de ambos métodos (Bélgica, Francia, Alemania, Italia, Portugal, España y Suiza) y un segundo donde sólo se realiza excepcionalmente (Grecia, Finlandia, Noruega, Polonia, Reino Unido y Suecia), queda fuera Holanda. Esto se traduce en un incremento de uso de estos métodos de Norte a Sur.

Centros de diagnóstico: para tres enfermedades, diagnóstico biológico, clínico y genético está disponible en todos los países (Fibrosis Quística, Distrofia Muscular de Duchenne y Síndrome de Prader Willi). Existe un centro de diagnóstico para el Síndrome de Marfan sólo en el 56% de los países. No hay diagnóstico biológico para Esclerosis Tuberosa.

Retraso entre la aparición de la enfermedad y el diagnóstico: Debido a la viabilidad de respuestas dentro de cada país y entre países, sólo pueden discutirse los valores medios. Sobre todo las variaciones extremas en los retrasos informados ilustran la heterogeneidad de los sistemas de salud en afrontar estas Enfermedades Raras: por ejemplo: el Síndrome de Marfan puede ser confirmado 20 años después de que aparece los síntomas. Para la misma enfermedad, los retrasos parecen ser más cortos aunque aún largos, en Bélgica, moviéndose entre 2 y 20 años. Distrofia Muscular de Duchenne se confirma en unas pocas semanas en Dinamarca y entre 2 y 5 años en Francia. Dentro del mismo país, diferentes organizaciones pueden informar sobre diferentes retrasos. En Italia, por ejemplo, confirmar una Fibrosis Quística puede llevar 1 año para una organización y hasta 2 años para otra.

En cuanto al tratamiento hay al menos una estructura especializada en cada país para la enfermedad de Duchenne y Fibrosis Quística. La mitad de los países tiene centros de tratamiento especializados para Esclerosis Tuberosa y el Síndrome de Marfan, siendo ambas enfermedades de baja prevalencia. En cuanto a número de centros por cada 100 pacientes, hay centros para el diagnóstico o tratamiento para Fibrosis Quística, Distrofia Muscular de Duchenne y Síndrome de Prader Willi (1/100 pacientes), y de nuevo menores resultados para la Esclerosis Tuberosa y Síndrome de Marfan (1/2000).

Conclusión

La primera Encuesta EURORDIS que compara la atención para seis Enfermedades Raras en los países europeos lleva a cinco conclusiones importantes:

1. Las diferencias interestatales en la atención no son explicables solamente por temas económicos o de coste. No hay correlación entre GDP o gastos sanitarios con la disponibilidad de la atención, estrategia de diagnóstico, nivel de información y reembolso.
2. Las enfermedades que disfrutan de las más experimentadas y antiguas organizaciones de pacientes también se benefician de una mejor atención sanitaria.
3. A pesar de las diferencias en fisiopatología y en expresión de la enfermedad, varias organizaciones de pacientes que cubren varias enfermedades pueden definir necesidades y temas comunes. Esta Encuesta se puede usar como modelo para explorar un estandar de atención para muchas y muy diferentes enfermedades.
4. EURORDIS y organizaciones relacionadas constituyen un entorno adecuado para llevar a cabo estudios comparativos pan-Europeos.
5. EURORDIS propone servir como observatorio permanente de disparidad y desigualdad de atención médica para las Enfermedades Raras en Europa, midiendo discrepancias entre necesidades y recursos disponibles. Haciéndolo así, EURORDIS está en una posición de definir recomendaciones y proponer sugerencias como esfuerzo constante para abolir fronteras entre países, entre enfermedades, y más importante aún entre la sociedad civil y la comunidad de pacientes.

EUROBIOBANK:



Almacenamiento para un futuro más prometedor

El Eurobiobank agrupó a los Centros de Recursos Biológicos de Europa, comenzó el intercambio de material biológico de Enfermedades Raras y puso en marcha un sitio web; y eso es sólo el principio, en este proyecto ambicioso para establecer las bases de la investigación y prometer un futuro mejor para las personas que viven con una Enfermedad Rara.

El proyecto Eurobiobank, que ahora va camino de su segundo año, supone la creación de una red europea de Centros de Recursos Biológicos, donde se recogen muestras de ADN, células y tejidos, además de información en materia biológica. Estos 'bancos biológicos' en red proporcionan un material biológico precioso para apoyar la investigación de Enfermedades Raras. Para los pacientes que viven con una enfermedad, esto significa un aliento de esperanza para desarrollos de terapias y para una mejor atención sanitaria y un mejor tratamiento.

Recoger muestras y datos es sólo una parte. Desarrollar unos criterios de calidad para el almacenamiento, armonizar los valores éticos que conciernen a los datos paciente-donante, ofrecer cursos de formación para los que lo almacenan, participar en conferencias, ofrecer a los investigadores material biológico a través de la red y potenciar la concienciación sobre la red muestra el abanico de actividades y metas de Eurobiobank.

El año 2003 supuso un progreso sin precedente para Eurobiobank. Tras superar un obstáculo debido al retraso en la financiación, el proyecto tomó fuerza en marzo de 2003. Los bancos biológicos empezaron a intercambiar muestras. Se desarrollaron procedimientos comunes para los científicos y bancos que solicitaban material, transportándolo bajo condiciones de calidad controladas y haciendo un seguimiento de los movimientos en los catálogos de la base de datos de las muestras biológicas. Y el trabajo fue progresando en lo esencial del proyecto, un catálogo de base de datos unificado de las muestras de ADN, células y tejidos de Enfermedades Raras de la red. El primer reto era definir las entradas de la base de datos. Se empezó con el desarrollo de listas de vo-

Catálogo de base de datos unificado de las muestras de ADN, células y tejidos de Enfermedades Raras de la red.

cabulario común, que produjo en primer lugar una lista de trastornos neuromusculares, que fue aprobado y adoptado por todos los bancos participantes.

Otro foco de atención importante para el proyecto de Eurobiobank es la comunicación. El acceso basado en la web a tanto los investigadores como a la comunidad de pacientes de Enfermedades Raras son el eje en el éxito de la divulgación del conocimiento colectivo que consigue una red de biobancos. Con el lanzamiento de el sitio web, www.eurobiobank.org, se hizo realidad la fase uno de estrategia de comunicación de Eurobiobank. La fase dos está ahora en marcha, con el prototipo de un catálogo basado en la web de muestras biológicas, que tendrá una serie de niveles de control de acceso, que varíe desde el acceso a nivel de paciente al acceso del banco participante en la red.

Además de Internet, se emprendieron campañas para concienciar sobre la red Eurobiobank por medio de folletos y un póster dirigido al público en general. Se está desarrollando un folleto para su publicación en 2004 dirigido a la comunidad científica que describe en profundidad el detalle del proyecto.

La noticia sobre Eurobiobank sigue extendiéndose, ya que aparecen artículos en los boletines de las organizaciones de pacientes y en publicaciones científicas que informan de resultados emitidos a partir de la investigación de muestras biológicas obtenidas por la red Eurobiobank. El proyecto ha sido asimismo tema de comunicaciones en conferencias clave.

EUROBIOBANK, HOY

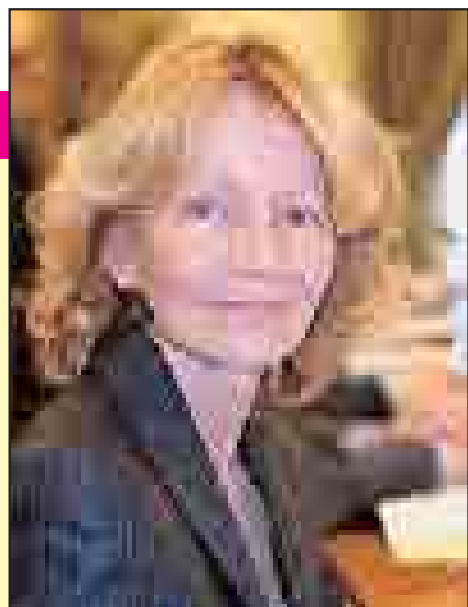
La red EuroBioBank cuenta hoy con 12 «bancos biológicos» participantes situados en 8 países europeos, incluyendo a tres países que desde el 1 de mayo, forman ya parte de la UE (Hungría, Malta y Eslovenia). Se espera que se unan otros bancos biológicos a medida que el proyecto se desarrolle.

Las organizaciones de pacientes son partes vitales en el proyecto EuroBioBank. Las muestras biológicas donadas por un paciente con una Enfermedad Rara son regalos preciados para los investigadores en el esfuerzo de avanzar en el conocimiento de las Enfermedades Raras y progresar hacia nuevas terapias.

La financiación de las actividades de la red viene del «5º Programa Marco» de la Comisión Europea y comprende el período de 2003-2005. Los bancos biológicos participantes y su equipo están financiados a través de sus propias instituciones o por organizaciones benéficas. A la larga, un objetivo del proyecto es desarrollar medios de autofinanciación para mantener la red después de 2005.

Para más información acerca de las actividades de EuroBioBank
website: www.eurobiobank.org
e-mail: eurobiobank@eurobiobank.org
EuroBioBank Project Assistant
EURORDIS
Plateforme Maladies Rares
102, rue Didot
75014 PARIS Autor: Jean-Sébastien
Kolusniowski & Julia Fitzgerald
Editor: Fabrizia Bignami & Julia
Fitzgerald
Traductor: Conchi Casas Jorde
Corrector: Rosa Sánchez de Vega

“Garantizar la atención sanitaria en condiciones de igualdad y equidad a todos los ciudadanos”



ELENA SALGADO:
Ministra de Sanidad y Consumo

Existe, por parte del Ministerio, la voluntad de lograr una colaboración estrecha y estable con las asociaciones de afectados de la que puedan surgir ideas y propuestas que permitan acrecentar la atención y la investigación de estas enfermedades.

Los científicos como los técnicos de mi equipo tienen también grandes esperanzas en los beneficios que para los pacientes de ER pueden derivarse de la biotecnología.

Nuestro compromiso por mejorar la calidad de vida de estos pacientes se extiende a tratar de facilitar también todos aquellos tratamientos que demuestren su eficacia.

Promover la búsqueda de medicamentos para estos enfermos es una responsabilidad de las autoridades sanitarias

(Entrevista: **José Luis Rivas Guisado**, jefe de Prensa de FEDER).—«Papeles de FEDER», revista de la Federación Española de Enfermedades Raras, publicaba la inauguración del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, (IIER), y además otras cuestiones como las Redes de Investigación, los programas y proyectos del Ministerio de Sanidad al respecto, los Medicamentos Huérfanos, la garantía de la atención sanitaria a toda la población y los incentivos fiscales y de otro tipo. Todos estos temas que preocupa ¡y mucho! a las más 80 asociaciones de afectados de Enfermedades Raras que forman parte de FEDER. Una Federación que, aunque joven, viene ya luchando por los pacientes de ER y sus familias.

Hoy queremos preguntarle a la ministra de Sanidad y Consumo, Elena Salgado:

—La impresión de la Federación Española de Enfermedades Raras FEDER es que el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), tal y como se inauguró y funciona en la actualidad, no cubre las expectativas creadas. Nuevo enfoque del Gobierno del PSOE y de su Departamento.

—Uno de mis objetivos fundamentales al frente del Ministerio de Sanidad y Consumo es lograr mejorar la atención que reciben los pacientes, y de forma especial las personas más vulnerables, como las que padecen Enfermedades Raras. Conozco el sufrimiento de estos enfermos y las dificultades por las que atraviesan la mayor parte de las ocasiones

sólo para conseguir un diagnóstico certero, a lo que se añade la angustia por encontrar un tratamiento. Esta búsqueda ha convertido a los propios pacientes y a sus familiares en grandes expertos en este tipo de patologías y en las personas que mejor conocen las necesidades de los enfermos. Son los mejores asesores que podríamos tener los responsables políticos y, en este sentido, me parece un acierto que el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras haya apostado por FEDER como interlocutor prioritario, dada su representatividad y experiencia en el abordaje de estas enfermedades, y haya incluido la Federación en su comité asesor.

Pero no hay que olvidar que el Instituto lleva escasos meses de funcionamiento, y se necesita tiempo para poner en marcha todas sus potencialidades, estudiar los resultados y reconducir aquellas cuestiones que pue-

dan mejorarse. Existe, por parte del Ministerio, la voluntad de lograr una colaboración estrecha y estable con las asociaciones de afectados de la que puedan surgir ideas y propuestas que permitan acrecentar la atención y la investigación de estas enfermedades, dentro del margen de nuestras posibilidades. A petición de estas asociaciones, el Instituto ya ha puesto en marcha, a través de FEDER, grupos de trabajo interdisciplinares con el objetivo de buscar soluciones a los problemas sociosanitarios de estos pacientes. Creo que éste es el mejor camino para lograr resultados, el de una labor conjunta entre Administración y pacientes.

Redes de Investigación en ER

—La mayor parte de los recursos humanos actuales del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras están centrados en un grupo que se encarga del estudio de una enfermedad concreta: el síndrome del aceite tóxico y otras enfermedades ambientales. Soluciones para no entrar en litigio con otros colectivos de afectados.

—En este momento, la totalidad de los recursos humanos del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras están orientados y dirigidos hacia todas las Enfermedades Raras, entre las que se encuentran las malformaciones congénitas y el síndrome del aceite tóxico. Otra cosa es determinar si sus recursos actuales son los adecuados para lograr los objetivos previstos y, como le he dicho antes, éste es uno de los aspectos que estamos analizando.

—Al parecer, todo lo que se está haciendo hasta ahora en el campo de las Enfermedades Raras se centra más en la actividad de las Redes de Investigación que en el propio Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Futuro de estas Redes.

—La investigación sobre Enfermedades Raras no puede quedar al margen de la investigación en red. Es la fórmula idónea para aprovechar todos los recursos que existen y evitar la duplicidad de esfuerzos, sobre todo si tenemos en cuenta la complejidad de estas patologías, cuyo abordaje requiere un equipo multidisciplinar la mayoría de las veces. Creo que éste es precisamente uno de los ámbitos donde resulta más necesario unificar esfuerzos y establecer sinergias nacionales e internacionales.

Debemos tener en cuenta que hasta ahora se han logrado identificar más de 5.000 Enfermedades Raras y en la mayoría de los casos se desconoce su origen. Su tratamiento sintomático o etiológico, y aún

más su prevención, requieren un conocimiento mucho más profundo del origen y de la clínica de la enfermedad, así como un correcto método diagnóstico.

En la actualidad, el Instituto de Investigación sobre Enfermedades Raras integra un total de 12 Redes Temáticas de Investigación Cooperativa dedicadas a las Enfermedades Raras. Los coordinadores de estas redes forman parte del Comité Técnico, órgano directivo del Instituto, al que se acaba de incorporar el presidente de FEDER. Estas 12 Redes cuentan con financiación hasta el año 2006, gestionada por el Instituto de Salud Carlos III y, como sucede con el resto de proyectos de investigación subvencionados con fondos públicos, son los evaluadores independientes quienes tienen que analizar sus resultados y en función de su informe se decidirá sobre la continuidad de los proyectos.

Aún así, tengo la plena convicción de que conforme vayan mejorando las condiciones de trabajo de los investigadores españoles, aumentará la masa crítica de investigadores y por tanto, se incrementarán los proyectos de investigación en el ámbito de las Enfermedades Raras. Insisto en que por nuestra parte, y en la medida de nuestras posibilidades, no vamos a escatimar ningún esfuerzo para lograr incrementar la investigación en este campo.

Garantizar la atención sanitaria

—Dotación Económica, campos de actuación, prioridades y tiempos en la investigación en Enfermedades Raras.

—Dentro de las Redes Temáticas de Investigación Cooperativa, la investigación so-

bre Enfermedades Raras constituye una de las líneas prioritarias de financiación. En cuanto a los campos de actuación, serán los investigadores cuando presenten sus proyectos y los evaluadores quienes determinen las líneas de trabajo que se vayan a financiar de ahora en adelante.

—¿Qué proyectos, programas y actuaciones tiene previsto el MSC para los pacientes de este colectivo en relación a los diferentes cuidados y tratamientos ofertados por las CC.AA.?

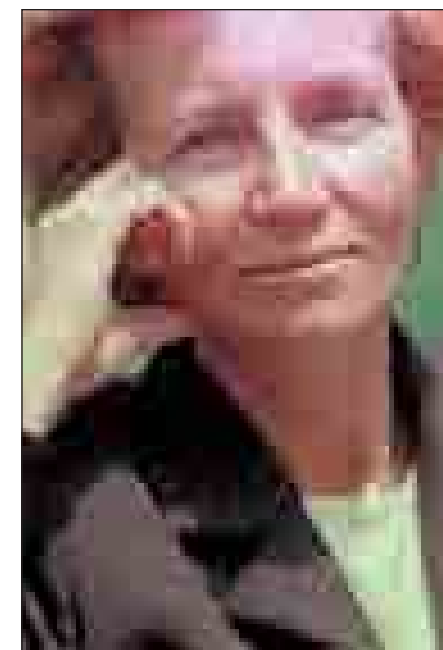
—Somos conscientes de que existen desequilibrios territoriales en cuanto a los cuidados que reciben estos enfermos. Pero, como le explicaba antes, estamos analizando la situación que existe, en colaboración con las Comunidades Autónomas. Este es uno de los aspectos que queremos abordar en el Plan de Calidad e Igualdad para el Sistema Nacional de Salud, que ya anunció el presidente del Gobierno José Luis Rodríguez Zapatero. Su finalidad es garantizar la atención sanitaria en condiciones de igualdad y equidad a todos los ciudadanos y acabar con las desigualdades que existen en cuanto a cuidados y tratamiento. En cuanto a las mejoras asistenciales, toda novedad debe abordarse en el marco del Consejo Interterritorial, en el que participan las Comunidades Autónomas, dado que nuestro sistema sanitario corresponde a un modelo descentralizado.

—Los avances en biotecnología se han convertido en la gran esperanza para una gran cantidad de pacientes de Enfermedades Raras. ¿Qué expectativas hay al respecto?

—Lo que más me gustaría en este momento es poder hablar de fechas concretas, pero desgraciadamente no puedo. La investigación en biomedicina está aun en sus inicios y habrá que esperar varios años para obtener los primeros resultados clínicos. La aplicación de los logros científicos en condiciones de seguridad siempre necesita tiempo. Lo que sí puedo confirmarles es que tanto los científicos con los que he hablado como los técnicos de mi equipo tienen también grandes esperanzas en los beneficios que para los pacientes pueden derivarse de la biotecnología, porque nos van a permitir disponer a medio plazo de nuevas herramientas terapéuticas. Si tenemos en cuenta la fuerte apuesta que este Gobierno va a realizar por la investigación en biomedicina, el horizonte que se avecina es bastante esperanzador.

—Si a veces es difícil llegar a un diagnóstico, no menos es conseguir un tratamiento eficaz por la falta de medicamentos o por la dificultad de su adquisición. ¿Previsiones de su Departamento al respecto?

—Desde el Ministerio, vamos a hacer un esfuerzo por facilitar el acceso a aquellos me-



dicamentos disponibles y no me refiero sólo a los tratamientos farmacológicos. Nuestro compromiso por mejorar la calidad de vida de estos pacientes se extiende a tratar de facilitar también todos aquellos tratamientos que demuestren su eficacia y en este sentido, vamos a intentar conjuntamente con las Comunidades Autónomas, que dichos tratamientos estén al alcance de todos los afectados.

Medicamentos Huérfanos

—**Medicamentos huérfanos. ¿Qué política piensa adoptar el Ministerio de Sanidad para convencer a los laboratorios nacionales de que desarrollen nuevas terapias para estos pacientes?**

—La investigación farmacológica es sumamente costosa y requiere un gran esfuerzo. Esta situación desanima a las compañías farmacéuticas a la hora de desarrollar medicamentos destinados al tratamiento de Enfermedades Raras, pues consideran que es imposible amortizar los costes que supone el lanzamiento de una nueva molécula, suministrando el medicamento sólo a unos pocos pacientes que lo necesitan. De ahí las dificultades que existen en todo el mundo para fomentar la investigación en este ámbito. Personalmente, creo que promover la búsqueda de medicamentos para estos enfermos es una responsabilidad de las autoridades sanitarias. Para ello, se requiere el diseño de una política científica basada en el fomento de la I + D + I, capaz de introducir elementos suficientemente atractivos para lograr implicar a las compañías farmacéuticas en la investigación de este tipo de moléculas. Este es uno de los asuntos que debemos incluir en el Plan de Política Farmacéutica que estamos empezando a elaborar.

Pero, para ser realistas, el fomento de este tipo de investigación requiere el total apoyo de la Unión Europea. Los esfuerzos de cada país deben ir acompañados del impulso decidido de todas las instituciones comunitarias, como de hecho ya está sucediendo, atendiendo a las demandas, más que justificadas, de las asociaciones de pacientes. Es la Agencia Europea del Medicamento la institución que se encarga de aprobar de forma centralizada el registro de este tipo de medicamentos. En este sentido, me gustaría destacar la labor del Comité de Medicamentos Huérfanos de la Agencia Europea del Medicamento. Este Comité, en cuya creación España ha desempeñado un importante papel, cuando designa a un nuevo fármaco como "medicamento huérfano", permite a la industria que lo fabrica acceder a ventajas económicas y científicas. Esto ha permitido algunos avances, que aunque son claramente insuficientes, han logrado que unos pocos pacien-

tes comiencen a disponer de medicamentos vitales la mayor parte de las veces.

—**En la España de las Autonomías nada será tan necesario como garantizar la atención sanitaria a toda la población en igualdad de condiciones y prestaciones. El Consejo Interterritorial ¿podrá conseguirlo y cómo?**

—En un sistema sanitario descentralizado como el nuestro, no se pueden tomar decisiones que afectan a todos los ciudadanos de espaldas a las Comunidades Autónomas. Desde esta premisa, el Consejo Interterritorial es el foro idóneo para abordar aquellas iniciativas que permitan garantizar que la atención sanitaria se presta en todo el Sistema Nacional de Salud en condiciones de igualdad, equidad y solidaridad, de acuerdo a los principios establecidos en la Ley General de Sanidad de 1986. Es en el seno del Consejo Interterritorial donde se tiene que aprobar el Plan de Calidad e Igualdad del SNS, que antes le mencionaba. Aunque en este momento existen dificultades con las Comunidades Autónomas gobernadas por el PP, soy optimista y creo que vamos a poder colaborar de forma estrecha, pues sé que al final los intereses de los ciudadanos van a primar sobre los intereses de partido. Para lograrlo, nuestra herramienta va a seguir siendo el diálogo y la oferta permanente de cooperación. Creo que esta oferta no ha caído en saco roto.

Por ejemplo, uno de los asuntos que tendrá que abordarse en el Consejo Interterritorial es el Plan de Coordinación Socio-sanitaria para Enfermedades Raras, cuyo diseño ha empezado a elaborar el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, conjuntamente con el IMSERSO. Para desarrollar este Plan,

cuando esté concluido y aprobado por el Consejo Interterritorial, se requiere necesariamente la colaboración de las Comunidades Autónomas. Todos los responsables políticos estamos interesados en mejorar la calidad de la asistencia, porque somos conscientes de que las medidas adoptadas en conjunto benefician a todos los ciudadanos y estrechan la cohesión que éstos nos demandan.

Incentivos fiscales y de otro tipo

—**¿Prevé proporcionar incentivos fiscales o de otro tipo, como ya existen en el Reino Unido, Francia, Suecia, etc. y que son los países que más productos designados como Medicamentos Huérfanos tienen aprobados por la EMEA y en fases avanzadas de desarrollo.**

—En España, estos medicamentos gozan en la actualidad de una pequeña ventaja a la hora de fijar su precio, pero es indudable que tendremos que adaptarnos a la normativa comunitaria también en este ámbito. Desde el año 2000 contamos con un reglamento europeo sobre Medicamentos Huérfanos que exime a este tipo de fármacos de las tasas de registro y les otorga una exclusividad de comercialización durante diez años. En cuanto a la posibilidad de establecer otro tipo de ventajas fiscales, me gustaría recordar que esta tarea corresponde al Ministerio de Economía y Hacienda, con el que indudablemente colaborará estrechamente el Ministerio de Sanidad y Consumo. La tendencia hacia la armonización fiscal europea y las peculiaridades de estos medicamentos estrechan considerablemente el margen de maniobra de cada país en lo que se refiere a incentivos para la investigación en este campo.



Elena Salgado, ante el Foro de la Nueva Economía

(Madrid, 7 de Julio, 2004)

“Tenemos ante nosotros un gran reto en Sanidad: devolver al ciudadano el protagonismo que debe tener dentro del sistema sanitario, atendiendo a sus necesidades en condiciones de equidad, igualdad y solidaridad. Un reto que requiere intensificar los esfuerzos para estrechar la cohesión territorial y garantizar, tanto la calidad de las prestaciones como la sostenibilidad del sistema. Todo ello, en estrecha colaboración con las Comunidades Autónomas, cuyo papel en el Sistema Nacional de Salud ya hemos empezado a potenciar de acuerdo a sus competencias. Y con los profesionales, sin cuya dedicación y esfuerzo cotidianos, nada sería posible.

Con estas premisas, la política del Ministerio de Sanidad y Consumo va a girar sobre cuatro aspectos fundamentales:

- fomentar las políticas de promoción de la salud y de prevención de enfermedades,
- mejorar la calidad asistencial, reequilibrando los recursos e implicando a los profesionales,
- apostar por la investigación en Salud,
- e impulsar las políticas a favor de los consumidores.

El Centro de Referencia, clave en las investigaciones sobre las ER

Burgos.—El gerente de Servicios Sociales de la Junta de Castilla y León, Antonio María Sáez Aguado, anunció el pasado 22 de julio que el Centro Nacional de Referencia de Atención Sociosanitaria a las Personas con Enfermedades Raras, coordinará las investigaciones que en este campo realicen los distintos centros hospitalarios del país, según informó Europa Press. Además, estará en conexión con los dos centros especializados en estas patologías, sitos en el norte de Europa.

Sáez participó en una reunión de trabajo en la delegación territorial de la Junta en Burgos, en la que se dieron cita el director general del IMSERSO, Ángel Rodríguez Castedo, el director general de Asistencia Sanitaria, Carlos Fernández Rodríguez, el gerente de Salud del área de Burgos, Tomás Tenza y el director general de Administración e Infraestructuras, Antonio León Hervás, entre otros asistentes.

A lo largo de la jornada, analizaron la elaboración del programa funcional del Centro, en lo que se refiere a la oferta, las prestaciones y contenidos de los que dispondrá. El gerente de Servicios Sociales avanzó que será un lugar de atención a personas con síndromes minoritarios, en especial para niños y jóvenes. En él se realizarán distintos trabajos de formación y documentación, dirigidos también a las familias de los enfermos. Contará también con un área asistencial de recuperación y de "respiro" para los familiares de los pacientes, con 60 plazas, y un área de atención cuya capacidad está definiendo el IMSERSO.

Otro de los aspectos en los que trabajan los responsables de las instituciones implicadas es la ubicación de esta nueva dotación asistencial.

“Coordinará las investigaciones que en este campo realicen los distintos centros hospitalarios del país, Además, estará en conexión con los dos centros especializados en estas patologías, sitos en el norte de Europa.”

Por una parte, el Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales cuenta, como ya se ha anunciado desde estas páginas de “Papeles de FEDER”, con la oferta de unos terrenos del Ayuntamiento de Burgos, que se encuentran en las inmediaciones del Hospital Militar. La otra oferta viene de la mano de la Junta de Castilla y León, que pone a disposición del Ejecutivo central las unidades del antiguo hospital castrense. La Administración regional ofrece una unidad de hospitalización del último bloque del Militar, que tiene unos 48.000 metros cuadrados de extensión, mientras que, según Sáez Aguado, las necesidades del nuevo Centro alcanzan los 700.000 metros cuadrados construidos.

El Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales tendrá que esperar a la redacción del proyecto para conocer la inversión que tendrá que realizar para la construcción y puesta en funcionamiento del Centro, pero, según las estimaciones actuales rondará los 9 millones de euros.

Por su parte, el IMSERSO estima que tendrá que destinar cerca de 5 millones de euros para el mantenimiento de las instalaciones. La Junta de Castilla y León, a través de las consejerías de Sanidad y Familia e Igualdad de Oportunidades, ofrece el apoyo asistencial sanitario, así como el apoyo necesario para la realización de los trámites oportunos. El Ministerio licitará el proyecto en cuanto se adopten las decisiones de contenidos y ubicación de las instalaciones. De momento, los responsables del Gobierno autonómico, no quisieron precisar las fechas de inicio y finalización de las obras del Centro, puesto que su ejecución está en manos del Gobierno central.



Una excelente realidad

Centro de Referencia de E.R. en Francia



La puesta en marcha de este Centro de Referencia para ER constituye la primera etapa que permitirá estructurar la oferta de cuidados y mejorar la atención de los enfermos. Esto debería hacerse desde dos frentes: un Plan regional, interregional o nacional (los CR deberán estar en números suficientes para permitir el seguimiento diagnóstico y terapéutico) y otro Plan de proximidad (el CR coordinará su actividad con la de otros profesionales médicos o sociales con el fin de favorecer la atención de los enfermos).

Esta actuación constituye una prioridad política ya que actualmente en

Francia existen más de 3 millones de personas con ER.

Significado y misiones

Se entiende por Centro de Referencia de ER o un grupo de ER al conjunto de competencias multidisciplinares hospitalarias organizadas por un equipo de médicos altamente especializados.

Tendrán 5 misiones:

1. Asegurar al enfermo y a su familia una atención global y coherente.
2. Mejorar la formación de profesionales de la Salud no especialistas, para la remisión de casos a los CR designados.
3. Participar en la mejora de los conocimientos fomentando la relación entre los profesionales en el ámbito nacional e internacional.
4. Desarrollar los métodos de coordinación entre las diferentes estructuras de las mismas patologías o grupo de patologías.
5. Aportar a las autoridades administrativas los conocimientos básicos para evaluar y dirigir la política sanitaria hacia el control de las ER y ser interlocutor entre las autoridades y los enfermos o asociaciones de enfermos para así poner en su conocimiento las necesidades en cuanto a mejora en la calidad de vida de enfermos y familias.



En la circular n° 247 de fecha 27/05/04 enviada por el Ministerio de Sanidad y Protección de la Salud a los hospitales universitarios franceses se habla de designación de algunos de ellos como centros de E.R. El atender a estas enfermedades constituye una prioridad de salud pública y tiene por objeto uno de los 5 planes nacionales previstos en el proyecto de Ley relativa a la Política de Sanidad Pública de Francia.



Composición y criterios

Los Centros de Referencia estarán compuestos por un equipo multidisciplinar hospitalario capaz de coordinar la

- Esta actuación constituye una prioridad política ya que actualmente en Francia hay más de 3 millones de personas con ER.
- Los CR estarán compuestos por un equipo multidisciplinar hospitalario capaz de coordinar la enfermedad en su globalidad, con los profesionales de la Salud o personal del ámbito social correspondientes a las necesidades de cada patología

enfermedad en su globalidad, con los profesionales de la Salud o personal del ámbito social correspondientes a las necesidades de cada patología. Los CR se designarán según varios criterios, los centros candidatos presentarán un proyecto con los que se formará un dossier que será evaluado por un Comité Nacio-

nal, compuesto por expertos en atención a ER, representantes de las asociaciones de enfermos e instituciones nombradas por el Ministerio de Sanidad. Este comité aprobará la designación de un candidato como CR por un periodo de 5 años.

Estos criterios serán los mismos que los utilizados para los CR ya existentes de Fibrosis Quística y Esclerosis Lateral Amiotrófica.

Los Centros designados se someterán a una evaluación al final del 3º año de funcionamiento, y al final del periodo de designación. El dossier de candidatos será examinado por el comité nacional que se reunirá en octubre de 2004 y la designación será hecha por orden ministerial al final del 2004.

Para esta primera etapa del Plan de Atención a las ER hay previsto un presupuesto de 10 millones de euros.



Este mismo año 2004

Valcarce anuncia la puesta en marcha del Centro de Referencia de ER

Madrid.—La secretaria de Estado de Servicios Sociales, Amparo Valcarce, anunció el pasado 1 de junio la puesta en marcha este mismo año del Centro de Referencia de Enfermedades Raras, que se ubicará en Burgos e incluirá servicios asistenciales para los afectados y sus familias. Un proyecto impulsado en su inicio por el Gobierno del PP y que continúa en los planes del actual Ejecutivo, proyecto que "Papeles de FEDER" anunciaba ya en su N° 6 de enero-abril, con un amplio reportaje de Patricia, Muñoz y no López como quedó escrito en nuestro anterior número de la revista, del IMSERSO.

En Rueda de Prensa para presentar un Estudio sobre Autismo, Valcarce explicó que el proyecto, "en fase de memoria", pretende convertirse en una instalación de "referencia y de excelencia" para el tratamiento de las Enfermedades Raras, llamadas así porque afectan a un reducido número de personas, los procesos son en su mayoría crónicos, aparecen en eda-

des precoces de la vida y muchas de ellas son causantes de discapacidad.

Según la secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familia y Discapacidad, la financiación procederá exclusivamente de la Administración central, porque "es un Centro de Referencia nacional, que se sufragará a través de los presupuestos del IMSERSO. "Ahora estamos en fase de diseño y los técnicos del IMSERSO están trabajando con una memoria y con los modelos de otros países, en concreto Suecia y Dinamarca, cuya experiencia nos interesa mucho", añadió.

Una vez hecha la primera redacción del proyecto "se consensuará y se dialogará sobre sus características, no sólo con las asociaciones, como FEDER, sino también con la Junta de Castilla y León y el Ayuntamiento de Burgos".

La secretaria de Estado del Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales subrayó que la futura instalación coordinará el trabajo en red de los trabajadores sociales, profesionales sanitarios y científicos. Será, dijo, un Centro de investigación,

innovación y desarrollo, pero también un centro de referencia para familiares y afectados, porque contará con un centro de día, plazas residenciales y unidades de respiro".

La iniciativa es "importante no sólo porque nos equipara a los países más avanzados de Europa, sino también porque va a facilitar el encuentro de los profesionales que están trabajando en el sector y porque ofrece a las familias un recurso hasta ahora inexistente en nuestro país".

Por otro lado, Valcarce redondeó que entre los compromisos del Gobierno figura el apoyo a la Investigación y Desarrollo (I+D), la mejora de la asistencia a las personas con discapacidad, el aumento del número de plazas residenciales asistidas, centros de día, estancias temporales y la ayuda a domicilio.

Amparo Valcarce y el presidente de Castilla y León, Juan Vicente Herrera acordaron el pasado 8 de junio impulsar definitivamente la creación en Burgos del Centro Nacional de Referencia para el Tratamiento de Enfermedades Raras. El nuevo Centro, que tendrá una superficie construida de al menos 8.000 metros cuadrados, contará con un presupuesto de entre 8 y 9 millones de euros.

Hablamos de... MADRID

Comunidad de Madrid

Las patologías raras, en la Carta de Derechos del Paciente

Madrid. (Diario Médico).—**Margarita Retuerto**, defensora del Paciente de la Comunidad de Madrid, presentó el pasado 29 de julio la Carta de Derechos y Deberes del Paciente, que será la base para el Estatuto que Manuel Lamela, consejero de Sanidad, se ha comprometido a llevar a la Asamblea antes de final de año. El texto aborda temas conflictivos como la intimidad genética o el menor maduro.

La Comunidad de Madrid facilitará la segunda opinión médica no sólo para «enfermedades con riesgos de muerte» o que «puedan originar invalidez crónica», sino también para «aquéllas de baja prevalencia y notorias dificultades diagnósticas».

Así consta en la Carta de Derechos y Deberes de los Pacientes, presentada en Madrid por la defensora del Paciente de la Comunidad de Madrid y en la que han participado activamente más de sesenta asociaciones de enfermos.

«El texto es una propuesta que servirá de base para el Estatuto de Derechos y Obligaciones del Paciente que el consejero de Sanidad, Manuel Lamela, se ha comprometido a presentar a la Asamblea regional» antes de que acabe el año. Aunque la carta presentada el pasado 29 de julio no es un instrumento jurídico vinculante, Retuerto confía en que sea asumida íntegramente por la norma futura, pues «este tipo de textos imprime obligaciones a los partidos políticos al explicitar las necesidades sentidas de los pacientes y marcar la tendencia social».

Salvaguardar la intimidad genética

Frente a las desarrolladas por otras Comunidades Autónomas, la Carta de Madrid hace especial hincapié en la intimidad de los datos genéticos. «La estigmatización derivada de la predisposición genética es un riesgo real y por eso es preciso regular de manera particular la intimidad de las bases de datos genéticas», apunta Retuerto. De hecho, la Carta pactada con las asociaciones de pacientes no sólo proclama los derechos a la intimidad y a la no discriminación, sino que plantea la regulación autónoma de un Estatuto de Protección de Datos

Genéticos.

Retuerto cuenta con mimbres jurídicos sólidos en esta aspiración, «pues la jurisprudencia más reciente del Tribunal Constitucional reconoce el derecho a controlar quién dispone y con qué fin de los datos personales. El derecho a la intimidad debe ampliarse para abarcar la intimidad genética, igual que lo ha hecho con la intimidad informática».

Esta misma preocupación se vierte sobre los ensayos clínicos donde —«dado que el Real Decreto sobre la materia es bastante parco», apunta la defensora del Paciente— la Carta exige que la cesión de datos al promotor «no permitirá en ningún caso la identificación del paciente».

El texto aborda otras cuestiones poco tratadas o no del todo resueltas por la legislación vigente. Así, se proclama el derecho «a disponer de preparaciones de tejidos o muestras biológicas procedentes de una biopsia o extracción para la obtención de una segunda opinión o la continuidad de la asistencia en otro centro» y se impide «conservar tejidos o cualquier muestra biológica sin la autorización del paciente».

Humanizar la asistencia

Aunque los principios sobre el menor ma-

duro no difieren de la regulación básica contenida en la Ley de Autonomía, la Carta es sensible a los conflictos que está provocando: «Se deberá establecer una guía o protocolo orientadores de la actuación de los profesionales sanitarios en su relación con los menores, conforme a los distintos tramos de edad y de acuerdo a su capacidad de juicio y entendimiento».

Entre los derechos a la información que ostenta el paciente, se incluye, en fin, el de conocer «el nivel de calidad» de los servicios sanitarios y «el coste económico de las prestaciones y servicios recibidos» siempre que el paciente lo pida.

Aunque la Carta de Derechos y Deberes del Paciente de la Comunidad de Madrid incluye novedades de orden técnico importantes, su fin es «humanizar la asistencia, para no reducir el enfermo a la enfermedad», ha explicado a Diario Médico Margarita Retuerto. Por eso, su primer artículo convierte a la dignidad, la no discriminación y la intimidad en principios informadores de la asistencia; y dedica un amplio espacio a la información, las voluntades anticipadas y la relación con el clínico.

En este contexto, a Retuerto le preocupa el aumento de las demandas por presuntas negligencias y, sobre todo, «el uso mercantilista que algunas asociaciones están haciendo de las reclamaciones, que excede con mucho el legítimo derecho a la defensa judicial».

La defensora del Paciente de la Comunidad de Madrid no oculta su deseo de convertirse en «órgano de mediación, que en España no está desarrollada. Si hubiese un baremo obligatorio de daños sanitarios, las compañías de Seguros dejarían de ser tan reticentes a la

- «El texto es una propuesta que servirá de base para el Estatuto de Derechos y Obligaciones del Paciente que el consejero de Sanidad, Manuel Lamela, se ha comprometido a presentar a la Asamblea regional» antes de que acabe el año.



FEDER, vivero de asociaciones

Equipo de Trabajo Social de FEDER

Como ya veníamos contando en números anteriores, FEDER, entre otras actividades, a través del SIO promueve las Redes de pacientes, en estos momentos se está trabajando con los grupos que vamos a citar en el presente artículo.

El SIO, un Servicio en continua evolución, abierto a las necesidades y demandas de pacientes como tal, promueve la formación de asociaciones de enfermedades y para ello ponemos en contacto a afectados que forman grupos de apoyo y que posteriormente se transforman en asociaciones contando con nuestro apoyo desde el primer momento

Para más información y contacto con este grupo de padres: <http://www.smithmagenis.net/>

SÍNDROME DE JACOBSEN

Es una cromosomopatía (enfermedad por aberración cromosómica) extremadamente rara, caracterizada por retraso del crecimiento, retraso psicomotor (adquisición de las habilidades que requieren la coordinación de las actividades mentales y musculares) severo, trigonocefalia (cabeza triangular de vértice anterior, debida a la soldadura prematura de la sutura metópica) y dismorfia (forma defectuosa de un aparato u órgano) facial característica.

Para más información y contacto con este grupo de padres:
FEDER Sevilla. 954 98 98 92.

ANMALÍA DE PETERS

El glaucoma congénito de Peters es un trastorno del desarrollo de base genética en el embrión que ocurre cuando las células de la cresta neural mesenquimal migran al final de la tercera semana de vida intrauterina. La disgenesia trabecular causa glaucoma, el cual es generalmente bilateral. Hay un fallo en el desarrollo de la membrana de Descemet y del endotelio del centro de la córnea con sinequias iridocorneales desde el borde del iris a la opacidad central. La cámara anterior es estrecha y se puede adherir a la lente. Se pueden asociar cataratas. Otros signos posibles incluyen rasgos faciales dismórficos e hipospadias. La enfermedad se transmite como un rasgo autosómico recesivo. Junto con el tratamiento del glaucoma y las cataratas, se debe realizar una queratoplastia total debido a la afectación corneal.

Para más información y contacto con este grupo de padres:
FEDER Sevilla. 954 98 98 92.

SÍNDROME DE SNEDDON

Definido como tríada de ictus, livedo reticularis e hipertensión, aparece en personas jóvenes.

Para más información y contacto con este grupo de padres:
FEDER Sevilla. 954 98 98 92.

SÍNDROME DE P.E.H.O.

Sinónimos: Encefalopatía progresiva atrofía óptica.

Para más información y contacto con este grupo de padres:
FEDER Sevilla. 954 98 98 92.

DISTROFIA SIMPÁTICA REFLEJA

Sinónimos: Atrofia de Sudeck, Dolor Regional Complicado, Síndrome del, Distrofia Simpática Refleja, Síndrome de la Distrofia Neurovascular Refleja, Algodistrofia, Causalgia.

La algoneurodistrofia o distrofia simpática refleja, es una enfermedad osteomuscular crónica (que tiene un curso prolongado por mucho tiempo) rara que se caracteriza por dolor intenso urente (con sensación de quemazón), espontáneo y a la palpación generalmente de la parte distal (más alejado de un centro tronco o línea media) de una extremidad. Se acompaña de hipersensibilidad cutánea (la piel de la zona afectada puede ser extremadamente sensible al tacto y a las temperaturas calientes o frías) y de signos y síntomas de inestabilidad vasomotora (sudoración profusa y aumento del calor local), cambios tróficos (del crecimiento) de la piel y desmineralización ósea de desarrollo rápido.

Contactar con: <http://groups.msn.com/Distrofiasimpaticorefleja>



HEMOGLOBINURIA PAROXÍSTICA NOCTURNA

Sinónimos: Síndrome de Marchiafava Michelli.

La hemoglobinuria paroxística nocturna es una anemia (disminución de los hematíes, que son las células rojas o glóbulos rojos de la sangre) hemolítica (por destrucción prematura de los glóbulos rojos) crónica (que tiene un curso prolongado por mucho tiempo), causada por un defecto en la membrana de dichos hematíes.

Contactar con: FEDER-Extremadura, 924 25 23 17.

HIPERTENSIÓN PULMONAR PRIMARIA

Sinónimos: Pulmonar Primaria, Vascular Obliterativa, Enfermedad.

La hipertensión pulmonar primaria es una enfermedad vascular muy rara y progresiva. Se caracteriza por la presión pulmonar excesivamente alta de la arteria, y la presencia de lesiones múltiples que afectan las arteriolas (arterias de pequeño calibre) y capilares de los pulmones.

Estas lesiones se extienden por todo el pulmón. En ocasiones, hay una reducción de la cantidad de sangre que debe bombear el ventrículo derecho del corazón.

Contactar con: FEDER-Extremadura, 924 25 23 17.

STIFF MAN

Sinónimos: Síndrome del Hombre Ríido.

El Síndrome del Hombre Ríido (SMS) es un síndrome raro, de etiología desconocida pero la evidencia hace pensar en una posible base autoinmune, que comienza en la edad adulta. Se caracteriza por rigidez progresiva del tronco y músculos proximales, a veces con espasmos axiales y músculos de las extremidades provocados por el movimiento, las emociones o la estimulación sensitiva.

Contactar con: FEDER-Extremadura, 924 25 23 17.

ESFEROCITOSIS SEVERA

Sinónimos: Ictericia Congénita Hemolítica, Anemia Hemolítica Congénita, Ictericia Crónica Acolúrica, Ictericia Acolúrica, Esferocitosis de Minkowski Chauffard, Síndrome de Esferocitosis Hereditaria Ictérica, Crónica Familiar, Anemia Congénita Esferocítica.

La anemia hemolítica esferocítica hereditaria es una enfermedad rara de la sangre caracterizada por la presencia de un defecto intracorpúscular de los hematíes (dentro de las células rojas de la sangre) que da como resultado una disminución en el tiempo de supervivencia de estos hematíes o eritrocitos defectuosos, que debido a su forma se llaman esferocitos (glóbulos rojos que tienen forma esférica).

Contactar con: FEDER-Extremadura, 924 25 23 17.

AICARDI

Sinónimos: Agenesia del Cuerpo Calloso asociada a Coriorretinitis, Agenesia Callosa asociada a Alteraciones Oculares, Agenesia del Cuerpo Calloso con Espasmos Oculares Infantiles.

El síndrome de Aicardi es una enfermedad congénita extremadamente rara, en la cual el cuerpo calloso (estructura que conecta los dos hemisferios cerebrales del cerebro) no puede desarrollarse. La ausencia del cuerpo calloso se asocia a crisis comiciales (ataques epilépticos) frecuentes, anomalías severas de la retina y la coroides (la membrana fina que cubre la retina) de los ojos, y retraso mental.

Contactar con: FEDER-Extremadura, 924 25 23 17.

LINFEDEMA

Sinónimos: Linfedema Primario, Milroy, Enfermedad de, Meige, Enfermedad de

El linfedema hereditario o primario es una enfermedad rara hereditaria del sistema linfático que se caracteriza por la dificultad del drenaje de los vasos linfáticos.

Clínicamente se afectan fundamentalmente los miembros inferiores con intensidad variable, desde una tumefacción limitada al tobillo, hasta una hinchazón monstruosa de toda la extremidad; típicamente el edema (acumulación excesiva de líquido seroalbuminoso en el tejido celular) es crónico (que tiene un curso prolongado por mucho tiempo) e indoloro.

Contactar con: FEDER-Extremadura, 924 25 23 17.

LENNOX GASTAUT

Enfermedad neurológica rara, que se manifiesta durante la infancia o la niñez temprana, siendo más frecuente en los varones. La enfermedad se caracteriza por episodios frecuentes de crisis (alteraciones

incontroladas de la actividad eléctrica cerebral) y en muchos casos retraso psicomotor.

El pronóstico es poco favorable, ya que este síndrome es una de las formas más graves de epilepsia en los niños debido a que las crisis son refractarias al tratamiento con antiepilépticos y el deterioro mental es progresivo.

Contactar con: FEDER-Madrid 91 533 40 08.

PERTHES

Sinónimos: Coxa plana; Enfermedad de Perthes.

Esta enfermedad se presenta cuando la cabeza del fémur en la cadera se deteriora debido al suministro insuficiente de sangre en el área. El flujo sanguíneo del fémur se interrumpe y la cabeza del hueso muere en un lapso de 1 a 3 semanas. El trastorno produce un aplanamiento del extremo superior del fémur (la bola de la cabeza del fémur). Por lo general, tiende a afectar una sola cadera, aunque es posible que la condición se desarrolle en ambas.

Un suministro nuevo de sangre produce células óseas nuevas en la región durante los próximos 6 a 12 meses y el hueso nuevo reemplaza al viejo al cabo de 2 ó 3 años.

Esta enfermedad tiende a ser una condición más frecuente en varones entre los 4 y 10 años y las investigaciones recientes muestran que la condición puede reflejar trastornos sutiles de la coagulación sanguínea.

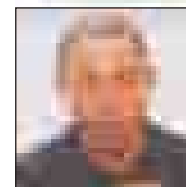
Contactar con: FEDER-Madrid 91 533 40 08.

CEROIDOLIPOFUSCINOSIS

Las ceroidolipofuscinosis neuronales constituyen un grupo de enfermedades raras neurológicas progresivas hereditarias, que se caracterizan por el acúmulo de lipofuscina, pigmento lipídico (sustancia grasa) autofluorescente, que se deposita en las neuronas del cerebro y en otros tejidos. El pigmento también se llama lipofuscina, por lo que a estas enfermedades modernamente se las llama también lipofuscinosis neuronales o lipofuscinosis neuronales del ceroid.

Se consideran los trastornos neuro degenerativos más frecuente de los niños. Los rasgos clínicos más importantes son la regresión motora y cognitiva, las convulsiones y la pérdida visual progresiva

Contactar con: FEDER-Madrid 91 533 40 08.



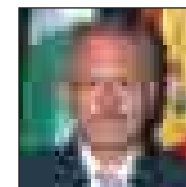
Josep Torrent:

«España está comprometida con las Enfermedades Raras»

España ha tardado un poco en subirse al carro de países como Francia, más concienciados en la investigación de las Enfermedades Raras, que afectan a 5 casos por cada 10.000 habitantes y que padecen tres millones de españoles. Pero con el movimiento asociativo de pacientes aglutinados en FEDER, la creación a finales de 2003 del Instituto de Enfermedades Raras y las Redes de Investigación del Instituto Carlos III, "ha expresado un compromiso clarísimo con el estudio de estas enfermedades", afirmó **Josep Torrent**, presidente del Comité de Medicamentos Huérfanos (COMP) de la agencia europea EMA.

En una entrevista con CF y Diario Médico, **Torrent** insiste en que si bien "deben existir redes de centros de excelencia para el diagnóstico precoz de estas patologías con la última tecnología y que aglutinen una masa crítica que ayude a dar un servicio eficiente y rentable en costes", paralelamente "debe reducirse la distancia entre el médico especialista y el de primaria para escuchar y apoyar a estos pacientes". A su juicio, ésta es una de las prioridades que ha hecho suya el Instituto de Enfermedades Raras: "Aproximar a todos los agentes de Salud para que nos concienciamos más y estemos más coordinados, de tal modo que los centros de AP tengan una conexión ágil con los servicios de salud con el hospital de referencia para evitar el peregrinaje del paciente".

Cumplidos cuatro años del origen del COMP, las terapias huérfanas centran cada vez más el interés de la I+D industrial, aunque queda mucho trabajo para "lograr que las enfermedades raras dejen de ser invisibles", dice **Torrent**. De los 342 medicamentos que han solicitado la revisión del COMP, 200 han recibido el estatus de huérfano, con incentivos para su desarrollo y que, si es aprobado por el comité de productos medicinales de la EMA por su buen balance beneficio-riesgo y su superioridad terapéutica, gozará de diez años de exclusividad en el mercado.



Moisés Abascal:

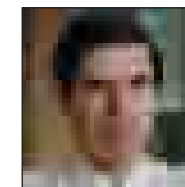
«El IIER, una oportunidad para agrupar esfuerzos»

El recientemente creado Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) supone «la oportunidad de reunir a todos los agentes que deberían trabajar juntos en este campo pero que no lo hacían», afirmó Moisés Abascal, presidente de FEDER.

Moisés Abascal, presidente de FEDER participó el pasado 11 de mayo en una mesa redonda sobre Enfermedades Raras organizada por el Colegio de Médicos de La Coruña y que fue moderada por Javier Peteiro Cartelle, secretario general de la institución. **Abascal** aseguró que estas enfermedades suelen ser ignoradas por los profesionales de la Sanidad, ya que con frecuencia no son diagnosticadas: «Las personas afectadas son a menudo víctimas de un peregrinar para obtener el diagnóstico. Se enfrentan a la dificultad o imposibilidad de encontrar un médico especializado que conozca la enfermedad en cuestión y que pueda plantear una atención adecuada». Así abogó por revisar el planteamiento del sistema de Salud que, orientado a la mayoría, discrimina y excluye a los afectados por estas patologías.

No obstante, **Abascal** reconoció que el contexto está cambiando, aunque tímidamente, y que los problemas van saliendo a la luz poco a poco. El desarrollo de la investigación genética, de las nuevas tecnologías de la información y del movimiento asociativo específico son elementos que están propiciando este cambio. «El reagrupamiento en asociaciones de las personas afectadas en el seno de FEDER ha permitido la creación de un entorno más favorable al reconocimiento de la necesidad de mejora de la atención en estas patologías», significó **Moisés Abascal**.

Para el presidente de Federación, el IIER es «una magnífica oportunidad para reunir a todos los agentes que deberían trabajar juntos pero que, sin embargo, llevan muchos años sin hacerlo y aún tienen discursos muy diferentes».



Manuel Posada:

«...mirar el futuro con esperanza»

El investigador **Manuel Posada** aseguró el pasado 18 de agosto en Laredo que «las Enfermedades Raras pueden mirar al futuro con esperanza», dado que el conocimiento sobre estas patologías es cada vez mayor y también ha aumentado la concienciación sobre la necesidad de invertir en su investigación. A pesar de ello, consideró que se debe «seguir trabajando», porque todavía no se ha logrado curar a nadie, sino sólo crear las bases.

Posada se expresó así durante su intervención en el ciclo de conferencias de los XX Cursos de Verano de la Universidad de Cantabria, donde se refirió al «complejo» problema que suponen las enfermedades catalogadas como raras por su baja prevalencia —cinco casos o menos por cada 10.000 habitantes— y su alto grado de morbilidad o de discapacidad.

En su repaso a los problemas relacionados con las Enfermedades Raras, **Posada** mencionó su dependencia del sistema social y sanitario, dado que «muchas son crónicas», las dificultades de los médicos para diagnosticarlas, el peregrinaje de los enfermos de unos a otros especialistas y el trasvase a los centros privados en busca de una solución. Según él los sistemas sanitarios públicos están «saturados» y al igual que las empresas, «funcionan en términos de eficacia».

Según **Posada**, la preocupación por afrontar esta problemática ya existe en el ámbito comunitario, gracias en su primer momento al «empuje» del movimiento asociativo liderado por EURORDIS. Su homóloga española, FEDER, que actualmente agrupa a más de 80 asociaciones ha hecho «una labor importante e interesante, aunque tiene una fuerza relativa».



La Sanidad, el Trabajo, el mismo Ocio son temas fuera de toda duda que ocupan y preocupan a los pacientes de Enfermedades Raras, temas estos que irán apareciendo en nuestra tribuna: Tema de Actualidad. Hoy

queremos abordar de forma clara la distribución que existe en la actualidad de escolarización del conjunto de niños con cuidados especiales debido a sus afectaciones de Enfermedades Raras.

LA EDUCACIÓN, ANTE LA DIVERSIDAD DE ESCOLARIZACIÓN

BELÉN RUANO,

presidenta de la Asociación Síndrome de Joubert

Esta distribución es:

- Escolaridad llamémosla normal (a partir de los 0 años) en sus distintos niveles infantil, primaria, secundaria, etc.
- Colegios de Educación Especial (a partir de los 3 años).
- Colegios con integración en sus distintos niveles (a partir de los 0 años).
- Colegios para niños motóricos.

- Centros residenciales o de día pertenecientes al INSALUD.

Atención Temprana

No he nombrado la Atención Temprana ya que es un servicio para niños con deficiencias pero a lo que tratamiento se refiere es decir (1/2/3 sesiones por semana), en ningún caso es escolarización. En este apartado es llamativo significar que si un niño debe ir a partir de los tres años a Educación Especial se le elimina el tratamiento en Atención Temprana, según la Administración porque lo suplente el colegio. Pero la verdad es que se necesita la complementariedad de ciertas sesiones que el niño ha adquirido desde su época neonatal en Atención Temprana. Destaco entre otros el seguimiento de tratamiento psicológicos del niño y de sus padres, y otros que claramente en el colegio no lo cubren del todo.

Las dificultades que uno se encuentra en la vida a la hora de llevar una Enfermedad Rara y su seguimiento multidisciplinar por parte sanitaria y escolar son muchas. No existe una clara interacción de comunicación del área sanitaria de la comunidad con el área de Educación.

Comienzas la vida neonatal y la desorientación es mucha,

primero por que según la afectación del niño no te informan de donde recogen con cierta experiencia un conjunto de patologías con cierta afinidad. Segundo si te envían a Atención Temprana de un centro concertado pierdes casi seguro la utilidad de reforzar el tratamiento por parte del INSALUD. Tercero si pides una guardería o llamémoslo centro de educación infantil con integración según la clínica del niño te aceptan o no. Si no te aceptan lo llevas muy mal, la administración no da ninguna solución para completar tratamiento y educación del niño afectado.

Centros de Educación Especial

Centros de Educación Especial, al ser especiales, deberían estar preparados de una manera sanitaria con personal especializado en coordinar los trastornos que pudieran tener los niños en sus diversas afectaciones. Pero hay colegios que no cuentan ni con ATS, y por supuesto la falta de convenio con INSALUD o Consejería de Sanidad, los problemas comienzan. Te llegan a decir que si no le das firmado absolutamente cada uno de los problemas del niño por un colegiado médico y eximiéndolos de cualquier responsabilidad no te es-

colarizan al niño de 3 a 6 años. Os pongo ejemplos como que no realizan ni siquiera una analítica de glucemia a niños con problemas de azúcar, no se responsabilizan en algunos casos de dietas especiales, y ya si un niño tuviera un respirador por traqueotomía, creo que se puede ir despidiendo de una escolarización en centros del convenio del Ministerio de Educación.

Casos de trastornos mentales, desorientación de nuevo en la información para donde escolarizarlos, seguimos sin tener una buena información sobre qué centros han tenido y manejado una buena experiencia. Muchos colegios de Educación Especial y de integración no admiten a estos niños afectados. Sólo queda dirigirse a Centros médicos con residencia o de día, en donde aparte de sus tratamientos se colabora con el servicio de educación.

También queda por definir qué equipo valora, dirige y coordina a qué tipo de centro debe ir un niño. En algunos casos son los propios padres los que peregrinan a los diversos centros sin conocer su funcionamiento y otras veces peregrinas a través de los trabajadores sociales pero que dependen de distintas administraciones.

Síndrome de Fatiga Crónica



«Es difícil ser estudiante ante el agotamiento y la falta de comprensión de su situación por parte de su entorno estudiantil»

SILVIA VÁZQUEZ

presidenta Asociación Madrileña

La vida estudiantil de un enfermo de fatiga crónica es dura, difícil y complicada especialmente por dos aspectos. En primer lugar por las dificultades físicas y mentales que conlleva la enfermedad. La característica principal y común de todos los enfermos es la fatiga, otra bastante usual son las pérdidas de conocimiento, desmayos, como consecuencia del agotamiento. Estas dos son las características físicas que más impiden al estudiante ya que le impiden poder asistir a clase con una mínima frecuencia. Mentalmente ocasiona mayores dificultades: la pérdida de memoria y concentración, la dificultad recae especialmente

en la falta de la capacidad para poder concentrarse en las palabras del emisor.

En segundo lugar la falta de sensibilidad del centro al que se asiste hacia los inconvenientes que supone esta enfermedad y la necesidad de adaptación al enfermo por parte del centro.

En conclusión, si una persona no puede asistir a clase con regularidad (muchas veces en semanas), cuando asiste se desmaya porque lleva una hora de clase, seguir al profesor le supone un gran agotamiento y además no hay una comprensión de su situación por parte de su entorno estudiantil. ¡Es difícil ser estudiante!

Hipocrecimiento

«Eliminar tópicos sobre la talla baja y actuar sobre las actitudes discriminatorias cuando sea necesario»

GEMMA MORENO

psicóloga de la Asociación Crecer

Los niños con problemas del crecimiento (talla baja o enanismo) a menudo son objeto de burla y risa por parte de sus compañeros, pendientes de aquello que "se salga de la norma". Incluso en el ámbito familiar y social se les enseña a relacionar una mayor talla con una serie de características positivas (fuerza y poder), y una menor talla con características negativas (debilidad e incapacidad). Así, no nos ha de extrañar que el niño más bajito de la clase pueda ser discriminado por sus propios amigos, a lo largo del curso escolar. Por otro lado, profesores y adultos corren el riesgo de tratar a estos niños en función de su talla y no en función de su edad real, permitiendo un atraso en su maduración intelectual

y emocional. Todo ello puede crear en el niño graves complejos que perjudiquen en la formación de su autoimagen, autoestima e incluso en el desarrollo de la personalidad. Ni qué decir tiene que estas son herramientas esenciales para desarrollar una vida plena y satisfactoria en la edad adulta.

Para evitar los peligros ya mencionados es fundamental que haya una integración plena del niño con problemas del crecimiento. Los profesores han de tener formación sobre estas patologías, han de fomentar entre los niños actitudes abiertas e integradoras con aquellos que "son diferentes", eliminar tópicos sobre la talla baja y actuar sobre las actitudes discriminatorias cuando sea necesario.

LAS ASOCIACIONES OPINAN

El Ministerio de Educación contempla la posibilidad de un monitor de apoyo escolar al objetivo de integrar a los niños con discapacidad, siempre que el alumno tenga reconocida su minusvalía, se tramite con suficiente antelación y los padres tengan la paciencia suficiente para llevar a cabo la solicitud. Una persona se encarga de evaluar las necesidades de integración del niño, pero corresponde a los padres evaluar la verdadera necesidad de la petición del monitor.

Hay que tener en cuenta la capacidad real del alumno para desenvolverse y no tanto el riesgo que este pueda sufrir

Epidermolisis Bullosa

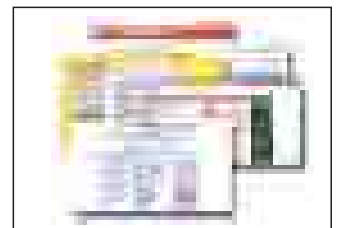
«Ayuda inmediata del monitor en cuanto encuentre alguna dificultad en sus tareas»

CAROLINA BECH DENNIS

en un nuevo entorno. En muchas ocasiones se accede a la solicitud en busca de un apoyo más pero no hay que olvidar que estará continuamente vigilado, incluso en el recreo, que sus compañeros lo verán distinto porque recibe un trato diferente, y que recibirá ayuda inmediata del monitor en cuanto encuentre alguna dificultad en sus tareas.

El colegio es una oportunidad para aprender a rela-

cionarse, a desenvolverse en el entorno y para los alumnos con Enfermedades Raras es importante que empiecen a superar las dificultades desde el principio. Si se les facilita el camino desde su primera etapa escolar, después les costará mucho más conseguir lo que quieren. Tenemos que luchar por nuestros derechos, sí, pero también hay que decidir por qué derechos queremos luchar.



En la Asociación Nacional Crecer tenemos una Campaña de Integración Educativa para niños afectados de hipocrecimiento. Acudimos a aquellos colegios donde se nos requiere, por haber detectado problemas de integración, para realizar una labor de asesoramiento y hacer partícipes a los niños mediante talleres lúdicos, sobre la importancia de la tolerancia ante personas diferentes, y cómo podemos ayudar a crear una sociedad más justa, respetuosa y solidaria.

Enfermedad de Marfan

«Los niños afectados suelen presentar subluxación de cristalinos lo cual dificulta su visión, tanto a la hora de atender lo que se explica en la pizarra, como a la hora de estudiar»

NICOLÁS BELTRÁN,
presidente

Los niños afectados de Marfan suelen tener algunos problemas en la edad escolar dependiendo de la severidad o levedad de su afectación. Por regla general suelen presentar subluxación de cristalinos lo cual dificulta su visión, tanto a la hora de atender lo que se explica en la pizarra, como a la hora de estudiar. Muchas veces esta circunstancia es motivo de pérdida de interés en los estudios.

Por otra parte, en educación física, es necesario que el profesor tenga conocimiento de los peligros que implica esta afección ya que no se les puede someter a

ejercicios de alto rendimiento que supongan fatiga y aumento excesivo de la actividad cardíaca. Muchos afectados hemos padecido retraso escolar debido a las intervenciones quirúrgicas que suponen una ruptura importante durante el curso. Normalmente las intervenciones y las revisiones periódicas se hacen lejos de la ciudad donde se reside. También hay que añadir una cierta incompreensión por parte de los compañeros debido a nuestro aspecto, normalmente más alto que la media, y en ocasiones con unas gafas de graduación considerable.

Síndrome de Tourette

«Estas características peculiares son consideradas por los profesionales de la educación como respuestas de personas “mal educadas” y “caprichosas”, recibiendo burlas, marginación y a veces duros castigos»

PILAR PEÑA VÁZQUEZ,
presidenta de AMPASTTA

Las características del Síndrome de Tourette, por su complejidad, inciden de manera muy relevante en la adapta-

ción, integración, logros académicos, etc. de nuestros niños y jóvenes en los centros docentes. Estas características peculiares que consisten en tics, en mayor o menor grado, déficit atencional, impulsos y obsesiones, son considerados por los profesio-

nales de la educación en general, como respuestas de personas «mal educadas» y «caprichosas», recibiendo burlas, marginación y a veces duros castigos.

Insistimos una y otra vez en informar a los colegios, a través de los Gabinetes de

Orientación, de la Dirección y tutores, sobre la sintomatología —insisto en su complejidad— pero la respuesta en la mayoría de los casos es mínima o nula.

El próximo año nos proponemos, realizar una jornada informativa sobre Tourette, con la colaboración del Centro Universitario LA SALLE de Madrid, con objeto de transmitir a los centros escolares una mayor información sobre la enfermedad. ¿Se podrá concienciar a la Comunidad Docente de las peculiaridades de una enfermedad «rara» como la nuestra?

Afectados de Cardiopatías Infantiles

«... en etapas de bajo nivel de oxigenación se pueden producir diferentes efectos: dificultades de atención y concentración, ritmo de vida más lento, baja capacidad de reacción»

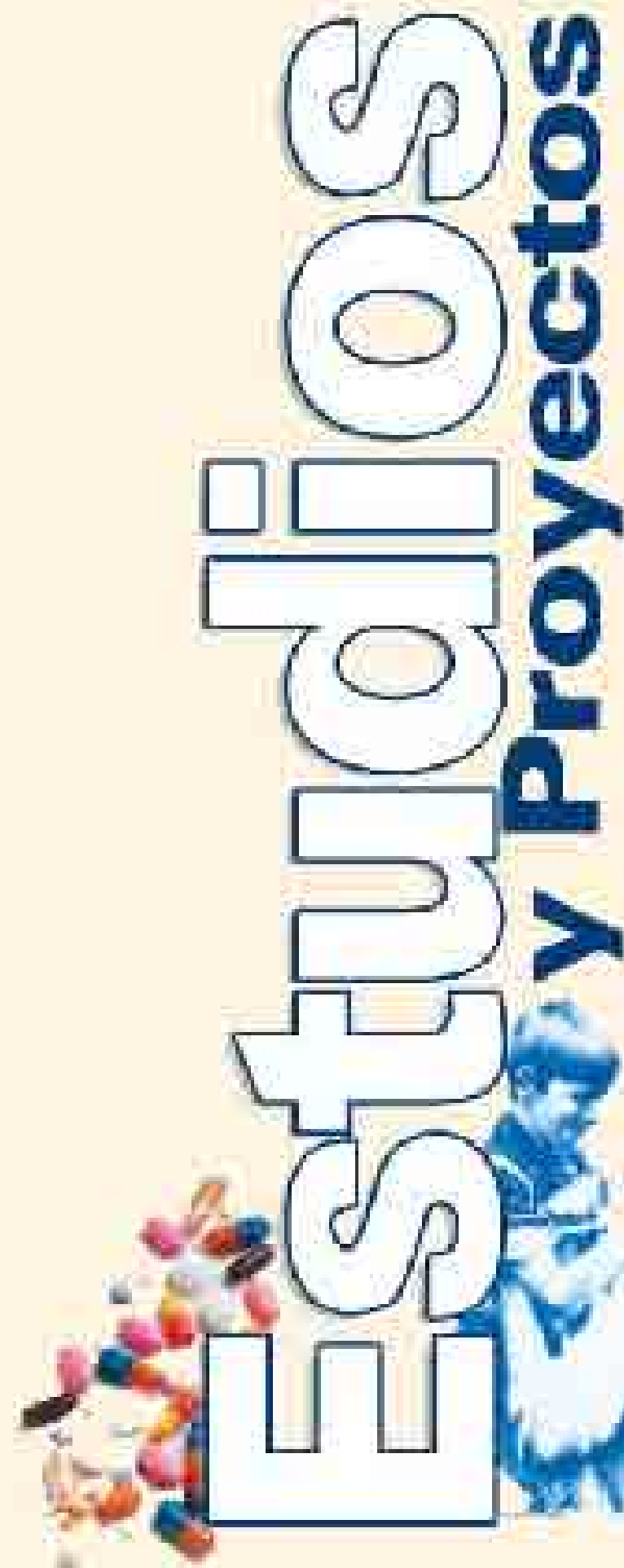
NOELIA BOSCA, Equipo técnico de AACIC

Muchos niños y jóvenes con cardiopatía tienen necesidades y problemáticas comunes, que a menudo, son consecuencia de nacer y vivir con una enfermedad crónica. De manera general, podemos decir que hay casos de retraso madurativo y problemas en el desarrollo motor, psicomotor, del lenguaje..., que afectan a la etapa escolar. De hecho, en etapas de bajo nivel de oxigenación se pueden producir diferentes efectos: dificultades de atención y concentración, ritmo de vida más lento, baja capacidad de reacción.

Períodos frecuentes y repetidos de ausencia escolar

debido a estancias en el hospital, visitas médicas y tendencia a sufrir enfermedades comunes de manera mucho más frecuentes que sus compañeros. Tanto por ciento elevado de fracaso escolar en el alumnado con cardiopatía, muy a menudo este alumnado presenta necesidades educativas especiales y necesidades de atención con servicios de apoyo específico.

AACIC tiene como objetivo prioritario informar y asesorar sobre las consecuencias de vivir con una disminución orgánica de la magnitud descrita e intenta buscar recursos dentro de la red de servicios de su comunidad autónoma.



- Reino Unido autoriza la clonación humana con fines terapéuticos
- Respaldo de la comunidad científica española
- Las asociaciones de enfermos, por la clonación humana con fines terapéuticos
- Estado actual de la investigación en Ataxias

Por primera vez en Europa

Reino Unido autoriza la clonación humana con fines terapéuticos

El último paso para llevar a cabo la clonación humana con fines terapéuticos se acaba de dar en el Reino Unido. La Autoridad Británica de Fertilidad Humana y Embrionaria (Human Fertilisation and Embryology Authority, HFEA) ha concedido la primera licencia a expertos de la Universidad de Newcastle para que puedan realizar este tipo de investigación. Esta noticia ha sido bien recibida por parte de varios científicos españoles que ven grandes posibilidades en esta técnica para el tratamiento de enfermedades sin cura hoy día.

En febrero de 2002 la Cámara de los Lores permitía clonar embriones humanos para buscar tratamientos contra enfermedades incurables en la actualidad. Sin embargo, ha sido el pasado 12 de agosto cuando la HFEA, organismos encargado de supervisar lo relacionado con la fertilidad artificial en el Reino Unido, ha dado el paso definitivo. El grupo de científicos de Newcastle, liderado por Miodrag Stojkovic, presentó en junio un proyecto para usar en la clonación de

embriones humanos una técnica similar a la que se empleó en la creación de la famosa oveja Dolly, el primer mamífero clonado. Inicialmente, los embriones serán utilizados como fuente de células madres para el tratamiento de diabéticos, según el proyecto del Centro universitario inglés. No obstante, los científicos han explicado que hasta dentro de al menos cinco años los pacientes no podrán recibir las células madre procedentes de embriones clonados.

Técnica de clonación

La técnica de la clonación, conocida como transferencia nuclear, consiste en introducir un núcleo en un óvulo desnuclearizado y estimular la división celular que conduce a la formación del embrión. Durante los primeros días de vida se extraerán las células madre de ellos con el propósito de desarrollar nuevos tratamientos.

Según los científicos británicos, los embriones serán destruidos antes del día 14 desde su formación y nunca se permitirá desarrollar células de un tamaño mayor que la cabeza de un alfiler.

Respaldo de la comunidad científica española

Desde Singapur, el científico español Bernat Soria, que trabaja en colaboración con la Junta de Andalucía en el desarrollo de un ambicioso proyecto de células madre, se ha felicitado por este paso. «Creo que es un trabajo bueno para toda Europa», ha dicho a la prensa especializada. «Hasta ahora sólo teníamos el trabajo de Corea, pero es necesario que haya muchos grupos trabajando simultáneamente también aquí en Europa para aprender más sobre los procedimientos y los detalles de estas técnicas».

Preguntado sobre si la clonación de embriones con fines terapéuticos es le-

gal en España Soria ha respondido: «Según a qué jurista se le pregunte». En su opinión esta *indefinición jurídica* no es positiva, por lo que ha apostado para que sea el Estado el que lo regule, mediante una modificación de la actual legislación sobre Reproducción Asistida aprobada en noviembre de 2003 por el Partido Popular. «Demostrando que son trabajos sensatos, llevados a cabo por grupos de investigadores serios, y que van a beneficiar a los pacientes», ha añadido, «esto podría ser muy positivo. No estamos hablando de clonación reproductiva».

Hito en la investigación

Clonar embriones humanos con fines terapéuticos es legal en el Reino Unido desde 2002. Sin embargo, la clonación dirigida a la reproducción humana continúa siendo ilegal y se castiga con multas ilimitadas y con penas de hasta 10 años de cárcel.

«Nuestra intención no es crear humanos, sino salvar vidas», ha subrayado Miodrag Stojkovic. La decisión de la HFEA es considerada un hito en la investigación médica y biológica por los médicos, aunque cuenta con la oposición de los grupos religiosos y antiabortistas.

Asociaciones de Enfermos, por la clonación humana con fines terapéuticos

Asociaciones de diabéticos y de familiares de enfermos de Alzheimer han pedido al Gobierno español que autorice la clonación de embriones humanos con fines «exclusivamente» terapéuticos, como ha hecho ya el Reino Unido, porque abre una esperanza de curación a medio plazo de patologías crónicas graves y otras enfermedades consideradas raras.

La presidenta de la Confederación Española de Familiares de Enfermos de Alzheimer (CEAFA), María Ángeles Díaz, afirmó que las asociaciones respaldan «siempre que se haga con fines terapéuticos y vigilados por comités de ética». Por ello, apoyarían al Gobierno español en caso de que decida regular la investigación con embriones humanos clonados y confía en que el debate sobre este tema abandone el ámbito político y se centre en el científico. Cuando alguien padece en sus carnes una enfermedad grave, crónica y para más inri rara, con tantos años de espera, sufrimiento y con tantos problemas para sí y sus familiares, es lógico que se respalden estos trabajos, que en todo caso deben ser vigilados y realizados con fines terapéuticos. No es de extrañar que para estos pacientes la noticia de Reino Unido abra una ventana a la esperanza.

Estado actual de la investigación en Ataxias

ISABEL CAMPOS

VICEPRESIDENTA DE LA FEDERACIÓN DE ATAXIAS DE ESPAÑA

Las Ataxias son enfermedades neurodegenerativas gravemente invalidantes. La mayoría de ellas son de origen genético, aunque algunas parecen ser debidas a otras causas.

Desde la Federación de Ataxias de España (FEDAES) se está intentando promover la investigación y el conocimiento de estas patologías, y para ello colaboramos estrechamente con la organización supranacional Euro-ataxia, y con varias Asociaciones nacionales de Ataxia, en particular, las de Estados Unidos y países hispanoamericanos.

En España la investigación de las Ataxias se ha organizado a través de la Red Española de Ataxias (REA), manteniendo reuniones periódicas donde cada grupo de trabajo expone sus avances científicos, y estableciendo mecanismos de colaboración. En la actualidad la forman 16 grupos, aunque otros grupos tratan de incorporarse a la misma a través de las convocatorias de los FIS (Instituto de Salud Carlos III). También se establecen mecanismos de colaboración con investigadores que forman parte de la Red de terapia celular e investigadores en el extranjero.

Recientemente, el pasado mes de junio FEDAES organizó las II Jornadas Científicas sobre Ataxias, donde los grupos participantes expusieron las principales líneas de investigación que están llevando a cabo sobre las ataxias.

Investigación actual

En concreto la investigación actual sobre Ataxias se está centrando en:

- la búsqueda de fármacos que palien o disminuyan el avance inexorable de la enfermedad y mejoren las condiciones de vida de los enfermos,
- la experimentación con fármacos que protejan a las neuronas de la muerte celular,
- las posibles interacciones de otros genes en el desarrollo de la enfermedad,
- el desarrollo de terapia celular,

- la fusión celular,
- la terapia genética nuclear y terapia genética mitocondrial,
- la búsqueda de mecanismos capaces de eliminar las proteínas que resultan tóxicas por su acumulación en la célula,
- la búsqueda de mecanismos que lleven las proteína deficitarias a la mitocondria para restablecer la función mitocondrial.

Desde la Federación de Ataxias se informa periódicamente de los avances científicos que se van produciendo a través de nuestro boletín mensual, de nuestra página web y también a través de la reunión anual. Además, a los investigadores y facultativos médicos que colaboran con nosotros les enviamos regularmente un resumen de todos los artículos que se publican en las revistas científicas y que tratan de las Ataxias o de las terapias que son importantes desde el punto de vista de nuestras patologías. De esta manera ofrecemos un servicio importante de búsqueda y difusión de información bibliográfica.

Campo de la terapia

En el campo de la terapia, actualmente estamos tratando de conseguir que el fármaco IGF-1 pueda experimentarse en las ataxias como agente terapéutico. Para ello durante un largo proceso que ha durado 3 años hemos obtenido todos los permisos necesarios para realizar los ensayos, tanto del Ministerio de Sanidad como del Hospital Universitario La Paz de Madrid, donde se realizará el estudio. Ha sido y continúa siendo una carrera de obstáculos, siendo el último obstáculo el de la Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid, que en un principio debía costear el precio del producto. Desafortunadamente, como somos enfermos de una enfermedad minoritaria y poco frecuente, con nula voz en la prensa y nula capacidad de presión política, nos encontramos que a pesar de que hace más de 2 meses mantuvimos una entrevista con la viceconsejera de la Comunidad, nos han dado

la "callada" por respuesta. A pesar de todos nuestros esfuerzos para conseguir el fármaco para los enfermos, nos han aducido un coste elevado del producto. Paradójicamente, no es menos cierto que el Interferón que se proporciona a los enfermos de Esclerosis Múltiple tiene un coste 3-4 veces superior al coste del IGF-1. Afortunadamente para estos enfermos, el Interferón se receta sin mayores problemas, y si ahondamos en los costes que suponen algunas campañas de prensa, el coste es notablemente inferior. Pero como decía al principio, mientras no seamos capaces de organizarnos mejor, de hablar con una única voz, de tener mayor presencia en los medios de comunicación, de ser capaces de presionar más y con más contundencia, seguiremos siendo los olvidados de las políticas sanitarias y de las políticas sociales de la Administración.

Cuando me doy cuenta de lo que han logrado otros colectivos sociales que tienen sus razones para reivindicar pero que nunca luchan por su vida, y lo poco que logramos los que padecemos de una enfermedad rara y poco frecuente, en este caso las Ataxias, no puedo menos que desesperarme por ello. Si realmente constituimos el 3-4% del conjunto de la población española, ¿cómo es posible que los responsables de la Sanidad nos hagan tan poco caso y que pintemos tan poco?, ¿cómo es posible que ni siquiera se nos conozca?, ¿o que no se nos escuche?, ¿será culpa nuestra o es que ese 3-4% somos los que tenemos menos derechos de ciudadanía?

Llamada a la colaboración

Desde este foro pido a todos nosotros que colaboremos y tratemos de organizarnos a través de FEDER y las organizaciones nacionales a las que pertenecemos para dejar oír nuestras reivindicaciones, todas ellas justas y todas ellas necesarias.

Hemos de tener presente que si algunas de las posibles terapias que se están buscando para las Ataxias funcionan, también funcionarán para las restantes patologías. Si se consigue desarrollar nuevos fármacos, mejorar la terapia génica, con vectores más eficaces y menos virulentos, o las técnicas para reestablecer la función del gen dañado, todo ello será aplicable a las enfermedades genéticas en su conjunto. Si se consiguen mejorar los mecanismos para llevar las proteínas a las células todos podremos beneficiarnos. Si se consigue que se nos conozca, si conseguimos ser un referente de presión y lucha por nuestros derechos, se nos tendrá en cuenta, y para ello necesitamos el apoyo y la colaboración de todos, los que de una manera u otra padecemos los efectos de una enfermedad rara y poco frecuente.

Asamblea General de y Conferencia de Concienciación sobre E.R.

Cork (Irlanda). (Crónica de **Rosa Sánchez de Vega**, vicepresidenta de FEDER).—El pasado 25 de junio tuvo lugar la Asamblea General de EURORDIS en Cork (Irlanda), donde se dieron cita setenta representantes de asociaciones de toda Europa. En ella se revisaron las actividades más importantes que está llevando a cabo EURORDIS y los proyectos de futuro. Se eligieron nuevos cargos directivos, saliendo reelegido de nuevo como presidente Terkel Andersen.

Se expuso la situación actual de algunos proyectos de EURORDIS en los Grupos de Trabajo Paralelos, cuyos temas fueron:

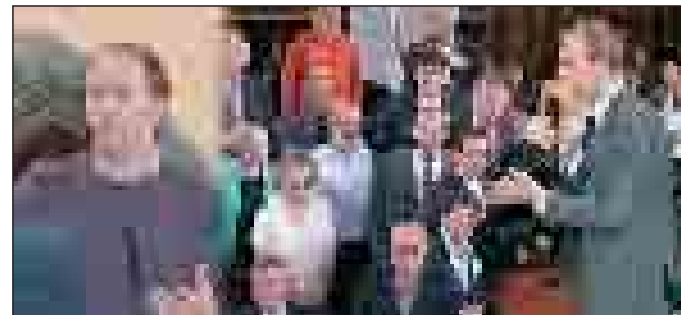
1. El acceso a los servicios de atención sanitaria y de diagnóstico por parte de los pacientes: ¿a qué coste? En este grupo François Houyez y Françoise Salama mostraron las diferencias en el retraso del diagnóstico en diferentes países europeos y el endeudamiento familiar cuando se pa-

dece una enfermedad rara por la búsqueda de un diagnóstico, una buena atención médica y un adecuado tratamiento.

2. Internet como pieza clave para la obtención de información en Enfermedades Raras. David Oziel de Orphanet y Julia Fitzgerald de EURORDIS explicaron la mejor forma de utilizar Internet para buscar información sobre ER.

3. El papel de las asociaciones de pacientes en los ensayos clínicos. Brendan Buckley de Irlanda (Instituto

- Un real acceso de los pacientes al diagnóstico y al tratamiento es uno de nuestras mayores preocupaciones y un asunto esencial para la política europea.
- Acceso a los servicios de atención sanitaria y de diagnóstico por parte de los pacientes: ¿a qué coste?



Europeo para Ensayos Clínicos), Fabrizia Bignami y François Faurisson expusieron las dificultades metodológicas y prácticas de los ensayos clí-

cos la Plataforma de Medicamentos Huérfanos y el convenio entre paciente e industria sobre tales ensayos clínicos respectivamente.

CONFERENCIA DE CONCIENCIACIÓN

- “Desarrollar medicamentos no lo es todo: un real acceso de los pacientes al diagnóstico y al tratamiento es uno de nuestras mayores preocupaciones y un asunto esencial para la política europea”.
- “Las Enfermedades Raras deben ser una prioridad de Salud pública para la UE.
- “Las actividades de los grupos de paciente de Enfermedades Raras en Europa pueden salvar vidas”.

Cuatro días antes de la clausura de la presidencia irlandesa de la UE la Universidad de Cork (UCC) acogió el sábado 26 de junio, la Conferencia de Concienciación Europea: «Fortalecer la comunidad de las Enfermedades Raras».

La conferencia fue organizada por EURORDIS- la Organización Europea de Enfermedades Raras- situada en París, junto con el Centro europeo para Ensayos Clínicos sobre Enfermedades Raras situado en UCC, esta actividad común ejemplifica una nueva colaboración entre la ciencia y los pacientes.

El profesor Joseth Torrent-Farnell, Barcelona, presidente del Comité de Medicamentos Huérfanos (COMP) en la Agencia Europea de Medicamentos y el profesor George Shorten, de UCC que representa a Irlanda en este comité, presen-

taron los logros de los cuatro años muy satisfactorios de la política europea de Medicamentos Huérfanos: aproximadamente 200 Medicamentos Huérfanos designados y los primeros 15 Medicamentos Huérfanos con autorización de venta.

Los datos presentados por EURORDIS por primera vez mostraron que hay grandes discrepancias en la UE en cuanto al acceso a la atención sanitaria. “Desarrollar medicamentos no lo es todo: un real acceso de los pacientes al diagnóstico y al tratamiento es uno de nuestras mayores preocupaciones y un asunto esencial para la política europea”.

Terkel Andersen, presidente de EURORDIS y presidente de la Asociación Danesa de Hemofilia dijo que sin embargo los grupos de pacientes están actualmente jugando

papeles muy importantes en las decisiones sobre salud pública a nivel europeo, como se muestra con el delicado tema de una posible reintroducción de la talidomida en el mercado para tratar cierto tipo de mieloma.

Yann le Cam, director ejecutivo de EURORDIS, manifestó que las Enfermedades Raras deben ser una prioridad de Salud pública para la UE. Lesley Green del Reino Unido presentó por primera vez una nueva encuesta de EURORDIS que mostró que “las actividades de los grupos de paciente de Enfermedades Raras en Europa pueden salvar vidas”.

Michael Griffith, de Lucha contra la Ceguera de Irlanda y el Dr. Anne d'Andon de la Asociación de Distrofia Muscular Francesa presentaron cómo los grupos de



pacientes están ocupando un papel importante en Irlanda y en Europa actualmente en el apoyo a la investigación biomédica, para paliar las causas de las Enfermedades Raras o para desarrollar nuevos tratamientos tales como terapia génica y celular.

Finalmente, Terry Duignan de Irlanda y Anders Olafsson de Suecia expusieron enfoques diferentes de apoyo a los pacientes, familias y cuidadores en Europa.

Más información en la web de EURORDIS

www.eurordis.org

I Jornadas Universitarias de Concienciación sobre ER

Santander.—La Facultad de Medicina de la Universidad de Cantabria (UC) acogió el pasado 6 de mayo, las I Jornadas Universitarias de Concienciación sobre Enfermedades Raras. Se trató de un enfoque interdisciplinar, una novedosa iniciativa que reunió a profesionales de la Salud y la Educación y a diversas asociaciones relacionadas con estas patologías. El objetivo de esta actividad, organizada por primera vez en la Universidad bajo el lema «La Educación, la mejor herramienta para las Enfermedades Raras», fue «sensibilizar a los futuros profesionales sobre la necesidad de conocer en profundidad estas enfermedades, intentando fomentar actitudes que modifique el actual modelo de intervención por otro de carácter integral, en el que todos los sectores implicados contribuyan a mejorar la calidad de la atención», según informaron los organizadores.

La Jornada fue dirigida por el catedrático de Pediatría de la Universidad de Cantabria Miguel García Fuentes, el profesor Domingo González-Lamuño, el

profesor del Departamento de Educación José Antonio del Barrio, y el presidente de la Asociación de Neurofibromatosis de Cantabria José Ramón Herce. La organización corrió a cargo de la alumna de 6º de Medicina Paz López-Dóriga y de la de 5º de Psicopedagogía María Arce. El programa tuvo por escenario el aula 1 de la

Facultad de Medicina, con un foro abierto a las asociaciones de Enfermedades Raras, entre las que figuraban la Asociación Española de Prader-Willi, Asociación Cantabra de Lucha contra la Fibrosis Quística, la Asociación de Neurofibromatosis Cantabria, la Asociación de Enfermos Neuromusculares y AMICA.

El acto oficial de apertura de la actividad se celebró en la misma sede, y contó con la presencia del rector de la institución académica, Federico Gutiérrez-Solana. A continuación se desarrolló una primera ponencia sobre «Necesidades de los enfermos crónicos en Cantabria», que fue impartida por Luis Gaite, miembro de la Red Epidemiológica del Programa de Investigación en Enfermedades Raras.

*** Entre el 6 y el 8% de la población española está afectada por algunas de las 130 patologías o síndromes catalogados así**



Debate sobre la Dependencia en España

Madrid.—El Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, quiere abrir un periodo amplio de diálogo y debate sobre el problema de la Dependencia en España, iniciando el diálogo político sobre este tema en el seno de la Comisión del Pacto de Toledo y el diálogo social por medio de la interlocución con los agentes sociales. Así lo anunciaron el pasado 9 de junio la secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad, Amparo Valcarce, y el secretario de Estado de la Seguridad Social, Octavio Granados, al término de una reunión en la que analizaron los documentos aportados por la comisión de expertos creada en octubre del pasado año, comisión que se había dado un plazo de seis meses para la elaboración de un informe sobre la protección social de la Dependencia en España.

Libro Blanco de la Dependencia

En su comparecencia ante los Medios de Comunicación, al término de la reunión Amparo Valcarce ha querido dejar claro que el desarrollo de la Dependencia es urgente para nuestro país y la principal preocupación del Gabinete. «Es el déficit de la ciudadanía más importante de nuestro país y es la parte del Estado de Bienestar que todavía no ha sido construida», señaló. A este respecto la secretaria de Estado manifestó su idea de alcanzar un acuerdo con las Comunidades Autónomas en cuanto a la elaboración antes de fin de año del Libro Blanco de la Dependencia en España, en el que se tienen que implicar empresarios y sindicatos.

El presidente del Gobierno, José Luis Rodríguez Zapatero, anunció el pasado 30 de junio, que su Gabinete remitirá al Congreso de los Diputados un anteproyecto de Ley de Dependencia en el primer semestre del próximo año.

El Sistema Nacional de Dependencia, que se encargará de los Servicios Sociales para minusválidos y personas mayores necesitadas de asistencia y que el Gobierno tiene previsto poner en marcha esta legislación, costará, según CC.OO. 2.560 millones de € hasta 2008.

I Encuentro sobre Periodismo y Discapacidad

Salamanca.—El I Encuentro sobre Periodismo y Discapacidad se celebró con la participación de más de 70 representantes de los Medios de Comunicación de toda España, y representantes de las asociaciones de personas con discapacidad. Las Jornadas, organizadas por el IMSERSO fueron inauguradas el pasado 30 de junio por el secretario general del Instituto, José Carlos Baura, y que permitió el intercambio de experiencias y opiniones sobre el tratamiento que los Medios dedican al mundo de la Discapacidad y a las instituciones y representantes del movimiento asociativo. Asimismo se organizaron talleres en los que participaron profesionales de la Información y personas con discapacidad del Centro.

El Encuentro fue clausurado por la secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad, Amparo Valcarce a quien acompañaban los directores generales del IMSERSO y de Coordinación de Políticas Sectoriales sobre Discapacidad, Ángel Rodríguez Castedo y Francisco Alonso Berlanga, secretario general del IMSERSO, José Carlos Baura, respectivamente, autoridades autonómicas y municipales.

Declaración de Salamanca

Al final del Encuentro, se presentó la Declaración de Salamanca, un compromiso a favor de la integración de las personas con discapacidad que apuesta por erradicar los prejuicios y la discriminación, Declaración a la que se adhirieron empresas informativas de los distintos Medios de Comunicación presentes: Prensa, Radio y TV. Un texto que consta de ocho puntos, considera que los Medios «constituyen una herramienta clave a la hora de sensibilizar a la opinión pública y potenciar los efectos que las medidas legislativas deben tener en las diferentes esferas sociales».

Encuentro de Elena Salgado con las CC.AA.

La ministra de Sanidad y Consumo, Elena Salgado, mantuvo el pasado 28 de abril un primer encuentro con los consejeros de Sanidad de las Comunidades Autónomas, con el fin de analizar las principales cuestiones a abordar en la presente legislatura, entre las que destacan el gasto farmacéutico y la reducción de las listas de espera.

Con esta iniciativa Elena Salgado «quiere dejar presente su voluntad de iniciar una nueva etapa en las relaciones entre la Administración central y los responsables sanitarios autonómicos, basada en el diálogo y la permanente colaboración».

Por su parte, fuentes administrativas autonómicas informaron de que los representantes de las comunidades aprovecharon el primer contacto con la ministra para reclamar una mayor participación de las CC.AA. en la política farmacéutica. De hecho, el gasto farmacéutico supone una partida importante del gasto sanitario de las Comunidades y, tras experimentar una moderación en enero debido a la reforma del sistema de precios de referencia, la factura creció en marzo un 9,8% respecto al mismo período del año anterior, volviendo

al ritmo de aumento de la etapa anterior a la rebaja de precios adoptada por el Gobierno del PP.

Por otro lado, según indicó en Barcelona la consejera catalana, Marina Geli, esta mayor participación pretendida por las Comunidades no sólo se refiere a los medicamentos, sino también a «las relaciones con la industria farmacéutica».

Patronal de los laboratorios

En la misma línea, la patronal de los laboratorios, la Asociación Nacional Empresarial de la Industria Farmacéutica (Farmaindustria) consideró que en la actualidad, tras la culminación del proceso de transferencias, se da «la oportunidad de incorporar a las Comunidades Autónomas a futuros acuerdos de política farmacéutica con el Ministerio de Sanidad», y expresó su disposición a ello, «pero siempre y cuando estos posibles pactos se adopten de forma coordinada y se inscriban en el seno del Consejo Interterritorial».

En lo que respecta al nuevo equipo del Ministerio de Sanidad, su secretario gene-



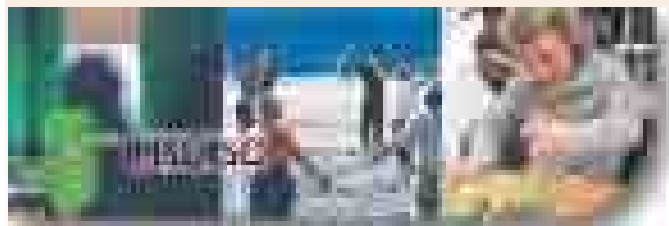
ral, Fernando Lamata, dejó claro tras su toma de posesión que es partidario de hablar con la industria con el fin de «rehacer y reconstruir consensos y acuerdos» para conseguir «mejorar la calidad de la prestación farmacéutica» con el objetivo final «de que sea sostenible» y pueda ser financiada «entre todos». A su juicio, se trata de «un objetivo difícil», aunque todos tienen que hacer el esfuerzo «de ceder algo para ganar, porque la Sanidad se lo merece».

«Tenemos que hablar con la industria, tenemos que volver a rehacer y reconstruir consensos y acuerdos para entre todos mejorar la calidad de la prestación farmacéutica, pero también con la garantía de que sea sostenible, de que lo podamos pagar entre todos», dijo.

Tal como reflejó en el programa electoral y manifestaron repetidamente a lo largo de la pasada legislatura sus representantes, el PSOE considera «concluido» el actual pacto que mantiene el Ministerio con Farmaindustria.

El IMSERSO hará de los mayores su primera prioridad

Madrid. El hasta ahora llamado Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO) cambiará su nombre por el de Instituto de Mayores y Servicios Sociales como símbolo de «un giro importante» que se pretende dar a sus objetivos para que los mayores sean «su primera prioridad». Dar respuesta a un cada vez mayor catálogo de novedades y crecientes demandas sociales derivadas del progresivo envejecimiento de la población del país es el propósito de ese cambio de orientación que el Gobierno pretende dar al IMSERSO «en esta nueva etapa que se ha abierto con la nueva legislatura», afirmó el pasado 12 de junio su secretario general, José Carlos Baura. Las modificaciones a aplicar en el IMSERSO buscan además convertirlo en «el organismo que, desde la perspectiva social y sociosanitaria, va a aglutinar en el ámbito nacional las acciones destinadas a garantizar la calidad de vida de los mayores», añadió Baura, que asistió en Las Palmas de Gran Canarias a la clausura del XLVI Congreso de la Sociedad Española Geriatria y Gerontología.



Líneas estratégicas

Nueva estructura del Real Patronato sobre Discapacidad

En la reunión del Consejo del Real Patronato sobre Discapacidad, celebrada el pasado 15 de junio de 2004, la secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad, en su calidad de secretaria general del Real Patronato, presentó las líneas estratégicas de actuación del organismo, que son las siguientes:

1. Accesibilidad universal de las personas con discapacidad.
2. Apoyo a los alumnos universitarios con discapacidad.
3. Informe bienal del Real Patronato.
4. Sistema de Información y Documentación sobre la Discapacidad en España.

5. Observatorio de la Discapacidad.
6. Pronunciamientos sobre cuestiones normativas actuales y en desarrollo.
7. Grupos de expertos.

Funciones y actividades de los tres Grupos de expertos creados en el Real Patronato:

- Legislación sobre Discapacidad.
- Imagen social de la Discapacidad, Educación y Sociedad de la Información.
- Mujer con Discapacidad.

8. Nuevas Tecnologías.
9. Coordinación de los programas de Accesibilidad, en especial, la subtitulación para las personas sordas.

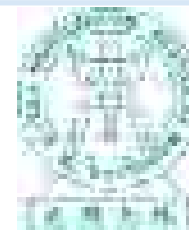


NUEVAS ASOCIACIONES INTEGRADAS EN FEDER

- Asociación Catalana d'Esclerosis Lateral Amiotrófica
- Asociación Española del Síndrome de Crigler Najjar
- Asociación Familias Aragonesas con Pacientes de Síndrome de Tourette
- Asociación Malagueña Contra el Síndrome de Fatiga Crónica
- Asociación Valverdeña de la Enfermedad de Andrade

Nuestras Asociaciones

II Jornadas Científicas sobre Ataxia



Madrid. (Crónica de Isabel Campos, vicepresidenta de FEDAES).—Las II Jornadas Científicas sobre Ataxias fueron organizadas por la Federación de Ataxias de España (FEDAES), la Red Española de Ataxias (REA), el Hospital Universitario “La Paz” y el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER).

Las jornadas formaron parte de la actividad científica y divulgativa de la Red Española de Ataxias y estuvieron financiadas por la Red Temática de Investigación Cooperativa del Instituto de Salud Carlos III. En estas Jornadas se trató la Biología, la Clínica y la Terapia de las Ataxias Cerebelosas.

La inauguración oficial la llevaron a cabo Fernando Lamata Cotanda, secretario general de Sanidad del Ministerio de Sanidad y Consumo, Rafael Pérez-Santamaría Feijoo, gerente del Hospital Universitario La Paz, Francisco Javier

Arpa Gutiérrez, coordinador de la Red Española de Ataxias y Tomás Redondo, miembro de la Junta Directiva de FEDAES. En ésta inauguración ya se empezó a remarcar que actualmente el único tratamiento «efectivo» que existe para los enfermos de Ataxia de Friedreich es la Idebenona y que se están llevando nuevas vías de investigación para el tratamiento de las Ataxias con la Hormona del Crecimiento (GH) y el factor de crecimiento tipo insulina (IGF-1), de los cuales se hablará en algunas de las siguientes ponencias.

Asamblea Anual Ordinaria de FEDAES

FEDAES aprovechó las II Jornadas sobre Ataxia, para convocar la Asamblea Anual Ordinaria a la que asistieron cerca de un centenar de personas, afiliados a FEDAES, representantes de las asociaciones miembro y simpatizantes.

En primer lugar Cristina Fernández Amado, vocal de FEDAES, dio lectura a las palabras del presidente de la Federación, Miguel A. Cibrián, que no pudo asistir a la reunión por motivos de salud. Posteriormente Isaac Amela, hizo una exposición de lo comunicado los días anteriores en las II Jornadas Científicas sobre Ataxia.

La vicepresidenta de FEDAES, Isabel Campos, hizo un resumen de las actividades realizadas por la federación durante el tiempo transcurrido desde la última Asamblea celebrada en octubre de 2.003. A continuación se celebró el acto de hermanamiento con la Asociación Argentina de Ataxias (ATAR) dando lectura a las palabras enviadas por Inma y haciendo entrega de una placa conmemorativa.

A continuación se eligió la nueva junta directiva de FEDAES, que no habiendo otra candidatura personal que optara a la misma, queda constituida por Miguel A. Cibrián, presidente, Isabel Campos, vicepresidenta, Joaquín Planas, secretario, Tomás Redondo, tesorero, y Cristina Fernández, Ana Leguina y Alberto Suárez, vocales.

Como colofón se celebró la consabida comida y sobremesa prolongada hasta el final de la tarde, en la que participaron la mayor parte de los asistentes a la asamblea y que sirvió para estrechar y afianzar los lazos de amistad surgidos y mantenidos en Internet, y más concretamente en Hispataxia.

AEBE, por la gratuidad de los medicamentos

Madrid.—La Asociación Española de Epidermiolisis Bullosa (AEBE) lleva muchos años luchando contra la discriminación que supone para los afectados y sus familias el elevado coste de los medicamentos necesarios para hacer frente a los cuidados y al tratamientos de los afectados de esta enfermedad.

Hace más de un año solicitaron la mediación del Defensor del Pueblo para la dispensación gratuita de estos medicamentos a los pacientes de todo el territorio español. Su esfuerzo ha dado sus frutos y se ha visto reflejado en la iniciativa de la Dirección General de Farmacia de las Comunidades Autónomas de Galicia y Madrid que han iniciado los trámites para dar solución a este problema.

La Asociación espera que esta iniciativa sea seguida por otras Comunidades Autónomas de manera que la dispensación gratuita de estos medicamentos sean una realidad para todos.

II Congreso Nacional sobre Síndrome de Tourette



Madrid.—(Crónica de **Pilar Peña**, presidenta). La Asociación Madrileña de Pacientes con Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados (AMPASTTA) celebró su II Congreso Nacional sobre Síndrome de Tourette los días 25 y 26 de junio en Madrid.

El objetivo del mismo fue dar a conocer los programas de actuación sobre este trastorno neurológico-conductual a los profesionales de la Sanidad y la Educación. Asimismo, el encuentro sirvió para abordar las necesidades a las que se enfrentan los pacientes, familiares y asociaciones.

El Congreso estuvo organizado por AMPASTTA y el IMSERSO, comenzando con una conferencia que giró en torno a «las actividades de la Unión Europea en el área de la integración y tratamiento de personas con trastornos neurológicos.» La conferencia corrió a cargo del doctor Marcelo Sosa-Indicissa, responsable

de Salud Pública del Departamento de Políticas Económicas y Científicas del Parlamento Europeo. «Los olvidados del sistema sociosanitario. La Enfermedades Raras», a cargo del presidente de FEDER, Moisés Abascal.

Podemos concluir, que la Junta Directiva de nuestra Asociación se siente satisfecha de su realización. Con los testimonios de algunos afectados, positivos y emotivos, respectivamente, así como la declaración de principio de las diferentes asociaciones españolas reavivando nuestro deseo de unidad de acción, en temas de interés común, con el *esbozo de propuesta federativa*, se cerró brillantemente este II Congreso.

Síndrome de Tourette

El Síndrome de Tourette, es un trastorno neurológico de origen genético, cuya característica esencial es la emisión de tics fónicos y motóricos de distinto tipo y complejidad. En muchos casos, los tics se producen con la manifestación de trastornos asociados, como el déficit de atención, la hiperactividad, alteraciones del sueño, impulsividad, el trastorno obsesivo compulsivo, depresión y oscilaciones del estado de ánimo. Estas alteraciones no conllevan por sí mismas un detrimento de la inteligencia o las capacidades intelectuales.

Enfermos de Linfedema en Galicia solicitan apoyo

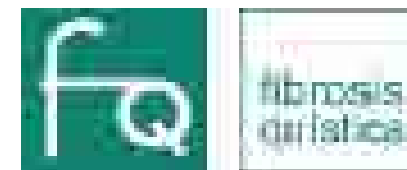
Vilagarcía de Arosa (Pontevedra). (Redacción).—Ciudadanos de la comarca de Arosa están participando en la creación de la Asociación Gallega de Enfermos de Linfedema, y realizan un llamamiento a todos aquellos interesados en la misma para que aporten su colaboración. Los interesados en apoyar esta iniciativa pueden dirigirse a los teléfonos 986 500495, o bien al 629 361356.

El Linfedema primario (desde el nacimiento) está catalogado dentro de las conocidas como Enfermedades Raras o poco frecuentes y son de carácter crónico.

Al igual que el Linfedema secundario (los adquiridos después de intervenciones quirúrgicas, principalmente cáncer de mama), el primario es de carácter progresivo y discapacitante, por los cuales los pacientes necesitan recibir un tratamiento específico.

El resultado de no recibir un seguimiento médico y un tratamiento adecuado puede derivar en consecuencias irreversibles para los pacientes: desfiguraciones terribles (Elefantiasis) o bien la Linfangiosarcoma (cáncer de un miembro afectado por Linfedema crónico).

«Respiralia 2004», en apoyo de la Fibrosis Quística



Palma de Mallorca. (Crónica de **M.ª José García**, Nimbus Comunicación).—La Infanta Cristina amadrinará la «V Vuelta a Formentera nadando contra la Fibrosis Quística», cuyos objetivos son divulgar el conocimiento sobre esta enfermedad y recaudar fondos para ofrecer los servicios que los afectados por esta enfermedad necesitan: fisioterapia respiratoria, gimnasia correctora de columna, atención psicosocial, control de la dieta y ayuda a domicilio. Este multitudinario evento, que se celebrará del 3 al 5 de septiembre, congregará a más de un centenar de personas en la isla pitiusa.

Bajo el nombre de «Respiralia», la Asociación Balear de Fibrosis Quística organiza toda una serie de actividades para dar a conocer a la sociedad mallorquina la realidad de esta enfermedad. Precisamente en esta «V Vuelta a Formentera Nadando contra la Fibrosis Quística» se fomenta el deporte más beneficioso para sus afectados, ya que su práctica obliga a respirar de una forma coordinada y constante, lo que deriva en el hecho de desarrollar la capacidad pulmonar y

de impedir las malformaciones de espalda comunes en los afectados de Fibrosis Quística.

Un total de 11 equipos con 15 personas nadarán alrededor de la isla y se irán relevando. Sin carácter competitivo, en las jornadas podrán participar todas aquellas personas que puedan nadar 10 minutos seguidos. También se contará con colectivos como discapacitados sensoriales, físicos y psíquicos, además de nadadores de la élite actual, veteranos y afectados de Fibrosis Quística.



Pere Galiana, miembro de la Asociación Balear de Fibrosis Quística e ideador de la Vuelta, M.ª Rosa Puig, consejero de la Presidencia del Gobierno Balear, Teresa Llull, de la Asociación Balear de Fibrosis Quística, Ramón Rosselló, subdirector general de Bancaja, patrocinador principal del evento, y Carlos Pons, gerente de la ABFQ. Quística.

La Asociación Española de Aniridia convoca

I Premio a la Investigación 2005

«Nuevas expectativas en el tratamiento de la córnea en pacientes con Aniridia»

CUANTÍA

ESTUDIO: 6.000 euros al mejor estudio de investigación sobre diferentes tratamientos en pacientes con Aniridia.

POSTER: 2.000 euros al mejor poster sobre innovaciones en el tratamiento de estos pacientes.

PLAZO DE PRESENTACIÓN:

ESTUDIO: antes del 31 de mayo de 2005.

POSTER: al comienzo del 81 Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología año 2005.

LUGAR DE PRESENTACIÓN

ESTUDIO: Presentación de un ejemplar en la sede social de la Asociación (ver más abajo).

POSTER: Sala de la sede del Congreso de la SEO en 2005.

FALLO:

Durante el 81 Congreso de la Sociedad Española de Oftalmología SEO 2005

JURADO:

Prof. J. Murube del Castillo

Prof. R. Barraquer

Prof. J. Alío y Sanz

Asociación Española de Aniridia C/ Cristóbal Bordini 35, of 202, 28003 Madrid, tel/fax. 91-534 43 42, e-mail asoaniridia@telefonica.net, web www.aniridia.com

Larga trayectoria

La Vuelta a Formentera nació en 2000, cuando el fisioterapeuta Pere Galiana inició sólo un largo recorrido de 65 km que completó en cuatro duras etapas. A partir de ahí llovieron las peticiones de participación y en 2001 fueron más de 80 los participantes de su segunda edición. En aquella ocasión la Asociación Balear de Fibrosis Quística montó un dispositivo formado por equipo médico, fisioterapeutas, socorristas, GEAS de la Guardia Civil, un helicóptero del SAR del Ejército del Aire y distintas embarcaciones de apoyo a los nadadores y que ahora están a disposición de los participantes en cada una de sus ediciones. Además se consiguió una amplia cobertura mediática y la participación de nadadores profesionales como Xavi Torres, David Meca y Juan Enrique Escalas.

El Ser Humano

Eugenia Folgado y Salvador Martínez

Asociación de Anemia de Falconi

Hablo en nombre de la vida, por la vida y para la vida de un ser humano, que lo es ya desde hace tres años, su nombre es «VIRGI». No es ni un embrión, ni un ovocito, ni un espermatozoide, todos ellos «potencialmente» seres humanos, esto es lo mismo que decir que pueden llegar a ser humanos, si se les encamina de forma natural o artificial, como es el caso, por el camino que lleva a la concepción.

Nadie, desde que el tema de la selección embrionaria está en la calle, ha hablado de muerte, más bien todo lo contrario, de vida sin sacrificar la de nadie, hablamos de seleccionar una vida ausente de enfermedad, que puede ayudar además a salvar la de otro; lo que se derive de esta práctica, en cuanto a qué hacer con los otros embriones, tenemos: por una lado, embriones enfermos para los que la ley ya tiene una respuesta y por otro, los sanos, para los que las clínicas atendiendo a planteamientos éticos muy serios también saben lo que hacen, sin olvidar, por supuesto, que tenemos unas leyes y unos legisladores que controlan y deben controlar el recto proceder de los hombres.

Hablar de embriones, cuando el aborto está legalizado en nuestro país es un volver atrás en la historia y provocar un retroceso en el pensamiento social, ya que es un enfrascarse en un debate que desde nuestro punto de vista está incluido en el primero.

Nadie ha hablado de manipulación genética, ni nadie ha hablado de mejorar la raza, de prácticas eugenésicas, manifestaciones todas ellas desde nuestro parecer que rayan el extremismo más exacerbado; nosotros únicamente estamos intentando dar una oportunidad a una niña, nuestra hija, que padece un cáncer, que le llevará irremediablemente a la muerte si sus padres no intentan evitarlo de alguna forma, haciendo lo que la ciencia y los científicos nos ha mostrado.

Una solución que entre las pocas o ninguna es la mejor y la de mayor éxito, que pasa por una segunda concepción, ayudando a la naturaleza a elegir el «embrión idóneo» realizando un visionado «a priori» de los

embriones dañados o mutados genéticamente para evitar que el hijo futuro padezca enfermedad o enfermedades mortales; dejando a parte otras cuestiones, eso es un imperativo ético y moral, es decir, pudiéndolo hacer, hay que hacerlo, Abandonar al fatal azar de la genética la vida de nuestro «peque», teniendo alternativas científicas, es una inmorality imperdonable.

Dirección: Fray Junípero Serra, 51 pta. 18
VALENCIA 46014
Télf. 96 357 49 77 • Móvil: 656 657 1404



Embriones para curar enfermedades

En Irlanda del norte, los padres de Joshua Fletcher, un niño que sufre una extraña forma de anemia y que necesita un trasplante de células estaminales, festejaron la decisión, que había tomado la Autoridad Británica de Fertilidad Humana y Embriología de autorizar la selección genética de embriones para concebir bebés que puedan curar a un hermano enfermo, mientras los opositores a la norma advirtieron que se abrió una «pendiente resbalosa». La revisión de la regulación tuvo lugar a raíz de las presiones de muchos padres británicos con hijos afectados por raras enfermedades genéticas. Estas parejas pidieron poder asociar las técnicas de la fecundación in vitro (IVF) y del screening genético de los embriones para crear bebés que tengan un patrimonio genético adaptado para salvar la vida de sus hermanos.

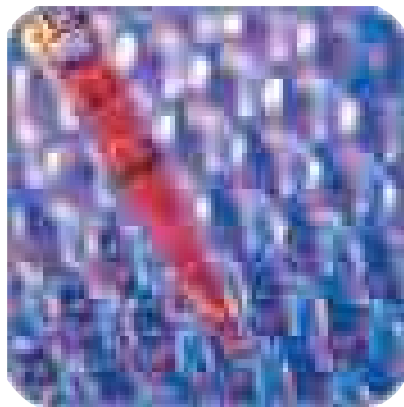
Joshua sufre anemia de Diamond-Blackfan, una enferme-

dad que puede tratarse utilizando células madre para estimular el cuerpo del niño para que produzca glóbulos rojos sanos. Pero ni los padres del niño, ni sus hermanos son donantes.

La HFEA, que ya permitía la selección de embriones para descartar enfermedades genéticas, amplió el margen de la ley para ayudar a curar las enfermedades que padece un familiar, afirmaba ANSA el pasado 21 de julio.

Uno de los promotores de la nueva norma, el doctor Mohamed Taranissi, director del Centro de Reproducción ginecológica asistida de Londres, explicó que la técnica consiste en producir varios embriones con un tratamiento de fertilización asistida y luego elegir el que tenga los genes adecuados para implantarlo en el útero de la madre.

«Ya seleccionamos embriones en casos de problemas genéticos graves, no veo cuál es la diferencia. Lo que intentamos hacer ahora es encontrar un embrión que



Estado de la cuestión

En noviembre de 1998 James Thomson de la Universidad de Wisconsin (Madison) publicó en la revista *Science* la obtención de cultivos de células madre a partir de células embrionarias humanas que todavía no se habían diferenciado. Estas células son capaces de evolucionar para convertirse en células especializadas y pueden regenerar células y tejidos mediante las llamadas terapias celulares. Debido al enorme potencial terapéutico que presentan estas células, científicos y organismos de investigación se manifestaron interesados en continuar con estas investigaciones ya que supondría una posibilidad para poder curar enfermedades que resultan en la disrupción de la función celular o en la destrucción de tejidos. Enfermedades como la diabetes, Alzheimer, Parkinson, algunos tipos de cáncer, dolencias de la médula espinal, podrían ser curadas a través de estas técnicas.

Los trasplantes de tejidos constituirían una aplicación cada vez menos utópica por parte de este tipo de células, aunque existiría una dificultad técnica: el rechazo por parte del organismo receptor. El problema puede solventarse fácilmente si las células embrionarias empleadas no provienen de un embrión fecundado de forma natural o *in vitro*, sino de uno obtenido mediante la clonación del sujeto al que posteriormente le serán trasplantadas. En ese caso, la identidad genética entre el tejido que se va a implantar y el individuo que lo va a recibir evita el rechazo del tejido cultivado en el laboratorio.

Por otro lado, investigaciones con embriones humanos conllevan problemas bioéticos, socioculturales, filosóficos y religiosos. Existen fuertes presiones para que se suspenda este tipo de investigación por parte de la Iglesia Católica y de asociaciones en contra del aborto opinan que un embrión es un ser humano desde el mismo momento de la fecundación. Juan Pablo II, ha pedido personalmente al presidente Bush que no financie con fondos públicos este tipo de trabajos. Algunos países como el Reino Unido y Francia, sí apoyan este tipo de investigación e incluso España se ha pronunciado favorable con reservas y en circunstancias determinadas. Esta situación está desconcertando a los grupos que trabajan con embriones humanos y algunos ya hablan de marcharse a los países donde puedan trabajar en el tema.

sea compatible con un niño gravemente enfermo», dijo Taranissi.

Los padres de niños con enfermedades que requieran un donante, ante la falta de un donante vivo compatible, podrán ahora elegir un embrión a través de la técnica llamada diagnóstico genético de preimplantación (PGD) y la aplicación de un tratamiento de fertilidad para producir un embrión sano pero compatible genéticamente con el niño enfermo.

Luego el embrión elegido se le implantará a la madre y cuando el bebé nazca sus células madre serán utilizadas para curar a su hermano. Para elegir el embrión, a los tres días de haber sido fertilizado se le extraerá una célula que será examinada para verificar si es genéticamente compatible con su hermano. El mismo procedimiento se utiliza para descartar embriones con enfermedades genéticas.

La presidenta de HFEA, Suzi Leather, reveló que los padres que quieren salvar a sus hijos enfermos focalizan en este pro-

cedimiento toda su atención, pero las autoridades deben tener en cuenta además el bienestar del embrión del cual provenirán las células.

Antes de autorizar la creación de embriones seleccionados y finalizados los médicos deberán demostrar que intentaron todo para curar al enfermo. Los miembros del movimiento defensor de la vida aseguraron que este tipo de prácticas son inquietantes. Hoy, Josephine Quintavalle, fundadora del Comité para la Reproducción Ética, dijo que las autoridades autorizaron crear niños para salvar a sus hermanos, pero que mañana se podrá decidir sobre genes de la inteligencia, la música y sobre otros.



Selección genética para salvar a un hermano

Eugenia Folgado, Asociación Anemia de Falconi

En agosto de 2003 se eleva a Sanidad a través del IVI (Instituto Valenciano de Infertilidad) la petición de Diagnóstico Genético Preimplantacional de cinco parejas que tienen hijos que padecen graves enfermedades de la sangre hereditarias; pero el Gobierno anterior no las resolvió. A partir de este momento van aumentando las solicitudes a día de hoy existen ya más de una veintena de familias dispuestas a realizarse el tratamiento.

La medicina actual te ofrece el transplante de un donante, que ha de ser compatible para que no exista rechazo, sin embargo esta posibilidad sólo existe en una de cada 200.000 personas y las probabilidades de éxito son cuantitativamente y

cualitativamente más bajas que si se trata de un donante consanguíneo y compatible, además de contar con la posibilidad de uno de cada cuatro donantes idóneos cuando se trata de progenitores hematopoyéticos, el éxito en la supervivencia del receptor es de un 95%. Es decir tener otro hijo del mismo padre y de la misma madre te da muchas más posibilidades de que tu hijo viva.

El diagnóstico Genético Preimplantacional surge como alternativa al Diagnóstico Prenatal para evitar que parejas portadoras de enfermedades hereditarias tuvieran que recurrir al aborto. Esta técnica consiste en el análisis de embriones fecundados en el laboratorio; a partir del tercer día se le realiza una biopsia celular para descartar aquellos embriones dañados genéticamente y seleccionar los sanos y compatibles, acto seguido se implantarán en el útero materno.

Las células madres que se obtienen del cordón umbilical servirán para realizar el transplante de médula a los niños afectados.

Un año más tarde en mayo de 2004 el IVI saca a la luz a través de los masmedias la solicitud que en su día se trasladó a Sanidad y nosotros, Salvador y Eugenia, nos unimos a esta protesta e iniciamos una campaña publicitaria porque estamos interesados en que se tome conciencia política y social con este tipo de casos. La Comisión Ética de Reproducción, órgano asesor del Ministerio de Sanidad, emite un informe favorable a la selección de embriones pero pospone su decisión al 15 de julio del mismo año. Es a partir de este momento cuando se alzan voces discordantes, sobre todo por motivos religiosos, sectores próximos a la iglesia y las altas jerarquías eclesásticas han mostrado su más firme rechazo.

Sin embargo el Gobierno actual ha manifestado su intención de cambiar la Ley y favorecer este tipo de intervenciones terapéuticas, ya que si bien la Ley de Reproducción asistida del año 1988 no es explícita al respecto, autorizando únicamente la selección genérica en beneficio del propio embrión y no para asegurar su compatibilidad como donante para otro. Existe un vacío legal ya que no hace referencia a esta segunda posibilidad y por tanto sería una realidad alegarizada pero no ilegalizada.

Sin más el pasado martes 20 de julio la Ministra de Sanidad, Elena Salgado, se mostró a favor de permitir a las parejas que lo necesiten seleccionar los genes de su futuro hijo para que pueda salvar, como donante, a su hermano. La declaración de la ministra abre las puertas a una técnica que ya está legalizada en países como Estados Unidos o Bélgica, y viene respaldada tanto por la opinión pública, que ya he tenido ocasión para manifestarse como por la Comisión Nacional de Reproducción Humana asistida.

Sanidad estudiará «caso por caso» que será valorado por una comisión de expertos y especialistas. Su objetivo será controlar que el Diagnóstico Genético Preimplantacional se realice en aquellos casos que realmente será necesario y para aquellas enfermedades que puedan evitarse con esta técnica.

Inglaterra se une a la lista de estos países, el pasado 21-07-2004 la autoridad Británica de Fertilidad Humana y Embriológica autorizó la selección.



Diagnóstico

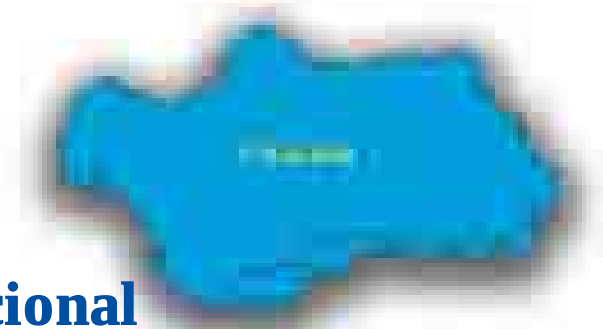


Delegaciones de FEDER

AL HABLA

Andalucía: Presencia en los Medios y colaboración institucional

NELLY TORAL, trabajadora social de FEDER



La oficina de FEDER en Sevilla no es sólo la Sede Central, sino que en ella también desarrollamos una intensa labor como Delegación Andalucía. Desde su creación en mayo de 2002 esta delegación de FEDER ha trabajado en todo momento en estrecha coordinación con el resto de Delegaciones Autonómicas y con FEDER nacional. De este modo hemos desarrollado diversos programas y proyectos que han contado con la colaboración de diferentes organismos de la Junta de Andalucía, así podemos destacar:

Área de Difusión y Sensibilización

Nuestra presencia en los Medios de Comunicación regionales ha sido muy amplia, tanto en Prensa como en Televisión y Radio. Así hemos de destacar las apariciones en programas de la Televisión autonómica de gran audiencia y prestigio, como "Andalucía Directo" y "Los Reporteros" y "Buenos Días, Andalucía", así como en el programa matinal de Canal Sur Radio "La hora de Andalucía". En estos medios hemos participado representantes de FEDER y de las asociaciones integradas en la Federación con sede en nuestra Comunidad.

Durante 2003 cumplimos uno de nuestros principales objetivos, organizar el I Encuentro Andaluz de Familiares y Afectados por Enfermedades Raras, actividad en la que contamos con la participación de representantes de todos los estamentos implicados en la mejora de la calidad de vida de los afectados por Enfermedades Raras, y que supuso un punto de encuentro de todas las asociaciones de FEDER en el ámbito nacional. Como parte de esta actividad organizamos y acogimos también las Asam-

bleas Anuales de FEDER del año 2003.

En estos dos años han sido numerosas las Jornadas, Congresos y Seminarios en los que FEDER Andalucía ha participado, destacando la participación de FEDER y la Asociación Española de Porfirias en las mesas redondas organizadas por la Universidad de Sevilla, en el marco de la asignatura "Medicina y Sociedad" y de las VII Jornadas Estudiantiles de Actualización en Clínica Pediátrica.

En la actualidad estamos ultimando un programa autonómico de difusión y sensibilización sobre las ER con el que queremos conseguir hacer más visibles socialmente las necesidades de este colectivo en Andalucía y facilitar el acceso de pacientes, familiares y profesionales a la información existente.

Área de Fomento del Asociacionismo

La creación de Redes de Pacientes y el apoyo a las asociaciones constituye otro importante eje para la Delegación de FEDER en Andalucía, realizando actividades de asesoramiento y apoyo a las asociaciones, especialmente en lo relacionado con la creación y gestión de las asociaciones, elaboración de proyectos y tramitación de subvenciones.

Nuevos proyectos en marcha

Actualmente estamos realizando una Encuesta sobre los Recursos Hospitalarios para las Enfermedades Raras en Andalucía, con la colaboración de todas las asociaciones de FEDER, con el objetivo de identificar a los especialistas médicos en cada una de estas enfermedades. Los datos obtenidos de esta encuesta serán de gran utilidad para los pacientes

afectados por una Enfermedad Rara en Andalucía.

Asimismo estamos realizando, en coordinación con la Delegación de FEDER en Extremadura, una codificación de las necesidades sociales y educativas de las personas con Enfermedades Raras en Andalucía, utilizando para ello la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud, que nos proporciona un lenguaje unificado con el que estandarizar los datos.

De forma complementaria a las actividades ya mencionada durante 2004 hemos comenzado a realizar actividades de Orientación Laboral, se trata de un servicio en ciernes que esperamos ampliar en los próximos meses y sobre el que daremos información.

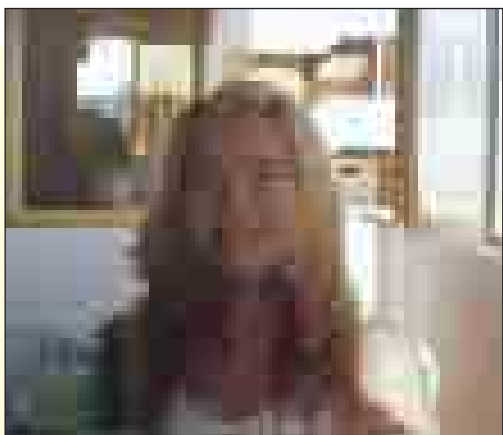
Colaboración institucional

En la realización de los proyectos y actividades expuestos hemos contado con la colaboración de varias Consejerías de la Junta de Andalucía, como son la de Bienestar e Igualdad Social, la de Gobernación y la de Salud, así como del INEM.

Hay que comentar que durante 2003 la Delegación Andaluza contó en la ejecución de sus actividades con tres personas contratadas (un trabajador social y dos auxiliares administrativos), situación que esperamos se repita pronto, ya que el balance fue muy positivo.

Finalmente, desde la Delegación de FEDER en Andalucía queremos agradecer a todas las asociaciones de FEDER y al resto de Delegaciones Autonómicas la implicación y el apoyo que nos brindan para la realización de nuestros proyectos, que son proyectos de todos.

MARTA CASTILLO LÓPEZ



«...mientras, el enfermo se las ve y desea para desenvolverse en la vida cotidiana»

diagnosticada de
Distrofia Simpático Refleja en 2002

Queridos amigos:

Si en algo tengo que estar agradecida a esta enfermedad, es el hecho de vuestra existencia y apoyo para todos los que nos encontramos en una situación de desamparo y desconcierto al ser diagnosticados por una patología considerada como rara...

Bueno, en esto de rara, supongo que ¿será porque seguirá siendo extraña para los médicos en cuanto a su tratamiento y diagnóstico?, porque la DSR data desde 1864. La realidad es, que al día de hoy, dos siglos después hay muchas personas afectadas por la DSR, con graves secuelas físicas, dolor crónico permanente, impotencia funcional y discapacidad con una pérdida de calidad de vida tanto laboralmente como socioeconómicamente, y un largo trasiego de médicos, especialistas... etc. que con un poco de suerte conozcan la DSR, con otro poco de suerte, te la sepan diagnosticar y con otro poquitín más...la sepan tratar adecuadamente, pero si no es así, la DSR no hace concesiones y va causando estragos a una velocidad vertiginosa.

Yo creo que uno de los mayores problemas de la DSR y sienten ser demagógica: Es la falta de efectividad médica para su diagnóstico y tratamiento.

Los tratamientos son carísimos... a pesar de que tengas cobertura social... o estés afiliado a alguna compañía médica, porque lo que te dan no es suficiente para todo el despliegue de recursos que tienes que emplear. Muchos tienen además que hacer reformas en su casa para acondicionarla a su nueva situación física... o adquirir una silla de ruedas que se hace de rogar pasando por protocolos y burocracias sin sentido... mientras el enfermo se las ve y desea para desenvolverse en la vida cotidiana.

La tremenda lucha de muchos, porque después de ser condenados por "la propia SS a una enfermedad sin cura"...te nieguen el derecho a una invalidez y a percibir la remuneración correspondiente... y que ni siquiera te puedas incorporar a tu trabajo ni acceder a otro cargo de acuerdo con tus nuevas posibilidades físicas,

porque no te consideran apto, y tampoco que esa invalidez te sea reconocida....ahí quedas con tu enfermedad siendo condenado por tantas personas que te rodean, que te hacen sumirte en la más profunda desesperación...

El hecho de poder comunicarte con otras personas que padecen lo mismo que tú es un consuelo y alivio... y te das cuenta de que hay muchas más personas que viven tu mismo dolor, tus mismas inquietudes, noches de insomnio y desconsuelo, pero también te hace pensar en la gran necesidad de unión entre nosotros mismos para reclamar derechos tan básicos como incuestionables.

Hace falta especialistas implicados en esta enfermedad, despliegue de equipos de profesionales que traten de forma sincrónica la DSR, unidades especializadas en las pruebas diagnósticas específicas, asociaciones, unidades de investigación y desarrollo para los tratamientos, cobertura en un 100% de los medicamentos sobre todo considerando el largo plazo de tiempo en que hay que estar tomándolos ya que estos la mayoría son muy caros. La DSR no es cuestión de un solo médico, es que hace falta ser tratado por diversos especialistas que actúen de forma sincrónica: traumatólogos, neurólogos, reumatólogos, anestesiólogos, psicólogos y que los pacientes obtengan el beneficio conjunto de todos ellos y no de forma individual.

Ojalá esto al menos sea el comienzo de una puerta a la concienciación de la gente implicada en la materia de salud para que esta situación cambie.

Yo soy una paciente más, gracias a Dios muy recuperada, y quiero pensar que casi curada porque ya puedo ¡¡¡sostenerme en pie!!!, caminar, valirme por mí misma y porque mis dolores ya no son los de hace casi dos años.

Desde mi experiencia intento ofrecer toda mi ayuda a través de: <http://groups.msn.com/distrofiasimpaticorefleja/>. El principal objetivo es la de la comunicación entre los propios afectados, el intercambio de información, el apoyo, la comprensión...pero también está el tema más importante: ¡¡¡ser escuchados¡¡!

Asociaciones integradas en FEDER

Asociación de Lucha contra la Distrofia en España (ALDE)
• Teléf.: 914379220 • alde@distonia.org

Asociación Andaluza de Lucha contra la Leucemia «Rocío Bellido»
• Teléf.: 954181241
• aaleurociobell@telefonica.net

Asociación Catalana de Fibrosis Quística
• Teléf.: 934272228
• fqcatalana@fibrosiquistica.org

Asociación de Ataxias de Castilla-La Mancha
• Teléf.: 985097152
• acampo4@almez.pntic.mec.es

Asociación Española de Extrofia Vesical
Teléf.: 952880048 • asexve@extrofia.com

Associació d'Afectats per Retinosis Pigmentaria a Catalunya
• Teléf.: 933259200 • aarpc@virtualsd.net

Asociación Española de Afectados por Malformaciones Craneocervicales
• Teléf.: 976599242 • chiari@arrakis.es

Asociación Andaluza de Hemofilia
• Teléf.: 954240868 • andalucia@hemofilia.e.telefonica.net

Asociación Española de Déficit de Alfa-1 Antitripsina
Teléf.: 956537186 • alfa1info@wanadoo.es

Asociación de Esclerosis Tuberosa de Madrid
• Teléf.: 917193685 • escltuber@wanadoo.es

Asociación de Epidermolisis Bullosa de España
• Teléf.: 952816434 • aebe@aebe-debra.org

Asociación de Pacientes de Huntington de la Provincia de Cádiz (APEHUCA)
• Teléf.: 679897158 • apehuca@hotmail.com

Asociación de Huesos de Cristal de España (AHUCE)
• Teléf.: 914678266 • ahuce@vodafone.es

Associació de Lluita contra la Distrofia a Catalunya
• Teléf.: 932102512 • alde.c@terra.es

Asociación Síndrome de Angelman
• Teléf.: 94171878 • ramsa@eresmas.com

Asociación Nacional Síndrome de Apert
• Teléf.: 914457468 • ansapert@teleline.es

Asociación de Nevus Gigante Congénito
• Teléf.: 918161793 • asonevus@wanadoo.es

Asociación Española de Déficits Primarios Inmunitarios
• Teléf.: 918099890

Asociación Española de Angioedema Familia (AEDAF)
• Teléf.: 606153099 • aedaf-es@telefonica.net

Asociación Valenciana para el Síndrome de Prader-Willi
• Teléf.: 963471601

Asociación Balear de Afectados por la Trigonitis y la Cistitis Intersticial
• Teléf.: 971665322 • abatycipina@hotmail.com

Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram
• Teléf.: 954610327
• matimoragomez@eresmas.com

Asociación Española de Aniridia
• Teléf.: 915344342
• asoaniridia@telefonica.net

Asociación Española de Enfermos y Familiares de Gaucher
• Teléf.: 928242620
• gaucher@eresmas.com

Associació Catalana de Maltats de Huntington
• Teléf.: 933145657 • acmah.b@suport.org

Associació Catalana de Osteogénesis Imperfecta
• Teléf.: 933056205
• osteogenesisbcn@teleline.es

Asociación Española contra la Leucodistrofia
• Teléf.: 915360893 • leuco@asoleuco.org

Asociación Española de Porfirias
• Teléf.: 954340071 • porfiria.es@terra.es

Asociación d'Afectats de Siringomiela
• Teléf.: 639253356 • siringo@cconline.es

Alianza Española de Familias de Von Hippel Lindau
• Teléf.: 616050514 • alianzavhl@alianzavhl.org

Asociación Madrileña de Afectados por Síndrome de Tourette y T. Asociados
• Teléf.: 639130323 • AMPASTTA@terra.es

Asociación Síndrome de Marfan (SIMA)
• Teléf.: 965284198 • sima@marfansima.org

Asociación de Esclerodermia de Castellón
• Teléf.: 964250048
• adec@esclerodermia-adec.org

Asociación Madrileña contra la Fibrosis Quística
• Teléf.: 913015495 • fqmadrid@jet.es

Asociación Andaluza del Síndrome de Gilles de la Tourette (ASTTA)
• Teléf.: 957603161
• saludjurado@hotmail.com

Asociación para las Deficiencias que afectan al Crecimiento y al Desarrollo (ADAC)
• Teléf.: 902194256 • a.d.a.c@telefonica.net

Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis
• Teléf.: 968808437 • amhernan@ual.es

Asociación Andaluza de Ataxias Hereditarias
• Teléf.: 954361675 • asadahe@interbook.net

Asociación Catalana para la Neurofibromatosis
• Teléf.: 933074664 • info@acnefi.com

Asociación Andaluza contra la Fibrosis Quística
• Teléf.: 954086251
• fqandalucia@supercable.es

Asociación Española de Enfermedades Musculares (ASEM)
• Teléf.: 934516544 • asem15@suport.org

Asociación Española de Narcolepsia
• Teléf.: 666250594 • informacion@narcolepsia.org

Associació de Grups de Suport de l'Ela a Catalunya
• Teléf.: 933890973

Associació d'Ajuda als Afectats de Cardiopaties Infantils de Catalunya (AACIC)
• Teléf.: 934586653 • aacic@eresus.com

Asociación Valenciana Síndrome de Rett
• Teléf.: 962998313 • valenciana@rett.es

Associació d'Afectats per Productes Químics i Radiacions Ambientals (ADQUIRA)
• Teléf.: 933226554 • caps@pangea.org

Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales (AEPMI)
• Teléf.: 954420381 • aepmi@hotmail.com

Asociación Española de Ictiosis
• Teléf.: 963775740 • info@ictiosis.org

Asociación Española de Síndrome de Sjögren
• Teléf.: 915358653
• aessjogren@hotmail.com

Asociación Española de Familiares y Enfermos de Wilson
• Teléf.: 983372150 • wilsons@teleline.es

Asociación Española de Esclerodermia
• Teléf.: 917103210
• a.e.esclerodermia@wanadoo.es

Asociación Nacional de Afectados de Epilepsia Mioclónica de Lafora
• Teléf.: 925292156 • lafora@retemail.es

Asociación Catalana para el Síndrome de Prader-Willi
• Teléf.: 963471601
• praderwillicat@xarxabcn.net

Asociación Andaluza de Síndrome de X Frágil
• Teléf.: 959280190 • sxf_andaluza@yahoo.es

Asociación Española de Prader Willi
• Teléf.: 915336829 • Fax.: 915547569
• aespw@prader-willi-esp.com

Asociación Española del Síndrome de Joubert
• Teléf.: 917782286 • bruano@ree.es

Asociación Nacional de Afectados por los Síndromes de Hiperlaxitud o Hipermovilidad y otras Patologías Afines (AASH)
• Teléf.: 928464607 • hiperlaxitud@canarias.org

Asociación Catalana de Fenilcetonuria (PKU) y otros trastornos metabólicos
• Teléf.: 637293712 • opku@hotmail.com

Asociación Andaluza de Síndrome de Fatiga Crónica
• Teléf.: 955085440

Asociación Huesos de Cristal Madrid (AMOI)
• Teléf.: 916802284 • informacion@ahucemadrid.org

Asociación Española de Paraparesia Familiar
• Teléf.: 630532475 • aepef@yahoo.es

Asociación de Enfermos de Mastocitosis
• Teléf.: 916097289 • majerez@desinsl.com

Asociación Extremeña contra la Fibrosis Quística
• Teléf.: 924555709 • fibqextremadura@terra.es

Asociación Española de Linfangioleiomiomatosis
• Teléf.: 918584730 • aelam@telefonica.net

AHEDYSIA Asociación Humanitaria de Enfermedades Degenerativas y Síndromes Infancia y Adolescencia
• AHEDYSIA@wanadoo.es

ANAYERP Asociación Nacional de Enfermedades Reumáticas Pediátricas
• Teléf.: 630509024 • pvalerope@coma.es

CRECER Asociación Nacional para Problemas del Crecimiento
• Teléf.: 968346218 / 968902202 / 968902203
• crecer@crecimiento.org

GRAPSIA Grupo de Apoyo del Síndrome de Insensibilidad a los Andrógenos
• Teléf.: 654987482 • grapsia@yazzfzfree.com

AVAHE Asociación Valenciana de Enfermedad de Huntington
• Teléf.: 963309040 • a_v_a_e_h@hotmail.com

Asociación Nacional de Amigos de Arnold Chiari
• Teléf.: 605244961 • amigosdechari@hotmail.com

Asociación Fiebre Mediterránea Familiar
• Teléf.: 963253116
• fiebre_mediterranea_familiar@yahoo.es

Asociació Catalana del Síndrome de Rett
• catalana@rett.es

Asociación Española de Anemia de Fanconi
• Teléf.: 921508681
• info@asoc-fanconi.es

Asociación Nacional de Afectados por Síndromes de Ehlers Danlos e Hiperlaxitud (ASEDH)
• Teléf.: 934296529 • asedh@asedh.org

Asociación SanFilippo España
• Teléf.: 617080198 • asanfilippoe@hotmail.com