

# LA LUCHA CONTRA LAS ENFERMEDADES RARAS

## LO POCO FRECUENTE

Gracias al trabajo en Almería de médicos como Gema Esteban y de organizaciones como la Fundación Poco Frecuente, las enfermedades raras tienen más visibilidad y mejor tratamiento.

FUNDACIÓN POCO FRECUENTE

MIGUEL BLANCO / FOCO SUR

MIGUEL BLANCO  
FOTOS: M.B. / ARCHIVO

**A**lmería se está convirtiendo en el altavoz de las enfermedades raras o poco frecuentes. La labor de difusión y apoyo a la investigación de la Fundación Poco Frecuente, el trabajo realizado desde hace más de 20 años en la Universidad de Almería, con el apoyo asimismo de su Consejo Social, el esfuerzo realizado por médicos como Gema Esteban, que dedican su tiempo libre para facilitar la vida a los pacientes y avanzar en la búsqueda de medicaciones efectivas, e incluso la capacidad de movilizar a los almerienses del colegio La Salle, que organiza cada año una carrera solidaria para este colectivo con gran éxito de participación, están logrando que 'raro' no sea necesariamente sinónimo de 'desconocido' en nuestra provincia. Y, además, han colocado a Almería en primera línea de algunas investigaciones internacionales. Las enfermedades poco frecuentes afectan a menos de una persona de cada 2.000. Pero hay entre 6.000 y 8.000 identificadas. Así, aunque cada una de ellas es 'rara', entre todas suman en España tres millones de afectados. Si ampliamos a Europa, son 30 millones, cerca del 8% de la población total. Y en nuestra provincia, se calcula que hay entre 40.000 y 50.000. «La estimación es que hay una prevalencia del 7% de la población con una enfermedad rara», confirma Alberto Asencio, de la Fundación Poco Frecuente, que desde hace dos años trabaja en Almería para difundir las enfermedades raras y financiar estudios de investigación sobre ellas. Asencio señala que «se habla de enfermedades poco frecuentes, pero son números grandes». Además, añade, «son tres millones de pacientes que padecen la enfermedad, pero

no viven solos, tienen una familia, un entorno». Por eso, asegura que «hay que volver a construir los conceptos de salud y enfermedad que tenemos».

Las cifras que manejan los especialistas son en muchos casos estimaciones, porque no hay registros a nivel nacional de todas. Y porque tampoco hay especialistas de cada una de ellas en todos los centros de salud, sería imposible, y esto hace que en ocasiones el diagnóstico tarde años. Según el 'Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España 2017', a uno de cada cinco pacientes, el 20%, tardaron más de diez años en identificarle la enfermedad que sufría. Y otro 20%, estuvo esperando entre cinco y diez años. Un tiempo en el que muchas de estas enfermedades van haciendo estragos en la salud de quienes las sufren.

### SÍNDROME DE WOLFRAM: RARA ENTRE LAS RARAS

«Las enfermedades poco frecuentes, en un 80%, son genéticas, por lo que sería muy importante el diagnóstico precoz y el consejo genético», explica la doctora Gema Esteban. Médico de familia, desde este verano en el Centro de Salud de Cabo de Gata, ella dedica buena parte de su tiempo libre al estudio, investigación, asesoramiento, formación, diagnóstico y seguimiento de casos de Síndrome de Wolfram, una enfermedad rara dentro de las enfermedades raras: si para ser poco frecuente tiene que darse en menos de una persona por cada 2.000, en este caso solo hay un enfermo por cada 770.000 personas. De los reconocidos en el mundo, solo hay 39 en España. A la mayoría los ha identificado la doctora Esteban desde que puso en marcha la Asociación Española para la Investigación y Ayuda al Síndrome de

Wolfram, en 1999, con la carrera recién terminada, tras haber conocido el caso de un médico cuyos tres hijos padecían la enfermedad. Por aquél entonces, la esperanza de vida de los afectados por el Síndrome de Wolfram era de 25 años. Hoy, cuenta Esteban, «tenemos una chica de 45 años que está trabajando y además ha tenido un hijo». La enfermedad es, como en muchas de las poco frecuentes, complicada en el sentido de que afecta a diversos órganos y porque acaba siendo discapacitante. Comienza en la niñez, como un caso de diabetes melitus o de tipo 1. Pero poco a poco va a afectando al nervio óptico, degenerando la visión, y al oído, provocando sordera.

Asimismo, causa otro tipo de diabetes, llamada 'insípida', que hace a quien la padece beber ingentes cantidades de líquido. «Cuando empecé con esto, conocí a una chica que trabajaba en un quiosco de la ONCE enfrente de un supermercado y todo el rato cruzaba al supermercado a por garrafas de agua, porque todo lo que bebes lo orinas, puedes perfectamente, si no estás en tratamiento, orinar 15 litros, que además debes ingerirlos», explica la doctora, que en cualquier caso recuerda que, una vez identificada, «este tipo de diabetes tiene buen control dándole la hormona sustitutiva».

La experta en Wolfram añade a la serie de dolencias que provoca esta enfermedad las «alteraciones urológicas», que provocan que «los pacientes, conforme va evolucionando la enfermedad, tengan que sondarse para poder orinar, porque si no, se daña el riñón». Antes, añade, esto «era una causa de mortalidad, pero lo hemos podido controlar».

Otra componente importante del Wolfram son los problemas en el sistema nervioso, que provocan una alteración del equilibrio que, suma-



Arriba, Alberto Asencia, Niko, Manu Muñoz, Antonio Bañón, Magdalena Cantero, Gabriel Aguilera y Patricia Rocamora, ante el mural de la UAL; carrera por las enfermedades raras organizada por La Salle; abajo, autoridades en el III Foro Poco Frecuente.



MIGUEL BLANCO / FOCO SUR

da a las de la vista y la del oído, son «una fuente de estrés bastante importante para el afectado», asegura la doctora Esteban. En este sentido, cuenta que entre las pacientes con Síndrome de Wolfram a los que trata hay «una chica que ha hecho una carrera universitaria extraordinaria, es muy brillante, y en los últimos años tenía problemas porque quería hacer cosas como cualquier chica de 25 años y no podía, porque no veía y además se estaba quedando incomunicada por la sordera, y eso le generaba un estado normal de ansiedad». Ahora, añade, «se ha hecho un implante cloquear y este año, cuando ha estado aquí en las valoraciones, era increíble lo bien que se relacionaba con todos, había cambiado radicalmente».

Esas valoraciones a las que se refiere la especialista son unas jornadas intensivas de pruebas que se llevan a cabo en Almería gracias a su empeño. Acuden pacientes de toda España, incluso de fuera, para confirmar diagnósticos y recibir las pruebas necesarias para valorar el estado y la evolución de la enfermedad. Se realizan pruebas en diez especialidades, de oído, vista, psicológicas y pediátricas, entre otras. Muchas de ellas, en las provincias de origen no se las hacen. Por ejemplo, porque como se sabe que acabarán perdiendo la vista, se les saca de las visitas periódicas al oftalmólogo.

### III FORO POCO FRECUENTE

Con el objetivo de continuar con su labor de difusión de las enfermedades raras, la Fundación Poco Frecuente organizó el pasado mes de julio el III Foro Poco Frecuente, en el que anunció que va a realizar un Estudio de prevalencia y calidad de vida de los aquejados por este tipo de enfermedades, con la colaboración del Hospital Universitario Torrecárdenas. Este será otro paso adelante para continuar abriendo caminos a la esperanza para los enfermos.

Durante la celebración de este tercer foro, en el Museo de la Guitarra de Almería, y que inauguró la presidenta del Parlamento andaluz, Marta Bosquet, y al que asis-

## Investigación almeriense

La labor de la doctora Gema Esteban con el Síndrome de Wolfram ha derivado en que Almería forme parte, junto a Birmingham, París, Montpellier y Lodz, de un ensayo clínico dirigido por el experto mundial en la enfermedad Timothy Barrett, en el que se va a analizar la eficacia de un medicamento para esta enfermedad. En nuestra provincia, el ensayo clínico se reparte entre La Inmaculada, para otorrino y oftalmología, y el resto de pruebas se ha acreditado al distrito Almería. En Almería el ensayo se está llevando a cabo con trece pacientes de toda España, que cada cuatro meses vendrán a recibir el tratamiento. El ensayo clínico tenía que haber empezado antes del verano, pero «hubo un problema por culpa del Brexit» que retrasó su puesta en marcha hasta este otoño, explica Esteban. Y esto ha supuesto un problema, ya que para entrar a formar parte del ensayo, el enfermo tiene que cumplir unos criterios de inclusión muy estrictos. Uno de ellos es que «no se aceptan pacientes que tengan una agudeza visual por debajo de un tope, porque se mide cómo la visión se estabiliza o mejora», explica la doctora, que señala que toda la burocracia, para las enfermedades raras, es un problema, porque las enfermedades van avanzando más rápido que esa burocracia. Así, durante la espera provocada por el Brexit, hay algunos pacientes que ya no han podido entrar en el ensayo porque han perdido la vista.

El éxito de este ensayo sería un gran paso adelante en el tratamiento del Síndrome de Wolfram, ya que, como recuerda Antonio Bañón, presidente de la fundación Poco Frecuente y profesor de la Universidad de Almería, apenas hay tratamientos para las enfermedades raras, «podríamos decir que para el 5% aproximadamente». El resto, no tiene tratamiento, y los que hay «son sobre todo de carácter paliativo», señala Bañón, que asegura que, por este motivo, «es muy importante investigar en terapia génica, que nos va a permitir encontrar más soluciones, no solo aliviar los síntomas, sino curarlas».

Alberto Asencio, profesor en el IES Argar de Almería y miembro también de la Fundación Poco Frecuente, tiene claro que «a la investigación sobre enfermedades poco frecuentes en España todavía le queda mucho recorrido». En este sentido, asegura que hay «grandes investigadores pero faltan recursos, sobre todo económicos». En el caso de las enfermedades raras, «son las fundaciones y asociaciones de enfermos las que están tirando de los investigadores, a través de donaciones, ayudas privadas, de mucho trabajo y mucho esfuerzo», explica Asencio, que añade que «así es como la investigación va saliendo adelante». Aunque es cierto que existen proyectos de investigación nacionales y se dan becas para investigar, estas «no cubren de forma suficiente el espectro de las enfermedades poco frecuentes, sobre todo porque como se identifica que es algo que tienen tres o cuatro, parece que no merece la pena, cuando no es así», lamenta Asencio, que destaca que en el caso de las enfermedades poco frecuentes, «cuando estudias una, no solamente atas esa, sino que ayudas a 40 o 60 enfermedades que tienen características similares».

Bañón cuenta además que «la Fundación Poco Frecuente está implicada en la promoción de la terapia génica, pero también le interesa mucho la investigación social, de la que se habla poco pero que es también esencial. La situación de los hermanos, por ejemplo, de los niños con enfermedades poco frecuentes es uno de los proyectos que estamos iniciando».

Asimismo, explica que «desde hace mucho tiempo trabajamos en la comunicación de enfermedades raras, cómo trasladar los mensajes para que sean equilibrados, adecuados, que huyan del sensacionalismo». Y añade que «hay otras actividades de carácter social y de visibilización, que también corresponde hacer a la Universidad de Almería». Tanto Alberto Asencio como Antonio Bañón forman parte del grupo ECCO, Escudos Críticos de la Comunicación, de la Universidad de Almería, «en la que una de las líneas de investigación preferentes siempre ha sido la de las enfermedades raras. El primer proyecto sobre comunicación y enfermedades raras que se ha hecho en España se ha hecho en la Universidad de Almería», destaca Bañón. De la misma manera, la doctora Gema Esteban pertenece al Laboratorio de Antropología Social y Cultural, LASC, de la UAL, desde el que lleva a cabo sus investigaciones sobre el Síndrome de Wolfram.



Gema Esteban.

MIGUEL BLANCO / FOCO SUR

## Un mural en la UAL para visibilizar las enfermedades poco frecuentes

El pasado mes de marzo, la Universidad de Almería acogió un acto de visibilización de las enfermedades raras. Fue una 'performance' a cargo de los artistas Manu Muñoz y Niko, con la ayuda de 137 alumnos de Bachillerato del IES Argar y de Ciclos Formativos y Bachillerato de La Salle. En el evento, se creó un mural con los nombres de 245 enfermedades poco frecuentes, para lo que los alumnos fabricaron las plantillas necesarias y luego, junto a Muñoz y todo el que quiso participar, imprimieron los nombres de las enfermedades con estampas impregnadas en pintura, una técnica usada por grafiteros.

El acto estuvo impulsado por la Fundación Poco Frecuente y el Consejo Social

hace muchos años en hacer visible algo tan invisible como son las enfermedades raras o poco frecuentes, que tienen tanta incidencia en Andalucía, más de 800.000 personas padecen una enfermedad rara», asegura Magdalena Cantero, presidenta del Consejo Social, que añade que «desde la Fundación Poco Frecuente, nos plantearon hacer algo que quedase para el recuerdo, por eso se ha hecho en este espacio que tiene tanta importancia y tanto tránsito de alumnos».

La idea del mural fue de Manu Muñoz, que había donado previamente una de sus obras a la fundación y estaba en contacto con ellos desde entonces. Cuando le preguntaron qué idea se le ocurría para conmemorar el Día de las Enfermedades Poco Frecuentes en la UAL, «les dije que podíamos hacer un mural, algo en lo que la gente participase, más lúdico, no la típica conferencia en la que la gente se implica pero de forma ociosa, así empezó la idea», comenta Muñoz, que cuenta que para el diseño «cogimos como modelo un degradado para representar el arcoíris, con una plantilla de mecanismo muy sencillo para que la gente pudiese participar».

El mural, y su proceso de creación, han dado más visibilidad a las enfermedades poco frecuentes y el resultado, que se pretende que «permanezca durante mucho tiempo», asegura Cantero, sirve de recordatorio a los alumnos y profesores que a diario pasan por delante de él. También da luz a la fundación, que como cuenta Bañón, quieren que «tenga mucha presencia en Almería pero con la intención de proyectarla; de hecho, pertenece a FEDER, la Federación Española de Enfermedades Raras».



Alumnos, durante la creación del mural.

MIGUEL BLANCO / FOCO SUR

tieron representantes de todas las administraciones, la Fundación Poco Frecuente recibió el Certificado del Sistema de Gestión de calidad basado en la normativa UNE-EN ISO-9001.2015, que garantiza la transparencia y buena gestión de esta fundación.

Un mes antes, con la doble intención de dar visibilidad y recaudar fondos para la investigación, La Salle organizaba su IV Carrera Solidaria por las Enfermedades Poco Frecuentes, en la que participaron alrededor de 1.400 almerienses, entre ellos el alcalde, Ramón Fernández-Pacheco. Todo lo recaudado fue a parar a la Fundación Poco Frecuente, que a su vez lo invertirá en investigación.

«El de los apoyos es un problema, porque la consecución de recursos es complicada, aunque es verdad que cuando se explican bien las cosas y hay transparencia, se facilita la implicación económica de empresas y colectivos», explica el presidente de la fundación, que destaca que «la carrera solidaria que hace La Salle tiene mucho impacto en la provincia y la ciudad, y esos recursos que se consiguen van a la fundación, y de la fundación a los proyectos de investigación».

### NECESIDADES Y SOLUCIONES

Viendo la necesidad de hacer más cosas a nivel sanitario, Gema Esteban ha creado con médicos de toda Andalucía, trabajadores sociales, psicólogos y genetistas, el grupo de Genética Clínica y Enfermedades Raras de la Sociedad Andaluza de Medicina Familiar y Comunitaria SAMFyC, que coordina desde Almería. Como miembro del comité asesor de Plan Andaluz de Enfermedades Raras, la doctora, que además de con Wolfram, colabora en la lucha contra otras enfermedades raras, como los síndromes de Duchenne o de Leber, y asesora a los pacientes de cualquier enfermedad poco fre-

cuente de nuestra provincia, ya que acuden a ella por su fama y porque, además, aquí no hay unidad específica para el tratamiento de estas dolencias.

Así, Esteban ha ido detectando problemas, que se repiten con la mayor parte de estas enfermedades, como el precio de los tratamientos, que además de ser básicamente paliativos, «son caros y algunos directamente no los pasa la Seguridad Social», señala la doctora. Por ejemplo, «a quienes tienen problemas en la piel, como piel de mariposa, las vendas y las gasas no les son del todo financierables, pero sobre todo las protecciones solares, que son necesarias para algunas afecciones cutáneas, no se recetan, y tienen que usar muchísima». Asimismo, se da el problema de que la accesibilidad a los tratamientos depende también de la localidad en la que el enfermo vive. Muchos de estos medicamentos tienen que ser dispensados por la farmacia del hospital, pero no todos tienen los mismos recursos ni presupuestos. Así, señala Esteban, si te toca un hospital comarcal con pocos recursos económicos, está complicado que se financie el medicamento porque, por su alto precio, supondría un golpe a la propia financiación del centro. «Comprendo el problema a nivel sanitario», dice la doctora, «pero también comprendo al paciente».

Gabriel Aguilera, decano de la Facultad de Ciencias de la Salud de la UAL, señala además que en enfermedades poco frecuentes, «es muy mejorable la formación, porque no hay planes de estudio que lo incluyan, ni siquiera asignaturas». Por ello, asegura que en la UAL «queremos que el alumno salga al menos con una formación básica en enfermedades poco frecuentes» y que sepa «dónde está el recurso para informarse para tratar al paciente». Así, añade, «nos gustaría que la UAL fuese un centro de referencia en este tema».

Patricia Rocamora, profesora del departamento de Enfermería, Fisioterapia y Medicina de la UAL e investigadora especializada en enfermedades raras, explica que «en Fisioterapia llevamos tiempo trabajando en un proyecto de formación, dado que la fisioterapia es uno de los servicios más demandados por los pacientes con enfermedades raras, para que al menos todos los profesionales, al recibir su formación básica de grado, tengan un mínimo conocimiento de la realidad de los pacientes con una enfermedad poco frecuente, qué se puede hacer con la fisioterapia y sobre todo dónde están esos recursos sociosanitarios fiables y los profesionales y centros de referencia». En ese sentido, se plantea como objetivo «involucrar a nuestros alumnos y futuros profesionales sanitarios en esta investigación, para hacer crecer el conocimiento de estas patologías poco frecuentes en el futuro».

Otro problema que señala Gema Esteban es el que ella misma, como muchos de sus compañeros, sufre: el tener que dedicar a esta investigación el tiempo libre. Ella cree que es necesario que se apoyen estas investigaciones desde la Administración, ya que, además, «lo que sacas de tratamiento y medicación para una enfermedad poco frecuente va a servir para otras enfermedades, poco frecuentes y comunes». Asimismo, apunta que sería buena idea que se programen citas en atención primaria de 15 minutos en lugar de los cinco previstos para pacientes con enfermedades raras, y que estos figuren como objetivo prioritario, como los son, por ejemplo, los de diabetes. «No se trata solo de formar a los profesionales sanitarios» m tarea que también realiza ella, «sino de contemplarles esos pacientes en la agenda como objetivo». Así, considera que los profesionales se comprometerán más con los pacientes que sufren alguna de las enfermedades raras. ■