

# CANTABRIA/EL MUNDO

## 'ENFERMEDADES RARAS' / PRIMER DÍA INTERNACIONAL



Representantes de las asociaciones de enfermedades raras de Cantabria. / PEDRO PUENTE HOYOS

## Huérfanos de la ciencia, uníos

ENTRETIMIENTO

MADA  
MARTÍNEZ

Nadie ha contado cuántas enfermedades raras existen. Puede que entre 3.000 y 7.000, pero no se sabe a ciencia cierta. Enfermedades raras, enfermedades minoritarias, infrecuentes, poco comunes, de baja prevalencia, aquéllas que afectan a menos de una persona de cada dos mil, según el protocolo europeo. Dolencias y trastornos que no merecen la atención de las grandes empresas farmacéuticas y por las que la investigación médica pasa de largo, denuncian quienes las padecen.

Ayer se celebró el I Día Internacional de las Enfermedades Raras. En el vestíbulo del edificio Valdecilla Sur, en Santander, silenciosos pero dispuestos, los siete colectivos que en la región pelean por abandonar una extrañeza a la que no se resignan, plantaron su mesa informativa. Pusieron cara a la aniridia, fibrosis quística, a las enfermedades neuromusculares, espina bífida, hidrocefalia, hemofilia, la esclerodermia y la neurofibromatosis. Y pidieron firmas para que el Gobierno central culmine la Estrategia Nacional de las Enfermedades Raras, a partir de un pacto multilate-

ral entre las administraciones, sean del rango que sean, los Colegios Profesionales, la sociedad civil...

Se sienten «aislados». Son pocos en el reino de la farmacología y el tratamiento al peso. El peregrinaje por las consultas médicas y la inversión a fondo perdido marcan la pauta en sus historias personales. Como la de Gisela Saiz Burgaleta, presidenta de Asemcan. Su hijo padece un síndrome asociado a una disfunción neuromuscular. Tiene cinco años pero carece de fuerza siquiera para auparse en la bañera. Saiz Burgaleta pide un mínimo de coordinación entre los especialistas para aglutinar en el tiempo las consultas, establecer centros de referencia en puntos equidistantes de la geografía nacional, «dejar de mendigar» las citas... Pero sabe que la clave de todo es una sola: «investigación, investigación e investigación».

### Cribaje neonatal

Antonio Magaldi preside la Asociación Cántabra para la Lucha contra la Fibrosis Quística. A la vuelta de la esquina asoma la implantación en Cantabria del cribaje neonatal, «una sencilla prueba de ADN» que permitiría la detección precoz de esta enfermedad, caracterizada por la infección crónica del sistema pulmonar, la enorme dificultad para respirar, el mal

funcionamiento asociado de otros órganos... y la muerte prematura. Magaldi y María del Valle Gómez, de la Asociación Cántabra de Afectados por la Esclerodermia, coinciden en que su lucha, dura y fatigosa, ha de perseverar en el tiempo. El 7% de la población mundial padece alguna de estos males raros, pero no menores. Honorato Gutiérrez integra, junto a su mujer, la delegación cántabra de la Asociación de Aniridia. «Somos dos, pero somos», dice quien padece esta patología ocular congénita que se ceba con el iris.

Gómez se niega a seguir siendo invisible. Consciente de que se trata de «patologías complejas» que necesitan tratamientos específicos y costosos, pide la implicación del «tejido social». Sobre la mesa, que hoy estará en el Hospital Sierrallana de Torrelavega de 10.00 a 13.00 horas, la hoja de firmas. En las solapas de los protagonistas de la jornada, una pegatina que reza: *Somos más de tres millones en España, únete.*

Primer Día Internacional, pero las mismas reivindicaciones. «Dedicar más recursos a investigar las enfermedades raras que, aún no siendo rentables para ciertos sectores de la sociedad, garanticen el acceso en condiciones de equidad al diagnóstico, tratamiento y rehabilitación, sin importar la rareza o lugar de residencia».