



Enfermedades raras

MÁS QUE UN GESTO

Apoyados por la reina Letizia, los afectados por patologías poco frecuentes levantan la voz y conquistan la calle con **iniciativas como 'HazlasVisibles'**.

POR CARMEN GALLARDO

Han sido las madres de Andrés y Álvaro las que nos han llevado de la mano a un lugar donde lo racional empieza a perder sentido... O díganme si no es terrible que una madre y un padre lleguen a alegrarse cuando, por fin, y después de siete años, un médico le pone nombre y apellidos a la enfermedad de su hijo. ¿Se lo imaginan?». La pregunta la planteó la reina Letizia durante los actos que el pasado 5 de marzo se organizaron en el Senado con motivo del Día Mundial de las Enfermedades Raras, una reunión con empresas e investigadores que permite a las familias dejar de vivir su drama en soledad, compartir

experiencias con otros afectados y encontrar ayuda. Familias como la de Ximena García de Lago, quien intuyó que su pequeña Ximena no crecía igual que su hermano Beltrán, nacido dos años antes: «Con tres meses, la niña sólo comía y dormía. Y uno de sus ojos permanecía demasiado cerrado». Comenzó a visitarla en su domicilio una osteópata, que enseguida se percató de la debilidad de sus músculos. Los estudios en el Hospital Infantil Niño Jesús y las pruebas en La Paz concluyeron que sufría el síndrome de Jacobsen. «Tuve mucha suerte, porque, a los ocho meses, mi hija estaba diagnosticada. Tocaba buscar información y soluciones». Ximena es uno de los tres millones de españoles que padecen una enfermedad rara. Aunque resulta difícil precisar el número exacto de dolencias de este tipo, los datos más

recientes hablan de 7.000, la mayoría con nombres impronunciados que remiten a sus descubridores y con tendencia a *ocultarse* tras otras patologías, lo que dificulta el diagnóstico. Algunas, como el síndrome de Jacobsen, aquejan a sólo 12 personas en toda España; otras, a 2.300. Incluso a 25.000. El 80 por ciento se debe a causas genéticas «y el 20 por ciento restante está provocado por factores medioambientales o son de origen desconocido», asegura la directora de la Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras (Feder), Alba Ancochea. Dentro de su heterogeneidad, «lo que las unifica es su prevalencia: menos de cinco casos por cada 10.000 nacimientos. Al ser tan infrecuentes, están poco estudiadas, no hay tratamientos y la mayoría son crónicas».

Psicóloga de formación, Alba Ancochea colabora con Feder desde hace seis años, una labor que le ha enseñado a «relativizar» sobre su propia vida y que le ha llevado a contagiarse del «espíritu con el que estos pacientes y su entorno se enfrentan a tantas adversidades y barreras». En su lucha, han encontrado el apoyo incondicional de doña Letizia, que, tras una emocionante audiencia organizada en el palacio de La Zarzuela en el año 2008, decidió hacer suya la causa de los afectados por estas patologías. «Gracias a ella, hemos conseguido visibilidad, legitimidad y solidez frente a las administraciones públicas, y se han cosechado numerosos avances», recuerda la directora de la entidad. Sin embargo, el número dos de Feder, Manuel Armayones (miembro de la Asociación del Síndrome de Lowe), alerta sobre los efectos de la crisis económica: «Ha sido demoledora; ha aumentado la sensibilización pero han caído las asignaciones —la inversión pública en investigación ha encogido un 41 por ciento desde 2009—. Se dan circunstancias que deben cambiar; por ejemplo, algunos enfermos necesitan un complemento vitamínico de por vida y pagan lo mismo que quienes lo consumen puntualmente. Para esas situaciones, solicitamos precios especiales o la reducción del IVA, que ahora está en el 21 por ciento. Y no podemos olvidarnos de que muchos medicamentos no están cubiertos por la seguridad social». Por otro lado, Armayones insiste en la necesidad de «cuidar a las personas mientras no se las pueda curar», lo que exige ayudas para los hogares. Las campañas de sensibilización se han vuelto masivas. Es el caso de la reciente *#HazlasVisibles*, levantada sobre el eslogan «Un gesto lo cambia todo» —pintarse una raya verde en la mejilla— y con padrinos de lujo, como el chef Sergi Arola,

los comunicadores Anne Igartiburu e Iñaki Gabilondo y el divulgador científico Eduard Punset. También se han multiplicado las fórmulas para conseguir recursos destinados a la investigación: desde recogidas de tapones de plástico («aunque las empresas que los compran han reducido mucho su precio», admite Armayones) hasta telemaratones, carreras solidarias, micromecenazgos, *crowdfunding*... La captación de fondos era, precisamente, uno de los principales objetivos de Ximena García Lago, su marido y su cuñado

cuando pusieron en pie la asociación 11q España. «La bautizamos así porque los enfermos de síndrome de Jacobsen tienen alterado el cromosoma 11, en concreto, la pata más larga del cromosoma, la q». Determinaron para sus socios una cuota simbólica de 20 euros anuales, pero hacen llamadas desde la plataforma CiberSolidaridad (cibersolidaridad.org): «Solicitamos aportaciones destinadas a proyectos específicos, como la organización de la Primera Conferencia 11q España —celebrada del 10 al 12 de julio en el hospital de La Paz—, para la que, en muy poco tiempo, conseguimos alrededor de 15.000 euros —recuerda Ximena—. Logramos que participasen el cardiólogo pediátrico Paul Grossfeld, que trabaja en San Diego y es uno de los profesionales más sabios en la

materia; la doctora italiana Teresa Mattina, de la Universidad de Catania, y el especialista Virgil Dalm, que está realizando estudios inmunológicos sobre el síndrome de Jacobsen en el Centro Médico Erasmus, en Holanda». La esperanza es que aporten algo de luz para Ximena, Belén, Rubén, Daniel, Ariadna, Sandra, Lourdes, Tamara, Angélica, María Jesús y Mariano, algunos de los rostros que se asoman a la web de 11q España (11qes.org). Y no son raros: sólo tienen una enfermedad poco frecuente.

A pesar de que ha crecido la sensibilidad en la calle, los recursos para sostener la investigación han menguado: desde 2009, la inversión pública ha caído un 41%. La crisis económica ha sido demoledora

SÚMATE A LA CAUSA



PULSERA SOLIDARIA

La firma joyera Ouibyou ha diseñado una pieza muy especial: bañada en oro de 18 quilates y con cuatro circonitas, el 30% de sus ventas es para 11q España (ouibyou.com, 63€).

PARA SABER... Y AYUDAR

Programas de investigación, encuentros de pacientes, campañas de financiación, actividades divulgativas... Si buscas información exhaustiva e iniciativas con las que comprometerte, pásate por las páginas web ciberer.es y enfermedades-raras.org.

D.R.