

Podría haber 40.000 personas con enfermedades raras en Córdoba

Abandonados a su suerte

Aunque la Consejería de Salud presenta esta semana el Plan Andaluz de Enfermedades Raras, los afectados por estas patologías critican la atención sanitaria que reciben y la escasa investigación que se lleva a cabo en la actualidad

Antonio Higuera

a.higuera@lacalledecordoba.com

Incertidumbre, desesperación y sentimiento de abandono a partes iguales. Un vía crucis en busca de un diagnóstico fiable. Así relata su experiencia Francisca Villa, una cordobesa de la localidad de El Carpio afectada de Miastenia gravis, una de las más de 6.000 enfermedades raras que se conocen actualmente. "He pasado un calvario yendo de un médico a otro porque nadie acertaba con el diagnóstico. Me decían que no me pasaba nada e incluso llegué a pensar que la fatiga que sentía era una paranoia mía."

Este es el denominador común que caracteriza a quienes sufren una patología poco frecuente, muchos de los cuales soportan las consecuencias de su enfermedad sin recibir tratamiento debido a la dificultad para encontrar un diagnóstico correcto.

Vidas en peligro

Francisca pudo perder la vida en varias ocasiones sin que ningún médico supiera explicarle el porqué. "Estuve en Urgencias del Hospital Reina Sofía y no me hicieron pruebas diagnósticas. Nadie me decía nada. Sólo cuando fui a la consulta de un oculista privado porque se me caían los párpados, me dijeron que podía tener Miastenia," "Aquel día fue la primera vez que oí esa palabreja y se le vino el mundo abajo. "Al ser una enfermedad rara no recibimos apoyo de nadie," reconoce Francisca. Ahora "un día estoy mal y otros peor, a pesar de haberme operado y de tomar 27 pastillas al día."

Y es que ésta es una enfermedad neuromuscular de origen inmunológico que se caracteriza por una gran debilidad de muscular, algo que puede llegar a provocar paradas respiratorias debido al bloqueo que afecta a los músculos que controlan la respiración. En la Asociación Española de Miastenia Gravis, con sede en la localidad de Fernán Núñez, estiman que "puede haber afectadas en España alrededor de 6.000 personas," apunta la presidenta, Esther Chiqueros. El colectivo se ha convertido en un referente a nivel mundial y centra su labor en divulgar los síntomas de una enfermedad poco conocida y difícil de diagnosticar. "La miastenia suele confundirse con otras enfermedades y el paciente puede estar años dando vueltas de médico en médico. Además, la investigación es escasa porque, si no hay beneficios económicos, no interesa experimentar tratamientos," afirma Chiqueros.

Demandan apoyo institucional

A pesar de que las enfermedades raras tienen poca prevalencia -el indicador utilizado es de 5 casos por cada 10.000 habitantes-, lo cierto es que se estima que sólo en Andalucía puede haber más de 400.000 personas afectadas por diferentes patologías poco frecuentes. En términos proporcionales a la población, sólo en la provincia podrían ser 40.000 las personas aquejadas por estas dolencias. "Hay enfermedades que afectan a una sola persona en todo el país y cada día recibimos llamadas de casos nuevos de enfermedades que no se conocen," explica Emilio Martín, de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Quienes se encuentran en esta tesitura se sienten marginados por la incapacidad que demuestra el sistema sanitario a la hora de abordar sus casos. "Los afectados por enfermedades raras nos sentimos discriminados, porque no existen profesionales que sepan atender estas enfermedades," afirman en Feder. Sólo un dato resulta esclarecedor: el 30 por ciento de las solicitudes de segunda opinión médica que se registran en Andalucía se refieren a posibles enfermedades raras.

Muchos enfermos no reciben tratamiento y terminan muriendo sin diagnosticar. Según los datos que maneja FEDER, el 35 por ciento de las muertes en menores de un año de vida se debe a enfermedades raras, una tasa que se sitúa en el 10 por ciento entre los uno y cinco años y en un 12 por ciento entre los cinco y quince años.

En opinión de la Asociación del Defensor del Paciente, las Administraciones están obviando su responsabilidad en el tratamiento de estas afecciones. "La excusa de que es una enfermedad rara muchas veces es más que suficiente para que la Administración se quite de en medio. No se invierte el suficiente dinero para paliar este tipo de situaciones," manifiesta Carmen Flores, presidente de la organización.

La Junta presenta un plan

La Consejería de Salud se ha puesto manos a la obra para paliar esta situación y la próxima semana presentará el Plan andaluz de Enfermedades Raras. Se trata de un instrumento que pretende el abordaje sociosanitario integral de estas patologías y que aportará propuestas de mejora en aspectos como la organización asistencial,

la investigación y el desarrollo de nuevos métodos diagnósticos sobre enfermedades poco frecuentes.

Entre los aspectos más relevantes se encuentran la detección e identificación de los profesionales y equipos más expertos, las investigaciones más útiles, así como las unidades y centros de referencia para el abordaje de estas patologías. El plan también contemplará diferentes acciones encaminadas a la formación de los profesionales, además de la disponibilidad y producción en su caso de medicamentos huérfanos (aquellos no desarrollados por la industria farmacéutica por razones financieras y que responden a necesidades de salud pública).

Importante labor asociativa

Aunque en Andalucía existen recursos en marcha como la Red Epidemiológica de Investigación de Enfermedades Raras (Repier), son las asociaciones de afectados y familiares quienes tiran del carro a la hora de asesorar y divulgar aspectos de estas enfermedades. "Existen carencias en la formación de especialistas y no hay protocolos de actuación ni tratamientos adecuados, así que los pacientes tenemos que movernos por vías muy diferentes. Hay personas que terminan acudiendo a curanderos por desesperación," afirma Salud Jurado, presidenta de la Asociación Andaluza de Síndrome de Tourette y Trastornos Asociados, sita en Puente Genil.

La investigación y mejora de tratamientos urge en casos como la enfermedad de Corea de Huntington, un mal degenerativo y neurológico de carácter hereditario que afecta a uno de 10.000 habitantes. "Aparece con espasmos musculares, fallos de memoria y problemas al caminar," explica Rafaela Sánchez, presidenta de la asociación en Córdoba. Pero la evolución de la enfermedad puede durar hasta veinte años, lo que finalmente convierte a los enfermos en grandes dependientes. El deterioro del enfermo merma sobre manera la salud de los cuidadores hasta el punto de afirmar: "es una tortura cuidar todo el día a una persona que ya no puede hacer nada sola."

► Punto de Atención

Córdoba acoge la I Jornada Nacional sobre Miastenia Gravis

El Hospital Universitario Reina Sofía de Córdoba servirá de punto de encuentro para la I Jornada Nacional de Miastenia Gravis, que tendrá lugar el próximo sábado 20 de octubre en el salón de actos del complejo sanitario. El encuentro ha sido impulsado por la Asociación Española de Miastenia Gravis, cuya sede se encuentra en la localidad cordobesa de Fernán Núñez, la cual se ha erigido en el colectivo pionero a nivel nacional en el asesoramiento y divulgación sobre los efectos de esta enfermedad.

Al encuentro acudirán profesionales de todo el país especializados en el tratamiento y diagnóstico de esta patología, cuyo abordaje terapéutico se lleva a cabo con medicamentos y también con intervención quirúrgica. Precisamente en relación con este último apartado intervendrá el cirujano torácico del Reina Sofía, Carlos Bahamonde, quien explicará los avances experimentados a la hora de aplicar la timectomía en pacientes miasténicos. "La intervención supone la extirpación del timo, una glándula situada detrás del esternón y responsable del desarrollo de la inmunidad," aclara el doctor, quien asegura que "la intervención apenas registra mortalidad y tiene unas expectativas del 80% de mejoría en las intervenciones que se practican." Asimismo, también se tratará el afrontamiento psicológico de quienes sufren esta afección.

Semanario La Calle de Córdoba