

## **18.000 extremeños conviven con una enfermedad rara - Tema del día**

*El Periódico Extremadura*

5-7 minutos

---

Son tan poco frecuentes que hay casos con un único paciente en la región, pero conjuntamente representan a un colectivo numeroso. Hay 18.000 extremeños que conviven con al menos una enfermedad rara y, de ellos, una parte lo hacen con dos o más patologías poco frecuentes. La cifra de diagnósticos en Extremadura alcanza los 21.000, según los datos del registro de enfermedades raras dados a conocer en la última reunión del Consejo Asesor de Enfermedades Raras, en el que la Junta y la Federación Española de Enfermedades Raras en Extremadura (FEDER Extremadura) abordan junto a especialistas e investigadores esta problemática.

«Hay niños que conviven incluso con tres enfermedades raras», advierte Modesto Díez, delegado de FEDER en Extremadura. Y se estima que son muchos más de esos 18.000 los que carecen de diagnóstico e incluso desconocen que están afectados por una enfermedad poco común. Para ello basta con recurrir a los datos de prevalencia de este tipo de enfermedades que, según el Ministerio de Sanidad, se sitúan en un caso por cada 10.000 habitantes. Extrapolando

esas cifras, en España habría tres millones de personas con una enfermedad rara y, en Extremadura, en torno de 60.000 o 70.000 personas con una patología poco común.

«Por número de personas afectadas, el colectivo de enfermedades raras es tan importante como el de diabéticos» reivindica Díez. Sin embargo, a diferencia de estos, en el caso de las enfermedades raras se trata de un colectivo muy disperso, con muchas personas afectadas por muchos tipos distintos de patologías poco frecuentes. De hecho la OMS cifra en una horquilla entre 6.000 y 7.000 el número de enfermedades huérfanas, como se conocen también. «Hay niños en Extremadura que son el único caso». Y ese es solo un elemento dentro del complejo puzzle de estas patologías.

El 80% de las enfermedades raras son de origen genético, por lo que los primeros síntomas se manifiestan en los primeros meses de vida, antes de los dos años. En ocasiones el diagnóstico es rápido porque la enfermedad conlleva también signos evidentes como malformaciones. Pero también hay personas con enfermedades raras que no tienen ningún signo visible, solo síntomas dispersos que no parecen encajar con nada.

más medios/ En Extremadura hay una unidad sobre enfermedades raras en el Hospital Infanta Cristina de Badajoz (adscrita al servicio de Pediatría e integrada por genetistas, investigadores y especialistas en medicina general). Es la única en la región, aunque desde FEDER reivindican que se abran en el Hospital San Pedro de Alcántara de Cáceres y en el Hospital de Mérida. De hecho el objetivo es que cada área de salud cuente con una unidad.

«Es algo a largo plazo aunque sí esperamos que en breve estén las unidades de Cáceres y Mérida», indica el delegado de FEDER en Extremadura.

La consulta de Badajoz es el punto de partida de la mayoría de los niños extremeños con enfermedades raras, aunque algunos se deriven a otros centros españoles si no hallan respuesta dentro del SES.

La investigación es clave pero muy escasa en este campo y en ocasiones los padres tardan años en poner nombre al mal que afecta a su hijo. «Conviven con síntomas, sin saber cual es la enfermedad y por tanto sin poder tratarla de forma adecuada», explica Modesto Díez.

Tras el diagnóstico, los tratamientos se abordan en función de cada caso. Si es posible, dentro del SES, y si no, en alguno de los 23 centros de referencia de enfermedades raras que hay en España (Barcelona, Madrid, Sevilla...), ninguno de ellos en Extremadura.

coordinación/ «Siempre que se deriva a algún niño se hace en coordinación con su especialista», incide Díez; tanto si es a un centro de España, como los casos más graves que se tratan en Europa o Estados Unidos. «Es fundamental que sea así para evitar episodios como el de Nadia», recuerda en referencia al presunto fraude de los padres de una niña de Lérida en la recaudación de fondos para tratar una enfermedad rara de la menor. «Lo que han hecho (el presunto fraude con los donativos, aún se desconocía la nueva investigación por imágenes de contenido sexual) da una visión muy negativa», señala, aunque matiza que se trata de «un caso aislado de unos padres», que nada tiene

que ver con la gestión que se hace de los fondos a través de la oenegé.

«Todo lo que se recauda está controlado y fiscalizado por parte de la administración», insiste el delegado de FEDER que recuerda que la mayor parte de lo que se obtiene va a investigación «porque solo investigar va a ayudar a todos los afectados con enfermedades raras».

Sin fármacos/ Tratar este tipo de patologías tampoco es fácil, en todo caso. La existencia de fármacos es residual «y son tremendamente caros», recuerdan desde FEDER. De hecho muchas de las enfermedades huérfanas carecen de medicamentos específicos y los que se aplican son únicamente para aplacar síntomas. La razón es que el desarrollo de compuestos es muy escaso porque las farmacéuticas no cuentan en estos casos con el aliciente del retorno económico: hay pocos casos y por tanto pocos enfermos que van a hacer uso del fármaco. De ahí también los precios que alcanzan, a lo que se une que «son las familias las que deben soportar habitualmente el coste íntegro de los tratamientos, porque no se consideran enfermedades crónicas, aunque lo sean», recuerda Modesto Díez.

Según los datos del último estudio Enserio sobre las necesidades sociosanitarias de las enfermedades raras, una familia en la que hay una persona con una enfermedad rara tiene que destinar el 26% de sus recursos a tratar la enfermedad. «Cambiar la situación requiere que el Estado anime a la industria farmacéutica a investigar con fondos», dice.