

## SOCIEDAD

## ENFERMEDADES RARAS

# FEDER: “Somos la voz de más de tres millones de personas en España”

## Más de 40.000 patologías diferentes detectadas en Castilla-La Mancha

**Alba Díaz Sánchez Ariadna Burgos Hernández Natalia Martínez Bascuñana/El Observador.** Cada día son más las personas que sufren enfermedades raras o poco frecuentes en nuestro país. Según la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) son más de tres millones las personas que no tienen un diagnóstico concreto para su enfermedad. Esto se debe a que son tan extrañas que no hay recursos ni medios suficientes para darles la cobertura que necesitan. Pero no por eso hay que dejarlas en el olvido y se debe luchar por encontrar un tratamiento para cada una de ellas.

La gravedad de estas enfermedades varía según cual sea, pero lo que lo hace más grave y preocupante es la poca implicación que existe en la búsqueda de soluciones solo por no llegar a una cantidad considerable de personas por el hecho de ser muy específicas. Según las preguntas frecuentes realizadas por la FEDER a los propios pacientes, estos afirman que: “le puede ocurrir a cualquiera, en cualquier etapa de la vida. Es más, no es extraño padecer una enfermedad rara.”

Debido a la repercusión que ha tenido estos últimos años, cada vez son más los alarmados por este asunto. Y por ello, se suman a encontrar respuestas que ayuden a superar este tipo de enfermedades.

### Castilla-La Mancha

Recientemente, los miembros de Farmacia Hospitalaria de siete hospitales públicos de Castilla-La Mancha han colaborado en la creación del libro “Atención farmacéutica en casos clínicos. Enfermedades Raras”.

Este manual estudia diversas patologías poco frecuentes. Como son Behcet, de Fabry, de Menkes, de Pompe, hemoglobinuria paroxística nocturna, mielofibrosis idiopática, tirosinemia, trombocitopenia inmune primaria, enfermedad de Wilson y defectos del Ciclo de la Urea. Concretamente en Cuenca habría 18.000 pacientes con Enfermedades Raras según extrapolaciones realizadas por la Organización Mundial de la Salud (OMS).

Uno de los casos específicos de estas Enfermedades Raras lo encontramos en Motilla del Palancar, provincia de Cuenca, donde Miriam Gómez Viedma padece una de estas enfermedades poco frecuentes: Hipertensión Intracraneal (HIC). Esta enfermedad produce constantemente líquido cefalorraquídeo dentro del cráneo, lo que hace que la presión aumente demasiado causando fuertes dolores de cabeza. Síntomas que se pueden confundir con un dolor insoportable de migrañas. La única forma de extraer el líquido cefalorraquídeo es mediante punciones lumbares, pero estas no se pueden hacer de forma muy seguida.

Algunos de los efectos secundarios pueden ser pérdida de memoria o inflamación de los nervios ópticos que conlleva a hacer más difícil el día a día de las personas que lo padecen. A pesar de todos estos síntomas, estos no suelen degradar el físico de quién lo sufre por lo que algunos sujetos ponen en cuestión esta enfermedad.

Aunque hay poca visibilización de las Enfermedades Raras en los últimos años se han incrementado el número de las asociaciones potencialmente preocupadas por este asunto. El coordinador de la FEDER en Castilla-La Mancha, Juan José Prieto, sufre

síndrome de Apert. Él mismo asegura en una entrevista concedida al ABC hace unos meses que “tenemos muchos proyectos. En política, acercando a los políticos a nuestra problemática; en cuanto a la ciudadanía, a través de mesas informativas; en los niños con el libro infantil La historia de Federito, el trébol de cuatro hojas. Este tipo de iniciativas, sobre todo en el caso de los niños, buscan terminar con el rechazo social que sufrimos muchos de nosotros cuando salimos a la calle, algo que desgraciadamente pasa mucho”.

Y es que el estigma social es muy difícil de erradicar, por eso son necesarias unas políticas educativas unificadas que hagan entender, desde los más pequeños a los más grandes, que tener enfermedades no tan comunes no significa ni contagiar ni ser un ser raro. Tan solo son personas con cualidades o habilidades distintas a otras.

El coordinador añade que un problema clave en la búsqueda de diagnósticos eficientes para estas enfermedades es el dinero, “si una compañía no se va a hacer millonaria fabri-

cando un fármaco, no lo va a hacer”.

ADEFHIC colabora con FEDER. Es una asociación de enfermos y familiares de Hipertensión Intracraneal Idiopática/Pseudotumor Cerebri. Fue fundada con el objetivo de dar apoyo a todas aquellas personas, no solo las que sufren esta patología, sino otras derivadas de ella.

Estas asociaciones son un gran apoyo, sobre todo psicológico, para los pacientes, que lejos a veces de encontrar un hueco en la sociedad, se sienten muy identificados con personas que están pasando por situaciones similares.

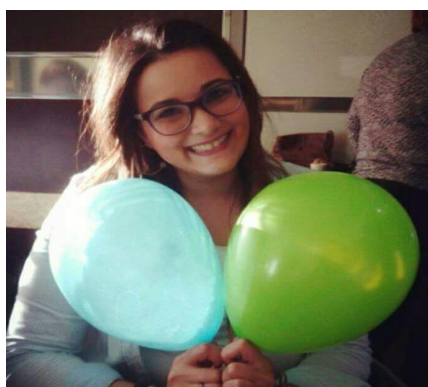
Así pues, muchas veces aunque no se encuentra la cura a estas patologías, el apoyo moral y la aceptación por parte de la sociedad puede ser clave para que ellos mismos se encuentren bien y tengan fuerza para dar a conocer cada caso y luchen por investigaciones, las cuales podrían cambiar su futuro.



Fuente: Omicrono

## “Yo era la que pedía cada quince días una punción lumbar, pero no se puede”

Miriam Gómez Viedma tiene 28 años, a los 22 le diagnosticaron Hipertensión Intracraneal. Durante casi toda su vida, ella y los médicos pensaban que sufría migrañas. Su día a día se vio truncado tras una gran crisis en la que el neurólogo conquense, Félix González, del que ella afirma estar muy agradecida, “es el mejor neu-



Fuente: Miriam Gómez

rólogo que yo me he cruzado en mi vida”, le diagnosticó dicha enfermedad.

Actualmente, el único remedio que por ahora existe es introducir una válvula que regula el líquido que la paciente va generando constantemente, pero Gómez asegura que en su caso ha dejado de funcionar, se ha obstruido, se ha roto o simplemente es que ella está funcionando “pero mi cuerpo está generando mucho

más de lo que la válvula puede tirar”. Tras cinco operaciones, pérdidas de memoria y un déficit en su calidad de vida, la Seguridad Social sigue sin concederle la baja, por lo que su médico decidió dársela por depresión ya que no podía seguir un ritmo de vida normal. Cuenta que cuando sufre grandes crisis tiene que irse a vivir a casa de su tía, puesto que vive sola. Del mismo modo, cuando acaba la jornada laboral, a veces tiene que recurrir a la morfina porque tiene dolores insoportables.

Es miembro de la Junta Directiva de la asociación ADEFHIC, cargo que le permite estar un poco más activa y cercana a otras perso-

nas que pasan por lo mismo que ella. Uno de los métodos para conseguir dinero es la venta de ambientadores y pulseras solidarias entre otras. El día 31 de marzo y el 1 de abril han conseguido poner un stand en el Festival de Jerez de la Frontera “La Primavera Trompetera” donde además de vender productos con su logo servirán para dar conciencia de su causa.

La entrevistada transmitió durante toda la conversación su serenidad y fortaleza, explicando que aunque duda que le llegue una solución a tiempo, lo peor es darte cuenta de todo, “eres consciente de tus fallos y eso te provoca mal estar y más depresión”.