

# Enfermedades raras: cuando te pierdes en los miles

Existen entre 5.000 y 7.000 enfermedades raras. El "amplio desconocimiento médico y científico" es la gran lacra que pesa sobre estas dolencias

<http://esmateria.com>

Rafael y Andrés son pacientes de distrofia miotónica tipo I o síndrome de Steinert. Ellos han sufrido en persona la falta de conocimiento sobre su enfermedad y la sensación de vértigo tras el diagnóstico, "y si le preguntas a un médico... pues te dice que no hay nada. No saben nada" explica Andrés. Además, existe una incompreensión por parte de la sociedad que Rafael manifiesta de forma contundente: "Todos somos raros ¿por qué una enfermedad te va a hacer invisible?". Y es que, aunque no lo creas, ya has oído hablar de ellas. Suelen ser esas que se nombran como "la enfermedad de" o "el síndrome de" seguido de un nombre que, a menudo, es extranjero o está formado por varios otros separados por guiones. También son aquellas que vienen acompañadas de un 1 y un número obscuramente grande detrás, que nos indica que afectan a una escasísima parte de la población, lo que técnicamente llamamos prevalencia. Son las enfermedades raras o minoritarias, aquellas que, según la Unión Europea, se definen porque afectan a menos de una persona de cada 2.000.

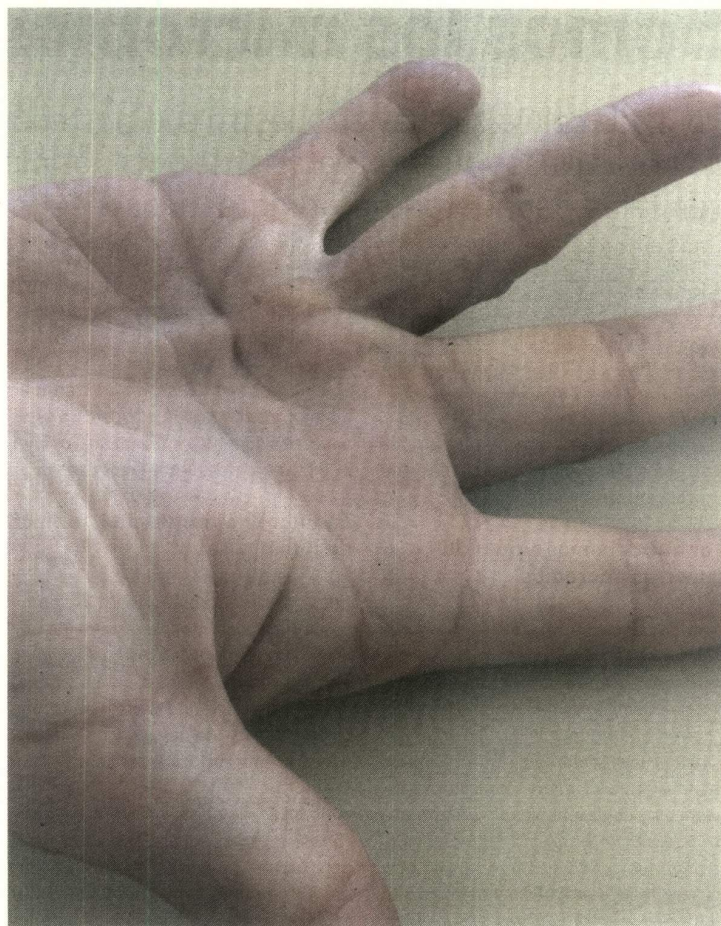
Es una definición escasa que engloba a patologías extremadamente diferentes. Concretamente se habla de un aban-

co de entre 5.000 y 7.000 dolencias diferentes. Datos con los que comienza un rosario de dificultades, que acompaña de manera indeseada al mundo de las enfermedades raras.

El origen genético de la mayoría de ellas conlleva que la investigación biomédica en este campo sea crucial, y la única vía de avance en la búsqueda de terapias y medicamentos. Estos últimos son llamados "huérfanos" por ser destinados a estas enfermedades y por su poco probable comercialización sin medidas de estímulo. Aquello que afecta a pocos nunca es rentable.

Con todas estas características, la consecuencia principal es que existe un amplio desconocimiento médico y científico sobre estas enfermedades. Hasta hace relativamente poco no existían políticas de salud pública, ni investigaciones enfocadas de forma específica a esta materia. Esto provoca que los pacientes deban esperar años para el primer paso, en el caso de que exista: el diagnóstico.

Una dinámica que ha comenzado a cambiar gracias a la existencia de centros específicos, tal y como nos comenta Lluís Montoliú, investigador del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras.



"Precisamente debido a la existencia del Ciberer, ahora existen programas de financiación que permiten investigar directamente todas y cada una de estas enfermedades raras, ahora sí de forma específica y directa".

Tomándolo en conjunto, una mezcla explosiva de factores ha relegado, durante muchos años, a la invisibilidad a todo aquello que tenía que ver con las enfermedades minoritarias. Para intentar poner el foco en esta problemática nace el proyecto Raras pero no invisibles, primer documental sobre estas dolencias financiado de forma colectiva. Durante 59 minutos, a través de ocho de estas dolencias, la cinta muestra el día a día de los pacientes, las bases fisiológicas de las patologías, y las estrategias y principales líneas de investigación sobre esta materia en nuestro país.

Estas enfermedades necesitan investigación como la que realiza, por ejemplo, Rubén Artero desde la Universidad de Valencia. Él y su equipo trabajan con moscas y ratones en la búsqueda de nuevos fármacos que ayuden a paliar el síndrome que afecta a Rafael y Andrés.

Nos habla también de otro tipo de invisibilidad, la que empiezan a tener los grupos pequeños de investigación, las dificultades para seguir financiados y las inminentes dificultades que los recortes van a provocar.

Si algo desprenden los pacientes que han colaborado en el documental es, sin duda, la confianza en la investigación, porque saben que sin ella no hay futuro. Como nos dice Carmen Herrera, triple campeona de judo paralímpica con la condición genética de albinismo "que un país decida apostar por la investigación es algo que dice mucho del país y de sus gobernantes". Raras pero no invisibles puede ser visto de forma gratuita a través de la web del proyecto. Es un proyecto abierto, participativo, que pretende llevar las enfermedades raras al foco del objetivo de Gobierno, instituciones y sociedad. Para fomentar que trabajemos juntos como comenta Julián, padre de un niño con síndrome de Dravet. "Ahora mismo estamos en el túnel, y hay otros millones de familias en el mundo en esta misma situación. Es hora de que no encontremos por los túneles, formemos grupos y encontremos la salida".



[www.elrincondelamedicainaiterna.com](http://www.elrincondelamedicainaiterna.com)