

Hoy se celebra el primer día mundial de estos males, cuyo número está entre los 5.000 y los 7.000

Unas 200.000 personas padecen enfermedades raras en Galicia

Son problemas que en conjunto afectan al 7% de la población y pueden deberse a diversas causas

Sara Carreira

REDACCIÓN | Las enfermedades raras son las que padecen menos de una persona de cada 2.000, por lo que resultan muy difíciles de diagnosticar, es complicado encontrar un médico que conozca bien la dolencia, y como tiene pocos pacientes potenciales, los laboratorios no investigan y es casi imposible encontrar un fármaco que las cure. Sin embargo, en su conjunto afectan al 7% de la población, y de forma totalmente aleatoria: se pueden sufrir a cualquier edad, por todo tipo de causas (infecciones, genéticas, congénitas o espontáneas). En Galicia se calcula que unas 200.000 personas tienen alguna de estas enfermedades, también llamadas huérfanas —por que nadie las estudia— y hoy se celebra por primera vez el día mundial de estas dolencias.

Los gallegos no tienen una federación propia que los agrupe, como ocurre con los catalanes, y se inscriben en las asociaciones de cada una de las enfermedades —se calcula que hay entre 5.000 y 7.000— a nivel español.

Hay un colectivo importante, Asemga (delegación gallega de la Asociación Española de Enfermedades Musculares), que tiene 350 socios. Jean Luis Bouvy, el presidente de la entidad, calcula que hay 4.000 familias gallegas afectadas por alguna de las 150 enfermedades que acoge Asem. Hoy la asociación celebra una charla coloquio de 17.00 a 19.30 horas en el museo de la palabra, el Verbum, en Samil (Vigo), con especialistas y afectados.

Más de 3 millones

La Feder tiene una campaña, *Somos más de 3 millones*, que cuenta con caras famosas, como la del futbolista Torres. El objetivo es plantear que este tipo de enfermedades son bastante comunes, lo que facilitará la integración de los pacientes.

La constante movilización de la Feder ha conseguido, por ejemplo, que Sanidad financie dos nuevos fármacos huérfanos, que suponían miles de euros mensuales para los afectados, y que ahora pagará el Estado.

Más información en www.asemgalicia.com, www.enfermedades-raras.org, www.masde3millones.com y sindromevkh@hotmail.com



María Teresa Chao, con su hijo de cuatro años, David, al que tiene que cuidar durante todo el día | CÉSAR TOIMIL

TESTIMONIOS | El esfuerzo de una familia de Ferrol frente al síndrome de West

«Llevaba trabajando desde los 19 años y ahora al fin tengo la tranquilidad de poder cuidar a mis hijos»

L. A. Núñez/M. Arroyo

FERROL | «No sabe cómo nos frenó la vida», comienza María Teresa Chao, vecina de Ferrol de 31 años, el relato de su caso. Todo comenzó cuando, a los 28 años, dio a luz prematuramente a dos niños mellizos. Entonces, cuenta, los médicos «temían más por Lucía», la niña: «Un mes antes de provocarme el parto se rompió la bolsa y perdí mucho líquido amniótico». «Nació muerta», prosigue con la misma crudeza con la que la ha tratado la vida. Pero el equipo médico logró reanimarla y «salió adelante».

Pero la protagonista de esta historia no es la niña, sino su hermano David. La situación crítica de Lucía ensombreció su propio mal, y ahora

María Teresa critica la «falta de medios» para detectar antes la afección que lo ha llevado, con tan solo cuatro años, a pasarse el resto de su vida con una invalidez del 81%.

«Tiene síndrome de West», explica la madre. Es una enfermedad que se da en niños prematuros y que se traduce en una epilepsia extrema. «Lo empecé a notar a los pocos meses porque el niño tenía convulsiones», narra. Pero «su primera resonancia cerebral no se la hicieron hasta octubre», cuando tenía siete meses de vida. «Me dijeron que tenía daños cerebrales», pero David no fue ingresado hasta enero del siguiente año. Fue entonces cuando le diagnosticaron el síndrome de West y

una leucomalacia periventricular, que es el daño de la parte interna del cerebro que transmite información entre las neuronas y la médula espinal.

Esto obliga a María Teresa a llevar el bolso lleno de medicamentos. Tiene miedo de que suceda lo peor y casi no duerme por las noches. Y por eso solicitó las ayudas de la ley de dependencia. «Tardaron dos años» en concederle el pago de un sueldo mensual como cuidadora. «Llevaba trabajando desde los 19 años», señala. Entonces perdió su puesto. «Ahora —concluye—, al fin tengo la tranquilidad de poder cuidar a mis hijos».

Vea la entrevista con María Teresa Chao en www.lavozdeg Galicia.es

Unos gallegos luchan contra el síndrome de Moebius

Javier Montoro

BARCELONA | Tras charlar con sus padres, nos despedimos de José María. Su padre nos indicó cómo hacerlo. El niño alzó la mano, la extendió como si nos invitara a chocarla y entonces esperó el beso en el palma. A su edad, la mayoría ya dan besos en la mejilla. Pero él no puede, por una severa parálisis facial y ocular que le dibuja una cara de máscara. Es el síndrome de Moebius, una enfermedad rara que afecta a menos de un centenar de personas en España y que, como tal, se mueve en el limbo de la investiga-

ción médica. Pocos enfermos, pocos recursos. Los padres de José María, un matrimonio gallego afincado en Esparraguera (Barcelona), asumen este doble condicionante: su hijo está enfermo, y lo está de una enfermedad casi desconocida. Tanto que hay personas afectadas que han conocido el diagnóstico con 50 años, creyendo hasta entonces que padecían un síndrome polimalformativo o un retraso psicomotor. Dar a conocer el síndrome de Moebius es ahora una obsesión para esta pareja, que no para de organizar eventos para recau-

dar fondos para la Fundación Moebius. El dinero se destina a la investigación de esta enfermedad, que dirige Pérez Atines, de la Fe de Valencia.

Mientras tanto, los padres de José María hacen de enfermeros y vigilantes. Su hijo no solo padece el mal de Moebius, sino que tiene afectados diferentes nervios, por lo que sufre disfagia (el alimento pasa de la boca al pulmón) y necesita un botón gástrico para alimentarse. La familia aún no ha recibido ninguna ayuda de la ley de dependencia, a pesar de ser de los primeros en solicitarla.

ENTREVISTA

ILDEFONSO IZQUIERDO

Paciente del síndrome de VKH

«Busco a gente que padezca VKH para crear una asociación»

En 1983 Ildefonso Izquierdo, militar de carrera, de 23 años, se fue a tomar una ca-



ña con un amigo, se sentó en el bar, las cosas comenzaron a bailar delante de él e inmediatamente se quedó ciego. «Sufrí desprendimiento lateral de las dos retinas», recuerda Ildefonso. Desde entonces hasta hoy pelea con un síndrome con el nombre de tres investigadores que lo hacen prácticamente impronunciable: Vogt Koyanagi Harada (VKH).

—¿Tuvo problemas para ser diagnosticado de VKH?

—Por suerte, no, y además el oftalmólogo que me llevó y operó era el santiagués Suárez López y a él le debo la vista. Ahora me trata el doctor Ulloa en Vigo, y también conoce mi síndrome.

—¿Cómo apareció el síndrome?

—Realmente, lo tengo desde los trece años, cuando comencé a sufrir alopecia...

—¿Alopecia?

—Sí, pero entonces no sabía que lo tenía.

—¿Qué problemas conlleva esta enfermedad?

—Puede ser más o menos grave, y lo peor es que te quedas ciego. También está la alopecia y el vitiligo, que te hace perder la pigmentación de la piel. En una de las operaciones, por efecto de la anestesia, perdí completamente el color y eso fue mejor, porque quedó uniforme. Esto a las mujeres les suele dar bastantes problemas, porque es muy llamativo y la alopecia, además... Pero lo peor es que la enfermedad solo se trata con corticoides y eso te salva la vista, pero te destroza los huesos. Yo tengo las dos caderas operadas y con prótesis, pero no me quejo. Hace cinco años que dejé los corticoides y gracias a eso he podido estar trabajando hasta el año 2000, que pedí la baja. Claro que yo soy funcionario y eso me facilitó mucho las cosas.

—¿Hay mucha gente con VKH?

—¡Qué va! Llevo siete años buscando a gente que padezca VKH para crear una asociación e inscribirme en el Feder, para que se pueda investigar. Pero solo somos siete personas. He creado una cuenta de correo (sindromevkh@hotmail.com).