

# Enfermedades [raras], mucho por descubrir

**M**ás de tres millones de españoles la sufren. Te enseñamos cómo reconocerlas y dónde tratarlas. Por **Sonia Garde** / Ilustraciones → **Manolo Hidalgo**

/// Albinismo, hidrocefalia, leucodistrofia, mastocitosis... son algunos ejemplos de las cerca de 7.000 enfermedades registradas por la Organización Mundial de la Salud (OMS) como "raras" y que afectan a 25 millones de europeos. Su incidencia es muy baja: menos de cinco casos por

10.000 habitantes, lo que dificulta las investigaciones sobre posibles tratamientos. Estas enfermedades pueden manifestarse a cualquier edad, aunque el 75% se desarrolla en la infancia. Y a pesar de que la mayoría son crónicas, degenerativas, muy discapacitantes y sin curación, los afectados no reciben la

suficiente ayuda. Para paliar esta situación, la Federación Española de Enfermedades ha solicitado un pacto de Estado para garantizar la integración social, sanitaria, educativa y laboral de los más de tres millones de españoles que las sufren. Más info: 902 181 725 y en [www.enfermedades-raras.org](http://www.enfermedades-raras.org). ➔



◆ El 75% de las enfermedades raras se desarrolla en la infancia. ◆ La mayoría de estas 7.000

## Algunas de las más comunes...

### Síndrome de Marfan

◆ **¿Qué es?** Se trata de una enfermedad hereditaria rara del tejido conjuntivo, que produce daños en muchos órganos, aunque sobre todo afecta al esqueleto, pulmones, ojos, corazón y vasos sanguíneos. Se caracteriza por tener una talla superior a la media y malformaciones óseas.

◆ **Número de afectados.** Cerca de 12.000 en España.

◆ **¿Cómo se trata?** Los problemas visuales se deben corregir cuanto antes y se tiene que prevenir el desarrollo de la escoliosis. Para disminuir la tensión hemodinámica se usan unos fármacos (beta bloqueantes) que ralentizan la evolución de la dilatación de la aorta. Cuando el diámetro aórtico supera los cinco centímetros está indicada la cirugía correctora.

◆ **Centros de referencia.** El Hospital Universitario Doce de Octubre (Madrid) y el Hospital Universitario Vall d'Hebrón (Barcelona).

◆ **¿Dónde informarte?** Asociación de Afectados del Síndrome de Marfan de España. C/ San Agatángelo, 44, bajo izda, Alicante. Telf.: 96 614 15 80 y [www.marfasima.org](http://www.marfasima.org). Y en el Sistema de Información



sobre Enfermedades Raras (SIERE), dependiente del Instituto de Salud Carlos III (<http://iier.isciii.es/er>).

### Esclerosis lateral amiotrófica

◆ **¿Qué es?** Se trata de una enfermedad neurodegenerativa que se caracteriza por una atrofia progresiva de todos los músculos del organismo, excepto del corazón y la musculatura que controla

la motilidad de los ojos y los esfínteres.

◆ **Número de afectados.** Su prevalencia es de cinco a nueve afectados por 100.000 habitantes. En España se calcula que afecta a unas 6.000 personas.

◆ **¿Cómo se trata?** No existe ningún tratamiento curativo, sin embargo, recientes descubrimientos de determinados factores de crecimiento neuronal y

de agentes bloqueantes del glutamato han mostrado cierta eficacia en detener la progresión de la enfermedad. Los pacientes se pueden beneficiar de la fisioterapia para evitar las complicaciones de la debilidad muscular.

◆ **Centros de referencia.** Los hospitales madrileños Carlos III, Gregorio Marañón, La Paz, Doce de Octubre y Clínico San Carlos disponen de Unidades específicas para su tratamiento.

◆ **¿Dónde informarte?** Asociación Española de Esclerosis Lateral Amiotrófica. (ADELA). C/ Emilia, 51, Madrid. Telf.: 91 311 35 30 y en [www.adelaweb.com](http://www.adelaweb.com).

### Fibrosis quística

◆ **¿Qué es?** También conocida como mucoviscidosis, es una enfermedad hereditaria rara que suele afectar al sistema respiratorio, al páncreas y a las glándulas sudoríparas. Suele comenzar en la infancia y se caracteriza por la presencia de infecciones respiratorias crónicas, insuficiencia pancreática y afectación de hígado y bazo.

◆ **Número de afectados.** Su incidencia en España es de un caso por cada 2.500 personas, mientras que uno de cada 25 habitantes son portadores sanos.

◆ **¿Cómo se trata?** La terapia se fundamenta en conseguir una nutrición adecuada, en utilizar medicamentos contra la infección e inflamación respiratorias y en realizar con regularidad fisioterapia respiratoria con el objetivo de fortalecer la musculatura del tórax para prevenir deformidades. En un estadio muy avanzado existe la posibilidad de realizar un trasplante pulmonar y/o hepático.

◆ **Centros de referencia.** Hospital Universitario La Fe (Valencia), Hospital Reina Sofía (Córdoba), Hospital Ramón y Cajal (Madrid), Hospital San Joan de Deu (Barcelona), Hospital Virgen de las Nieves (Granada), entre otros.

◆ **¿Dónde informarte?** Federación Española Contra la Fibrosis Quística. C/ Duque de Gaeta, 56, 14º, Valencia. Telf.: 96 331 82 00 y en [www.fibrosisquistica.org](http://www.fibrosisquistica.org).

### Esclerodermia

◆ **¿Qué es?** La esclerodermia incluye un grupo heterogéneo de patologías que tienen en común el endurecimiento y el adelgazamiento cutáneo. La esclerodermia sistémica es una enfermedad crónica y con frecuencia progresiva que afecta al sistema autoinmune, a la pared de los vasos sanguíneos y al



atologías son crónicas, degenerativas y no disponene de tratamiento efectivo.

tejido conectivo. La dificultad para tragar y para respirar, la pérdida de peso y las úlceras en los dedos son algunos de los síntomas principales.

• **Número de afectados.**

Tiene una prevalencia estimada de tres por cada 10.000 habitantes. Afecta de tres a cinco veces más a mujeres que a hombres.

• **¿Cómo se tratan?**

Aunque no existe un tratamiento curativo para esta afección, durante los últimos años numerosas terapias (antiinflamatorios y antiácidos, entre otros) han demostrado su eficacia en algunas manifestaciones de la enfermedad. Asimismo, practicar ejercicio físico resulta beneficioso para prevenir las deformidades articulares.

• **Centros de referencia.**

Hospital Vall d'Hebron (Barcelona), Hospital Clínic

San Carlos (Madrid) y el Hospital Doce de Octubre (Madrid) han hecho estudios específicos sobre esta enfermedad.

• **¿Dónde informarte?**

Asociación Española de Esclerodermia. C/ Rosa Chacel, 1. Las Rozas (Madrid). Telf.: 91 710 32 10 y en [www.esclerodermia.com](http://www.esclerodermia.com).

**Enfermedad de Huntington**

• **¿Qué es?** Es una patología

neuroológica que pertenece al grupo de las demencias. Consiste en un trastorno hereditario, progresivamente degenerativo del sistema nervioso central, que se manifiesta en la vida adulta y que se caracteriza por movimientos involuntarios del músculo, alteraciones del comportamiento y demencia.

• **Número de afectados.**

Esta patología afecta a una de cada 10.000 personas,

siendo más frecuente en la raza blanca y sin predilección de sexo.

• **¿Cómo se trata?** En

la actualidad no existe tratamiento curativo o que pueda detener el avance de la enfermedad, si bien existen algunos fármacos útiles parcialmente para el control de ciertos síntomas, como la depresión, la apatía y la irritabilidad.

• **Centros de referencia.**

Hospital Clínic (Barcelona), Fundación Jiménez Díaz (Madrid), Hospital Virgen de la Macarena (Sevilla), Hospital Virgen del Camino (Navarra) y Hospital La Fe (Valencia), entre otros.

• **¿Dónde informarte?**

Asociación de Corea de Huntington Española. C/ Fray Junipero Serra, 23. Barcelona. Telf.: 93 555 33 54 y en internet: [www.e-huntington.org](http://www.e-huntington.org). ▶▶

**Todavía más desconocidas...**

**Síndrome de Apert**

• **¿Qué es?** Es una enfermedad hereditaria rara caracterizada por malformaciones en cráneo, cara, manos y pies, además de diversas alteraciones funcionales, que varían mucho de un enfermo a otro.

• **Número de afectados.** La incidencia de esta enfermedad es de 1,2 por cada 100.000 nacidos vivos. En España hay unos 80 enfermos.

• **¿Cómo se trata?** El tratamiento quirúrgico debe ser precoz, antes de los seis meses, y tiene la finalidad de descomprimir el espacio intracraneal, mejorar la función respiratoria y permitir el desarrollo normal de las distintas áreas cerebrales.

• **Centros de referencia.** No hay en España.

• **¿Dónde informarte?** Asociación Nacional Síndrome de Apert. C/ Luis Briñas, 19. Bilbao. Telf.: 94 442 38 38 y en [www.ansapert.org](http://www.ansapert.org).

**Síndrome de Joubert**

• **¿Qué es?** Se trata de una enfermedad neurológica congénita muy rara, que implica una malformación del mesencéfalo y del cerebelo. Además, se caracteriza por alteración respiratoria, fallo en los riñones y retraso mental.

• **Número de afectados.** En España se han diagnosticado 12 casos.

• **¿Cómo se trata?** No hay una terapia curativa. El seguimiento multidisciplinario permite organizar estrategias de apoyo y tratamiento más adecuadas, que pueden incluir el uso de respiración mecánica asistida.

• **Centros de referencia.** No hay en España.

• **¿Dónde informarte?** Asociación Española del Síndrome de Joubert. C/ Pablo Neruda, 98, 6º B. Madrid. Telf.: 91 778 22 86 y en internet en: [http://webs.ono.com/sindrome\\_joubert/](http://webs.ono.com/sindrome_joubert/).



◆ Raúl González, Belén Rueda e Isabel Gemio, apadrinan varias fundaciones.

## Famosos solidarios que dan la cara

### Fundación Isabel Gemio

#### // APOYO A LA INVESTIGACIÓN

Lleva unos meses de andadura con un único objetivo: ayudar a los enfermos de distrofias musculares y otras enfermedades raras que tienen su única esperanza puesta en la investigación. Con un hijo afectado, la periodista Isabel Gemio decidió poner en marcha este proyecto para acelerar el conocimiento en los aspectos biológicos, fisiopatológicos, genéticos o terapéuticos que puedan incidir en el desarrollo y la aplicación de tratamientos a los enfermos.

#### ◆ La enfermedad.

Los problemas neuromusculares son afecciones genéticamente determinadas, que producen debilidad muscular progresiva y una elevada mortalidad a los pacientes que las sufren, con frecuencia niños. Existen centenares de estas patologías. La distrofia muscular de Duchenne, la miotónica de Steinert y las de cinturas son las más frecuentes y las más graves.

◆ **¿Cómo se trata?** Se están consiguiendo avances importantes en la investigación genética y en la administración de determinados fármacos, pero todavía no existe una terapia curativa efectiva para



la mayoría. La fisioterapia o cirugía ortopédica ayudan a mejorar la salud del paciente.

#### ◆ ¿Dónde informarte?

Tel.: 91 110 31 58 y en [www.fundacionisabelgemio.com](http://www.fundacionisabelgemio.com).

### Asociación española contra la leucodistrofia

#### // CONTRA EL AISLAMIENTO

El jugador de fútbol del Real Madrid Raúl González Blanco es el padrino de honor de esta asociación. Una entidad que trabaja para potenciar la investigación. Asimismo, ofrece a los enfermos información sobre terapias, ensayos clínicos, centros de referencia y promueve actividades

de formación entre los profesionales.

◆ **La enfermedad.** Las leucodistrofias son patologías genéticas que destruyen la mielina (sustancia blanca que recubre los nervios) del sistema nervioso. Esto favorece la pérdida del movimiento, del equilibrio, de la visión, del oído, de la palabra y de la memoria.

◆ **¿Cómo se trata?** Las terapias específicas son inexistentes. Por eso, los cuidados se centran en el tratamiento de los síntomas.

◆ **¿Dónde informarte?** Manuel Azaña, s/n. Madrid. Tel.: 91 297 75 49 y [www.elaespana.com](http://www.elaespana.com).

### Fundación menudos corazones

#### // DENTRO Y FUERA DE LOS HOSPITALES

La actriz Belén Rueda es la madrina de honor de esta fundación, cuyo objetivo es facilitar el desarrollo integral y la mejora de la calidad de vida de los niños y jóvenes que padecen cardiopatías congénitas. Entre sus actividades, destaca el apoyo psicológico, el alojamiento gratuito para las familias que tengan que desplazarse a Madrid, así como la organización de campamentos de verano y juegos en los hospitales.

◆ **La enfermedad.** Las cardiopatías congénitas son lesiones anatómicas de las cámaras cardíacas, de los tabiques que las separan o de las válvulas o tractos de salida. Se estima que pueden afectar a unos ocho de cada mil niños nacidos en España.

◆ **¿Cómo se trata?** La detección se lleva a cabo en los primeros días de vida, de forma que de forma precoz se puede planificar el tratamiento. La mayoría de estas patologías son susceptibles de una corrección total o casi definitiva.

◆ **¿Dónde informarte?** C/ Aldesangil, 19. Madrid. Tel.: 91 373 67 46 y [www.menudoscorazones.org](http://www.menudoscorazones.org).

### Fundación contra la hipertensión pulmonar

◆ **Centros de ayuda para afectados.** Los cantantes David Bustamante, Merche y el grupo Melocos, así como deportistas como Guti y Javier Castillejos son algunos de los rostros famosos que han mostrado su apoyo a la Fundación contra la Hipertensión Pulmonar. Su principal objetivo es promover la inserción laboral y mejorar la asistencia social y sanitaria de los afectados.

◆ **La enfermedad.** La hipertensión pulmonar se debe al aumento de la presión en las arterias de los pulmones. Esto favorece el endurecimiento y el estrechamiento de los vasos sanguíneos, con el consecuente debilitamiento del corazón.

◆ **¿Cómo se trata?** Las terapias en este casos sólo sirven para paliar la enfermedad y son para toda la vida. Se basan en el empleo de anticoagulantes, vasodilatadores y oxígeno para disminuir el desarrollo de coágulos de sangre y reducir la carga de trabajo del corazón. Existen otras posibilidades médicas y quirúrgicas como el trasplante de pulmón y corazón, en casos extremos.

◆ **¿Dónde informarte?** En el tel.: 607 56 22 26 y en [www.fchp.es](http://www.fchp.es).

