

23-2-10

´ Hay 7.000 patologías raras que afectan a tres millones de españoles ´

"En nuestra asociación hay 15 familias, todas ellas con enfermedades extrañas diferentes"



Iliana Capllonch
Foto: B. Ramón.

"En la actualidad en España hay diagnosticadas unas siete mil enfermedades raras que afectan a unos tres millones de personas. Con estas cifras pretendo demostrar que estas personas necesitan mucha ayuda y estamos los últimos en la cola para recibirlas", sostiene Iliana Capllonch, presidenta de la Associació Balear d' Infants amb Malalties Rares.

La de Iliana Capllonch y su hija, una niña a la que a los cuatro años se le diagnosticó arteritis de Takayasu, una rara enfermedad con más prevalencia entre las mujeres de 35 a 40 años de edad de los países asiáticos y que, junto a la hija de Iliana, padecen otros dos niños españoles, es una de las historias que están incluidas en el libro Enfermedades raras, manual de humanidad, que se presentó ayer y contó con la presencia del conseller de Salut, Vicenç Thomàs, y la consellera de Asuntos Sociales, Fina Santiago.

"Se trata de una iniciativa a nivel nacional y el libro lo publica la editorial Lo que no existe conjuntamente con la Federación Española de Enfermedades Raras. Costará 17 euros que se destinarán íntegramente a la investigación de estas extrañas patologías", revela la presidenta de la asociación.

Sobre la enfermedad de su hija, Iliana Capllonch dice que se caracteriza por un estrechamiento de las arterias que terminan causando problemas de circulación. "Le ha provocado la pérdida de un riñón y está teniendo problemas en las piernas. Se trata de una enfermedad crónica que puede tener sus brotes. Se trata con cuidados paliativos, con tratamientos que suelen tener efectos secundarios y con intervenciones puntuales. Pese a todo, se defiende e intenta llevar una vida lo más normal posible. Neurológicamente está bien", explica.

En la asociación que preside desde hace diez meses cuentan con quince familias. "Todas ellas tienen hijos con enfermedades raras y todas las patologías son diferentes. Y son sólo la punta del iceberg de los pacientes con problemas de este tipo que pueden haber en Balears. Y puede que muchas familias simplemente no conozcan la existencia de nuestra asociación. Pero también habrá otras que tienen miedo a contar sus problemas. Lo que sí puedo decir es que todas las familias que se han acercado a nuestra asociación siguen en ella", subraya Capllonch, que elogia la creación en Balears de un comité técnico para estas patologías raras sin reconocimiento.

<http://www.diariodemallorca.es/mallorca/2010/02/23/hay-7000-patologias-raras-afectan-tres-millones-espanoles/547755.html>

18-11-09

Un mundo lleno de problemas y optimismo

Este trastorno del desarrollo condiciona una alteración en la forma y tamaño del paciente

"Era evidente que tenía un problema, y aunque el neonatólogo del hospital se acercó mucho al diagnóstico, sus colegas no estuvieron de acuerdo. La pediatra del hospital dijo que se iba a morir en una hora". Así recuerda Loreto Aparicio lo que ocurrió con su pequeño hace ahora 20 años. El nombre de su enfermedad llegó un año después, un médico de Francia le dijo que tenía un enanismo importante, el peor, conocido como osteocondrodisplasia.



Esta enfermedad va mucho más allá del enanismo. "En su caso lo secundario es la baja talla (mide 1,45 m), el principal problema es lo dañado que tiene su organismo", explica su madre.

Los huesos de su cuerpo están 'desordenados', su columna empezó a torcerse hasta que sus costillas empezaron a comprimirle la caja torácica y su respiración empezó a ser dificultosa. Gracias a Internet, su familia encontró un médico ghanés que trabaja en Nueva York quien se ofreció a operarlo en su ciudad, Tenerife, junto con la ayuda del cirujano ortopédico del Hospital madrileño de La Paz, Francisco Javier Sánchez Pérez-Gruoso. "Fueron 10 horas de operación. Lo dejó irreconocible".

De la operación hace ya dos años, "tiempo que ha estado mejor que nunca". Sin embargo, los dolores han vuelto. Armand que siempre ha tenido un humor envidiable, que superó año por año todos los cursos escolares, y que nunca ni las otras operaciones ni su estatura evitaron que se apuntara a cualquier actividad extraescolar, se encuentra ahora en un momento difícil.

"Debido también a su enfermedad, ha tenido varios desprendimientos de retina que han necesitado de ocho intervenciones, y las numerosas otitis le han producido una sordera importante. Además, el dolor le impide estar poco tiempo de pie. Sin embargo, él no se queja. Se niega a expresar sus penas, dice que eso no le ayuda y que le amargaría la vida a los demás", afirma su madre.

Sin embargo, Loreto no pierde la esperanza de que su hijo pueda mejorar. "Siempre lo ha hecho. Gracias a un tratamiento para el dolor, llegó a estar jugando al baloncesto hasta cuatro horas seguidas. El problema es que muchos médicos no

conocen nada de esta enfermedad. Además, Canarias está a la cola de todo lo bueno y ni muchas veces tenemos opciones médicas a tiempo ni ayudas sociales".

Otra queja es hacia la tan nombrada Ley de la Dependencia. "Hace dos años que tengo solicitada una ayuda pero todavía no hemos recibido nada. Tampoco nos ofrecen recursos o salidas para que mi hijo pueda seguir avanzando intelectualmente, que pueda seguir estudiando porque él es muy inteligente".

Precisamente, para dirigir a estos pacientes hacia los recursos disponibles, si es que existen, se dedica el recién creado Centro Estatal de Atención Sociosanitaria (Creer) ubicado en Burgos. Entre sus misiones, destaca el poder informar y dirigir adecuadamente a estas familias hacia los especialistas disponibles, centros sociales, etc. Se trata de facilitar la vida a pacientes y allegados.

Loreto reconoce que sólo ha recibido la ayuda de amigos, familiares y de su compañero. "Sola es imposible llevar esto. De todas formas, hemos tenido muchos momentos buenísimos. Creo que la clave está en el optimismo de los dos y en que mi hijo ha nacido con este problema. Él no conoce otra cosa, sólo el superar obstáculos. Claro que se puede vivir. Él y otros pacientes necesitan cariño y alegría y que aceptes lo que precisen en cada momento. Los que no estamos enfermos siempre queremos imponer la solución a los pacientes que no tiene por qué ser su solución".

Armand ahora no quiere hablar con los medios. Tras su operación se creó un "batiburrillo mediático" y se sintió un tanto utilizado. Después de eso, no quiere volver a salir en la tele o en otros medios. Hay que aceptarlo así.

<http://www.elmundo.es/elmundosalud/2009/11/18/medicina/1258576004.html>

19-11-09

'Àlex no es un bicho raro, tiene una enfermedad rara'

Padece Síndrome de Vici y desde su nacimiento ha pasado 10 veces por quirófano. En todo el mundo, sólo hay registrados 10 casos como el suyo en la literatura médica.

"El ritmo de vida al que nos vemos sometidos es digno de ver". Susanna Blasco, madre de Àlex, lleva siete días sin dormir. Quizás porque la alarma del oxígeno, que su hijo necesita para respirar por la noche, salta en más de una ocasión. O la de cualquier máquina de las otras tres que le acompañan durante el sueño: una CPAC (un sistema que obliga al niño a respirar), una bomba de alimentación (para paliar sus bajadas de azúcar) y un pulsiosímetro, que controla el nivel de oxígeno y los latidos. A pesar de que su dormitorio se ha convertido en una mini hospital la Administración considera que no necesitan una enfermera para cuidarle.

El síndrome de Vici, el trastorno que padece Àlex, se caracteriza por la presencia de albinismo, cataratas, fisura labiopalatina (falta de unión entre el labio y el paladar), agenesia del cuerpo caloso (falta de formación de una zona del cerebro), retraso del desarrollo psicomotor... Se trata de una enfermedad rara, su causa no se conoce y no existe cura. A pesar de todos sus problemas, Àlex tiene suerte, es uno de los 35 niños que disfrutan del único centro en toda Cataluña para atención a pequeños pluridiscapacitados.



Invisibles

Historias extraordinarias. Esas son las que protagonizan Àlex y otros afectados por enfermedades raras. En ellas hay rabia, dolor y miedo, pero también fuerza (mucho), ilusión y felicidad. Su testimonio, y el de otras 21 familias, lo han dejado reflejado en las páginas del libro *Enfermedades Raras*, manual de humanidad que acaba de publicar la editorial LoQueNoExiste. Su directora general, Mercedes Pescador, explica a SALUD que "éste no es un libro triste, rompe muchos prejuicios. Se trata de relatos de personas que, con una dificultad grande, han sabido vivir con optimismo por encima de todo. Con sus palabras nos dan lecciones de humanidad. Estamos emocionados porque sabemos que no es fácil desnudarse y ellos lo han hecho".

Existen en torno a 7.000 enfermedades raras en todo el mundo. El 80% tienen un origen genético y el resto se dan por causas infecciosas o autoinmunes. La mayoría de los afectados son niños con mal pronóstico, como el de Àlex, aunque pueden aparecer en cualquier momento de la vida. En nuestro país, unos tres millones de personas padecen este tipo de patologías y en Europa se estima que alrededor de 15 millones están o se verán afectadas por ellas. Si multiplicamos la cifra de españoles con esta enfermedad por la de sus familiares que, de una manera u otra, sufren su problema podríamos decir que unos 12 millones de ciudadanos se sienten invisibles para la Administración.

Aunque el ginecólogo de Susanna vio algo raro en la ecografía de la semana 20 de gestación, no le dijo nada. Ella, que no ha llegado a comprender esa decisión, no se plantea qué hubiera hecho de haberlo sabido. Cuando nació su hijo, supieron que no estaba bien. Tras un primer diagnóstico erróneo, al año y medio dieron con lo que tenía. "No fue una sorpresa, ya veíamos cómo estaba él. Le pusieron el nombre a la enfermedad, pero poco más". Miguel del Campo Casanelles, de la unidad de Genética Clínica del Hospital Vall d'Hebron de Barcelona, les dijo que sólo conocía otros nueve niños en todo el mundo con este trastorno y que ninguno había superado los tres años.

Este hospital es una segunda casa para Susanna y su hijo, ahora con tres años, ya que tienen que asistir todos los meses, "si no ocurre una incidencia antes" a diferentes especialistas: oftalmólogo, neurólogo, cirujano maxilofacial, digestivo y otorrinolaringólogo. "Nuestra lucha para ésta y otras enfermedades raras es conseguir consultas multidisciplinarias, donde varios especialistas puedan ver al paciente en el mismo sitio y momento. Una forma de conseguir esto es creando unidades de referencia", señala Miguel del Campo. Este especialista explica que, sobre todo los pacientes con patologías raras, precisan de información y orientación, ya que tras aparecer los síntomas suelen pasar años deambulando de un centro a otro en busca de un diagnóstico.

Éste es uno de los motivos por los que él lleva casi ocho años coordinando en España un proyecto europeo, Orphanet, en el que están involucrados 37 países y que tiene por objetivo centralizar en una página web toda la información sobre los especialistas que se dedican a estas enfermedades, los ensayos clínicos que hay en marcha, las asociaciones de pacientes, etc. "Se trata de una herramienta para dirigir al enfermo hacia los recursos que existen sobre su patología, aunque también resulta útil a médicos y laboratorios".

También la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) lleva, desde el año 1999, ofreciendo ayuda por internet, vía telefónica o de forma asistencial. "Damos cursos de asesoramiento legal, sobre los recursos disponibles, etc.", explica Rosa Sánchez de Vega, presidenta de esta federación, quien reclama más dinero para la investigación y para poder hacer realidad la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras, aprobada el pasado mes de Junio. "Esta estrategia sólo hace recomendaciones a las Comunidades Autónomas y deja bajo su responsabilidad los planes de acción que tienen que estar listos para 2013 según los parámetros de la Unión Europea. Espero que no queden en eso, puras recomendaciones y que se hagan de una forma homogénea en todas las provincias", comenta.

De esa desigualdad habla la madre de Àlex, al igual que otros afectados, quien explica que emplea el poco tiempo que tiene rellenando papeles para buscar ayudas económicas o asistenciales. "De mi bolsillo sale mucho dinero, hasta hace poco pagaba la ambulancia que le lleva al centro asistencial, y sigo costeadando las sesiones de terapia con caballos que hacemos cada semana y las clases en la piscina. Pero es que Àlex es así feliz. Con los animales se transforma de una

manera increíble, y ellos con él. Y en el agua, con ayuda de un flotador, es en el único sitio donde se puede mover libremente ya que su columna no le sostiene. Mi prioridad es la felicidad de mi hijo".

Investigación y unidades de referencia

Hay tres nombres que vienen a luchar contra la soledad científica en la que se encuentran estos enfermos: El Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), el Centro de Referencia Estatal de Atención Sociosanitaria (Creer), en Burgos, y la Unidad de Referencia Pediátrica del Hospital 12 de Octubre, en Madrid. El primero está compuesto por 61 grupos de investigadores que lideran los ensayos clínicos que se están realizando sobre estos trastornos.

Si la crisis económica no lo impide, a lo largo de los próximos años la búsqueda de diagnósticos genéticos y bioquímicos puede cambiar el perfil de estas patologías, según explica su director científico, Frances Palau. También la creación de un biobanco de estas enfermedades facilitará que médicos de otros países realicen estudios sobre muestras recogidas en España. Por su parte, Ángel Nogales, al frente de la unidad del 12 de Octubre, destaca que su objetivo no es cubrir todas las patologías raras que existen, "sería imposible, se trata de agruparlas por especialidades. Nosotros coordinamos, desde una unidad central, y también damos apoyo psicológico y social a los pacientes, porque tienen problemas enormes aparte del puramente fisiológico".

Su reclamo, además de que se creen otras unidades en diferentes puntos del país, es que se doten de recursos suficientes, que se potencie la comunicación con atención primaria y que se generen a su vez ayudas sociales. Precisamente, desde un punto más social se ha desarrollado Creer. El director gerente de este centro estatal situado en Burgos destaca que entre sus objetivos se encuentran los servicios de información y asesoramiento sobre los especialistas que cada paciente puede necesitar o dónde o cómo reclamar los recursos que pueden recibir del Estado. También ofrecen programas asistenciales diurnos con fisioterapeutas y rehabilitadores, clases de formación para el manejo del cuidador o del enfermo en diferentes situaciones y encuentros con otras familias con la misma patología.

Por otro lado, y para conocer las necesidades comunicativas de pacientes y médicos, desde la Universidad de Almería Antonio Bañón ha iniciado el proyecto ALCERES, que durante tres años intentará descubrir cómo se puede mejorar la comunicación para eliminar el aislamiento que muchas de estas personas tienen tras saber su diagnóstico.

<http://www.elmundo.es/elmundosalud/2009/11/18/medicina/1258571002.html>

12-11-09

Veintiséis personas con enfermedades poco frecuentes narran cómo es su vida en 'Enfermedades Raras, manual de humanidad'

Veintiséis pacientes con enfermedades poco comunes han presentado hoy en Madrid 'Enfermedades Raras', un "manual de humanidad para encontrar las claves de la felicidad" que tiene como objetivo "despertar el interés por un colectivo que agrupa en España a casi tres millones de personas.

Impulsado por Medialuna, con la colaboración de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y la editorial Loquenoexiste, este proyecto cuenta las historias personales de casi una treintena de pacientes afectados por enfermedades raras (ER) que, "con optimismo y esperanza, intentan enseñar a los lectores a apreciar lo que es la vida y a defenderse ante cualquier adversidad", comentó durante la presentación la directora general de Medialuna y Loquenoexiste, Mercedes Pescador.

El libro cuenta además con los textos de 29 doctores especialistas que han dedicado un apartado a cada una de las patologías presentadas. En este sentido, los médicos abordan enfermedades como la dermatomiositis, la esclerodermia o la porfiria, explicando sus causas, síntomas y tratamientos, con un lenguaje sencillo y comprensible para cualquier lector.

Los especialistas están "acostumbrados a dar cifras impactantes sobre las enfermedades raras, como que el 30 por ciento de los niños con ER fallece antes de cumplir el primer año de vida, o que la mitad de los pacientes adultos afectados no supera los 50 años de edad, pero faltaba escuchar la voz de los afectados y eso es lo que viene a solventar este libro", señaló el representante de FEDER en Andalucía, Antonio M. Bañón.

En la actualidad, cerca de 30 millones de personas padecen en Europa una de las más de 7.000 enfermedades raras (con una prevalencia menor a 5 afectados por cada 100.000 habitantes) tipificadas en el mundo, el 80 por ciento de las cuales son de origen genético.

"UN MUESTRARIO DE VALORES HUMANOS"

En este sentido, los familiares de los enfermos con ER se sienten en la mayoría de los casos "desorientados, aislados, frustrados y sometidos a un continuo peregrinaje en busca de una cura para su enfermedad", subrayó el decano de la Facultad de Medicina de la Universidad Complutense de Madrid, el doctor Ángel Nogales.

Por este motivo, el libro "tiene una doble vertiente: una divulgativa, al servir como ayuda para comprender las ER; y otra educativa, al mostrar a los pacientes y

a sus familiares "un amplio muestrario de valores humanos que les ayudarán en su lucha diaria contra estas patologías", añadió Nogales.

Además, 'Enfermedades Raras, manual de humanidad' cuenta con un texto de presentación redactado por el futbolista Fernando Torres, y con dos anexos dedicados a ofrecer información útil sobre las patologías poco comunes y a recoger los datos de contacto de las asociaciones pertenecientes a FEDER.

<http://www.europapress.es/salud/noticia-veintiseis-personas-enfermedades-poco-frecuentes-narran-vida-enfermedades-raras-manual-humanidad-20091112142420.html>



9-11-09

FEDER y Medialuna presentan el libro -Enfermedades RARAS-

La publicación aúna relatos escritos por 26 personas con ER y 29 doctores. La presentación será el próximo 12 de noviembre en FNAC en Madrid.

La editorial LoQueNoExiste, en colaboración con la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y Medialuna, agencia promotora de la obra, ha publicado Enfermedades RARAS.

Se trata de un libro colectivo que aúna relatos escritos por 26 personas que tienen algún tipo de patología poco común y textos médicos elaborados por 29 prestigiosos doctores.

Los autores, a veces sin pretenderlo, han desvelado con sus testimonios las claves de la felicidad. Por eso, Enfermedades RARAS se convierte en una guía práctica para aprender a apreciar la vida y los pequeños detalles que nos rodean; es un -manual de humanidad- que debería leer todo el mundo. Es una publicación llena de vida, esperanza y muestras de superación.

La presentación de esta obra se celebrará el próximo 12 de noviembre, a las 12:00h, en FNAC (Pecados, 28. Madrid).

NOTA: La asociación española de HHT ha adquirido 20 ejemplares de la obra, que se pueden adquirir al precio de 10 euros por ejemplar. El precio en las librerías es de 15 euros.

http://www.asociacionhht.org/novedades/resumen-del-boletin-de-feder-noviembre-de-2009_248.html

TEMA DEL DÍA Salud y atención médica

CASTELLÓN CELEBRA ESTA SEMANA EL DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

La mitad de enfermos con dolencias extrañas no está bien diagnosticado

Casi 20.000 ciudadanos de la provincia, el 7% de los de la Comunitat, padecen alguna de estas patologías

El 94% de los afectados no dispone de un fármaco específico y recibe únicamente medicinas paliativas

MARIBEL AMORIZA
mamoriza@epmediterraneo.com
CASTELLÓN

Con más de tres millones en España, 300.000 en la Comunitat Valenciana y, en Castellón, unos 17.500 adultos y 2.500 menores quienes padecen alguna de las denominadas enfermedades raras, de las que en esta autonomía hay identificadas 60, pero de las que hay catalogadas unas 7.000.

El 45% del colectivo carece de un diagnóstico correcto de la patología que sufre; dos de cada tres se sienten desatendidos por el sistema sanitario público; y el 94% no dispone de un tratamiento farmacológico específico para su dolencia, de modo que solo recibe fármacos paliativos para tratar los síntomas.

Son datos que aporta la Federación Nacional de Enfermedades Raras (Feder), que centra las reivindicaciones del día mundial del colectivo, previsto para el próximo domingo, 28, en la exigencia de una atención médica adecuada y específica.

En este sentido, la delegada autonómica de Feder, Almudena Amaya, explica que "el desconocimiento, la falta de información, la escasa investigación, la precaria experiencia de los profesionales, la ausencia de especialistas y

la falta de coordinación entre los expertos son algunas de las razones que llevan a las personas con enfermedades raras a sentirse excluidas del sistema de salud".

Por tanto, bajo el lema *Sabemos lo que queremos: Enfermedades Raras, una prioridad social y sanitaria*, familiares y afectados exigen centros de referencia específicos como "acción prioritaria" para garantizar el diagnóstico, el tratamiento y la atención sociosanitaria de las familias afectadas. Actualmente, el único centro de referencia de las enfermedades raras se encuentra en Burgos.

Amaya añade que, "además, se ha iniciado el centro piloto de Alicante, pero en Castellón actualmente no hay nada específico y también debería haberlo".

Por su parte, el presidente de la Asociación de Esclerodermia de Castellón (Adec), Juan Carlos González Coll, quien la pasada semana participó en la presentación en el Congreso de los Diputados en Madrid del decálogo de peticiones de Feder, indica que "cualquier persona que desarrolla una enfermedad rara se enfrenta a años de peregrinaje antes de lograr un diagnóstico, porque los médicos no están formados en estas patologías".

González Coll asegura que "la sensación de soledad e indefensión es total; el problema es que el 96% de los médicos de atención primaria no han visto jamás una enfermedad de baja prevalencia". No obstante, puntualiza que "en el caso de la esclerodermia, tenemos la asociación, desde la que atendemos a todo el mundo y, en el Hospital General, el jefe de reumatología atiende a los pacientes, pero hacen falta centros de referencia multidisciplinares y específicos, que cuenten con profesionales formados para abordar las enfermedades raras".

Además de la mencionada esclerodermia y sus variantes, se trata de afecciones como Huntington o Prader-Willi, cuyo origen en un 80% de los casos es genético y que no tienen cura, pero sí pueden diagnosticarse antes y tratarse con mayor eficacia. ■

MÁS INFORMACIÓN Y SUGERENCIAS
www.elperiodicomediterraneo.com
Contestador: 964214322 - Buzón: 25511 CONT



► Afectados castellonenses preparan las actividades de la semana conmemorativa del día mundial.

ACCIONES REIVINDICATIVAS

Mesas informativas el día 27 de la Asociación de Esclerodermia

M.A.
CASTELLÓN

La Asociación de Esclerodermia de Castellón (Adec), la más activa dentro del contexto de las patologías raras en la provincia, y con la colaboración de Obra Social Ibercaja y Obra Social Caixa Penedés, celebra el día 27 de febrero el montaje de cinco mesas informativas en la zona centro de la ciudad de Castellón.

El centro de atención estará en la plaza Pescadería, donde a las 11.00 horas de la mañana del sábado, "afectados y familiares leerán el manifiesto con las peticiones", señala la asistente social de Adec, María Carmen Roca.

El objetivo es trasladar la urgente necesidad de poner en marcha los centros, servicios y unidades de referencia, así como de impulsar la investi-

gación para las enfermedades raras, indica el presidente de la organización, Juan Carlos González Coll. Por otra parte, Adec convoca también a la sociedad castellonense a conocer el contenido del libro *Enfermedades Raras, manual de humanidad para encontrar las claves de la felicidad*, que se presentará el próximo jueves, día 25 de febrero, a las 19.00 horas en la librería Argot. ■

El congreso anual de Castellón, Valencia y Alicante se celebra mañana

► La sede de la ONCE acogerá mañana, martes, en Valencia el congreso anual de la delegación regional de la Federación de Asociaciones de Enfermedades Raras (Feder), en el que participarán los asociados de las tres provincias autonómicas. La delegada de Feder, Almudena Amaya, ha destacado que el principal objetivo de este encuentro está también en reivindicar la creación de centros multidisciplinares para atender de forma adecuada a los enfermos de las patologías infrecuentes.

13-11-09

Se presenta el libro 'Enfermedades Raras'

26 personas con algunas de las casi 7.000 enfermedades raras que existen en el mundo se han atrevido a narrar públicamente cómo son sus vidas. El libro se completa con la participación de 29 doctores especialistas que se encargan de describir las afecciones que se citan en la obra. Según sus responsables, el libro pretende ser una guía de referencia actualizada sobre estas patologías poco frecuentes. La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), implicada en la obra, será la beneficiaria de los derechos de autor.



'He escrito cosas que no podría contar a nadie, ni siquiera a mi familia. Es pura intimidad'. Así define uno de los co-autores del libro 'Enfermedades Raras'. En ella se recogen 26 testimonios de personas que sufren alguna patología poco frecuente, 'escritos desde el corazón de personas que aman la vida a pesar de sus dificultades', asegura Rosa Sánchez de Vega, presidenta de FEDER.

'Enfermedades Raras', de la editorial LOQUENOEXISTE, es una iniciativa de la agencia de comunicación Media Luna en colaboración con FEDER, además es una obra que nace con la expectativa de mantenerse presente a largo plazo en el tiempo, y así mismo, convertirse en una guía de referencia para Pacientes y doctores relacionados con patologías poco frecuentes. Así mismo, supone una puesta al día en el conocimiento sobre alguna de estas patologías.

El texto de la presentación de la obra ha corrido a cargo del futbolista Fernando Torres, y el prólogo está firmado por Antonio M. Bañón, director del grupo de investigación ECCO (Estudios Críticos sobre la Comunicación), responsable del proyecto I+D ALCERES (Análisis lingüístico-comunicativo de las enfermedades raras en España) y miembro de la Junta Directiva de FEDER. El libro, además de los relatos de los pacientes, cuenta con un anexo dedicado a la explicación, incidencia, y principales problemas de las enfermedades raras firmado por un grupo de 29 médicos expertos.



Durante la presentación de 'Enfermedades Raras', Antonio M. Bañón ha subrayado la importancia de que los Pacientes trasladen sus historias a la sociedad. 'En ocasiones las personas con enfermedades raras son representadas como personas raras. Es necesario desmitificar esta visión. Pero nos encontramos con el obstáculo de que es muy difícil hablar de una enfermedad propia o la de un hijo, por ejemplo. Lo que han hecho los autores es un ejercicio de valentía, garbo, y fuerza, con un convencimiento de que haber contado su experiencia va a servir para enmendar y prevenir errores', ha explicado Bañón.

El libro estará disponible en las librerías de toda España, y sale al mercado con la firme intención de irse reeditando en un futuro, y de este modo, mantenerse como una guía de referencia.

<http://www.prsalud.com/index.php/prfarmacia/365/10035899>

20-11-09

LAS ENFERMEDADES RARAS, EN PRIMERA PERSONA

UN LIBRO RECOPILA 26 TESTIMONIOS Y 29 DIAGNÓSTICOS

Se considera enfermedad rara a aquella cuya prevalencia es de menos de cinco casos por cada cien mil habitantes. Sabemos que existen entre siete y ocho mil tipologías. Que el 80 por ciento de las mismas tienen origen genético. Que el resto tiene causas infecciosas. Que un tercio de las defunciones de niños en los primeros años de vida está relacionado con ellas. Pero, ¿qué sabemos de las personas que viven en primera persona una de estas anomalías, una de estas malas pasadas de la casuística? Poco.

'Enfermedades raras. Manual de humanidad' (editorial Loquenoexiste) viene a suplir esa laguna, ya que compila 26 testimonios en los que se narra, en primera persona, el qué, cómo y cuándo de algunas de estas enfermedades. Además, se completa con la opinión de 29 médicos, que las describen.

Lejos de suscitar lástima o conmiseración, estas confidencias (al fin y al cabo, pocas cosas hay tan íntimas como hablar de la enfermedad de uno mismo) destacan por su tono vitalista, por aportar al lector un espíritu triunfante, del que consigue encajar la enfermedad sin perder la esperanza ni la lucha por la vida.

Rosa Sánchez de la Vega, presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras (Feder), implicada en el desarrollo de la obra y beneficiaria de los derechos de autor que genere la misma, asegura que estos relatos "están escritos desde el corazón de personas que aman la vida a pesar de sus dificultades". Y no es una exageración de parte implicada. Al leer estas 26 historias, a uno le entran más ganas de vivir, de disfrutar, de apurar y abandona las preocupaciones (¡qué pequeños se tornan los problemas ensanchando el punto de mira!).

¿Por qué hay que leer este libro? Escuchen a Mercedes Pescador, directora general de Loquenoexiste: "su lectura es recomendable, no sólo a aquellos que tienen enfermedades raras, sino a cualquiera que desee encontrar las claves de la felicidad. Por algo es un manual de humanidad".

Displasia ósea metatrópica, glucogenosis, cistitis intersticial, síndrome del hombre rígido, ataxia, síndrome de Apert i síndrome de Isaac son algunas de las denominaciones que, tras la lectura de esta obra, nos resultarán un poco más familiares. Merece la pena zambullirse de lleno en este apasionante –y humano, fieramente humano- mundo de las enfermedades huérfanas. Fernando Torres, el futbolista del Liverpool F.C., ya lo ha hecho. Y ha querido contribuir con su prólogo a una causa muchas veces incierta y poco comprendida.

<http://www.prode.es/index.php?page=145>