

Los afectados por enfermedades raras piden mejoras en su atención médica y social

Aunque cada dolencia tiene pocos afectados, el 7% de la población sufre alguna [Marta Ricart](#) | Barcelona | 29/02/2008 | Actualizada a las 03:31h

Son un enfermo entre 2.000 o más habitantes, a veces uno entre 100.000, por eso a sus enfermedades se las llama raras, pero como existen unas 7.000, el goteo acaba sumando un mar de pacientes: se estima que tres millones en España, 25 millones en toda Europa. Comparten carencias que les hacen sentirse huérfanos del sistema sanitario y social, como que un 40% de sus diagnósticos sean erróneos o que en el 60% de casos algún familiar deba dejar su trabajo para cuidarlos. Por eso, piden una mejor atención médica y social.

Qué suponen las enfermedades raras

Riesgo vital

El 35% de algunas lleva a la muerte antes de un año, y el 22%, entre el segundo y los 15 años

En la niñez

El 75% se dan en la infancia. El 80% tiene origen genético, y el resto, infeccioso, degenerativo...

Los efectos

Un 20% de los afectados padece dolor y en un tercio de los casos hay déficit motor, sensorial o intelectual. La mayoría no tiene cura

La batalla

Desde el 2001, en Europa se han aprobado 44 fármacos huérfanos

Las organizaciones de enfermedades raras han elegido este 29 de febrero, en año bisiesto, para su primer día europeo de sensibilización de la sociedad hacia sus dificultades. Hoy celebran actividades en muchas ciudades, como en Barcelona (una jornada científica y una cena benéfica).

Las enfermedades raras pueden ser neurológicas, metabólicas, autoinmunes... La mayoría no tiene cura. En algunas de ellas, un tercio de afectados morirá antes de un año. Las primeras carencias en su atención se dan en el diagnóstico. "Al ser poco frecuentes, muchos médicos no las conocen ni identifican los síntomas. En muchas no hay cribados de detección precoz ni pruebas diagnósticas. Todo lleva a que un 40% de diagnósticos sean erróneos y otros tardíos", afirma Moisés Abascal, vicepresidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder), que agrupa a más de cien asociaciones.

Un estudio de la federación europea (Eurordis) ha constatado que al 30% de afectados les resulta difícil o imposible acceder a un especialista, sobre todo porque el médico de familia no sabe atenderlos.

Las entidades de afectados dicen comprender que no todos los médicos pueden conocer estas raras dolencias, de ahí que pidan unidades de referencia en los hospitales. Que haya algún equipo especialista en las distintas dolencias, como en otros países. Igualmente, piden que se generalice la segunda opinión médica para confirmar el diagnóstico.

Abascal se queja de que falta sensibilidad social para mejorar la atención, incluso para aceptar a los afectados. Lo mismo para investigar más. Se han multiplicado los proyectos, pero los afectados piden más recursos, esperanzados con los estudios de terapias genéticas o con células madre que regeneren tejidos. Pero no se esperan tratamientos generalizables a corto plazo.

Ahora, las enfermedades raras se tratan para frenar el avance y aliviar síntomas en muchos casos con los medicamentos huérfanos, aprobados por las autoridades sanitarias de forma condicional, en cuanto muestran alguna eficacia y una mínima seguridad. La industria farmacéutica investiga poco en enfermedades raras porque no le resulta rentable, se quejan los afectados. Piden más fármacos y más accesibles.

Estos fármacos, una vez se comercializan, pueden ser muy caros. El año pasado hubo quejas de familias de niños con síndrome de Hunter, cuyo tratamiento asciende a 6.000 euros semanales, que denunciaban que los hospitales públicos eran reacios a pagar. Josep Torrent-Farnell, profesor de Farmacología de la Universitat Autònoma de Barcelona y representante del Comité Europeo de Medicamentos Huérfanos, aboga por buscar el equilibrio entre fármacos accesibles, lo que exigiría que la industria fije precios éticos - sólo se habla de enfermedades raras en el Primer Mundo; en los países pobres ni se reconocen-, pero a la vez, que las familias sean conscientes de que estos fármacos no siempre son eficaces y deberían recetarse.

Para evitar estos conflictos que aumentan la angustia de las familias, Torrent propone que, ante casos de debate sobre si debe o no recetarse uno de estos fármacos, el Departament de Salut cree comités éticos y de expertos que decidan. El Ministerio de Sanidad ya revisa además la aceleración del uso compasivo de los fármacos (desde que acaba su ensayo hasta su aprobación).

Abascal plantea que los fármacos huérfanos se costeen por el fondo de cohesión de Sanidad y las comunidades autónomas, para que un hospital no deba cargar con caras terapias, máxime cuando a menudo los enfermos son de distintas autonomías. Con todo, señala que el coste de los fármacos huérfanos supone menos del 2% del gasto de farmacia hospitalaria en España.

Torrent agrega que los fármacos no son la única herramienta contra estas dolencias. Pueden ser una mejora la ayuda psicológica, la rehabilitación o recursos sociales de apoyo a las familias (como en otras patologías que generan dependencia y costes adicionales). Pero el respaldo social es reducido; el peso recae en las familias.

El estudio europeo concluyó que, en un 60% de los casos, algún familiar debe coger bajas laborales o reducir la jornada para cuidar al enfermo. La Comisión Europea, Sanidad y consejerías de Salud como la de Catalunya han lanzado planes para mejorar la atención e investigación. "Queda por andar, porque España está a la cola con respecto a otros países vecinos", urge Abascal.

PUBLICADO EN LA VANGUARDIA. 29.02.08.