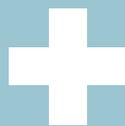


# SALUD



Un afectado de progeria

## Raras pero no invisibles

**La progeria, un envejecimiento del cuerpo ocho veces más rápido que lo normal; la fibrodiasplasia osificante progresiva o síndrome del hombre roca que convierte en hueso los tejidos de los músculos, tendones y ligamentos; o la elefantiasis, un síndrome caracterizado por el aumento enorme de algunas partes del cuerpo, son algunas de las casi 7.000 enfermedades de las consideradas como raras (ER).**

Enfermedades minoritarias, enfermedades huérfanas, enfermedades raras... un fenómeno que año tras año lucha por hacerse hueco entre nuestro titulares pero que a día de hoy vive situación de desamparo informativo y escasez de recursos. Consideradas como raras debido a la baja incidencia en la población, este tipo de padecimientos no

generan el suficiente interés económico a la industria farmacéutica, lo que tristemente reduce la investigación clínica y experimental que pueda dar soluciones y tratamientos.

Además de ser minoritarias, la misma enfermedad varía mucho entre aquellos que la padecen, lo que aún complica más el día a día de las familias ya que

transforma una enfermedad desconocida en un caso prácticamente único.

### **El sufrimiento de la incertidumbre**

Hablar de enfermedades raras es hablar de desinformación, falta de recursos, desatención a las familias e incertidumbre. Además de los pacientes que sufren estas enfermedades,

existe un daño colateral incuantificable que afecta a las familias que viven estos casos. Estos padres y madres suelen ser las voces que demandan cambios ante esta situación.

Debido a la falta de interés del sector privado, se solicitan desde hace años una serie de cambios legislativos que ayuden a lidiar con estos casos de forma integral, incluyendo una fuerte inversión en el tratamiento y la investigación de estos casos que según los expertos es la única vía para solucionar parte de este problema social. Con la situación que se vive hoy en día, ante un nuevo caso de enfermedad rara se vive un proceso que comienza con la dificultad en el diagnóstico, lo que deriva en falta de información y, por tanto, en un calvario de las dudas, desaliento y temor de cara al futuro.

# SALUD



## Las ER en cifras

**5.000 - 7.000**  
enfermedades raras conocidas

**4.000** de ellas no tienen cura  
**30 millones** de europeos padecen ER

**+3.000.000 millones**  
de españoles afectados

**7%** población mundial afectada  
**2/3** casos surgen antes de los 2 años de edad

**80%** de las ER tienen un origen genético  
**65%** son graves e invalidantes

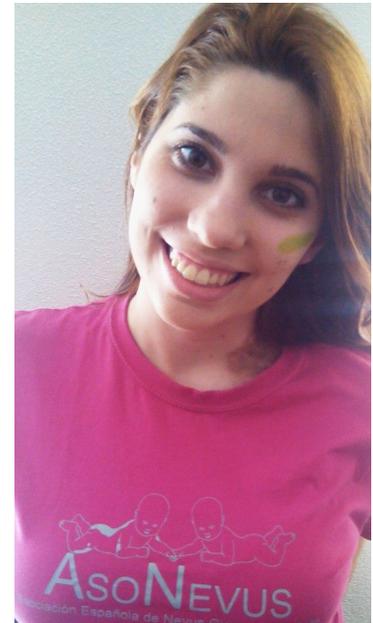
**200** asociaciones forman la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

## Más información

Para seguir informándote sobre las ER, consultar sintomatologías, conocer las diferentes asociaciones que componen la federación de enfermedades raras o descubrir cómo ayudar o ser ayudado, consulta: [www.enfermedades-raras.org](http://www.enfermedades-raras.org)

## Retos de futuro

Es una tarea de todos ser conscientes de estas afecciones. Aumentar la visibilidad de los casos se marca como el punto de partida para lograr las metas que comentábamos anteriormente. El pasado martes 28 de febrero se celebró el Día Mundial de las Enfermedades Raras, un día que busca concienciar y sensibilizar a la sociedad sobre esta problemática y reclamar los cambios que mejoren la situación. Tal y como rezaba su eslogan, "la investigación es nuestra esperanza".



## Hablamos con ... **Marta Andréu**, Reina de la Sal 2016

**>> VISTA ALEGRE: ¿Cuál es tu relación con las enfermedades raras?**

**MARTA:** Estoy afectada por una de ellas. Soy un grano de arena en esta inmensa playa poco estudiada. En mi caso se trata del Nevus Melanocítico Gigante Congénito (NGC), una anomalía cutánea, un trastorno genético y no hereditario que se identifica por la presencia de un lunar gigante de pigmentación oscura, que puede abarcar desde el 10 hasta el 90% del cuerpo del afectado. Afecta únicamente a 1 de cada 50.000 nacimientos.

**>> V. A.: ¿Qué te supone en el día a día?**

Los problemas del NGC son principalmente estéticos. Aunque no debemos olvidar que el lunar tiene grandes ramificaciones y puede ser peligroso dependiendo de la zona que cubre. Además de todo esto, estamos hablando de un gran lunar y, por tanto, la precaución con la exposición solar debe ser máxima.

**>> V. A.: Se denuncia cierto desamparo de los pacientes por parte tanto del sector público como privado, ¿coincides con esta opinión?**

Es cierto que tenemos que gritar muy fuerte para que se nos oiga. En mi caso, nos apoyamos mucho en nuestra asociación. Hace ya 17 años que Francisca Fernández preguntó, a nivel nacional, si alguien conocía o padecía la enfermedad que tenía su hijo. Así nació AsoNevus, una asociación sin ánimo de lucro que pusimos en marcha entre 8 familias españolas, a día de hoy componen más de 160 socios. Nuestro objetivo es fomentar el conocimiento sobre el NGC, mejorar los protocolos médicos y tratamientos y sobre todo ofrecer apoyo a los familiares de los afectados.

**>> V. A.: ¿Es AsoNevus una de esas asociaciones que forman FEDER?**

Efectivamente, formamos parte de ese conglomerado de más de 200 asociacio-

nes que buscan recursos y soluciones a las diferentes ER. En nuestro caso, actualmente estamos buscando financiación para el proyecto de investigación de la genetista francesa Dra. Heather Etchevers y organizando encuentros con especialistas que nos informen sobre avances y nuevas técnicas.

**>> V. A.: ¿Qué desearías conseguir desde AsoNevus?**

Podría resumirlo en conseguir que en los futuros nacimientos de bebés con NGC, los padres reciban información, se conozca la enfermedad y sepan a dónde acudir y con quién hablar. Algo totalmente diferente a lo que sufrieron mis padres hace 24 años.