

"GIZA  
ESKUBIDEEI  
BURUZKO  
JARDUNALDIAK"  
BILDUMA

COLECCIÓN  
"JORNADAS  
SOBRE  
DERECHOS  
HUMANOS"

**GAIXOTASUN ARRAROAK:**  
ARRETA PUBLIKOA BEHAR DUEN ERREALITATE BATEN ARGITZALAK

**LAS ENFERMEDADES RARAS:**  
LUCES Y SOMBRAS DE UNA REALIDAD QUE PRECISA DE ATENCIÓN PÚBLICA



**ararteko**

Herriaren Defendatzaillea  
*Defensoría del Pueblo*

[www.ararteko.net](http://www.ararteko.net)





**"GIZA ESKUBIDEEI BURUZKO JARDUNALDIAK" BILDUMA  
COLECCIÓN "JORNADAS SOBRE DERECHOS HUMANOS"**

**15**





**GAIXOTASUN ARRAROAK:  
ARRETA PUBLIKOA BEHAR DUEN  
ERREALITATE BATEN ARGITZALAK  
LAS ENFERMEDADES RARAS:  
LUCES Y SOMBRAS DE UNA REALIDAD  
QUE PRECISA DE ATENCIÓN PÚBLICA**

**XXX. Uda Ikastaroak Donostian /  
XXX Cursos de Verano de Donostia-San Sebastián**

**XXIII. Europar Ikastaroak - UPV/EHU 2011 /  
XXIII Cursos Europeos - UPV/EHU 2011**



**VITORIA-GASTEIZ  
2012**



Lizentziaren kopia bat ikusteko,

- sartu hemen: <http://creativecommons.org/licenses/by/3.0/es/>

- edo gutun bat bidali helbide honetara: Creative Commons, 171 Second Street, Suite 300, San Francisco, California, 94105, USA.

#### Arartekoaren argitalpenak eskuratzeko:

- [web](#) gunean
- [posta elektronikoz](#) eskatuz
- [aurrez aurre gure hiru bulegoetako batean, idatziz](#) (Prado 9, 01005 Vitoria-Gasteiz) edo [telefonoz](#) (945 13 51 18)

Gaixotasun arraroak: arreta publikoa behar duen errealitate baten argi-itzalak [Baliabide elektronikoa] / XXX. Uda Ikastaroak Donostian, XXIII. Europar Ikastaroak, UPV-EHU 2011 = Las enfermedades raras: luces y sombras de una realidad que precisa de atención pública / XXX Cursos de Verano de Donostia-San Sebastián, XXIII Cursos Europeos, UPV-EHU 2011. – Vitoria-Gasteiz : Ararteko, 2012

146 or. – (“Giza eskubideei buruzko jardunaldiak” bilduma = Colección “Jornadas sobre derechos humanos”; 15)  
Sistemaren eskakizunak: Adobe Acrobat Reader  
Sartzeko modua: [World Wide Web](#)  
Paperean (ISBN 978-84-89776-52-4) eta  
CD-ROMean (ISBN 978-84-89776-53-1) ere erabilgarri dago

1. Gaixotasuna 2. Gizarte-laguntza

364.444:616-053.2

Esta obra está bajo una licencia Attribution 3.0 Unported de Creative Commons



Para ver una copia de la licencia,

- visite: <http://creativecommons.org/licenses/by/3.0/es/>

- o envíe una carta a: Creative Commons, 171 Second Street, Suite 300, San Francisco, California 94105, USA.

#### Para acceder a las publicaciones del Ararteko:

- en la [web](#)
- mediante [solicitud por correo electrónico](#)
- [presencialmente en cualquiera de las tres oficinas](#), por [escrito](#) (Prado 9, 01005 Vitoria-Gasteiz) o por [teléfono](#) (945 13 51 18)

Gaixotasun arraroak: arreta publikoa behar duen errealitate baten argi-itzalak [Recurso electrónico] / XXX. Uda Ikastaroak Donostian, XXIII. Europar Ikastaroak, UPV-EHU 2011 = Las enfermedades raras: luces y sombras de una realidad que precisa de atención pública / XXX Cursos de Verano de Donostia-San Sebastián, XXIII Cursos Europeos, UPV-EHU 2011. – Vitoria-Gasteiz: Ararteko, 2012

146 p. – (“Giza eskubideei buruzko jardunaldiak” bilduma = Colección “Jornadas sobre derechos humanos”; 15)  
Requisitos del sistema: Adobe Acrobat Reader  
Modo de acceso: [World Wide Web](#)  
Disponible también en papel (ISBN 978-84-89776-52-4) y  
CD-ROM (ISBN 978-84-89776-53-1)

1. Enfermedad 2. Ayuda social

364.444:616-053.2

ARARTEKO

Multimedia: UTE MANIPULADOS - EPS

Azaleko irudia / Ilustración de cubierta: EPS comunicación • [www.eps-grupo.com](http://www.eps-grupo.com)

ararteko

## AURKIBIDEA / ÍNDICE







AURKEZPENA / PRESENTACIÓN .....	11
(Iñigo Lamarca – <i>Ararteko</i> )	
ENFERMEDADES RARAS, PERSONAS NORMALES .....	27
(Alberto Meiro Pinedo – <i>Delegado de ELA Vasco-Navarra [Asoc. Española contra la Leucodistrofia] y afectado</i> )	
LUCESY SOMBRAS DE UNA REALIDAD QUE PRECISA DE ATENCIÓN PÚBLICA .....	53
(Ana María García Bueno – <i>Madre y cuidadora de dos hijas con Síndrome de Aicardi-Goutières</i> )	
RETOS, OPORTUNIDADES Y DIFICULTADES DE LA INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS Y MEDICAMENTOS HUÉRFANOS. PECULIARIDADES, PLANES DE ACCIÓN Y SITUACIÓN ACTUAL DE LA INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS .....	71
(Itziar Astigarraga Aguirre – <i>Jefa del Servicio de Pediatría del Hospital de Cruces. Profesora del Departamento de Pediatría de la Facultad de Medicina, Campus Bizkaia UPV/EHU</i> )	
RETOS, OPORTUNIDADES Y DIFICULTADES DE LA INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS Y MEDICAMENTOS HUÉRFANOS .....	91
(Paloma Acevedo Heranz – <i>Directora de Farmacia del Departamento de Sanidad y Consumo del Gobierno Vasco</i> )	
FEDER-PAÍS VASCO. NODO COORDINADOR PARA LA ATENCIÓN DE LAS EERR.....	105
(M.ª Ángeles Saiz Millán – <i>Fundadora de la Asociación Nacional de Síndrome de APERT y representante de FEDER en Euskadi</i> )	
GURE SEÑEAK. UNA EXPERIENCIA DE SOLIDARIDAD COMUNITARIA ..	115
(Luis María Landaluce Zarandona – <i>Representante de la asociación Gure Señeak</i> )	



ararteko

## AURKEZPENA / PRESENTACIÓN





Ararteko erakundeak arreta berezia eskaintzen dio **gaixo kronikoen taldeari** oro har, bere ahultasunagatik eta dituen berariazko ezaugarri eta beharregatik. Lan hori norbanakoen kexak eta ofiziozko kexak bideratuz egiten dugu, baita txosten bereziak prestatuz ere. Pertsona horiek politika eta jarduera publikoak behar dituzte gizarte-, hezkuntza- eta osasun-arloetan, eta, beraz, beraien errealitatea diziplina arteko ikuspegitik eta Arartekoaren lan-arlo ezberdinak elkarrekin lotuz aztertu dugu. Arlo horietan denetan, batik bat herritarren kexegatik jarduten dugu lanean –kexok norbanakoek nahiz gaitz jakin batzuk dituzten pertsonen laguntzeko elkarteek edo taldeek egiten dituzte–. **Lan hori esker ezagutu ahal izan ditugu gaixotasun “arraroak”** deiturapean bildutako gaixotasunak **dituzten pertsonen arazoak**.

Honako hau ez da erakunde honek aipaturiko arloetan egin dituen jarduerak gogoratzeko unea; dakizuenez, horren berri ematen dugu gure urteko txostenetan, baina **oraindik orain bideratu** kasu bat nabarmendu nahiko nuke: zoritzarrez, berriki, ohiz kanpoko gaixotasun bat zuen pertsona bat hil da, eta haren arazoak Arartekoaren 2011ko martxoaren 18ko Ebazpena eragin zuen. Ebazpen hartan, osasun-administrazioari gomendatu genion

La institución del Ararteko dedica una atención especial al **colectivo de personas que padecen enfermedades crónicas** en general, por razón de su vulnerabilidad, así como por las características y necesidades específicas que presenta. La labor se desarrolla mediante la tramitación de quejas particulares, expedientes de oficio, y con ocasión de la elaboración de informes extraordinarios. Las referidas personas están necesitadas de políticas y actuaciones públicas en los planos social, educativo y sanitario y por tanto el abordaje de su realidad lo realizamos desde una óptica interdisciplinar y de interrelación entre diferentes áreas del Ararteko. **El trabajo** desarrollado en todas ellas con motivo, fundamentalmente, de las quejas ciudadanas –tanto particulares como las presentadas por asociaciones o colectivos de apoyo a personas afectadas por determinadas enfermedades– **nos ha permitido tener conocimiento de la problemática de las personas que padecen ciertas enfermedades** que se han venido a agrupar bajo la denominación de **“raras”**.

No es este el momento de realizar una memoria sobre las diferentes actuaciones de esta institución; de ello, como saben, dejamos constancia en nuestros informes ordinarios anuales, pero sí desearía destacar nuestra **reciente intervención** en el caso de una persona tristemente fallecida que padecía una enfermedad infrecuente, cuya problemática motivó la Resolución del Ararteko, de 18 de marzo de 2011, en la que recomendamos a la

prozedura azkarragoa bultza dezala tratamendu berezien eskabideak ebazteko.

Gaixo hark sendagai umezurtz bat behar zuen, eta halako sendagaiek berariazko prozeduren bitartez onartu behar izaten dira. Egoera horrek nolabaiteko atzerapena azal dezake, baina igarotako denborak eta gaixoak sendagai hori jasotzeko egin zuen eskaeraren tramitazioaz informaziorik ez jaso izanak agerian utzi zuten prozedurak gaizki funtzionatu zuela eta informazioa jasotzeko eskubidea urratu zela.

Ebazpenaren testu osoa gure web orrialdean aurki dezakezue.

Halaber, orain dela gutxi argitaratu dugun **txosten berezia** aipatu nahi dut hemen: *EAE n norberaren autonomia sustatzeko eta mendetasunari arreta emateko legearen aplikazioa*. Txosten horretan hainbat **bi-zitza-historia** bildu ditugu kapitulu batean. Haietako bat Marisaren historia da: Aicardi-Goutières sindromea (gaitz arrarotzat jotakoa) duten bi neska bikien ama da, eta adorez eta ilusioz beteriko ama horren eskutik, askok ezagutzen ez genuen errealitatera hurbildu ahal izan gara. Kasu zehatz horrek, gainera, gure erakunderen esku-hartzea eragin zuen eta, emaitza gisa, araudia aldatu zen: ordura arte, familia barruan zaintzeko prestazioan, zaintzaileak mendekotasun egoeran zeuden bi pertsona zaintzen bazituen, Araban murrizketa egiten zen. Alabaina, esku hartu ondoren, murrizketa hori kendu egin zuten.

Adierazi dugunez, gure eguneroko lanari esker, horrelako gaixotasunak pairatzen

administración sanitaria que impulsase un procedimiento más ágil para resolver las peticiones de acceso a los tratamientos especiales.

El hecho de que se tratara de un medicamento huérfano que deba ser aprobado siguiendo procedimientos específicos puede explicar cierta demora. Pero el tiempo transcurrido y la ausencia de información que el paciente tuvo sobre la tramitación de su solicitud para este medicamento evidenciaron un mal funcionamiento y quiebra de su derecho a ser informado.

El texto completo de la resolución pueden encontrarlo en nuestra página web.

También quisiera, aquí, mencionar el recientemente publicado **informe extraordinario**. La aplicación de la ley de promoción de la autonomía personal y atención a la dependencia en la CAPV, en el que incluimos un capítulo que recoge diversas **historias de vida**. Una de ellas, la historia de Marisa, madre de dos niñas gemelas con el síndrome de Aicardi-Goutières (considerado enfermedad rara), nos permite acercarnos a una realidad que muchos y muchas desconocíamos, de la mano de una madre llena de coraje e ilusión. Su caso concreto, además, motivó la intervención de nuestra institución, que tuvo como resultado una modificación normativa por la que se eliminaba la reducción que venía practicándose en Álava en la prestación para cuidados en el entorno familiar cuando la persona cuidadora atendía a dos personas en situación de dependencia.

Como decíamos, nuestro trabajo cotidiano nos ha permitido conocer la realidad de

dituzten pertsonen errealitatea ezagutu ahal izan dugu, eta, horren ondorioz, bidezkoa eta beharrezkoa iruditu zaigu gaur gauzatu dena bezalako ikastaro bat egitea.

Europar Batasunean (EB) gaixotasun **arra-rotzat** jotzen dira 10.000 biztanletatik 5 pertsonak baino gehiagok ez dituzten gaitzak. 5.000 baino gaixotasun arraro gehiago daude katalogatuta, oraingoz 21 tipologia nagusitan bilduta aditu batzuren klasifikazioaren arabera, baina ikerketak aurrera egin ahala, kopurua gehitzen ari da eta, ustez, zortzi mila gaixotasun arraro ezberdin egon daitezke. Gaur egun, EBko biztanleen %6 eta %8 artekoek pairatzen du gaitz arraroren bat bere bizitzako uneren batean. Horrela bada, "arraro"tzat hartuak izanda ere, **ez da ohiz kanpokoa** horietakoren bat pairatzea. Euskadin, hanka sartzeko beldurrik gabe esan dezakegu 100.000 pertsonak baino gehiagok dutela gaixotasun arraroren bat.

Gaixotasun horiek, oro har, **larriak, kronikoak izaten dira, pertsona izugarri ezgaitzen dute, eta gaixoeak arreta edo zainketa espezializatuak eta luzeak behar izaten dituzte.**

Gaixoeak **oztopo** anitz aurkitzen dituzte bidean. Horien artean, honako hauek azpimarratuko ditugu:

- Zailtasun handiak gaixotasunaren diagnostiko zuzena edo egokia arrazoizko epean lortzeko.
- Ez dago prozedura terapeutikorik, edo zaila da halakoak lortzea.
- Arazoak egoten dira sendagai eraginkorrrak eskuratzeko, hain justu, "sendagai umezurtzak" deiturikoak (gaixotasun arraro edo gaitz larri ohikoenak prebeni-

quienes padecen estas enfermedades y ello nos ha llevado a plantearnos la oportunidad y necesidad de un curso como el que ya hoy es una realidad.

Se considera **rara** en la Unión Europea (UE) toda aquella enfermedad que no afecta a más de 5 personas de cada 10.000. Hay más de 5.000 enfermedades raras catalogadas, agrupadas de momento en 21 grandes tipologías según la clasificación de algunos expertos, pero su número va aumentando a medida que avanza la investigación, y se estima que pueden existir hasta ocho mil enfermedades raras diferentes. Actualmente, entre un 6% y un 8% de la población de la UE sufre una de ellas en algún momento de su vida. Así pues, a pesar de recibir el calificativo de "raras," **no es inusual** padecer alguna de ellas. En Euskadi podemos decir sin temor a equivocarnos que hay más de 100.000 personas afectadas.

Estas enfermedades son, por lo general, **graves, crónicas, altamente discapacitantes y provocan que quienes las padecen requieran atención o cuidados especializados y prolongados.**

Son muchos los **obstáculos** que quienes las padecen encuentran en su camino. Entre ellos destacamos los siguientes:

- Serias dificultades para contar con un diagnóstico acertado de la enfermedad en un plazo razonable.
- Inexistencia de procedimientos terapéuticos o dificultad para acceder a ellos.
- Problemas para contar con fármacos eficaces, los llamados "medicamentos huérfanos" (aquellos productos destinados a la prevención, diagnós-



tzeko, diagnostikatzeko edo tratatzeko produktuak dira, baina nekez merkatu-ratuko lirateke, industria farmazeutikoek merkatuan horiek saltzeko aukerarik ikusten ez dutelako).

- Gizarte-, osasun- eta hezkuntza-baliabi-deak ez daude pertsona horien berariaz-ko beharretara egokituta.
- Ez dago laguntza ekonomiko eta sozialik.
- Gizarteratze falta sumatzen da, eta diskriminazio-kasuak gerta daitezke.

Gaixotasun horiek konplexuak dira etio-logiaren, diagnostikoaren eta bilakaeraren ikuspuntuetatik, eta, horrekin batera, erigarritasun-hilkortasun handia eragiten du-te, mendekotasun-maila handia sortzen dute eta bizitza normala egiteko berezko zailtasunak dakartzate berekin –bai gai-xoentzat, bai beren familientzat–. Horregatik guztiagatik, gaia **osorik landu** behar da, arreta-sistema guztiek parte hartzen dutela: osasun-, gizarte-sistemek eta bestelakoek (hezkuntzakoek, lanekoek, eta abar).

Lan hori gure **herri-administrazioek** hartu behar dute bere gain, eta bertan eginkizun erabakigarria izan behar du pertsona horien eskubideen aldeko **elkarteen mugimen-duak**.

Ezin dugu ukatu zenbait **urrats** egin direla hori erdiesteko, baina apustua irmoa ez bada, asmo onen linboan geratzeko arris-kua daukagu.

**Europako Kontseiluak**, 2009ko ekainaren 9ko Gomendioan –gaixotasun arraroen arloan Europako ekintza gauzatzeari buruz-

tico o tratamiento de enfermedades raras o de enfermedades graves más comunes pero que difícilmente serían comercializados por la falta de perspectivas de venta en el mercado por parte de la industria farmacéutica).

- Inadecuación de los distintos recursos sociales, sanitarios y educativos a las necesidades específicas que presentan estas personas.
- Ausencia de ayudas económicas y sociales.
- Falta de integración social y posibles discriminaciones.

La complejidad etiológica, diagnóstica y evolutiva de estas enfermedades, unida a su notable morbi-mortalidad, los altos niveles de discapacidad que comportan y las dificultades implícitas para el desarrollo de un proyecto de vida normal –tanto para quienes las padecen como para sus familias– hacen preciso un **abordaje integral** de la cuestión mediante la implicación de los distintos sistemas de atención: sanitarios, sociales y de otra índole (educativos, laborales, etc.).

Este abordaje ha de ser asumido por nuestras **administraciones públicas** y en él debe jugar un papel determinante el **movimiento asociativo** a favor de los derechos de estas personas.

No podemos negar que se han dado algunos **pasos** en este sentido, pero corremos el riesgo de quedarnos en el limbo de las buenas intenciones si la apuesta no es decidida.

Ya el **Consejo de Europa**, en su Recomendación de 9 de junio de 2009, relativa a una acción europea en el ámbito de

koa da hori– zera eskatu die estatu kideei:

- 2013 baino lehen, estrategiak eta ekintza-planak presta eta aplikatu dituzten, gaitz arraroak dituzten pertsonen kalitate handiko osasun-laguntza eskuratu ahal izango dutela bermatzeko. Osasun-laguntza horren barruan sartuko dira diagnostikoa, tratamendua, pertsona gaitzea eta, ahal bada, sendagai umezurtz eraginkorrak.
- Onar ditzatela gaixotasun arraroen azalpen, kodifikazio eta inbentario egokiak.
- Identifikatu ditzatela ikertu behar diren premiak eta lehentasunak, eta horiek bultzatzeko moduak.
- 2013 baino lehen, zehaztu ditzatela zentro espezializatu egokiak, eta azter dezatela horiek sortzen laguntzeko aukera; gaixoentzako osasun-ibilbideak antolatu ditzatela, langile adituekin elkarlanean arituz eta herrialde bereko edo beste batzuetako profesionalak eta ezagupenak trukatu.
- Gaixotasun arraroei buruz beraien herrialdean dituzten ezagupen espezializatuak bil ditzatela, eta ezagupen espezializatu horiek Europako beste herrialde batzuetakoekin eztabaida ditzatela.
- Gaitz arraroen arloko neurriei dagokienez, gaixoekin eta beraien ordezkariekin kontsulta dezatela, eta gaitz horiei buruzko informazio eguneratua eskura diezaietela; gaixoen elkarrean jarduerak sustatu ditzatela, hala nola sentsibilizazioa, gaitasunak garatzea eta prestakuntza ematea, informazioa eta praktika egokiak trukatzea, sareak sortzea eta oso isolatuta dauden gaixoak bere baitan hartzea.

las enfermedades raras ha instado a los Estados miembros a:

- Elaborar y aplicar estrategias y planes de acción nacionales antes de 2013, con el fin de garantizar que las y los pacientes de enfermedades raras tengan acceso a una asistencia sanitaria de alta calidad, que incluya el diagnóstico, el tratamiento, la rehabilitación y, si es posible, medicamentos huérfanos eficaces.
- Adoptar una definición, codificación e inventario adecuados de las enfermedades raras.
- Identificar las necesidades y prioridades de investigación y los modos de potenciarla.
- Determinar los centros especializados adecuados antes de 2013, y estudiar el apoyo a su creación; organizar rutas sanitarias para los y las pacientes mediante la cooperación con personal experto y el intercambio de profesionales y conocimiento del propio país o de otros.
- Recabar los conocimientos especializados nacionales sobre enfermedades raras y apoyar la puesta en común de dichos conocimientos especializados con los de otros países europeos
- Consultar a las y los pacientes y a sus representantes con relación a las medidas en el ámbito de las enfermedades raras y facilitarles el acceso a información actualizada sobre estas; fomentar las actividades de las organizaciones de pacientes, como sensibilización, desarrollo de capacidades y formación, intercambio de información y buenas prácticas, creación de redes e inclusión de pacientes muy aislados/as.

- Informazioaren, ikerketaren eta osasun-arretaren arloetan gaixotasun arraroetarako garatu diren azpiegiturek luzaro iraungo dutela bermatzea.
- Garantizar la sostenibilidad a largo plazo de las infraestructuras desarrolladas en el ámbito de la información, la investigación y la atención sanitaria para las enfermedades raras.

Onartu beharra dago azken urteotan aurre-rapen batzuk egin direla botere publikoek gaixotasun arraroei eman behar dizkieten erantzunaren eta arretaren arloan. 2009ko ekainean, Osasun Sistema Nazionalaren Lurraldearteko Kontseiluak **Osasun Sistema Nazionalaren Gaixotasun Arraroetarako Estrategia** onartu zuen. Agiri horretan hainbat gomendio eta helburu ezarri ziren, gaixotasun arraroekin zerikusia duten jardueren, zerbitzuen emaitzen eta osasun-arretaren kalitatea hobetzeko asmoz. Zazpi estrategia-ildo proposatu ziren. Hilabete geroago, Osasun eta Gizarte Politikako Ministerioak **Gaixotasun Arraroak dituzten Pertsonak eta haien Familiak Artatzeko Burgoseko Estatuko Erreferentziako Zentroa** (CREER) sortu zuen. Andaluziak eta Extremadurak gaixotasun arraroei buruzko plan orokorrak onartu dituzte. Plan horiek bi oinarri dituzte: bata, osoko arreta, diziplina anitzekoa eta arlo ezberdinen artean (osasun, gizarte, hezkuntza, lan eta elkarte arloen artean) koordinatua; eta, bestea, ikerketa, prestakuntza eta informazio-sistemak bultzatzea.

Euskadin, Eusko Legebiltzarraren Osasun eta Kontsumo Batzordeak gaixotasun arraroen gaiari heldu dio, eta zenbait elkarteri batzordearen aurrean agertzeko deitu die. Hemen daude batzordekide batzuk, besteak beste, Carmelo Barrio batzordeburua eta Fátima Ansótegi idazkaria. Era berean, Legebiltzarreko Osoko Bilkurak legez besteko proposamen bat eztabaidatu zuen; proposamena Eusko Jeltzaleen taldeak egin

Debe reconocerse que en los últimos años se han producido algunos avances en la respuesta y atención que los poderes públicos han de dar a las enfermedades raras. Así, en junio de 2009 fue aprobada la **Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud** por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud. El documento establece un conjunto de objetivos y recomendaciones dirigidas a mejorar la calidad de las intervenciones, resultados de los servicios y atención sanitaria en relación con las enfermedades raras y propone siete líneas estratégicas. Un mes más tarde, el Ministerio de Sanidad y Política Social creó el **Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (CREER)**. Andalucía y Extremadura han aprobado sendos planes globales sobre enfermedades raras basados en la atención integral, multidisciplinar y coordinada entre los diferentes ámbitos (sanitario, social, educativo, laboral y asociativo) y en el impulso de la investigación, la formación y los sistemas de información.

En Euskadi, la Comisión de Sanidad y Consumo del Parlamento Vasco, algunos de cuyos miembros se encuentran aquí –entre otros su presidente Carmelo Barrio y su secretaria Fátima Ansótegi– ha abordado el tema de las enfermedades raras llamando a comparecer a diversas asociaciones. Asimismo, el Pleno de la Cámara debatió el 30 de septiembre del año pasado una proposición no de ley presentada por el

zuen eta bere ordezkari Fátima Ansótegik defendatu zuen, batzorde txostengile bat eratu zedin gaixotasun arraroak dituzten pertsonen beharrak sakon aztertzeiko; 7 lan eremu zehazten zituen proposamenak. Proposamena ezetsi egin zen, eta haren ordezkari Talde Sozialistak eta Talde Popularrak adostutako testu alternatibo bat onartu zen, ia legebiltzarkide guztiek aintzat eman ziotelarik. Horren arabera, Eusko Jaurlaritzari eskatu zitzaion 9 hilabeteko epean gai horri buruzko txosten bat aurkezteko, non ukitutako gizataldeari buruzko zenbatekoa, tipologia eta katalogazioa zehaztuko ziren bai eta haren beharrezan ere, osasun, gizarte, hezkuntza, lan etabarren alorretan. Eztabaida hura ia azken irailaren 30ean egin zen, eta bertan egiaztatutakoaren arabera, legebiltzar taldeen artean adostasun handia zegoen gaixotasun arraroen inguruko arazo konplexuak sakon aztertu beharri buruz. Txosten hori oraindik ez da plazaratu. Halabaina, ekainaren 20an, Osasun eta Kontsumoko sailburua Legebiltzarreko batzorde horren aurrean agertu zen, berak hala eskatuta, EAEn gaixotasun arraroei buruzko estrategia lantzeko jarduera plan bat aurkeztuz. Iragarri duenez, zenbait neurri hartuko dira, besteak beste, gaixotasunak identifikatzen lagunduko duen erregistroari dagozkionak; gaitzak diagnostikatzeko, tratatzen eta haien bilakaera aztertzen lagunduko duen erreferentziako unitate bat jarriko da abian. Identifikazio goiztiarrarekin lotutako neurriak ere proposatu ditu.

Orduan, aurrerapausoak egiten ari dira orain dela gutxi arte berariazko azterketarik eta osoko planteamendurik ez zuen gai honetan. Pauso horiek ezinbestekoak dira, bada osasun-sistemako eta gizarte-zerbitzuen siste-

Grupo Nacionalistas Vasco y defendida por su representante Fátima Ansótegi para constituir una Ponencia que estudiara a fondo las cuestiones relacionadas con las enfermedades raras, especificando siete ámbitos de trabajo, proposición que fue rechazada y aprobada en su lugar un texto alternativo promovido por los Grupos Socialista y Popular y aprobado por casi por todos los parlamentarios en virtud del cual se instaba al Gobierno Vasco para que presentase en el plazo de 9 meses un estudio que abordase la cuantificación, tipología y catalogación del colectivo afectado y se concretasen las necesidades sanitarias, sociales, educativas, laborales y de otra índole de las personas afectadas por enfermedades raras. En el transcurso del debate, celebrado el 30 de septiembre del pasado año, se constató un alto grado de coincidencia entre los grupos sobre la necesidad de un abordaje en profundidad de toda la compleja problemática relativa a las enfermedades raras. El referido estudio aún no ha sido presentado. No obstante, el consejero de Sanidad y Consumo comparó a petición propia ante la Comisión parlamentaria el pasado 20 de junio para presentar el Plan de acción de la estrategia de enfermedades raras. Ha anunciado que se adoptarán diversas medidas, entre ellas las relativas al registro que ayude a su identificación, la puesta en marcha de una unidad de referencia que ayude a su diagnóstico, tratamiento y seguimiento. También ha planteado medidas relacionadas con su identificación precoz.

Se están dando, por consiguiente, pasos sobre una materia en la que hasta fechas muy recientes no existía un abordaje específico ni un planteamiento integral, que resultan absolutamente necesarios,

mako ohiko baliabideak ez dira nahikoak gaixotasun arraroak dituzten pertsonen beharrei behar bezala erantzuteko. Beraz, bidearen hasieran gaude, eta bide hori bizkor baina segurtasunez, zehaztasunez eta eraginkortasunez egin behar dugu. Azken batean, horrelako gaixotasunak dituzten pertsona guztiei **gizarte-, hezkuntza- eta osasun-baliabideak berdintasun egoeran lortzeko eskubidea errespetatzen zaizkion** bermatuko da, egiaz, urrats horien eraginkortasuna.

Testuinguru horretan, Arartekoak, herritarren eskubideak defendatzeko sortu zen Eusko Legebiltzarraren goi ordezkaria denez, erne egon behar du, eta osasun-administrazioaren aurrean zorrotz jokatu, hartutako konpromisoak lehenbailehen zehaztu daitezzen eta gai hau osorik, diziplina anitz aintzat harturik eta sistema ezberdinen artean koordinatuz aztertu eta gero, beharrezkoak diren baliabideak eta tresnak jar daitezzen, gaixotasun arraroak dituzten pertsonen arreta egokia jasotzeko.

Zuzentzen dudan erakundean dugun ezaugaratik abiatuta –kexa-espeditentek bideratuz eta gurekin elkarlanean aritu diren elkartek eman diguten informazioaren birtutea– proposamen batzuk egin nahi ditut, baliagarriak izan daitezkeelakoan:

- Eremu soziosanitarioa garatu behar da.
- Osasun Sistema Nazionalaren Gaixotasun Arraroetarako Estrategia benetan garatu behar da.
- Erreferentziako unitateak antolatu behar dira.

pues los recursos convencionales del sistema sanitario y del sistema de servicios sociales resultan insuficientes para una respuesta correcta a las necesidades de las personas que padecen enfermedades raras. Estamos, por tanto, en el inicio de un camino que hemos de recorrer con rapidez al tiempo que con seguridad, rigor y eficacia. En definitiva, se han dado pasos cuya eficacia se verá efectivamente garantizada cuando todas aquellas personas que sufren este tipo de enfermedades vean **respetado su derecho al acceso a los dispositivos sociales, educativos y sanitarios en condiciones de igualdad.**

En este contexto, el Ararteko, alto comisionado del Parlamento Vasco para la defensa de los derechos ciudadanos no puede por menos que permanecer vigilante y ser exigente ante la Administración sanitaria para que cuanto antes se concreten los compromisos adquiridos y se consiga, desde un abordaje integral, multidisciplinar y coordinado entre diferentes sistemas, habilitar los recursos y las herramientas precisas para que la atención a las personas con enfermedades raras sea la adecuada.

Desde el conocimiento que tenemos en la institución que dirijo, a través de la tramitación de los expedientes de queja y de la información trasladada por las asociaciones con las que hemos colaborado, me gustaría aportar algunas propuestas que entendemos pueden resultar útiles:

- Desarrollo del espacio sociosanitario.
- Desarrollo efectivo de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.
- La organización de unidades de referencia.

- Gure osasun-administrazioak ikerketa biomedikoko ildoen alde egin behar du apustu, gaixotasun horien etiologia eta prebentzioa hobeto ezagut daitezen, eta diagnostikatzeko metodo berriak garatu behar ditu (jaioberrien baheketa programa zabaltzea, besteak beste) eta tratamendu berriak lortzea.
- Gaitz horiek pairatzen dituzten pertsonen osoko zaintza eta laguntza emateko tresnak bultzatu behar dira.
- Gaixotasun Arraroen Erregistroa zabaldu eta erabili behar da, hori tresna baliagarria baita osasun arloko profesionalentzat, ikertzaileentzat eta gaixotasun arraroren bat duten pertsonen eta beraien senideen taldeentzat. Orobat, gaixotasun batzuk erregistro horretan ez agertzeak sortzen dituen arazoak nahitaez jorratu behar dira.
- Elkarteen mugimenduak, gaixoei eta beraien senideei politika publikoen taxuketan parte hartu behar dute.
- Gaixoei laguntzeko teknologiak garatu behar dira.
- La apuesta de nuestra administración sanitaria por líneas de investigación biomédica que favorezcan un mayor conocimiento sobre la etiología de estas enfermedades y su prevención, así como el desarrollo de nuevos métodos diagnósticos (ampliación del cribado neonatal, entre otros) y la obtención de nuevos tratamientos.
- El impulso de instrumentos de cuidado y asistencia integral a las personas que las padecen.
- La divulgación y uso de la herramienta que para las y los profesionales sanitarios, investigadores/as y colectivos de pacientes y familiares afectados por una enfermedad poco común supone el Registro de Enfermedades Raras y el necesario abordaje de la problemática que se deriva de que algunas enfermedades no se encuentren en dicho Registro.
- La participación del movimiento asociativo, las personas afectadas y sus familiares en el trazado de las políticas públicas.
- Desarrollo de las tecnologías de apoyo a las y los pacientes.

### **Ikastaroaren aurkezpena**

Baimena emango didazue, noski, gaur goizean partekatuko dugunari errepassoa egiteko:

Lehendabizi, 8 minutuko bideo bat ikusiko dugu. Foro honetarako sortu dute, *Objetivo Euskadi*-ren programa batetik abiatuta. Ohiz kanpoko gaixotasunak dituzten pertsona batzuek bizi duten errealitatea erakutsiko digu, eta pertsona hauek ezagutuko ditugu: Emilio eta Jose Ignacio –biek giha-

### **Presentación del curso**

Me van a permitir hacer un breve repaso por lo que vamos a compartir durante esta mañana:

En primer lugar, contaremos con un vídeo de 8 minutos creado para este foro a partir de un programa de *Objetivo Euskadi*, que nos acercará a la realidad vivida por una serie de personas afectadas por una enfermedad poco común y conoceremos a Emilio y José Ignacio, que padecen

rrren distrofia daukate–; Marian –gure hirugarren mahaiko hizlarietako bat da eta bere alaba Amaia Aperten sindromea du–; Iratxe –alopezia areata unibertsala du–. Alberto Meirori egindako grabaketa bat ere ikusiko dugu –gure lehen hizlaria da bera–. Pertsona horien eguneroko bizimoduak adierazten digu topaketa hau zer den, zergatik egin den, zertarako eta, batez ere, norentzat. Horiek denak dira jardunaldi honetako benetako protagonistak.

Jarraian, mahaikide izango ditugu Alberto Meiro eta Ana García. Lehen gai-multzo honetan, **gaixoei eta beraien zaintzaileei** eman nahi diegu hitza. Albertok leukodistrofia du eta Ana bi gazte gaixoren ama eta zaintzailea da. Biek oso alderdi interesgarri batzuei buruzko hausnarketa egingo dute. Beraien eta beren senideen bizipenetara hurbilduko gaituzte, eta argi adieraziko dizkigute beraien pertzepzioak, arretan antzeman dituzten hutsuneak, hobetzeko proposamenak, e.a. Pertsona horiekin alde zuzena izan ditugun solasaldiak eta bilerak norberaren heldutasunerako iturri eta, dudarik gabe, adorea erakusgarri izan dira Arartekoko lantaldearentzat.

Bigarren gai-multzoak izenburu hau du: “Gaixotasun arraroen eta sendagai ume-zurtzen ikerketan dauden erronkak, aukerak eta zailtasunak”. Gaixoen eta beraien senideen eskaera nagusiekin zerikusia duten **gai teknikoak** landuko ditugu bertan. **Osasun arloko profesionalak** hain beharrezkoa den beren lan horretan aurkitzen dituzten **trabak** ezagutuko ditugu. Horretarako, hemen izango ditugu honako hauek:

– Itziar Astigarraga aditua. Gurutzetako ospitaleko Pediatría Zerbitzuko burua

distrofia muscular, a Marian –una de las ponentes de nuestra tercera mesa–, cuya hija Amaia padece síndrome de Apert, a Iratxe, afectada de alopecia areata universal, y una grabación a Alberto Meiro –nuestro primer ponente–. Su día a día, su cotidianidad, nos sitúa en el qué, el porqué, el “para qué”; y, sobre todo, el “para quién” de este encuentro. Ellas y ellos son los verdaderos protagonistas de esta jornada.

A continuación, nos acompañarán en la mesa Alberto Meiro y Ana García. En este primer bloque temático, pretendemos dar voz a las **personas afectadas y a sus cuidadoras**. Alberto padece leukodistrofia y Ana es madre y cuidadora de dos jóvenes afectadas. Ambos harán una reflexión sobre aspectos extraordinariamente interesantes. Nos acercarán a vivencias personales y familiares, percepciones personales, lagunas detectadas en la atención, propuestas de mejora, etc. Para el equipo del Ararteko, nuestras conversaciones y encuentros previos con estas personas han supuesto una fuente de crecimiento personal y una indudable lección de coraje.

En el segundo bloque, “Retos, oportunidades y dificultades de la investigación en enfermedades raras y medicamentos huérfanos,” abordaremos una serie de **cuestiones técnicas** que tienen que ver con las principales demandas de las personas afectadas y sus familiares. Conoceremos también las **dificultades** con las que se encuentran las y los **profesionales sanitarios** en la tan imprescindible labor que desempeñan. Para ello contamos con:

– La experta Itziar Astigarraga, jefa del Servicio de Pediatría del Hospital de

da bera, Medikuntza Fakultateko Pediatría Saileko irakaslea, EHUren Bizkaiko Campusean, eta Osasun Sistema Nazionalaren Gaixotasun Arraroetarako Estrategiaren Jarraipen eta Garapen Batzordeko kidea.

- Gai honen ikerketan Euskadin dagoen erakusle nagusietako bat: Carlos Castaño. EHuko Ikerketako dekanordea da, pediatriako irakaslea eta ikertzailea Gurutzetako ospitalean eta Gaixotasun Arraroen Sareko Ikerketa Biomedikoko Zentroan (CIBER).
- Paloma Acevedo. Eusko Jaurlaritzaren Osasun eta Kontsumo Saileko ordezkaria da, Farmaziako zuzendaria, eta sendagai umezurtzak direla-eta gaur egun dauden arazoan argazki interesgarria eskainiko digu.

Hirugarren gai-multzoan, **gaixotasun arraroak dituzten pertsonen eta haien senideen eskubideen aldeko elkarte-sarearen** hainbat ordezkari izango ditugu.

Horiei hitza eman baino lehen, bideo labor baina biziki hunkigarria proiektatu nahi dizuegu: *Walk on Project* izena du eta Mikel Rentería, bere emazte Mentxu, bere seme Jontxu eta musikak elkartutako bere lagun taldearengana hurbiltzen gaitu.

Hirugarren gai-multzo honetan, zenbait arazotan sakonduko dute eta beraiek ordezkatzeko dituzten irabazi asmorik gabeko erakundeek egiten duten lan baliotsua eza-gutaraziko digute:

- M.<sup>a</sup> Ángeles Saiz APERT-en Síndromearen Elkarte Nazionalaren sortzailea da eta Gaixotasun Arraroen Espainiako Federazioak (FEFER) Euskadin duen ordezkaria. Horren alaba Amaia ezagu-

Cruces, profesora del Departamento de Pediatría de la Facultad de Medicina, Campus Bizkaia UPV/EHU y miembro del Comité de Seguimiento y Desarrollo de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud.

- Uno de los máximos exponentes en Euskadi de la investigación sobre esta materia: Luis Carlos Castaño, vicedecano de Investigación de la UPV/EHU, profesor de pediatría e investigador en el Hospital de Cruces y en el CIBER de Enfermedades Raras.
- La representante del Departamento de Sanidad y Consumo del Gobierno Vasco Paloma Acevedo, directora de Farmacia, que nos ofrecerá una fotografía de gran interés sobre la problemática actual de los medicamentos huérfanos.

En el tercer bloque, estarán presentes representantes del **tejido asociativo a favor de los derechos de las personas afectadas por enfermedades raras y sus familiares**.

Antes de darles la palabra, queremos proyectarles un breve pero emocionalmente intenso vídeo denominado *Walk on Project*, que nos acerca a Mikel Rentería, su mujer Mentxu, su hijo Jontxu y su grupo de amistades unidas por la música.

En este tercer bloque, profundizarán sobre las distintas problemáticas y nos darán a conocer la valiosísima labor que desarrollan las entidades sin ánimo de lucro a las que representan:

- M.<sup>a</sup> Ángeles Saiz, fundadora de la Asociación Nacional de Síndrome de APERT y representante de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras) en Euskadi (a cuya hija



tuko dugu ondoren ikusiko dugun bideoan.

- Luis Maria Landaluze, berriz, Gure Señeak elkarteko ordezkaria da –elkartasun komunitarioko esperientzia bat– eta Beñaten aita.

Guztietan nire esker ona adierazi nahi dizuet, benetan, gaur hemen hasi den proiektu honetan laguntzeagatik, daukazuen onena eskaintzeko asmoz hemen egoteagatik eta egunero-egunero horrelako gaixoen alde lan egiteagatik.

Luis mari bereziki eskertu nahi diot bere partaidetza. Orain aste gutxi egin du bat programarekin, izan ere, hasieran aurreikusita zegoen parte-hartzaileak, Néstor Sangróniz, aretoan gurekin dagoen arren, nahiago izan du hortik parte hartu (eskerrik asko, Néstor, hemen egoteagatik eta horrelako une latzetan erakusten ari zaren sendotasun paregabeagatik).

Topaketan honen bitartez, protagonismoa gaixoei eta beraien senideei eman nahi diegu, aurre egin behar dieten egoera ezberdinak nabarmendu nahi ditugu, pertsona horiek ikusarazi, eta gaia hedatzeko iturri moduan, lagungarri izan. Horregatik, parte hartzeko formatuaren alde egin dugu apustu, bai programa eratzean, bai ikastaroan proposatu nahi diren gaietan. Horretarako, ikus-entzunezko formatuak erabili dira eta erabiliko dira, eta Interneteko eta beste gizarte-sare batzuetako tresnak ere bai.

Izatez, jardunaldi hau zuzenean ematen ari gara eta baliteke pertsona batzuek zuzenean Twitterren bidez parte hartzea.

Amaia conoceremos en el vídeo que veremos a continuación).

- Luis Maria Landaluze, representante de la asociación Gure Señeak –una experiencia de solidaridad comunitaria– y padre de Beñat.

A todas y todos ellos deseo transmitir mi más sincero agradecimiento por colaborar con este proyecto que hoy comienza, por estar aquí para ofrecer lo mejor de sí mismos y por trabajar en su día a día a favor de las personas afectadas por este tipo de enfermedades.

Quiero agradecer especialmente su participación a Luisma, que se ha unido al programa hace pocas semanas, dado que Néstor Sangróniz, participante inicialmente previsto, aunque nos acompaña en la sala, ha preferido hacerlo desde ahí (eskerrik asko Néstor por tu presencia y por tu invaluable fortaleza en estos momentos tan difíciles).

En la medida en que este encuentro pretende focalizar el protagonismo en las personas afectadas y sus familiares, hay que hacer hincapié en las diferentes situaciones a las que se enfrentan, visibilizar a estas personas y servir de fuente de divulgación de la temática, se apuesta por un formato participativo tanto en la configuración del programa, como en las cuestiones que sea de interés plantear en el curso. Para ello se han utilizado y se van a utilizar formatos audiovisuales, y herramientas de Internet y de las redes sociales.

De hecho, esta jornada se está retransmitiendo en directo y tenemos la posibilidad de que haya personas que intervengan en directo a través de Twitter.

Gai horri buruz, antolaketarekin lotutako zerbait adierazi nahi dizuet: eztabaidarako dugun denbora laburrean ahalik eta jende gehienak parte hartu ahal izan dezan, txarteltxo batzuk banatuko dira. Txartel horietan, interesa dutenek beren galderak egin ahal izango dizkiote mahaiko hizlariren bati. Txartelak antolatzaileen ordezkariak bilduko dituzte.

Aurkezpen hau bukatu baino lehen, berriro eskerrak eman nahi dizkiet ikastaroan parte hartuko duten guztiei, hala hizlari moduan, nola izena emandako parte-hartzaile gisa, eskaini diguten laguntza baliotsuagatik. Era berean, EHUko ikastaro hau antolatu, kudeatu eta aurrera eramateaz arduratu diren Arartekoko pertsonak elkarlanean eta gogo biziz egin duten lan bikaina eskertu nahi dut. EHUko arduradunei ere eskerrik asko, solaskide apartak izan direlako.

Ikastaro hau abian jarriz, are gehiago sendotu ahal izan ditugu horrelako gaixotasunak dituzten pertsonekin eta beraien familia- eta gizarte-inguruarekin genituen harremanak. Lehenago aurreratu dudanez, ezin pentsa genezakeen moduko adore-, duintasun- eta erresilientzia-irakaspenak jaso ditugu, bene-benetan; eta poztasun irakaspenak ere bai, gaur hemen, gurekin mahaian, eta hor, hona etorritakoen artean dauden pertsona askoren testigantzetatik eta beraien aberastasunetik ikasten dugunean, gure eguneroko bizimodua hobea dela ulertu dugulako.

Halaber, dedikazio eta konpromiso eredu-garriak ikusi ditugu medikuengan eta osasun- eta gizarte-administrazioetan lan egiten duten pertsonengan.

A este respecto, me van a permitir una información de carácter organizativo: para favorecer el máximo de intervenciones en el escaso tiempo de debate del que disponemos, se repartirán unas tarjetas en las que las personas interesadas podrán formular sus preguntas y el o la ponente de la mesa a la que van dirigidas. Estas tarjetas serán recogidas por personas de la organización.

No quiero finalizar esta presentación sin reiterar mi agradecimiento a todas las personas que van a participar en el curso, bien en calidad de ponentes o de participantes inscritas, por su inestimable colaboración. Asimismo, quiero agradecer el magnífico trabajo realizado de forma colaborativa y entusiasta por las personas del Ararteko que se han responsabilizado de organizar, gestionar y llevar a buen puerto el curso de la UPV/EHU, cuyos responsables han sido unos interlocutores magníficos.

Poner en marcha este curso nos ha permitido afianzar aún más nuestras relaciones con las personas que padecen algunas de estas enfermedades y con su entorno familiar y social. Como ya avanzaba, hemos recibido auténticas lecciones de coraje, de dignidad, de resiliencia a niveles impensables, y también de alegría y de entender que nuestro día a día es mejor cuando aprendemos de sus testimonios y de la riqueza personal de muchas de las personas que hoy nos acompañan, aquí, en la mesa y ahí, entre las personas asistentes.

También hemos descubierto una dedicación y un compromiso ejemplares en los equipos médicos y en las personas que trabajan en la administración sanitaria y social.

Behin hutsuneak antzemanda eta gaiarekin zerikusia duten eragileen borondate ona ikusita, lan egitea besterik ez zaigu geratzen, baina, hori bai, elkarri eskutik helduta lan egitea, gaixoen, beraien senideen eta hurbileko gizarte-inguruaren bizi-kalitatea hobetzeko.

Hainbeste parte-hartzailereren laguntzarekin, jardunaldi hau denontzat baliagarria izatea espero dugu, eta eguerdian elkarri agur esan ondoren ere gaurko eguna gogoratztea.

Eskerrik asko.

Vitoria-Gasteiz,  
2011ko uztaila

Detectadas las lagunas y la buena voluntad de todos los agentes implicados, solo nos queda trabajar, pero, eso sí, trabajar de la mano por mejorar la calidad de vida de las personas afectadas, sus familiares y su entorno social más cercano.

Esperamos que, con el concurso de tantas personas, esta jornada nos resulte útil y sea el de hoy un día que podamos seguir recordando después de que al mediodía nos despedamos.

Muchas gracias.

Vitoria-Gasteiz,  
julio de 2011

**Iñigo Lamarca Iturbe**

*Arartekoa*

## ENFERMEDADES RARAS, PERSONAS NORMALES

**ALBERTO MEIRO PINEDO**

*Delegado de ELA Vasco-Navarra  
(Asoc. Española contra la Leucodistrofia)  
y afectado*





## ENFERMEDADES RARAS

Según la definición de la Unión Europea (UE), enfermedades raras, minoritarias, huérfanas o enfermedades poco frecuentes son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Esta definición fue la adoptada por el «Programa de Acción Comunitaria sobre Enfermedades Raras 1999-2003» y es utilizada también por la Agencia Europea del Medicamento (EMA) para la declaración de medicamentos huérfanos, así como por la gran mayoría de los Estados Miembros.

Aunque es difícil precisar el número de Enfermedades Raras (ER), se estima que podría oscilar entre 6.000 y 8.000, si bien tan solo unas 100 se acercan a las cifras de prevalencia que establecen el límite para considerar una enfermedad como rara (Orphanet). A pesar de tratarse de enfermedades poco frecuentes de forma aislada, en su conjunto son importantes ya que afectan a un 5-7% de la población de países desarrollados, lo que supone en el caso de España más de 3 millones de personas afectadas.

A pesar de constituir un grupo muy heterogéneo de entidades clínicas, las enfermedades raras comparten algunas características:

- En general, son enfermedades hereditarias que habitualmente se inician en la edad pediátrica.
- Tienen carácter crónico, en muchas ocasiones progresivo, contando con una elevada morbi-mortalidad y alto grado de discapacidad.
- Son de gran complejidad etiológica, diagnóstica y pronóstica.
- Requieren un manejo y seguimiento multidisciplinar.

## SITUACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN EL ESTADO

La primera iniciativa nacional en relación a las enfermedades raras tuvo lugar con la creación del Centro de Investigación sobre el Síndrome del

Aceite Tóxico (CISAT) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) en 1996, con la misión de coordinar la asistencia e investigación en el Síndrome del Aceite Tóxico (SAT). A partir del año 2000, la administración comenzó a implicarse progresivamente en la atención e investigación de las Enfermedades Raras extendiendo las actividades del CISAT, que pasó por Orden Ministerial del 27 de diciembre de 2001 a ser el Centro de Investigación del Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER).

En 2003, el CISATER pasó a ser el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Se fijó como objetivo del Instituto el fomento y ejecución de la investigación clínica y básica, formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en enfermedades raras.

En noviembre de 2006, se constituyó el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), uno de los nueve consorcios públicos establecidos por iniciativa del Instituto de Salud Carlos III, y cuyo fin es coordinar y potenciar la investigación biomédica sobre las enfermedades raras en el Estado.

En 2009, en el ámbito de los servicios sociales (IMSERSO), se crea el Centro de Referencia Estatal de atención a personas con enfermedades raras y sus familias (CRE), ubicado en Burgos, actualmente adscrito al Ministerio de Sanidad y Política Social, se configura como un centro dedicado a la promoción, desarrollo y difusión de conocimientos, experiencias innovadoras y métodos de atención a personas con enfermedades raras, y como centro de alta especialización en servicios de atención y apoyo a familias y cuidadores y de promoción de la autonomía personal y la participación social de las personas con dichas enfermedades.

## **INICIATIVAS AUTONÓMICAS**

La situación en las distintas Comunidades Autónomas resulta dispar.

La Comunidad Autónoma del País Vasco (CAPV) que cuenta, entre enfermos y familiares, con unas 300.000 personas afectadas, dispone de un Plan de Genética cuya propuesta establece recomendaciones de actuación para la CAPV relativas a cartera de servicios tanto de consejo genético, pruebas genéticas, laboratorios de referencia y dotación de recursos.

## **INFORMACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS**

Desde una visión eminentemente epidemiológica, las ER son aquellas que como consecuencia de su carácter crónico y discapacitante presentan una prevalencia tan baja que requieren esfuerzos especiales y combinados, dirigidos a prevenir la morbilidad, la mortalidad temprana o la reducción de la calidad de vida y potencial socioeconómico de las personas que las padecen.

En este contexto, las enfermedades raras se convierten en un desafío para los sistemas de salud al conformar un conglomerado, en el que se entremezclan enfermedades bien conocidas y con posibilidad de tratamiento, con otras que son grandes desconocidas y en consecuencia de difícil abordaje.

Un elemento clave para mejorar el diagnóstico y la atención de las enfermedades raras es proporcionar y difundir información exacta en un formato adaptado a las necesidades de profesionales, personas afectadas y sus familias.

En las últimas décadas ha existido una verdadera explosión de conocimiento en el ámbito de las ER, pero con frecuencia es difícil acceder a ciertos aspectos de la información relacionada con alguna de estas enfermedades. Esto lleva a la paradoja del desconocimiento que rodea a muchas ER y que aparece como una necesidad no solo de pacientes y familiares sino también de profesionales y administraciones.

Difundir la información existente es una tarea complicada, pues el conocimiento acerca de las ER es dispar tanto a nivel de diagnóstico, como de tratamiento, prevención y recursos de los que disponen las personas afectadas por estas enfermedades.

## **CODIFICACIÓN Y CLASIFICACIÓN DE ER**

Desde el punto de vista epidemiológico las denominadas Enfermedades Raras resultan en muchos casos «invisibles» a los programas de información sanitaria debido a la falta de sistemas apropiados para su codificación y clasificación.

Es evidente que su diagnóstico precoz es imprescindible para la adecuada asistencia de las personas afectadas, pero solo un método de clasificación eficaz



permite conocer la verdadera epidemiología de estas patologías, diseñar las estructuras asistenciales necesarias para la demanda sanitaria que generan y evaluar la eficacia y eficiencia de los recursos sociales a ella destinados.

Desde esta perspectiva es imprescindible, aprovechando los trabajos que hasta ahora se han venido realizando, trabajar en el desarrollo de una clasificación común, en sintonía con la que el Grupo Internacional de Trabajo en Enfermedades Raras, el Rare Diseases Task Force-Working Group (RDTF-WG) está desarrollando en este momento.

Cualquier método utilizado para clasificar estas patologías debe superar una importante problemática que ha venido retrasando hasta este momento la adopción de una clasificación definitiva de las Enfermedades Raras y que fundamentalmente viene dada por:

- La dificultad de decidir si una determinada enfermedad debe ser clasificada o no, como Enfermedad Rara, porque los criterios utilizados no siempre son aceptados universalmente.
- La terminología médica al uso es muy variada, lo que hace que la relación de entidades nosológicas y sus respectivos sinónimos sea muy abigarrada e introduzca un elemento de confusión en cualquier clasificación.
- Algunas de estas enfermedades tienen una etiología multifactorial y muchas de ellas afectan a diversos órganos y sistemas, por lo que en ocasiones es difícil ubicarlas en un grupo determinado de enfermedades.
- El ritmo de identificación de nuevas enfermedades y de nuevos grupos de enfermedades es tan acelerado en algunos terrenos (por ejemplo errores congénitos del metabolismo, tumores, etc.) que hace que continuamente se añadan a los listados alfabéticos de Enfermedades Raras nuevas entidades en búsqueda del sitio que les corresponde.
- La dificultad en el diagnóstico definitivo de algunas enfermedades raras y su agrupación en familias de enfermedades.

## **DETECCIÓN PRECOZ**

Una de las principales dificultades a la que, en general, se enfrentan las personas afectadas por una enfermedad rara es la consecución de un diagnóstico correcto en un plazo de tiempo aceptable.

Las consecuencias del retraso diagnóstico pueden ser trágicas, privando a los y las pacientes de las intervenciones terapéuticas oportunas cuando existen, con el consiguiente empeoramiento clínico, secuelas físicas, y en ocasiones intelectuales y psicológicas, que podrían haberse evitado o paliado con un diagnóstico temprano. En el caso de las enfermedades genéticas, la ausencia de diagnóstico implica el desconocimiento del riesgo de tener más hijos afectados y priva al paciente y la familia del acceso al consejo genético.

### **Consejo genético**

Aunque el 80% de estas enfermedades tiene un origen genético, según estimaciones de Eurordis, menos del 50% de pacientes recibe consejo genético. La Ley 14/2007 de Investigación Biomédica, que contempla las pruebas genéticas en la investigación y asistencia precisa que cuando se lleve a cabo un análisis genético con fines sanitarios «será preciso garantizar al interesado un asesoramiento genético apropiado».

El Consejo Genético se ha venido realizando en el Estado desde principios de los años 70 por parte de determinados servicios de hospitales aunque, en el caso de las enfermedades metabólicas hereditarias, generalmente han sido los propios pediatras o los laboratorios de diagnóstico los que han desarrollado esta labor. En estos servicios se ofrecen pruebas de citogenética, genética molecular y genética bioquímica (en el caso de enfermedades metabólicas hereditarias), así como consulta de consejo genético.

### **Diagnóstico genético**

El término diagnóstico genético hace referencia al proceso clínico por el cual se determina la presencia de una enfermedad genética o hereditaria o el riesgo de padecerla a través de la realización de análisis genéticos o pruebas genéticas.

A continuación se pretende clarificar lo que define tanto los análisis genéticos (pruebas genéticas) como cada uno de los tipos de diagnóstico genético:

#### **– Análisis genéticos**

La mayoría de las enfermedades raras identificadas son trastornos genéticos, por lo que los análisis genéticos constituyen un elemento esencial del diagnóstico y del consejo genético. Estos han de estar

contextualizados en la situación clínica del paciente. En el contexto de la Ley 14/2007 de Investigación Biomédica se entiende por «Análisis genético» el «procedimiento destinado a detectar la presencia, ausencia o variantes de uno o varios segmentos de material genético, lo cual incluye pruebas indirectas para detectar un producto génico o un metabolito específico que sea indicativo ante todo de un cambio genético determinado».

En la actualidad se estima que hay pruebas disponibles para más de 1.000 enfermedades genéticas. Sin embargo, su uso clínico se ha visto limitado por diversos motivos. En algunos casos no existen controles de calidad externos y en otros se carece de datos suficientes para su interpretación y validación. Pero han de tenerse siempre en cuenta los protocolos y normas de buena práctica aplicables a cada caso, así como el marco jurídico en el que han de realizarse los análisis genéticos tanto en investigación como en el sistema sanitario.

#### – **Diagnóstico genético clínico**

Se entiende como tal el proceso por el cual las pruebas genéticas se emplean para confirmar o excluir un diagnóstico de sospecha de enfermedad genética fundamentado en la anamnesis, exploración física, análisis clínicos y pruebas complementarias.

#### – **Diagnóstico prenatal**

Se define diagnóstico prenatal (DP) como el conjunto de técnicas ecográficas, citogenéticas, bioquímicas y moleculares que tienen como finalidad la detección de anomalías congénitas fetales y enfermedades hereditarias. El DP se ofrece a parejas con riesgo y a gestantes con las indicaciones clínicas pertinentes. Cuando no hay antecedentes personales o familiares de anomalías cromosómicas o enfermedades hereditarias, se selecciona la población de mujeres con un riesgo aumentado de tener un hijo/a con alteración cromosómica a partir de tres criterios: edad materna, pruebas bioquímicas de cribado y ecografía fetal. En el caso de una edad materna mayor o igual a 35 años, resultados bioquímicos alterados o la presencia de marcadores ecográficos anómalos, se ofrece un análisis citogenético, habitualmente en células procedentes de la amniocentesis, aunque también de vellosidad corial.

### – **Diagnóstico genético preimplantatorio**

Hoy en día las técnicas de reproducción asistida permiten ofrecer a las parejas con riesgo nuevos recursos para tener hijos sanos, como la donación de gametos (óvulos y espermia), la selección preimplantatoria de sexo fetal en el caso de las enfermedades ligadas al cromosoma X y el llamado diagnóstico genético preimplantatorio (DGP).

El diagnóstico genético preimplantatorio (DGP) se aplica a embriones obtenidos por técnicas de fecundación in vitro antes de ser transferidos al útero, posibilitando la implantación selectiva de los embriones que no están afectados, en las parejas con elevado riesgo de enfermedad genética grave y con las indicaciones médicas apropiadas.

### – **Diagnóstico presintomático y predictivo**

Es aquel que recibe un individuo asintomático en riesgo de desarrollar una enfermedad hereditaria.

### – **Programas de cribado neonatal**

Los Programas de Cribado Neonatal (PCN), considerados como una actividad esencial en el contexto de la Salud Pública, están dirigidos a «la identificación pre-sintomática de determinados estatus genéticos, metabólicos o infecciosos mediante el uso de pruebas que puedan aplicarse a toda la población de recién nacidos» siendo su objetivo «la identificación temprana y el tratamiento de las personas afectadas, de forma que la intervención médica a tiempo reduzca la morbilidad, mortalidad y las posibles discapacidades asociadas a dichas enfermedades».

## **Objetivos**

- Mejorar el diagnóstico precoz, incluido el prenatal, potenciando el papel de la AP en el diagnóstico de sospecha de ER, facilitando el acceso y agilizando los procesos de derivación a los servicios clínicos con experiencia en la atención a este tipo de enfermedades.

- Mejorar la atención en caso de patologías diagnosticadas en el período prenatal.
- Mejorar los programas de cribado neonatal de ER, teniendo en consideración la evidencia científica disponible, criterios de equidad, coste efectividad de las pruebas y aspectos éticos, según el «Informe sobre la situación de los programas de Cribado Neonatal en España» de la Comisión de Salud Pública del CISNS.
- Mejorar el acceso a pruebas diagnósticas clínicas y de laboratorio, así como el apoyo a la implementación y validación de nuevas técnicas y pruebas.
- Mejorar el acceso al asesoramiento genético multidisciplinar.

## **ATENCIÓN SANITARIA**

La principal vía inicial de acceso de las ER es sin duda la Atención Primaria, por lo que en estas patologías en especial es fundamental la coordinación entre la asistencia primaria y la asistencia especializada, con la concurrencia de múltiples enfoques y de una atención multidisciplinar. Los profesionales sanitarios de los centros de Atención Primaria necesitan herramientas para proporcionar una atención de calidad a pacientes con ER. En primer lugar la formación específica en ER es fundamental para la detección precoz, atención y seguimiento adecuados de personas con ER, ya que aumenta la calidad de vida del paciente y su familia, evitando la visita a múltiples especialistas y pruebas diagnósticas innecesarias.

Por otra parte los profesionales de AP deberían contar con recursos informativos a su disposición para poder facilitar a su vez información a pacientes con ER. Es decir, contar con información sobre recursos, tanto sanitarios como sociales, así como de las asociaciones de pacientes existentes para ER.

Otro aspecto fundamental, a parte de la necesaria formación específica en ER y el conocimiento de los recursos de información disponibles para los profesionales sanitarios, es la coordinación entre Atención Primaria y Especializada, que redundará en el beneficio de la asistencia al paciente y en la mejora de su calidad de vida (Ej., La reducción del tiempo de remisión del paciente al especialista que puede realizar el diagnóstico).

En definitiva, el objetivo es por un lado el refuerzo en la coordinación entre los niveles asistenciales (AP/AE), así como la coordinación entre los cuidados

sanitarios y médico-sociales y con CSUR (una vez estos hayan sido designados como tales) por otro, como garantes de la prestación de unos cuidados de calidad a personas afectadas por una ER y sus familias.

Por otra parte y en consonancia con la propuesta anteriormente mencionada de «Recomendación del Consejo de Europa en el ámbito de las ER» y que ha sido aprobada recientemente (junio 2009), en lo que respecta a la atención sanitaria, a continuación se recogen los aspectos que tienen que ver con los Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) para la atención de las ER.

### **INVESTIGACIÓN**

La política de financiación para la investigación en enfermedades raras de la Unión Europea se caracteriza, en líneas generales, por su carácter limitado frente a la inversión masiva en otros trastornos más frecuentes así como por una falta de estrategia general y coordinación.

En las convocatorias de los últimos años de proyectos de investigación del Fondo de Investigación Sanitaria y en la Acción Estratégica en Salud (AES) de los años 2008 y 2009, las ER se han contemplado de una manera explícita como una de las áreas de promoción. De hecho, la AES, en el marco del Plan Nacional de I+D+i 2008-2011, hace referencia a las enfermedades raras como Línea de Investigación Prioritaria. Las enfermedades raras se tienen en cuenta además en la "Línea de actuaciones complementarias de refuerzo" contemplándose tanto la investigación básica, como los ensayos clínicos o el desarrollo de medicamentos huérfanos.

### **Objetivos**

- Apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional sobre enfermedades raras.
- Promover la priorización de los proyectos de investigación sobre ER y favorecer la solicitud de proyectos conjuntos de ámbito nacional e internacional.
- Mantener y mejorar las estructuras y los instrumentos necesarios para el desarrollo de la investigación en enfermedades raras.

## FORMACIÓN

La carencia de formación específica en el terreno de las Enfermedades Raras y su elevado número, junto con la presión asistencial de las consultas en Atención Primaria/Especializada complica la difícil situación de las mismas.

### Objetivo general

Desarrollar una estrategia formativa que comprenda la formación de pregrado, postgrado y continuada con contenidos específicos de enfermedades raras y que contemple medidas que tengan como fin potenciar la sensibilización y el interés hacia el problema de las mismas.

Es necesario resaltar la importancia del abordaje de las ER en el proceso formativo de los profesionales sanitarios, tanto de Atención Primaria como Especializada, siendo quizás la AP el ámbito en el que se precisa hacer un mayor énfasis, ya que como se ha comentado a lo largo del documento constituye la principal vía de acceso al sistema sanitario de pacientes con ER. La formación debe dirigirse a los profesionales de equipo multidisciplinar (enfermería, medicina general, pediatría, etc.) que atienden tanto a la población adulta como a la población infantil y juvenil. En relación al nivel de pregrado, el problema radica en que se prima el conocimiento de la enfermedad sobre el conocimiento acerca de la persona enferma.

Así, salvo excepciones, la ausencia de la Atención Primaria en la Universidad es la causa de la falta de visión humanista, amplia e integrada con otros profesionales (medicina, enfermería, fisioterapia, logopedia, psicología, trabajo social...) que caracteriza a la Atención Primaria.

## LEUCODISTROFIA COMO EJEMPLO DE ENFERMEDAD RARA

**Palabra griega: leukos (blanco), dis (trastorno), trofeos (nutrientes). El nombre se refiere a un complejo grupo de enfermedades genéticas raras. Las leucodistrofias destruyen el sistema nervioso central (cerebro y médula espinal) en niños y adultos. Afecta a la mielina, la sustancia blanca que rodea los nervios como una funda aislante.**

**La mielina** es una membrana grasa que aísla cada nervio en el cerebro y la médula espinal como una funda de plástico alrededor de un cable eléctrico. Esta es la envoltura protectora que garantiza la transmisión normal de los mensajes nerviosos de una parte del cuerpo a otra. La rápida conducción de los impulsos nerviosos a lo largo de las fibras nerviosas es esencial para las funciones motrices y sensoriales y la integración en el sistema nervioso central (el cerebelo y la médula espinal) y el sistema nervioso periférico (los nervios).

Cuando se produce una leucodistrofia, la mielina ya no puede conducir correctamente los mensajes a lo largo de los nervios. O bien la mielina no se forma, se deteriora, o es demasiado abundante. Cada caso es diferente, pero las consecuencias son siempre muy graves. Hasta la fecha, más de 20 enfermedades han sido identificadas como leucodistrofias.

### **Características clínicas**

Aunque presentan algunos rasgos diferenciales, la sintomatología es bastante estereotipada. Los signos clínicos están más en relación con la edad a la que se presenta la desmielinización que con la naturaleza de la misma. Se manifiestan fundamentalmente por alteraciones motoras y visuales. La desmielinización de los tractos cerebroespinales (corticobulbar/corticoespinal), cerebelo, nervios ópticos, vía geniculocalcarina y nervio periférico condiciona la sintomatología en función de la severidad de la afectación que se presenta en cada una de ellas.

- En el lactante predomina la detención e involución del desarrollo psicomotor, con irritabilidad, dificultad de alimentación y síndrome piramidal. Es frecuente la atrofia óptica y ceguera.
- El síntoma inicial más constante a partir del primer año es la alteración de la marcha que a veces permanece como única manifestación durante varios meses, hasta que se añaden síntomas de deterioro cerebral, como alteraciones de la conducta y del aprendizaje.
- A partir de los cinco años son los síntomas mentales los primeros que aparecen: problemas de comportamiento e hiperquinesia en la primera fase y déficit de atención, de concentración, del aprendizaje y del lenguaje más tarde. Posteriormente se desarrollan parálisis espásticas progresivas, movimientos anormales y espasmos tónicos, con evolución a un estado demencial y una rigidez de descerebración, que conduce a la muerte inexorablemente.



- En el adulto son los síntomas psiquiátricos los que preceden durante largo tiempo a los síntomas neurológicos, o constituyen ellos solos el cuadro clínico.

## **La Esperanza**

### **Dos niños con adrenoleucodistrofia salvados gracias a la Asociación Española contra la Leucodistrofia ELA: Primer financiador de la investigación sobre esta enfermedad cerebral mortal.**

Los resultados de la terapia génica para la adrenoleucodistrofia (ALD), dirigido por la Dra. Nathalie Cartier y el profesor Patrick Aubourg, del Hospital de San Vicente de Paul en París (Francia) acaba de ser publicado en la prestigiosa revista Science. Dos niños fueron tratados y su enfermedad se ha detenido. Se encuentran bien, algo inesperado para una enfermedad que puede destruir en pocos meses el cerebro de un niño previamente sano. Este descubrimiento abre nuevas perspectivas de tratamiento para otras enfermedades más frecuentes. La adrenoleucodistrofia (ALD) es la forma más común de leucodistrofia. Representa casi el 30% de los casos de leucodistrofia identificados por la asociación ELA. Hasta ahora, el tratamiento de ALD se basa en el trasplante de médula ósea, un enfoque limitado por la escasez de donantes y el riesgo de complicaciones graves. En este nuevo enfoque, los médicos han elegido el camino del autotrasplante en combinación con la terapia génica. Las células madre de médula ósea de los pacientes se extraen, luego se corrigen en el laboratorio antes de ser trasplantadas a los pacientes.

Algunas de estas células, naturalmente, encontrarán su camino hacia el cerebro del paciente en el que se mostrará su potencial de corrección. Otra innovación: un vector derivado del virus del sida modificado e inactivado fue utilizado para insertar el gen correcto en las células de la médula ósea. De hecho, el virus del VIH es el único capaz de introducir un gen terapéutico en el núcleo de las células que se dividen, como las células madre y neuronas, con el fin de permitir un efecto a largo plazo de este gen.

La progresión de la enfermedad puede ser detenida por un trasplante alogénico de células madre hematopoyéticas cuando se hace en una fase muy temprana de la enfermedad. Después de esta etapa, la desmielinización se puede detener. Por desgracia, la médula ósea alogénica no se puede

conseguir para un gran número de pacientes, dado el número limitado de donantes apropiados y el alto riesgo de mortalidad asociada.

Los dos niños del ensayo clínico de terapia génica, con ALD y edades de 7 y 7 años y medio, carecían de donantes de médula ósea compatible, pero poseían una desmielinización cerebral progresiva e insuficiencia suprarrenal.

Después de 24 a 30 meses de seguimiento de los pacientes, del 10 al 15% de las células mononucleares de sangre todavía expresan la proteína ALD. El gen normal ABCD1 es expresado por estas células cuatro a cinco veces más alto que el gen mutado. Por otra parte, de 20 a 24 meses después del trasplante, los ácidos grasos de cadena muy larga se redujeron en un 38% en el plasma de los pacientes. Desde el punto de vista neurológico, las lesiones cerebrales desmielinizantes en estos dos niños ha progresado hasta el mes 14 y 16 después del trasplante, pero se han mantenido estables desde entonces. Además, la lesión desmielinizante observada en la vía auditiva de un paciente se invirtió.

La detención de la desmielinización cerebral progresiva de estos dos niños tratados con la terapia génica representa una evolución clínica similar a la alcanzada con el trasplante alogénico de células madre hematopoyéticas en ALD.

- Coste pruebas terapéuticas: el tratamiento de un niño con Terapia Génica supone 650.000 €.
- Costes por investigación: entre la idea, la prueba de concepto y el inicio del ensayo terapéutico, son necesarios entre 4 y 6 millones de euros.

## MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

“Los medicamentos huérfanos” son productos medicinales que sirven para diagnosticar, prevenir o tratar enfermedades o desordenes que amenazan la vida o que son muy serias y que son raros. Una enfermedad o desorden se define como raro en Europa cuando afecta a menos de 1 de cada 2.000 ciudadanos.

A estos medicamentos se les llaman “huérfano” porque la industria farmacéutica tiene poco interés, bajo las condiciones normales del mercado,

para desarrollar y poner en el mercado productos dirigidos solamente a una pequeña cantidad de pacientes que sufren de condiciones muy raras. Para las empresas medicamentosas, el coste de sacar al mercado un producto medicinal para una enfermedad rara no se recuperaría con las ventas esperadas del producto. Por esta razón, los gobiernos y las organizaciones que apoyan a los pacientes con enfermedades raras, como Eurordis, pusieron énfasis en la necesidad para incentivos económicos para animar las empresas medicamentosas a desarrollar y poner en el mercado medicinas para los muchos pacientes desatendidos con enfermedades raras “huerfanizadas”.

Un buen medicamento para pacientes con enfermedades raras es un medicamento que está disponible en el país donde reside el paciente y que además es asequible. Si uno de los requisitos no se cumple, el medicamento es de poca utilidad. Desgraciadamente, por razones de coste, esto ocurre con bastante frecuencia hoy en Europa. Una encuesta (2004) sobre la disponibilidad de doce medicamentos huérfanos que habían recibido la autorización de mercado en la UE muestra que un año después Dinamarca era el único país donde estaban disponibles los doce medicamentos. Este número varía en gran parte en otros países, con los nuevos estados miembros y Luxemburgo en último lugar con menos de cuatro productos disponibles. Con bastante frecuencia, cuando los productos están disponibles, los pacientes no pueden pagarlo. En Bélgica, por ejemplo, Busilvex, un tratamiento usado con anterioridad al trasplante convencional de células progenitoras hematopoyéticas, cuesta más de 4.400 euros y no es reembolsable. ‘Esta situación no es solo injusta porque el acceso de los pacientes a los medicamentos huérfanos dependa del país en el que vivan, sino también es poco ética’, argumenta Yann le Cam, CEO de Eurordis. Y lo peor de todo, significa que los pacientes no pueden acceder a medicamentos que les produciría un beneficio; como consecuencia, sus vidas están amenazadas.

Existen diversos factores que contribuyen a esta terrible situación. La designación de un medicamento huérfano, el protocolo de asistencia y la autorización de mercado son procesos centralizados, pero la evaluación de valor terapéutico, precio y reembolso de esto innovadores productos sigue siendo responsabilidad de cada país miembro. En el caso de la evaluación del valor terapéutico, los estados miembros no tienen la experiencia para poder hacerlo. Cada estado negocia el precio por separado con las compañías farmacéuticas. Hay una tendencia por parte de las compañías a empezar a negociar con estados miembros que les conceden el precio más alto, que

después se utiliza como precio de referencia en las negociaciones con otros países. Los estados miembros retrasan las negociaciones lo más posible para evitar tener que hacer disponible el medicamento y pagarlo. Aunque la situación parece favorecer tanto a las compañías farmacéuticas como a los estados miembros, no es así. Los estados miembros acaban pagando precios más altos por los medicamentos, y las compañías pierden parte de la exclusividad de mercado por diez años a causa de las negociaciones que llegan hasta los cuatro años.

Eurordis lleva denunciando esta situación desde la primera encuesta sobre la disponibilidad de medicamentos huérfanos, que se presentó al Comité de Transparencia de la Comisión en 2004 y que se menciona en el informe de la Comisión sobre los cinco años de la Legislación de los Medicamentos Huérfanos. Para mejorar el acceso de los pacientes a los medicamentos huérfanos, Eurordis sugiere establecer un grupo de trabajo de la UE sobre la transparencia de los medicamentos huérfanos formado por voluntarios de los países miembros, quien tendría experiencia en evaluar el valor terapéutico añadido de cada medicamento huérfano y negociar un precio de referencia en la UE con el titular de la autorización de mercado.

### **LA VISIÓN DEL PACIENTE**

A los problemas específicos de esta patología se suman un conjunto de dificultades debido a la baja frecuencia de la enfermedad, como son la dificultad para obtener un diagnóstico preciso, impacto psicológico y desorientación sobre el diagnóstico, desinformación sobre especialistas, o ausencia de protocolos para el seguimiento de la enfermedad.

Pese a ello, datos recabados por la asociación muestran como solo el 36% de las familias afectadas por Leucodistrofias reciben información sobre la evolución de la enfermedad, durante el desarrollo de la misma, a través del propio equipo que atiende al paciente.

Así mismo, el 90% de las familias manifiestan no haber recibido apoyo psicológico durante el desarrollo de la enfermedad del paciente, el 5% restante ha recibido apoyo psicológico a través de un servicio de atención psicológica privado, y ninguna de ellas lo ha recibido en el momento del diagnóstico. Sin embargo, el 100% de las familias lo considera especialmente necesario.

Como ejemplo, presentamos la manera en la que han recibido la noticia del diagnóstico dos familias en dos hospitales de provincias diferentes:

“Su hijo será como un mueble, solo puede limpiarle el polvo”

“Por su hijo no podemos hacer nada, cuídalo como cuidaría a una planta”

No es posible subestimar la importancia traumática del diagnóstico. Cuando se anuncia la enfermedad, acontece una comitiva dolorosa de consultas médicas, exámenes, hospitalizaciones eventuales... Los padres y los pacientes pueden entonces atravesar un período extremadamente penoso de incertidumbres y de inquietudes. La enfermedad es una realidad compleja que es difícil integrar en la vida del niño y el trayecto con la enfermedad necesita evidentemente acompañamientos particulares.

La información que ofrece el equipo médico debe ser acorde a las capacidades y posibilidades que la familia tenga para asimilarlas, ya que precipitarse genera sufrimiento en la familia, que puede sentirse atacada. Es necesario utilizar un lenguaje común que facilite la participación de la familia en la toma de decisiones.

Durante estos años de trabajo hemos apreciado que la problemática común en los padres cuidadores de niños con leucodistrofias corresponde a un estado emocional inestable, un alto sentimiento de culpa derivado del componente hereditario de la patología, desorientación, un elevado nivel de ansiedad, e incertidumbre en cuanto a su actuación con respecto al afectado.

Entendemos por cuidador principal “la persona que conviviendo con el paciente, acepta asumir los cuidados básicos que este requiere, en cuanto a alimentación, higiene y administración del tratamiento”

El grado de sobrecarga del cuidador principal es mayor cuando el grado de dependencia de los usuarios es grave. Los niños con Leucodistrofias en particular necesitan una vigilancia constante de sus funciones vitales, y una dependencia de un equipo tecnológico, que convierte a los padres cuidadores en expertos de sus propios hijos. No obstante, debemos evitar que los padres se conviertan de manera fortuita en “profesionales sanitarios”, ya que esto implica asumir unas responsabilidades que generan un fuerte sentimiento de culpa ante el deterioro del paciente. La familia quiere siempre lo mejor para el niño, pero teme dañarlo o perjudicarlo.

Esta sobrecarga y dependencia puede aliviarse con la atención de las Unidades de Cuidados Paliativos, pero dicha atención debe comenzar en el momento del diagnóstico y continuar a lo largo de todo el proceso de evolución de la enfermedad, ya que la Leucodistrofia es una enfermedad sin tratamiento curativo pero con un pronóstico incierto, a lo que se le suma una pérdida constante y consciente, es decir una elaboración constante y diaria del duelo. Una discapacidad crónica conlleva un pesar crónico en la familia. La familia se adapta al problema, pero con el recuerdo diario de lo que podía haber sido y no es. "Este no es mi hijo, mi hijo era el niño de antes..."

Sin embargo, el acceso de los pacientes con leucodistrofias a las Unidades de Cuidados Paliativos es extremadamente escaso, concretamente solo el 2% de las familias pertenecientes a la Asociación Española Contra la Leucodistrofia ha tenido acceso a este tipo de cuidados.

Las razones de este escaso acceso a las Unidades de Cuidados Paliativos podemos decir que son tres:

- No se les ofrece desde los servicios sanitarios.
- Se desconocen por parte de las familias.
- Se asocian a una muerte cercana, creando cierto rechazo.

Muchas familias muestran su frustración por la diferencia de trato entre pacientes, en función de las enfermedades que padecen. Las Unidades de Cuidados Paliativos deben integrarse en los cuidados del paciente oncológico y no oncológico, independientemente de que reciba una terapia o tratamiento dirigido a frenar la enfermedad o a mitigar los síntomas de la misma. Surgen necesidades diferentes en momentos diferentes y cada síntoma influye en el sufrimiento general.

La irreal valoración del dolor puede ser atribuible a la falta de capacidad de expresión de los pacientes con Leucodistrofias, o a la supuesta insensibilidad a la percepción de determinadas sensaciones. Los padres, expertos en sus hijos, son muy conscientes del sufrimiento de estos cuando observan determinadas expresiones faciales (aprietan la boca, tensan la barbilla...) o corporales (rigidez...), llantos / gritos, alteraciones cardíacas o respiratorias..., aumentando la angustia y ansiedad de los padres.

Cuidar al paciente significa también cuidar a la familia, proteger al cuidador. Cada familia se enfrenta a la enfermedad de manera diferente, de hecho,

encontramos un variado abanico de respuestas y reacciones que van desde el abandono de toda esperanza, con el consiguiente abandono de cuidados –“¿para qué?” –, hasta mecanismos defensivos ante el mantenimiento de las expectativas de curación.

Por ello, insistimos en recordar que “la atención debe incluir a toda la familia desde el primer ingreso, cuando el duelo asociado a la conciencia de la gravedad de la enfermedad aparece por primera vez, durante el ingreso y durante el duelo tras la muerte del niño” (Levetown et al. 2004).

Las familias necesitan tener identificado al profesional de referencia que coordina los cuidados del paciente. Si algo tienen en común las familias de la Asociación, es que ninguna de ellas recibe un tratamiento global del paciente, dentro o fuera del mismo centro sanitario; visitan diferentes profesionales (neurólogo, neumólogo, endocrino, logopeda, oftalmólogo, rehabilitador...), sin existir ninguna coordinación ni comunicación entre ellos, lo que dificulta en gran medida la prevención de los efectos propios de la enfermedad, y genera ansiedad en las familias ante la incertidumbre de los pasos siguientes.

Debemos intentar facilitar la atención del paciente en su propio domicilio, ocupándonos de los aspectos físicos, sociales y emocionales del paciente y su familia, es decir, poniendo a su alcance todos los recursos que faciliten la correcta atención del niño, sin descuidar el “funcionamiento normal” de la familia.

Disponer de una medicación de rescate en el domicilio, pautada por el profesional de referencia del paciente, puede evitar ingresos hospitalarios innecesarios e incómodos desplazamientos a los servicios de urgencias. Los traslados particulares de niños con estas características suponen un gran esfuerzo y angustia para los padres, pues cada traslado conlleva movilizar el equipo que mantiene la calidad de vida del niño (aspirador, respirador, bombona de oxígeno...). En este sentido, los servicios de urgencias tardan en reaccionar ante el deteriorado estado de los pacientes, propio de la enfermedad que padecen, pero cuya evolución es desconocida por el profesional que le atiende.

Del mismo modo, se debe encontrar un equilibrio entre las pruebas médicas que son necesarias y aquellas que pueden considerarse prescindibles, en función de la relación beneficio-sufrimiento de las mismas.

Todo esto puede ser facilitado si los pacientes con leucodistrofias tienen acceso a las Unidades de Cuidados Paliativos.

### **Actitud ante la enfermedad**

A grandes rasgos, se pueden distinguir cuatro tipos o grupos de actitudes ante la enfermedad y los tratamientos:

1. El primero de ellos está formado por el 28% de los pacientes, que, en general, se muestra optimista y moderado en cuanto a sus exigencias, que ve la situación desde la solidaridad de los demás y la sensibilización de la sociedad. El perfil de este grupo está fundamentalmente representado por varones, de más edad, residentes en municipios rurales, con bajo nivel de estudios, jubilados y con mayor número y gravedad de enfermedades.
2. El segundo grupo está formado por un 27% de la muestra, y su actitud ante la enfermedad lo definen como un grupo crítico, no resignado ante el destino, comprometido con el tratamiento, que no delega responsabilidades, y es inconformista y reivindicativo. En este grupo están más representados que los demás las mujeres, los jóvenes (menos de 30 y entre 31 y 50 años), los solteros, residentes en grandes ciudades (especialmente Madrid), con mayor nivel de estudios, activos y estudiantes, que viven en familias de 3 o 4 miembros, con alta morbilidad (número y gravedad de enfermedades) y con buenos hábitos de vida.
3. El tercer grupo es el más pequeño, lo conforman el 13,5% de los pacientes y se distancia claramente de los anteriores por su actitud derrotista y de cierto resentimiento social, pasivos ante las reivindicaciones o exigencias y obsesionados por el coste y precio de los tratamientos, no por asumir su enfermedad. En este grupo están más representados que en el total las mujeres de mayor edad (jubiladas), viudas o solteras, los residentes en ciudades grandes (especialmente Barcelona), con un nivel medio de estudios, que viven solos, y son usuarios de la sanidad privada.
4. El último grupo es el mayoritario, formado por el 32% de los pacientes, responde a un perfil muy conocido y que responde a ciertas pautas religiosas y culturales. Se trata de un grupo pesimista y entregado al destino, personas generalmente retraídas, que no quieren ninguna publicidad ni reivindicación.



Llevar su enfermedad con humildad y de una forma abnegada. En él están más representados los mayores de 65 años, los casados y los que viven en pareja, residentes en ciudades medianas, con estudios primarios, las amas de casa, y con escasa morbilidad (número y gravedad de las enfermedades).

## **El asociacionismo**

Para completar la radiografía del paciente en el Estado es necesario abundar en los rasgos definitorios del asociacionismo en este colectivo, para así trazar el Mapa Nacional de Asociaciones de Pacientes y conformar una base de datos sobre las características y localización de los recursos asociativos que disponen los enfermos españoles, uno de los objetivos a los que responde este informe.

En primer lugar hay que destacar que, hasta ahora, en el Estado el asociacionismo ha sido poco habitual. Los enfermos no son ajenos a esta tendencia y tan solo el 3% pertenecen o están afiliados a una asociación de pacientes, especialmente los enfermos de entre 30 y 50 años de edad (7%), los que utilizan habitualmente un sistema sanitario privado (7%), con estudios universitarios y superiores (5%).

La mayoría de los pacientes desconocen la labor de las asociaciones y por tanto no saben valorar sus actividades. Entre los que sí se atreven a calificarlas, lo hacen muy positivamente, sobre todo entre los afiliados a alguna asociación, que cuentan entre 30 y 65 años, tienen estudios superiores y viven en las zonas centro y noroeste peninsular.

Entre las actividades que llevan a cabo estas organizaciones, lo que resulta de mayor interés para el paciente es que faciliten información sobre la enfermedad y sus tratamientos, que ofrezcan educación y formación sobre cómo manejar su dolencia, y que fomenten la investigación científica sobre la patología y sus tratamientos.

Las razones por las cuales los enfermos españoles dicen no participar en las asociaciones de pacientes son, sobre todo, falta de interés (28,4%), falta de información o desconocimiento sobre su existencia (24,4%), que no se considera necesario (17,7%), falta de tiempo (4%), o bien problemas de desplazamientos, horarios e impedimentos físicos (4%). No obstante, en los últimos años se está experimentando un aumento del número de socios, y

se prevé la creación de nuevas delegaciones y asociaciones individuales. Esta evolución se debe fundamentalmente a dos razones:

1. La propia evolución social que ha producido un cambio de mentalidad respecto al fenómeno del asociacionismo en España. Hasta hace unos años, las asociaciones eran entidades raras, a las que se miraba con cierto temor y falta de confianza, pero hoy día esa visión ha cambiado totalmente, gracias a la evolución cultural del país.
2. El crecimiento del asociacionismo de pacientes es el trabajo serio que han desarrollado las asociaciones en los últimos años. Estas organizaciones han aprendido mucho de la experiencia, y poco a poco su actividad va mejorando y están siendo cada vez más eficaces.

Todo ello está favoreciendo que en el ámbito del asociacionismo en el Estado existan dos tendencias de desarrollo complementarias:

1. Por un lado, muchas asociaciones están descentralizando sus actividades, creando delegaciones locales, provinciales o autonómicas, para ser más eficaces y facilitar el acceso de un número cada vez mayor de personas y en un número cada vez mayor de lugares a los servicios que ofrecen.
2. Junto a esa tendencia hacia la descentralización de las actividades y los servicios, en muchas enfermedades crónicas se está trabajando en la formación de estructuras asociativas más grandes, como ligas, federaciones o confederaciones, con un mayor poder de representación y, en consecuencia, con un mayor poder de eficacia frente a la Administración, a través de la designación de portavoces únicos, que trasladen a los organismos adecuados las necesidades y las reivindicaciones comunes.

No se debe olvidar que hasta ahora el movimiento asociativo de los pacientes en el Estado se caracterizaba por su fragmentación y diversidad, ya que existen muchas asociaciones, algunas de las cuales eran demasiado pequeñas. Además, en el caso de algunas enfermedades, las distintas organizaciones que existían funcionaban totalmente desconectadas unas de otras, sin ningún tipo de coordinación.

Otra posible línea de evolución que apuntan algunas asociaciones es hacia una mayor profesionalización de sus estructuras, especialmente de las personas

que las dirigen y las gestionan, para conseguir un mayor nivel de efectividad e influencia. Un problema importante para muchas asociaciones es que su funcionamiento depende en gran medida del esfuerzo individual de una o dos personas, normalmente afectados por la enfermedad o familiares de afectados. Estas personas dedican a la asociación el tiempo libre que les queda después de atender a sus trabajos, a sus familias y a sí mismos y su dolencia.

Las asociaciones de pacientes en el Estado no disponen de información suficiente sobre lo que está ocurriendo en otros países en cuanto al nivel de organización de los pacientes, los tipos de actividades que se desarrollan, el nivel de cultura y mentalización del paciente individual, el nivel de información y formación sobre las enfermedades crónicas, etc.

## **JORNADAS DE RESPIRO FAMILIAR**

¿Qué es el Programa de Respirio Familiar CREER?

Es un servicio de estancias temporales, en régimen residencial de 12 días de duración, para personas afectadas por una enfermedad rara con el objetivo de servir de soporte a las familias en las tareas de atención y cuidado, permitiéndoles desarrollar una vida familiar y social satisfactoria así como mejorar su calidad de vida.

¿A quién va dirigido el Programa de Respirio Familiar?

A las familias y/o cuidadores de personas afectadas por enfermedades raras que necesiten un servicio de apoyo en las tareas de cuidado por razones de sobrecarga física o psíquica que comprometan la calidad de vida familiar, fruto de la dedicación continuada.

¿Qué ofrece a las personas afectadas por Enfermedades Raras?

La posibilidad de recibir una atención personalizada y poder participar en actividades de ocio y tiempo libre, adaptadas a las necesidades individuales, de carácter lúdico-recreativo cultural, en un espacio común de convivencia que favorezca experiencias de autoconocimiento y crecimiento personal.

## **BIBLIOGRAFÍA**

### **Aspectos generales**

Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Estrategia aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009.

[www.msc.es/organizacion/sns/.../docs/enfermedadesRaras.pdf](http://www.msc.es/organizacion/sns/.../docs/enfermedadesRaras.pdf)

### **Leucodistrofia como ejemplo de enfermedad rara**

Asociación Española contra la Leucodistrofia.

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

### **Características clínicas**

Diagnóstico y tratamiento de las leucodistrofias.

*José María López-Terradas Covisa Servicio de Neurología. Hospital Niño Jesús*

### **La esperanza**

Asociación Española contra la Leucodistrofia

### **Medicamentos huérfanos**

Eurordis – Organización Europea para las Enfermedades Raras

### **La visión del paciente**

8º Congreso de la Sociedad Española de Cuidados Paliativos. Asociación Española contra la Leucodistrofia.

### **Actitud ante la enfermedad / El asociacionismo**

El paciente en España. Farmaindustria

### **Jornadas de Respiro Familiar**

CREER – Centro de Referencia de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias



ararteko

**LUCES Y SOMBRAS DE UNA REALIDAD  
QUE PRECISA DE ATENCIÓN PÚBLICA**

**ANA MARÍA GARCÍA BUENO**  
*Madre y cuidadora de dos hijas con  
Síndrome de Aicardi-Goutières*



## **1. PRESENTACIÓN PERSONAL Y FAMILIAR**

## **2. CONTENIDO Y DESARROLLO**

### **2.1. BREVE ANÁLISIS DE LA ENFERMEDAD**

#### *EL SÍNDROME AICARDI-GOUTIÈRES*

Este síndrome fue descrito por primera vez por dos neuropediatras franceses: Jean Aicardi y Françoise Goutières en 1984 (un año después del nacimiento de mi hija M.<sup>a</sup> Pilar), al estudiar la situación de ocho niños que presentaban una encefalopatía progresiva caracterizada por calcificaciones en los ganglios basales, leucodistrofia y linfocitosis crónica en el LCR, con resultados negativos para infecciones.

Con anterioridad, esta clínica solo se había asociado a secuelas propias de infección intrauterina.

Sin embargo, el observar la consanguinidad parental en algunos de ellos y la existencia de más de un afectado en la misma familia llevaron al planteamiento de una enfermedad hereditaria de rasgo autosómico recesivo.

Estudios posteriores mostraron como criterios de inclusión:

- 1) Trastorno neurológico progresivo, de aparición en el primer año de vida.
- 2) Perímetro craneal normal al nacimiento.
- 3) Calcificaciones en los ganglios basales, que en ocasiones se extienden a la sustancia blanca.
- 4) Leucocitosis.
- 5) Niveles elevados de interferón alfa.
- 6) Estudios negativos del complejo TORCH (toxoplasmosis, rubéola, citomegalovirus y herpes simple).



Además de estos hallazgos, los niños presentan irritabilidad, rechazo al alimento, retraso psicomotor, distonía y en algunos casos epilepsia, lesiones cutáneas semejantes a sabañones en algunas zonas del cuerpo, así como episodios febriles asépticos.

La transmisión es mayoritariamente autosómica recesiva, si bien se han descrito casos de transmisión autosómica dominante (1).

Recientes datos de laboratorio sugieren que podrían existir hasta 29 mutaciones genéticas que darían lugar a las manifestaciones de AGS (2). Clásicamente, existen cinco mutaciones principales responsables de la enfermedad en cuatro genes de carácter recesivo, y posteriormente se identificó un quinto gen que tiene carácter dominante y que además se asocia a malformaciones arteriales cerebrales con el consecuente riesgo cerebrovascular (3).

Aunque los problemas neurológicos observados en el AGS sean a menudo graves, un reducido número de afectados, generalmente los que presentan la mutación AGS2, conservan buenas aptitudes de comunicación y buenas funciones neurológicas.

### RELACIÓN DE GENES IDENTIFICADOS

GEN	Nº CROMOSOMA	OTROS NOMBRES	% FAMILIAS
AGS1	3	TREX1	35%
AGS2	13	RNASEH2B	45%
AGS3	11	RNASEH2C	15%
AGS4	19	RNASEH2A	<5%
AGS5	20	SAMHD1	10%

Estos genes producen sustancias químicas llamadas nucleasas que escinden las cadenas de ADN y ARN cuando es necesario. Durante el ciclo de vida normal de nuestras células, las nucleasas eliminan los residuos de ADN y ARN que se van produciendo y reparan errores en la información genética celular. De esta forma, cuando se producen alteraciones en estas moléculas, se ven asimismo alteradas las funciones celulares por una acumulación excesiva de residuos de ADN y ARN, que puede ser percibida por el sistema

inmune como extraña al organismo, dando lugar a reacciones inmunitarias que causan la disfunción cerebral grave (encefalopatía), las lesiones cutáneas y otros signos y síntomas característicos del AGS (4) (5).

Una reacción inmunitaria similar se observa en respuesta al ADN y ARN viral en caso de infección. Esto explica por qué las características clínicas del AGS y de las infecciones virales coinciden, y por qué se constatan niveles elevados de interferón alfa en los niños afectados de AGS.

En la actualidad carecemos de datos sobre prevalencia e incidencia del AGS, pero se calcula que se han descrito en el mundo 120 casos aproximadamente (7).

## **2.2. TESTIMONIO (nacimiento, falta de diagnóstico, diagnóstico erróneo)**

M.<sup>a</sup> Pilar nació el 12 de octubre de 1983, a término, de parto natural después de un embarazo normal. Aproximadamente un mes después de su nacimiento le aparece un cuadro de febrícula, irritabilidad y rechazo de alimentación. El pediatra le receta antitérmicos que se le administran durante dos semanas, hasta que se decide su ingreso en el hospital. Durante los cuarenta y cinco días que permaneció ingresada para su estudio, fue tratada con una amplia gama de antibióticos, a los que no respondió, dándosele el alta en las mismas condiciones clínicas que presentaba al ingreso. El diagnóstico fue de MENINGITIS DECAPITADA, debido a las alteraciones que presentaba el LCR en las ocho punciones lumbares que se le realizaron en ese tiempo, y al tratamiento antibiótico que se le administró previo a las mismas. También se le realizó una TAC en diciembre, que se informó como normal.

Por consejo médico se empezó enseguida la rehabilitación y la estimulación. Su desarrollo motor estuvo gravemente afectado, siendo menor la afectación intelectual.

Desde septiembre de 1986 asistió a un Colegio de Educación Especial, con atención integrada de todas las áreas (neurológica, rehabilitadora, psicológica, etc.) pasando después a la Unidad de Centro de Día.

En la actualidad, aunque necesita ayuda total y permanente para todas las actividades de su vida diaria, mantiene capacidad comunicativa y de comprensión, y se

traslada en su silla eléctrica desde los diez años. Es una niña de veintisiete años vivaracha y alegre, con una gran pasión por la música moderna, poco esfuerzo atencional a los temas que no le interesan, con muy buena interacción social y un alto nivel de exigencia.

Clara nació el 14 de marzo de 1989 mediante cesárea programada, también después de un embarazo normal. Desde el primer momento, se le observa la presencia nigmtasmus horizontal, más acentuado en el ojo izquierdo, y dificultades con la alimentación. El mismo día de la salida del hospital se le ingresa en la UCI del Centro Hospitalario en el que previamente había estado M.<sup>a</sup> Pilar, por fiebre elevada, permaneciendo en la misma ocho días, para pasar posteriormente a planta, siendo atendida por el mismo equipo que M.<sup>a</sup> Pilar, y siguiendo un proceso idéntico al de ella, con excepción en este caso, de que no fue visitada por el Jefe del mencionado equipo, ni se nos concedió ninguna entrevista persona con él. Su diagnóstico fue de INFECCIÓN INDETERMINADA, a pesar de de las alteraciones que presentaba su LCR en las cinco punciones que se le realizaron. Posteriormente se le da el alta, aun manteniendo una febrícula intermitente, y se empieza la rehabilitación y la estimulación, observándose una grave afectación psicomotora.

A la salida del hospital empezamos el peregrinaje a las distintas consultas neurológicas locales, sin nuevos resultados, aunque disponiendo de las pertinentes pruebas radiológicas cerebrales. Posteriormente iniciamos una búsqueda internacional de neuropediatras, contactando telefónicamente con una especialista norteamericana (Dra. Dooling) que nos surgiere el diagnóstico de AGS, después del envío de TACs y Rms de las niñas, diagnóstico que se confirma en Febrero de 2008 a través de las pruebas genéticas realizadas por el Dr. Crow en el Instituto de Medicina Molecular de Leeds. El gen implicado en nuestra familia es el AGS2.

La evolución de Clara a lo largo del tiempo es completamente distinta a la de su hermana: su vida en los primeros casi cuatro años se reduce a llantos y vómitos permanentes, y por tanto su pronóstico en aquel momento era tan negativo, que se nos explicó que no debíamos esperar que superara los dos años de vida. Sufrió una crisis no convulsiva a los tres años y medio y se le estableció tratamiento con valproato, que continúa en la actualidad a dosis de mantenimiento. A día de hoy todavía le siguen apareciendo episodios febriles, sobre todo ante temperaturas elevadas, que suelen solucionarse con el cambio de ambiente.

Ha cumplido veintidós años y es una *niña* gravemente afectada en todas sus funciones, y a pesar de que sus noches son malas en general, por el día se mantiene tranquila y sonriente ante cualquier prueba de afecto o acercamiento que se le proporciona.

### 2.3. IMPACTO EN EL TERRENO EMOCIONAL

Las reacciones emocionales ante las dos situaciones fueron claramente diferentes. La reacción ante el problema de M.<sup>a</sup> Pilar podría definirse como de aceptación sin más complicaciones, pues ambos éramos conscientes de que estos problemas existen, de que había niños con características especiales y de que nuestra hija sería una de ellos. A partir de ese momento, sabíamos que nuestra vida sería muy distinta a la que habíamos planificado, y que nuestra obligación como padres era proporcionarle toda la ayuda que estuviera en nuestras manos para que desarrollara al máximo las capacidades de las que disponía. Todos nuestros esfuerzos iban encaminados a la consecución de ese objetivo, y conseguimos con este planteamiento una estabilidad que se vio reforzada con la aparición de nuestra segunda hija, Berta, que nació tres años después y, por suerte, completamente sana. En la actualidad, Berta colabora con el Departamento de Anatomía, Histología y Neurociencia de la Facultad de Medicina de la Universidad Autónoma de Madrid, y su intención es hacerse neuróloga.

Dos años después llegó Clara. Nuestra primera reacción ante la situación planteada con Clara fue de incredulidad. Nos resultaba extremadamente complicado entender cómo se podía repetir en nuestras vidas una historia que, además en el segundo caso, iba a resultar infinitamente más dura. Posteriormente, nuestra evolución emocional siguió dos caminos bien distintos; el de mi marido fue otra vez de aceptación incondicional, posiblemente consecuencia de la especie de “paralización de pensamiento” que indujo en él la nueva situación.

En mi caso, superada la primera reacción, se produjo un enfado generalizado contra la clase médica, pues, en mi ingenuidad y mi juventud, me resultaba difícil comprender que después de veinte años desde que hubiéramos conseguido pisar la luna, fuera imposible realizar un diagnóstico de una patología cualquiera; diagnóstico que, por razones obvias, consideraba de la mayor urgencia. Necesitaba saber, casi de forma compulsiva, qué había pasado y por qué, y el poco tiempo del que disponía lo empleaba en hablar con

especialistas y en buscar bibliografía que pudiera ayudarme. No me rebelaba contra la situación en sí misma, sino contra la ignorancia. Los resultados de todo ello ya los conocen, y si bien el diagnóstico definitivo no lo tuvimos hasta el año 2008, como ya he contado, muchos años antes, el tiempo y la responsabilidad habían conseguido serenarme y hacerme llegar a una estabilidad personal y familiar, con las limitaciones lógicas que suponen el cuidado y la atención de dos niñas como M.<sup>a</sup> Pilar y Clara.

Cabe señalar, llegado este punto, las consecuencias que se desprenden del nacimiento de mi hija Clara. En primer lugar, ofreció la posibilidad de plantear un diagnóstico de sospecha diferente al establecido en principio, y como saben, confirmado con posterioridad, con las repercusiones familiares a nivel de perpetuación en el tiempo del síndrome. Por otra parte, debe llevar a plantearnos cuántos diagnósticos erróneos sobre esta misma enfermedad existen en la actualidad, con el perjuicio que supone no disponer del consejo genético adecuado.

## **2.4. REPERCUSIONES EN LA VIDA FAMILIAR Y SOCIAL**

Era evidente que en nuestra vida se habían producido cambios inesperados, que implicaban nuevos planteamientos en prácticamente todos los ámbitos. Si bien a nivel laboral, mi marido siguió con su vida habitual, yo, sin embargo, no volví a incorporarme nunca a ella: mi vida estaba dedicada por completo a mis hijas y sus cuidados.

La vida de pareja se vio afectada principalmente en el tiempo de dedicación mutua, pues a partir de ese momento todas nuestras actividades se centraron en las niñas, en analizar su evolución, o en transmitirnos aquellas ideas que se nos ocurrían que podrían ayudarlas en las necesidades especiales que tenían y que, desde nuestro punto de vista, podían aportar algún tipo de mejora a su calidad de vida. No necesitábamos más, porque lo asumimos con naturalidad desde la responsabilidad que como padres teníamos. La renuncia que supuso el cambio, no produjo en ningún momento sentimientos de duelo, frustración o depresión: no teníamos tiempo; lo aceptamos con total realismo y esa sigue siendo nuestra actitud. Ello contribuyó de manera muy especial a que nuestra hija Berta viviera la situación de sus hermanas con absoluta naturalidad, si bien consideramos oportuno explicarle en su momento que había niños como ella, y otros eran como sus hermanas; nunca tuvo ningún problema cuando debía referirse a ellas a nivel social, en decir que eran paráliticas cerebrales.

Sin embargo, en nuestra vida social las repercusiones fueron importantísimas. En un principio, todo nuestro entorno se mostró solidario y comprensivo, pero con el paso del tiempo, debido fundamentalmente a nuestra limitada disponibilidad por un lado, y a esa cultura del miedo a la discapacidad que existe en nuestra sociedad, por otro, nuestras relaciones sociales se vieron muy restringidas. Percibíamos en la mayoría de nuestros amigos como una huída hacia adelante; especialmente cuando sus hijos iban creciendo; algunos mostraban una actitud que podríamos definir como especie de “miedo al contagio”; y por el contrario otros les inculcaban una postura absolutamente paternalista y compasiva que terminaba siendo dañina para todos en aquellos momentos. En la actualidad, debido a la independencia de los que entonces eran niños, hemos retomado prácticamente todas nuestras relaciones, además de las establecidas con familias de otros afectados, y en estos momentos nuestra red social se puede considerar amplia y absolutamente gratificante.

## **2.5. DESENVOLVIMIENTO EN LA VIDA COTIDIANA DE LAS PERSONAS AFECTADAS EN SUS DISTINTAS ETAPAS (infancia, adolescencia, juventud y vida adulta) Y BARRERAS ENCONTRADAS**

El síndrome de Aicardi-Goutières produce en las personas que lo padecen afectación cognitiva, física y/o sensorial, lo que ocasiona que, en general, necesiten ayuda total y permanente para todas las actividades de su vida diaria y a lo largo de todo su ciclo vital, si bien es cierto que hay que tener en cuenta que en aquellos afectados que mantienen conservada al menos parcialmente su inteligencia, las necesidades para que el desenvolvimiento de su vida cotidiana sea aceptable, van aumentando desde la infancia hasta la vida adulta. Dichas necesidades se concretan fundamentalmente en medios técnicos que les permitan, por ejemplo, la comunicación alternativa o el movimiento autónomo, así como todos aquellos que les permitan acceder a las distintas actividades propias de cada etapa.

En cuanto a las barreras encontradas, debo hacer especial mención en primer lugar a las informativas, pero no solo a las referentes a la enfermedad (ya mencionadas) sino a tramitaciones, medios y ayudas institucionales, así como a Centros de Atención Especializada. Todo ello constituye una labor que, siendo fundamental en este tipo de circunstancias, las familias hacíamos y en muchos casos siguen haciendo solas.

En segundo lugar, aparecen las barreras físicas. Este tipo de barreras las encontramos en un principio localizadas en el propio domicilio familiar, y con el tiempo, con o sin ayuda económica institucional, estamos obligados a solucionarlas.

Las mismas aparecen también en la vía pública, en las construcciones privadas e incluso en organismos institucionales, y si bien se han tomado medidas legales para su eliminación, lo cierto es que no se han ejecutado con la necesaria eficacia, y cuando lo han hecho, casi siempre ha sido un proceso promovido por las exigencias de otros colectivos (por ejemplo, los ciclistas para el rebaje de aceras). Asimismo, podemos incluir las encontradas en los transportes públicos, impidiendo todas ellas actividades de la vida cotidiana.

En relación a las barreras sociales y a esa cultura de la discapacidad con la que nos encontramos habitualmente, a pesar de reparar en la trascendencia del cambio que debería producirse en este sentido, considero que no debemos darle más importancia de la que resulta prudente, pues ello supondría una pérdida de energías de las que estamos tan necesitadas las familias para la atención de nuestros hijos por un lado, y por otro para exigir a quienes debemos el cumplimiento de los derechos que como ciudadanos tienen.

Tal vez el tipo de barrera más importante con la que nos encontramos no solo familias y afectados de Enfermedades Raras, sino cualquier persona discapacitada, sea la barrera de la Institución Pública, por cuanto en sus manos está la responsabilidad de la eliminación de todas las demás. No podemos pedir a los Poderes Públicos que nos comprendan, pero estamos obligados a exigirles que cumplan con el deber que tienen como responsables de que todos podamos ejercer nuestros derechos más elementales: nuestros hijos, también. Los cambios sociales no siempre provienen de iniciativas sociales, los imperativos legales son determinantes también para ese objetivo, y esta vía debería aplicarse con más contundencia de lo que se ha hecho hasta el momento.

## **2.6. RECURSOS PÚBLICOS CON LOS QUE SE HA CONTADO Y SE CUENTA**

En los primeros años de la vida de M.<sup>a</sup> Pilar, tanto los distintos tratamientos como el Centro Escolar al que asistía eran financiados exclusivamente por la familia; también lo fueron los medios técnicos que se utilizaban. La única aportación estatal de que la dispusimos fue de la ayuda por hijo discapacitado con cargo a la Seguridad Social, que en aquellos momentos

ascendía a tres mil pesetas. Dos años después del nacimiento de Clara el Centro Escolar firmó sendos conciertos con el Ministerio de Educación, con la Consejería de Asuntos Sociales y con la ONCE, lo cual supuso un considerable alivio económico que nos permitió incrementar el tiempo de los tratamientos privados. Posteriormente, pudimos acceder también a las Ayudas Individuales para Discapacitados que se convocan anualmente, y que nos ofrecían una financiación parcial de medios técnicos o eliminación de barreras arquitectónicas. También durante cuatro años la ONCE colaboró económicamente en los tratamientos de rehabilitación motora y, a través de personal especializado, en la rehabilitación visual.

Actualmente no tenemos más apoyo institucional que la prestación por hijo a cargo de la Seguridad Social y el Centro de Día, a cuya financiación contribuimos las familias con el 25% de la citada prestación. En nuestro caso, todavía nos encontramos a la espera de la comunicación del PIA de cada una de mis hijas procedentes de la JCCM, a la que nos trasladamos a vivir desde Madrid en octubre de 2010. Resulta cuanto menos llamativo el tratamiento de financiación que la JCCM exige a los usuarios de los Centros de Día, equiparando la contribución que debe hacer el usuario de tercera edad que haya tenido una vida laboral activa (y por tanto, la posibilidad de generar un patrimonio personal y familiar) con la de los grandes dependientes, que lo son desde el nacimiento; unos y otros contribuyen con el mismo porcentaje de la pensión que reciben de la Seguridad Social.

El PIA ofrecido por la Comunidad de Madrid fue internamiento en Residencia; al rechazarlo, no teníamos derecho a alternativa, según el desarrollo comunitario de la Ley de Dependencia. Sin embargo, en esta Comunidad el Centro de Día era financiado totalmente por la misma.

Por último, cabe citar la disponibilidad de ayudas económicas parciales para la compra de sillas de ruedas y material ortopédico.

## **2.7. ATENCIÓN DISPENSADA POR LOS DISTINTOS SISTEMAS PÚBLICOS**

### *SISTEMA SANITARIO*

En el caso de M.<sup>a</sup> Pilar, el diagnóstico erróneo y, en consecuencia, los tratamientos también erróneos que se derivaron de él, podían estar justificados,



pues en aquel momento la enfermedad ni siquiera había sido descrita. Sin embargo, he de decir que una doctora del Equipo Médico que la trató, privadamente, me comentó que tenía verdaderas reservas sobre el diagnóstico, pues jamás había visto una meningitis tan invulnerable. Al preguntarle yo lo que pensaba ella sobre el tema, con mucha resistencia en principio, terminó diciéndome que había valorado la posibilidad de una causa genética, pero que nuestro caso no encajaba en ninguno de los que se hubiera informado, que lo más parecido era la enfermedad de Hallevorden-Spatz, y que sin embargo aún existían diferencias considerables. Supongo que nunca tuvo conocimiento del caso de Clara, pues cuando volvimos y pregunté por ella, me dijeron que ya no estaba, que se había ido a ejercer la medicina primaria a un pueblo. No me quisieron decir dónde.

Todo lo que es justificable en el caso de M.<sup>a</sup> Pilar, tiene mucha menos justificación en el de Clara, habida cuenta de que habían pasado cinco años desde que se describe por primera vez esta Enfermedad Rara, y desde luego ninguna en absoluto, si como me ha ocurrido en mi nueva localidad de residencia, el neurólogo me dice que jamás ha oído hablar de ella.

### *SISTEMA EDUCATIVO*

Previo al momento de la escolarización, intenté conocer la oferta de Centros de Educación Especial. Ninguno de los Centros Públicos respondía mínimamente a nuestras expectativas, por lo tanto, inicié la búsqueda en los privados. Afortunadamente encontré lo que esperaba, si bien el esfuerzo económico que tuvimos que realizar en aquel momento fue considerable; pero la atención y los resultados merecieron la pena.

El Centro ofrecía una atención integrada, disponía de los medios técnicos de última generación para la atención de las plurideficiencias, los tratamientos más avanzados (que complementábamos también en casa) aplicados por profesionales preparados, ilusionados y sobre todo, responsables, lo que se traducía en un estímulo para su asistencia diaria.

Al mismo tiempo se programaban actividades de ocio en períodos vacacionales, asistidas por los propios profesionales del Centro, lo cual suponía una tranquilidad añadida.

### *SISTEMA DE SEGURIDAD SOCIAL*

Si bien el Sistema Nacional de Seguridad Social ofrece distintos servicios para personas discapacitadas, nosotros solo hemos accedido a la prestación por hijo a cargo y a aquellas ayudas económicas para la obtención de material técnico dependiente de este sistema, como ya ha sido mencionado.

### *SISTEMA DE SERVICIOS SOCIALES*

A este Sistema hemos accedido para solicitar las prestaciones de la Ley de Dependencia, que tantas expectativas había generado en las familias que cuidamos en casa de nuestros hijos dependientes. Aunque la atención ofrecida desde el área de los Trabajadores Sociales fue correcta, la información previa que se nos proporcionó desde el propio Sistema resultó parcial, cuando no contradictoria, y el tiempo de resolución fue excesivamente largo (hasta el punto de que presentadas las respectivas solicitudes en Mayo de 2007, aún no tenemos PIAs definitivos, ni por parte de la Comunidad de Madrid en su día, ni ahora de la JCCM).

A mi juicio, la llamada Ley de Dependencia debería ser la iniciativa legal que más vergüenza tendría que suscitar en nuestra clase política, por afectar a un colectivo de características tan especiales. Ha conseguido justo lo contrario de lo que propugnaba, al convertirse en diecisiete leyes distintas correspondientes a otros tantos desarrollos de la misma, con la consiguiente discriminación de las personas discapacitadas dependiendo de su lugar de residencia, de forma que las mismas situaciones dan lugar a resoluciones completamente diferentes: otra consecuencia más que nos demuestra cómo las decisiones que afectan a un colectivo tan especial están tomadas con más frecuencia de lo deseable por personas que no conocen este tipo de problemas (y lo que es peor, que no tienen ningún interés en su conocimiento) vulnerando así el principio constitucional de "igualdad ante la ley".

## **2.8. LAGUNAS Y OBSTÁCULOS ENCONTRADOS EN LOS MENCIONADOS SISTEMAS, Y PERCEPCIÓN DE LA COORDINACIÓN ENTRE ELLOS**

Las lagunas y dificultades encontradas en el Sistema Sanitario ante una enfermedad rara como es el AGS, obviamente se derivan del desconocimiento

de la misma, y por tanto de la imposibilidad del cumplimiento de sus funciones más importantes, como son la información, la prevención o el tratamiento.

En cuanto al Sistema de Seguridad Social, resulta un inconveniente el que las distintas prestaciones derivadas de un proceso patológico estén satisfechas a través de distintos sistemas, careciendo de un referente único para el acceso a las mismas.

El Sistema de los Servicios Sociales, aun cumpliendo funciones muy importantes como son la información de derechos y la tramitación para el ejercicio de los mismos dirigidos a las personas discapacitadas y a sus familias, carece de la poca proximidad que mantiene tanto con unos como con otras, debiendo ser siempre la iniciativa de estos la que posibilite cualquier tipo de contacto.

En el Sistema Educativo es donde probablemente encontramos los mayores obstáculos para la integración y la normalización social de las personas discapacitadas. Si educáramos en integración y no en segregación, casi con toda seguridad la cultura sobre la discapacidad cambiaría radicalmente. Los Centros Educativos deberían estar formados por distintas áreas, correspondientes unas a la educación llamada normalizada y las otras para la especial, pero compartiendo espacio de ocio y actividades comunes. De esta manera, si desde pequeños los niños vivieran en contacto directo con otros niños distintos a ellos, conseguirían verse mutuamente como personas que forman parte de su entorno habitual. Por otro lado, esta experiencia de normalización ante las deficiencias, contribuiría sin duda a que su impacto emocional en el futuro fuera menor, llegado el caso de tenerse que enfrentar personalmente a este tipo de situación.

## **2.9. EL PAPEL DE LAS ASOCIACIONES**

El papel de las Asociaciones en este contexto de Enfermedades Raras es determinante. Aparte de la puesta en contacto entre personas con los mismos problemas, de las funciones informativa y participativa, de ayuda mutua en áreas de interés común a todos, etc. cumplen la función de representación, al convertirse en portavoces de personas que no siempre están en las mejores condiciones para transmitir a los poderes públicos sus necesidades y exigirles el cumplimiento de sus derechos. Al mismo tiempo, cumplen una función decisiva para el futuro del colectivo que representan, como es la instigación

a la investigación, ya que solo a partir de sus resultados se podrá afinar en el conocimiento de este tipo de enfermedades, que con mucha probabilidad abriría las puertas a nuevos y más acertados tratamientos y, si fuera posible, a la erradicación las causas y del mismo proceso que dan lugar a la enfermedad en cuestión.

### **3. PROPUESTAS Y CONCLUSIONES**

El AGS como Enfermedad Rara supone una doble deficiencia: la primera, derivada de la propia patología, y la segunda, del desconocimiento consecuencia de la escasez de estudios por el número reducido de casos. Por tanto, las personas afectadas deberíamos plantearnos la colaboración, sin reservas, con los Centros de Investigación que abran nuevas posibilidades al conocimiento de la enfermedad.

Por otra parte, y a partir principalmente del movimiento federativo, sería conveniente exigir a las Instituciones Públicas la inclusión en los Presupuestos Anuales de una partida específica y creciente para este tipo de investigación.

Asimismo, resultaría pertinente la existencia de un Censo actualizado anualmente con el número y el nombre de los casos nuevos diagnosticados, así como de sus necesidades, con el fin de poder ajustar la partida de previsión presupuestaria anual para su atención.

A todos los profesionales de la Sanidad, incluido el médico de familia, debería hacerseles entrega de una relación de Enfermedades Raras y sus características, así como un Centro de Referencia para cada una de ellas, donde poder remitir a la familia en caso de sospecha y confirmación.

En conclusión, podemos considerar que los tres pilares básicos para que la atención a nuestros hijos afectados de Enfermedades Raras y discapacitados en general fuera la adecuada serían el buen funcionamiento de la madre o el cuidador en general, la educación y las Instituciones Públicas.

- 1) Si los padres, o la/s persona/s encargada/s de la atención a la persona discapacitada se encuentran en las condiciones emocionales apropiadas, esta también lo estará. No importa el grado de afectación que tenga: aunque exista una disfunción intelectual importante,

cualquiera de nuestros hijos es capaz de percibir nuestro estado, y aún sin ser conscientes de ello, modelan el suyo a partir de la percepción del nuestro. Por ello, es fundamental una actitud positiva y serena frente a ellos.

- 2) La educación de la Sociedad en la normalidad de la discapacidad, debe ir pareja a la educación que se está dando en relación a otros colectivos; solo así puede lograrse una verdadera integración de todas las personas, al margen de características diferentes.
- 3) El apoyo que a las personas con algún tipo de deficiencia, afectadas o no de Enfermedades Raras, y a sus familias, debe proporcionárseles desde las Instituciones Públicas. Podemos contar también con apoyos familiares o sociales, pero estos ni pueden ser permanentes, ni pueden ser exigibles; solo los Institucionales reúnen estos atributos. Exijámoslos.

*“Una sociedad sólo es real cuando en ella se encuentran integradas todas sus partes.”*

Genaro Bueno

## **BIBLIOGRAFÍA**

- (1) Crow, Y. Taller Aicardi-Goutières-Canavan. Rev Asoc Esp contra la Leucodistrofia. 2010 Nov; 5 (1): 12-15.
- (2) Figiel M, Chon H, Cerritelli SM, Cybulska M, Coruch RJ, Nowotny M. The structural and biochemical characterization of human RNase H2 complex reveals the molecular basis for substrate recognition and Aicardi-Goutières syndrome defects. J Biol Chem. 2011 Mar 25; 286 (12): 10540-50.
- (3) Thiele H, du Moulin M, Barcyk K, George C, Schwindt W, Nürnberg G, Frosch M, Kurlemann G, Roth J, Nürnberg P, Rutsch F. Cerebral arterial stenoses and stroke: novel features of Aicardi-Goutières syndrome caused by the Arg164X mutation in SAMHD1 are associated with altered cytokine expression. Hum Mutat. 2010 Nov; 31 (11): 1836-50.

- (4) Bubeck D, Reijns MA, Graham SC, Astell KR, Jones EY, Jackson AP. PCNA directs type 2 RNase H activity on DNA replication and repair substrates. *Nucleic Acids Res.* 2011 May; 39 (9): 3652-66.
- (5) Perrino FW, Harvey S, Shaban NM, Hollis T. RNase H2 mutants that cause Aicardi-Goutières syndrome are active nucleases- *J Mol Med.* 2009 Jan; 87 (1): 25-30.
- (6) Gregory A, Hayflick SJ. Neurodegeneration with brain iron accumulation. *Folia Neuropathol.* 2005; 43 (4): 286-96. Review.
- (7) <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>



**RETOS, OPORTUNIDADES Y DIFICULTADES  
DE LA INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS Y  
MEDICAMENTOS HUÉRFANOS. PECULIARIDADES,  
PLANES DE ACCIÓN Y SITUACIÓN ACTUAL DE LA  
INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS**

**ITZIAR ASTIGARRAGA AGUIRRE**

*Jefa del Servicio de Pediatría del  
Hospital de Cruces.*

*Profesora del Departamento de Pediatría de la  
Facultad de Medicina, Campus Bizkaia UPV/EHU*





## **Introducción**

Las enfermedades raras (EERR) suponen un problema importante de Salud Pública porque afectan a un amplio colectivo de personas (5-8% de la población), si sumamos las 6.000-7.000 enfermedades que se incluyen en este grupo y además la mayoría son enfermedades crónicas que generan discapacidad. Muchas de estas dolencias representan una gran carga social, sanitaria y económica, por lo que fomentar la transferencia de resultados de la investigación a la clínica puede tener un importante impacto social y un gran beneficio para los afectados.

La gran diversidad y heterogeneidad de este grupo de enfermedades dificulta mucho la organización de la atención sanitaria que precisan estos pacientes, el desarrollo de terapias efectivas y el avance en la investigación. Por ello, ha sido necesario impulsar una serie de planes, estrategias y medidas institucionales para abordar de forma conjunta la lucha contra las EERR. En los últimos años se han producido algunos avances importantes, algunos descubrimientos de fármacos que han supuesto un éxito terapéutico en ciertas enfermedades, pero por desgracia quedan todavía muchos retos y dificultades que superar.

### **¿Qué define a las enfermedades raras?**

Su baja prevalencia (número de casos de una enfermedad en una población y en un momento dado). Es curioso pero las definiciones son diferentes en Estados Unidos, Europa y Japón. En Europa se definen las EERR cuando la prevalencia es inferior a 5 casos por cada 100.000 habitantes.

Bajo esta definición, se incluyen alrededor de 7.000 enfermedades. De forma conjunta, sabemos que afectan alrededor del 5-8% de la población y que suponen un problema de salud y de interés social. No hay datos epidemiológicos fiables, pero se estima que hay unos 30 millones de europeos afectados por este tipo de enfermedades, alrededor de 3 millones en España y más de 200.000 personas en Euskadi.

La definición actual contempla las EERR como un conjunto amplio y variado de trastornos que se caracterizan por afectar cada una de ellas a un número reducido de personas, ser crónicos y discapacitantes, presentar una elevada tasa de morbi-mortalidad y para los cuales, los recursos terapéuticos son, en general, limitados.

## **¿Qué características tienen las EERR?**

Además de la baja prevalencia, en la definición de EERR se incluye el concepto de cronicidad y discapacidad. La diversidad y la heterogeneidad son características típicas de las EERR. Se incluyen enfermedades de todo tipo, que afectan a cualquier órgano o tejido, que aparecen a cualquier edad y que tienen una gran variabilidad clínica, tanto en la forma de presentación como en la gravedad o en el pronóstico. Varían desde enfermedades que afectan a un único órgano diana como la retinitis pigmentaria que solo afecta al ojo, a otras que lesionan varios órganos como el lupus eritematoso o muchas metabopatías hereditarias.

## **¿Cuáles son algunos de los retos de la investigación en EERR?**

La investigación clínica siempre intenta resolver los problemas de salud que presenta cada persona afectada. Para ello, es importante avanzar en el conocimiento de las enfermedades y desarrollar buenos métodos de diagnóstico y alternativas terapéuticas eficaces y seguras. El reto actual es investigar en todas y cada una de las enfermedades, en las 7.000 definidas como EERR. Incluso, dentro de una misma enfermedad, puede ser necesario investigar en cada grupo de personas afectadas. Por ejemplo, se puede descubrir un nuevo medicamento que funciona en unas personas y en otras no, dentro de una misma enfermedad como ocurre en el cáncer, ya que hay otros factores individuales que desconocemos. Estas peculiaridades nos llevan a plantear la necesidad de una Investigación y Medicina Personalizada.

Sabemos que la mayoría de las EERR, alrededor del 80%, son enfermedades genéticas y muchas son monogénicas con patrones de herencia bien definidos. Estas características nos plantean la importancia del asesoramiento genético a las familias. También confiamos que la investigación en el genoma humano y en los estudios genéticos descubra nuevos horizontes, tanto para conseguir

mejorar el diagnóstico, el asesoramiento genético a las familias y nuevos tratamientos curativos. El descubrimiento de nuevos genes, nuevas proteínas, nuevas enzimas es fundamental para que puedan convertirse en dianas terapéuticas que incluso pueden sintetizarse y convertirse en nuevos fármacos. Aunque el reto principal de la investigación en Medicamentos Huérfanos es conseguir fármacos que curen la enfermedad y que solucionen los problemas de salud, si esto nos es posible, también será bueno conseguir medicamentos que frenen la progresión de los síntomas o que disminuyan cualquier grado de discapacidad física o intelectual. Cualquier avance que se produzca en esta dirección tendrá un gran beneficio social. No solo conseguirá aumentar la supervivencia de los pacientes, sino que mejorará su calidad de vida.

### **¿Qué iniciativas internacionales se han tomado para fomentar la investigación?**

Para favorecer la investigación y el descubrimiento de nuevos tratamientos se han desarrollado algunas iniciativas interesantes. En 1982, el Congreso de Estados Unidos estableció la primera acción para favorecer el desarrollo de fármacos disponibles para enfermedades raras y supuso un estímulo importante. Posteriormente otros países como Japón y Australia impulsaron medidas similares. En el año 1999 se aprobó el Plan de Acción en EERR de la Unión Europea y en el 2000 se estableció la política de Medicamentos Huérfanos, con un sistema de incentivos clave para avanzar en la de investigación sobre las EERR.

En 2008, el Consejo de Europa estableció una recomendación para que los 27 estados miembros de la Unión Europea adoptaran una estrategia nacional de EERR antes de 2013. Sin embargo, en este momento solo hay 7 países que las han aprobado. El primer país fue Francia, que siempre ha sido puntero y líder en EERR y ya ha evaluado los resultados del primer plan (2005-2008). El segundo país fue Bulgaria seguido de Portugal y Grecia. España fue el quinto país con una estrategia aprobada en 2009, antes de la República Checa en 2010 y Bélgica en 2011. La crisis económica actual ha dificultado el desarrollo de las estrategias nacionales en muchos países europeos, aunque se han producido algunos avances en Italia, Luxemburgo y Rumanía. Para la sostenibilidad de los planes, algunos países como Francia, Bulgaria y Chequia decidieron realizar una dotación presupuestaria específica, Grecia aprovechó los fondos europeos estructurales, de cohesión y de desarrollo y Portugal y

España no disponen de fondos específicos de financiación. El argumento de España es que la atención a las EERR existe dentro de las partidas de atención primaria, atención hospitalaria, farmacia y otros fondos dedicados a la salud.

Desde el Programa Europeo de Salud Pública, se puso en marcha el proyecto EUROPLAN The European Project for Rare Diseases National Plans Development, cuya finalidad es asistir técnicamente a los Estados Miembros en la reflexión, procurarles medios científicos, técnicos y de apoyo, así como recomendaciones y guías para facilitar el desarrollo de los planes sobre las EERR. Es importante entender que cada plan nacional debe tener una dimensión internacional fuerte, de cooperación científica, de cooperación en ámbitos de todo tipo, ya sea en los registros, en la evaluación de medicamentos huérfanos, de cribado neonatal u otros. En principio, hay que tener un enfoque nacional, pero al mismo tiempo coordinado a la escala europea. En España se celebró una conferencia nacional en Burgos en noviembre 2010 que reunió a un gran número de expertos.

Hay otras iniciativas europeas interesantes como el Seminario sobre Cooperación para la Terapia de Enfermedades Raras, dentro de la European Platform for Patients Organizations, Science and Industry (EPPOSI). En la última reunión celebrada en 2010 en la República Checa con el lema "Trabajar juntos para definir la investigación en EERR en la Unión Europea", destacan las palabras del profesor Milan Manc, jefe de un importante centro de excelencia en Praga: "Sólo trabajando juntos tendremos alguna posibilidad de avanzar. Nadie tiene todas las soluciones. En donde los pacientes son poco frecuentes, el conocimiento es raro y los recursos son escasos, tenemos que trabajar todos juntos para tener éxito". Entre las 8 recomendaciones que se recogen destacan el papel de los pacientes en "cerrar la brecha entre los médicos y los políticos" y el "compromiso responsable de la industria bio-farmacéutica".

Otra oportunidad actual que me parece que facilita mucho la creación de una verdadera red y la información sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos es el portal denominado Orphanet. Se trata de una herramienta informática excelente, dirigida tanto a profesionales sanitarios como a pacientes y familiares, que permite conocer la investigación sobre EERR y MH. Hay información sobre casi 6000 patologías en muchos idiomas que incluye el castellano y es un portal muy consultado, con casi 10.000 visitas diarias. Entre las pestañas de información que dispone quiero resaltar que los medicamentos huérfanos ocupan un lugar preferente. Es muy fácil buscar el

listado de sustancias, de medicamentos, cuáles están comercializados, qué indicaciones tienen, qué ensayos hay en marcha. Resulta muy útil para tener buena información sobre la investigación que se realiza en una enfermedad concreta.

También se ha avanzado en Europa en las redes para coordinar las asociaciones de pacientes como Eurordis como alianza con asociaciones de 45 países ("La voz de las EERR en Europa"). La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en España agrupa a más de 200 asociaciones y está integrada en Eurordis. Realizan un gran trabajo de apoyo personal y social, con campañas de sensibilización interesantes como el "Día Mundial de las Enfermedades Raras" que se celebra anualmente el día 29 de febrero en muchos países del mundo.

### **¿Qué medidas se han adoptado para impulsar la investigación en España?**

La aprobación del Plan de Acción en EERR de la Unión Europea en 1999 y el establecimiento de la política europea de Medicamentos Huérfanos en el año 2000, supuso en España un impulso a las EERR, que quedaron incluidas como líneas prioritarias en las convocatorias del Fondo de Investigación Sanitaria del ISCIII. Al mismo tiempo se establecieron conexiones entre las asociaciones de personas afectadas, sociedades profesionales, clínicos e investigadores y surgieron un total de 12 Redes temáticas de Investigación Corporativa Sanitaria (RETICS) relacionadas con las EERR y un Comité de Ética.

En junio 2009 se aprobó la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud por el Comité Interterritorial, formado por la ministra de sanidad y los consejeros de todas las comunidades autónomas. La elaboración de esta Estrategia fue una iniciativa del Ministerio de Sanidad y Política Social como respuesta a las recomendaciones y prioridades de la Comisión Europea adoptadas en Noviembre 2008, y a la solicitud del Senado, como respuesta a la petición de la Federación Española de Enfermedades raras (FEDER) a todos los partidos políticos. El trabajo fue coordinado por el CIBER de Enfermedades Raras y la Agencia de Calidad del SNS y disponía de un comité técnico y otro institucional, con representantes de todas las Comunidades Autónomas. Gracias al nombramiento del Consejero de Sanidad del Gobierno Vasco en 2008, participé como representante institucional en el grupo de trabajo de elaboración del documento. Esta estrategia es un marco general que pretende

ayudar a potenciar el interés por este grupo heterogéneo de enfermedades y contribuir a mejorar la atención a los pacientes. El documento consta de 4 partes: aspectos generales, desarrollo de las líneas estratégicas en la que se detallan los objetivos y las recomendaciones de actuación, el seguimiento y evaluación que recoge el proceso de monitorización de las acciones que se proponen y los anexos. Dado que las competencias de atención sanitaria están transferidas a las comunidades autónomas, los planes de acción y medidas concretas para la implantación de la estrategia se deben definir en cada comunidad. El Ministerio ha mantenido la coordinación con un Comité de seguimiento y desarrollo, del que formo parte y está prevista la primera evaluación para este año 2011.

En la Estrategia en EERR se establecieron las líneas de actuación y objetivos para mejorar la atención sanitaria, la salud y la calidad de vida de las personas afectadas. Consta de 7 líneas, 13 objetivos generales y 31 específicos, con sus respectivas recomendaciones. Existen indicadores de proceso y de resultado para evaluar su efectividad. FEDER ha participado en la elaboración del documento para recoger las necesidades de los pacientes y plantear una estrategia integral. No hay ningún presupuesto específico para ninguna de las estrategias en el SNS y la financiación se considera incluida en el SNS. Existen algunas partidas presupuestarias específicas para investigación, actuaciones de las CCAA, acreditación de los centros de referencia y los temas de la sostenibilidad en esta materia se deberán valorar cuidadosamente.

Una de las 7 líneas estratégicas se refiere a la investigación en EERR. El objetivo general planteado es fomentar la transferencia de la investigación a la práctica clínica, al diagnóstico y al desarrollo de nuevas alternativas terapéuticas. Se propone apoyar las iniciativas en la investigación epidemiológica, clínica, básica y traslacional, promover la priorización de proyectos sobre EERR, favorecer la solicitud de proyectos conjuntos de ámbito nacional e internacional y mantener y mejorar las estructuras y los instrumentos necesarios para el desarrollo de esta investigación.

En España hay muchos equipos investigadores dedicados a las enfermedades raras. Destaca la labor realizada en los últimos años por el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades (CIBERER) que agrupa a muchas instituciones y los fondos destinados al CIBERER entre 2006 y 2010 fueron de más de 35 millones de euros. El Plan Nacional de I+D. a través del Fondo de Investigaciones Sanitarias para la Acción Estratégica en Salud, ha

destinado un total de 22.036.779 € a proyectos de EERR entre 2005 y 2009. Además hay otros programas específicos y generales que permiten financiar otros estudios e iniciativas interesantes de participación ciudadana como Telemaratón de Televisión Vasca en 2007 y el 18<sup>a</sup> Marató TV3 catalán en 2009.

Otra de las 7 líneas estratégicas se refiere a la terapia con medicamentos huérfanos (MH), coadyuvantes y productos sanitarios. El objetivo general es impulsar la investigación y desarrollo de MH, garantizando su acceso con equidad. Como objetivos específicos propone: garantizar la accesibilidad en tiempo y forma, potenciar la investigación y el desarrollo, agilizar la transferencia de los resultados de investigación y el seguimiento tras la comercialización de nuevos productos.

### **¿Qué pasos se han dado en Euskadi para impulsar la investigación en EERR?**

La Comunidad Autónoma Vasca ha participado en las diferentes iniciativas estatales y europeas para favorecer la investigación en EERR. Diversos facultativos vascos han participado en los distintos grupos de trabajo como CIBERER, Estrategia, EuroPlan, Orphanet o Eurordis. La trayectoria investigadora de Euskadi en EERR está bien reconocida y consolidada desde hace muchos años. Algunos grupos de investigación han tenido un papel destacado en este campo y se han realizado multitud de proyectos de investigación. Destaca la larga trayectoria de dedicación de varios profesionales del Servicio de Pediatría del Hospital de Cruces a la investigación sobre errores innatos del metabolismo, enfermedades renales o endocrinológicas y patología tumoral pediátrica. También en el Hospital Donostia se han desarrollado proyectos muy interesantes en el campo de la neurología y patología neuromuscular.

Recientemente, en junio de 2011, se ha presentado en el Parlamento Vasco el Plan de Acción de la Estrategia de EERR en la Comunidad Autónoma Vasca que recoge 10 líneas estratégicas de avance relativas al Registro, Plan de genética, Unidades de Referencia, modelo organizativo asistencial, programas de prevención y cribado, medicamentos y productos sanitarios, formación, investigación, colaboración con las asociaciones de pacientes y atención sociosanitaria.

En este plan de acción se plantea como objetivo de la investigación el mantener y promover el desarrollo de líneas de investigación sobre EERR y fa-



vorecer la participación de grupos emergentes que aporten nuevas ideas. Como datos de la reconocida actividad investigadora sobre EERR en la CAV podemos destacar que hay 30 proyectos activos en 2010 o concedidos para iniciar en 2011 gestionados a través de BIOEF con una financiación total de 1.827.396,21 €. Además, hay otros proyectos financiados por la Universidad UPV/EHU y por otras entidades públicas y privadas, así como multitud de ensayos clínicos sobre nuevos productos o fármacos, financiados por las sociedades científicas y por la industria farmacéutica, que se desarrollan en el ámbito de las EERR. La mayoría de ellos se desarrollan a nivel multicéntrico y multidisciplinar, con un ámbito internacional en muchos casos.

### **Investigación epidemiológica: Conocer el impacto de las EERR a través de la mejora de la codificación y registros**

A partir del año 2000, la administración comenzó a implicarse en la atención e investigación de las EERR y en 2001 se creó el Centro de Investigación del Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER), dentro del Instituto de Salud Carlos III y se elaboró el primer Sistema de Información de EERR en español (SIERE). En 2003, el CISATER pasó a ser el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) cuyo objetivo es el fomento y la ejecución de la investigación clínica y básica, formación y apoyo a la referencia sanitaria e innovación en la atención de la salud en EERR. Dentro de las Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria (RETICS), destacó la labor que realizó la REPIER (Red de Investigación Epidemiológica en EERR) con la elaboración de un atlas.

No existen listados oficiales de EERR en España, aunque el IIER está haciendo un gran esfuerzo para facilitar un listado útil y lo más exhaustivo posible partiendo de los listados de Orphanet y añadiendo variables de los sistemas de codificación de enfermedades que se utilizan en los hospitales como ICD-9-CM e ICD-10-CM. En el año 2005 se creó el "Registro de Enfermedades Raras y Banco de muestras" por orden ministerial, pero no se ha puesto en marcha hasta 2009. También existen registros en algunas Comunidades Autónomas como Extremadura y registros específicos de ciertas patologías, como el Registro de Anomalías Congénitas de la CAV (RACAV), integrado en EUROCAT.

El Registro Nacional encomendado al IIER pertenece a la Administración del Estado y actualmente dispone de un mecanismo de financiación pública. Debe

coordinarse con los registros de ámbito autonómico y establecer convenios de colaboración para garantizar su sostenibilidad a largo plazo. En el plan de acción de la estrategia de EERR en la CAV se propone valorar la firma de convenios de colaboración para aunar los esfuerzos de codificación y registro y disponer de mayor información epidemiológica sobre las EERR. También se contempla la mejora de las conexiones entre los diferentes sistemas de codificación actuales y entre los distintos ámbitos asistenciales. Iniciativas actuales como la historia clínica informática que contempla la codificación de la patología de los pacientes ambulatorios o participaciones europeas en la Joint Action de Orphanet, Epirare y EUROCAT pueden ayudar a desarrollar este tipo de investigación epidemiológica.

### **Investigación para la prevención, diagnóstico precoz y cribado de EERR**

La prevención primaria de las enfermedades raras es muy difícil de establecer, debido al desconocimiento de las causas que producen la mayoría de las enfermedades. Gran parte de ellas tienen un claro componente genético, por lo que el diagnóstico prenatal y el asesoramiento genético son fundamentales para la prevención de nuevos casos en familias afectadas. El tratamiento con folatos en las mujeres, al menos tres meses antes del comienzo del embarazo, es una medida efectiva para reducir la incidencia de ciertas malformaciones del tubo neural o espina bífida. Los descubrimientos de los efectos teratogénicos de algunos fármacos son importantes para establecer las recomendaciones a las mujeres embarazadas y prevenir el nacimiento de algunos niños con malformaciones graves como la talidomida.

Los programas de cribado neonatal son fundamentales para la detección precoz de ciertas enfermedades raras y para la instauración de un tratamiento efectivo que evite el desarrollo de complicaciones graves. Se plantean como un servicio de salud pública, que se ofrece a todos los recién nacidos, en el que se deben valorar siempre los beneficios y los riesgos del programa y las consideraciones éticas. En los últimos años, se han producido importantes avances en la tecnología de detección de ciertas enfermedades, como errores innatos del metabolismo, y existe una reflexión de ámbito estatal e internacional sobre la conveniencia de ampliar las enfermedades que se estudian en el cribado neonatal. En la CAV, estos programas se han ido ampliando con la introducción progresiva de nuevas enfermedades, como por ejemplo la fibrosis quística en 2010 y la anemia de células falciformes en 2011.

El desarrollo en las diferentes Comunidades Autónomas ha sido diferente y actualmente se está tratando de unificar los programas dentro del Documento Marco de Cribado Poblacional de la Ponencia de Cribado, de la Comisión de Salud Pública del Consejo Interterritorial.

La investigación para conseguir la prevención secundaria y terciaria de otras EERR es importante para realizar programas de cribado selectivo de poblaciones de riesgo. Un ejemplo serían los programas de detección de la hipercolesterolemia familiar, que es una enfermedad genética que supone un riesgo mayor de infartos cardíacos a edades tempranas. Los programas de detección de este tipo de enfermedades son importantes para aconsejar una dieta adecuada y hábitos de vida saludables. Algunos estudios han demostrado el papel importante de la dieta y del estilo de vida en la prevención de ciertas enfermedades del adulto, por lo que es fundamental investigar la mejor manera de formar y educar a los niños, a través de estrategias de formación y colaboración de los maestros en el ámbito escolar.

### **Investigación para mejorar la información y formación de los profesionales sanitarios en EERR**

La formación de los profesionales sanitarios, especialmente de los pediatras y de los médicos de familia es fundamental para detectar más precozmente estas enfermedades. Muchos enfermos sufren largos períodos de incertidumbre y demoras en el diagnóstico, por lo que debemos investigar nuevas fórmulas para mejorar el conocimiento de estas enfermedades en todos los ámbitos, incluyendo el personal de urgencias y los especialistas hospitalarios en el mundo sanitario y traspasar esta barrera para favorecer la información social y facilitar la expansión del conocimiento.

Entre las recomendaciones propuestas por el grupo de trabajo de la Estrategia y por la Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria (SEMFyC) destaca la introducción de la problemática de las EERR en la formación pregrado de ciencias de la salud y sociales, la profundización en la noción y manejo de las EERR en la formación de Postgrado, priorizando el conocimiento sobre el enfermo frente al de la enfermedad, el fomento de las iniciativas de formación continuada relacionadas con las EERR en Atención Primaria y Atención especializada y facilitar la acreditación de los profesionales que desarrollan su trabajo en el campo de la Genética Clínica. También proponen

fomentar las campañas de sensibilización para la visibilidad de las EERR y los recursos informáticos para que la información sea más accesible para todos, elaborar guías de atención a las EERR, fomentar la utilización de las nuevas tecnologías para mejorar el acceso a la información, brindar asesoramiento especializado al afectado y su entorno, proporcionar recursos de afrontamiento a los afectados, facilitar la creación de redes para compartir experiencias, información y estrategias y promover que los portales institucionales incluyan links validados sobre formación e información de las EERR.

También en la CAV se han propuesto medidas específicas de formación para desarrollar el Plan de Acción de la Estrategia de EERR como las siguientes líneas:

- Establecer un programa de formación continuada de los profesionales sanitarios que incluya las enfermedades poco frecuentes.
- Favorecer la sensibilización hacia el problema que representan las enfermedades raras y colaborar en las campañas de concienciación social que realizan las asociaciones de pacientes, de profesionales y otras Administraciones.
- Mejorar el acceso de los profesionales de los profesionales de Osakidetza a recursos electrónicos que faciliten información científica de calidad y la conexión a portales específicos sobre enfermedades raras como Orphanet o Eurordis e incorporar dicha información a las nuevas plataformas corporativas (Osabide Global, receta electrónica, etc.).
- Facilitar la comunicación entre los profesionales sanitarios mediante herramientas informáticas que favorezcan la difusión del conocimiento y el acceso a las redes de expertos en enfermedades raras.
- Implantar herramientas informáticas desarrolladas por algunas sociedades científicas para aumentar la información de los profesionales sobre enfermedades raras como el protocolo DICE-APER desarrollado por el grupo de trabajo de genética clínica y enfermedades raras de la Sociedad de Medicina Familiar y Comunitaria que podría ser útil para las consultas de atención primaria.
- Impulsar la formación de los pacientes para mejorar su auto-cuidado y su papel de paciente activo así como de las familias de personas con ER, cuidadores principales, voluntariado y asociaciones de pacientes para que impulsen el interés de los profesionales sanitarios por las enfermedades poco frecuentes.

## **Investigación para mejorar el modelo asistencial para las Enfermedades Raras**

La atención a los pacientes con EERR debe ser integral e incluir aspectos sanitarios, sociales y educativos, interdisciplinar entre profesionales sanitarios y no sanitarios; coordinada entre las Comunidades Autónomas y países y entre los distintos servicios implicados: de salud, sociales, educativos, socio-laborales y de atención a personas afectadas. Para ello, es necesario investigar y desarrollar nuevos modelos de organización socio-sanitaria que favorezcan las redes europeas, faciliten los trámites para la movilidad de los pacientes y su atención especializada e impulsen las buenas prácticas de asistencia coordinada e integral. Tanto en atención primaria como especializada es necesario avanzar para desarrollar herramientas que faciliten el acceso de los enfermos a los especialistas que mejor conozcan sus problemas de salud. La atención integral de los pacientes y la coordinación entre los profesionales sanitarios son elementos claves para su atención. Los propios pacientes y las asociaciones se convierten en instrumentos fundamentales para la concienciación social y para potenciar la investigación en estas enfermedades. Es necesario desarrollar cambios en los modelos sanitarios que consigan fomentar el papel del paciente como centro de nuestro sistema y coordinar a los diferentes colectivos implicados alrededor de él.

En este ámbito asistencial hay importantes áreas de mejora y es necesario innovar. Por un lado, hace falta desarrollar herramientas que faciliten la comunicación entre los profesionales sanitarios y los pacientes, y las conexiones entre atención primaria y los hospitales. Estamos avanzando mucho en este acceso a la información y ya podemos ver los análisis, las radiografías que se hacen en cualquier centro de la red. Vamos caminando hacia una historia electrónica común y esto va a evitar muchos problemas asistenciales. La actual de Estrategia de Crónicos de Euskadi también contempla medidas útiles que ayudarán a mejorar la atención a las personas con EERR.

Desde las asociaciones de pacientes como FEDER proponen ciertos cambios en el esquema asistencial y hablan del nodo coordinador y de los centros de referencia. Estoy completamente de acuerdo en la idea de que Euskadi debe conseguir la acreditación y participar en todas las iniciativas estatales de centros de referencia. Este camino es bueno y así tenemos por ejemplo acreditado el trasplante renal pediátrico, pero el problema es que el proceso de designación de Centros, Servicios y Unidades de Referencia, CSUR, es lento y beneficia a un grupo limitado de personas.

Pero ¿qué podemos hacer en el día a día para la mayoría de los enfermos? Es muy difícil encontrar una solución única, aplicable para todas las EERR. ¿Tiene sentido que todos los enfermos se traten en una unidad que podemos llamar de enfermedades raras? Pienso que no. ¿Cómo podemos organizar la atención especializada e individualizada que necesita cada persona? Podemos aprovechar mejor gran parte de la organización sanitaria que tenemos, innovar y buscar un nuevo modelo para las enfermedades que tienen afectación de varios órganos o que precisan la atención de varios especialistas. Para ellos, tenemos que pensar en cambios en el actual modelo asistencial centrado en las especialidades médicas, debemos conseguir una atención integral tanto a nivel sanitario como social y buscar fórmulas de coordinación entre los profesionales. Estoy de acuerdo en la idea del nodo, como un enlace y aglutinador de todos los problemas y en algunos hospitales se están implantando nuevas figuras como la enfermera de enlace. No podemos plantear una solución general, sobre si el coordinador será de primaria o de hospital. Creo que dependerá de cada tipo de enfermedad, aunque sería bueno que pudieran ser los pediatras o médicos de familia en algunos casos para atender en el entorno más cercano al domicilio. En ciertas patologías complejas se aconseja concentrar la experiencia en unos pocos centros de referencia y favorecer el acceso a los expertos nacionales o internacionales. En algunos servicios de hospitales terciarios vascos hay personas dedicadas a las EERR, como ocurre en pediatría y medicina interna del hospital de Cruces.

Para favorecer la atención de los pacientes por expertos, muchas veces no son necesarios los desplazamientos y se puede conseguir el acceso de los pacientes a estas redes de conocimiento si construimos un trabajo en equipo. Por ejemplo en mi campo de EERR, las histiocitosis, tenemos una red internacional bien establecida y consolidada y todas las semanas recibimos consultas de compañeros de otros hospitales, les orientamos sobre qué hacer y qué decisiones tomar en los casos complicados y participamos en foros internacionales de discusión de casos. El acceso y la construcción de las redes de expertos me parecen muy buenos para apoyar a los médicos que tienen menos experiencia, pero que pueden tratar a los pacientes con las recomendaciones que reciben. En problemas quirúrgicos es más complicado de organizar, pero a nivel médico funcionan en muchas enfermedades.

Otras ideas factibles y que estamos intentando poner en marcha son las unidades funcionales de varias especialidades como la unidad de enfermedades autoinmunes, en la que los internistas pasan con los ginecólogos cuando la mujer está embarazada o con los nefrólogos si tienen una complicación renal.

También hemos empezado a organizar consultas multidisciplinares, juntando varios especialistas a la vez para atender al paciente, en vez de que tenga que acudir a múltiples consultas, como en los niños de espina bífida. Confío que se automaticen algunas labores de las consultas y que el personal pueda dedicarse a organizar mejor las citas, a orientar mejor a los pacientes, a la coordinación con AP y a la integración del apoyo psicológico y social.

Se estima que el 80% de las EERR son genéticas, por lo que su conocimiento es importante para el diagnóstico correcto y el asesoramiento genético a las familias afectadas. Facilitar el acceso al consejo genético, el reconocimiento de los genetistas como especialistas y la creación de unidades y/o servicios de genética clínica puede favorecer la atención que necesitan estos enfermos. Varias Comunidades Autónomas disponen ya de planes específicos y unidades de genética. En la CAV, el Plan de Desarrollo de la Genética ha sido presentado en el Parlamento Vasco en junio 2011 y se ha constituido un nuevo grupo de trabajo para su puesta en marcha a corto plazo.

## **Mejorar los recursos e infraestructuras de investigación en EERR**

Desde la inclusión de las EERR dentro de las líneas prioritarias de financiación por el Fondo de Investigaciones Sanitarias del ISCIII y el Ministerio de Ciencia y Tecnología, se han producido importantes avances de los recursos dedicados a esta área. Como datos orientativos a nivel estatal, destacan unos fondos de 35 millones de euros destinados a CIBERER entre 2006 y 2010 y más de 22 millones del Plan Nacional de I+D, a través del Fondo de Investigaciones Sanitarias (FIS) para la Acción Estratégica en Salud. De acuerdo con estos datos del FIS, se han financiado 235 proyectos de EERR entre 2005 y 2009 de un total de 3.829, lo que representa un 6,14%. Según el informe de BIOEF, Fundación Vasca de Innovación e Investigación sanitarias sobre la financiación externa que recibieron los centros sanitarios vascos en 2009 y que superó los 24 millones de euros, más de la mitad de los fondos recibidos se destinaron a la investigación de enfermedades crónicas. Si nos fijamos en la financiación para investigar en EERR, en 2009 representó el 4% del total, lo que supuso casi 750.000 €.

La CAV tiene una trayectoria bien reconocida de investigación en EERR desde hace muchos años. Esta actividad se mantiene y en la actualidad la CAV dispone de un número significativo de profesionales y proyectos de investigación sobre EERR. Como ejemplo de esta labor investigadora, destacan algunos

datos sobre los proyectos gestionados en BIOEF sobre EERR:

- 30 proyectos activos en 2010 o concedidos para iniciar en 2011.
- Total de fondos: 1.827.396,21 €.
- Hospitales con mayor número de proyectos financiados: Cruces (14), Bio-Donostia (12).
- Servicios o Unidades con mayor financiación: Neurología (U. experimental de Donostia): 8 proyectos con un total de 607.574,5 € y Pediatría (Metabolismo): 6 proyectos, total 180.585,5 €.
- Según el origen de la financiación, destaca la autonómica en el 60%, estatal (39,67%) e internacional solo el 3,33%.
- Por área de especialidad destaca las Neurociencias (14 proyectos y 60% de los fondos).
- Por área transversal destaca la genética, biotecnología y modelos (21 proyectos, 80% de los fondos).
- En la población diana destaca la infancia y adolescencia en la mitad de los proyectos.
- Dentro de las enfermedades raras hay 10 proyectos centrados en las enfermedades neuromusculares (distrofias), 3 en Histiocitosis, 3 de mucopolisacaridosis.

En el Plan de Acción de la Estrategia en EERR de la CAV se ha definido el objetivo de mantener y promover el desarrollo de las líneas de investigación y favorecer la participación de grupos emergentes que aporten nuevas ideas y proyectos.

Como hoja de ruta se ha propuesto:

- En las convocatorias de ayudas a la investigación del Departamento de Sanidad y Consumo del Gobierno Vasco se incluirán las enfermedades raras dentro de las líneas prioritarias y se apoyarán nuevas líneas y nuevos equipos de investigadores jóvenes.
- Se potenciará la participación de los profesionales sanitarios de la CAV en proyectos multi-céntricos de investigación en EERR y se apoyará el desarrollo de dichos estudios, con la colaboración de las unidades de apoyo y de metodología de la investigación de los centros sanitarios.
- Se impulsará la realización de ensayos clínicos que favorezcan la investigación traslacional en las EERR y la aplicación de los resultados a los problemas de los pacientes con EERR.



- Se impulsará la dedicación de los profesionales del CAIBER en los ensayos aleatorizados sobre EERR que puedan desarrollarse en la CAV.
- Se favorecerá la colaboración con el resto de redes y agencias de investigación españolas y europeas y la participación de investigadores en la CAV en el CIBER de EERR y en otros proyectos colaborativos.
- Con el apoyo de BIOEF y de los institutos de investigación hospitalarios se apoyará la participación en proyectos europeos del 7º Programa marco, DG-Sanco sobre EERR y la presentación de estudios en convocatorias específicas sobre EERR como E-RARE u otras.
- Se favorecerá la investigación para conocer el origen y las causas de las EERR a través del apoyo a la investigación genética y proteómica y el diseño de nuevas terapias dedicadas a las EERR.
- Se favorecerá la participación multidisciplinar con la incorporación de científicos interesados en las ciencias de la salud y la colaboración con la UPV/EHU o con las empresas de biotecnología.
- Se favorecerá la investigación epidemiológica a la vez que se impulsará de manera específica la investigación en epidemiología genética.

También es importante la investigación que se realiza en los ensayos clínicos para fomentar la traslación de la aplicación terapéutica de medicamentos de uso humano, huérfanos y terapias avanzadas. Varios grupos españoles y de la CAV participan en proyectos internacionales, europeos y en las diversas convocatorias del 7ª Programa Marco o específicas sobre EERR como E-RARE. La colaboración internacional es clave para avanzar en la investigación sobre EERR.

A pesar de estos avances y a la incorporación creciente de Medicamentos Huérfanos para mejorar el tratamiento de estos enfermos, todavía quedan retos importantes. La "rareza" y la dispersión geográfica de los enfermos, dificulta mucho la realización de estudios de investigación y es muy complicado conseguir el número necesario de pacientes para sacar conclusiones científicas adecuadas. Las opciones terapéuticas son, en general, escasas y poco eficaces. El desarrollo de nuevos tratamientos requiere grandes esfuerzos personales, estímulos institucionales y una estrecha cooperación internacional. El diseño y el desarrollo de los proyectos de investigación son más costosos y complicados. Nuestro principal desafío sigue siendo avanzar para conseguir la curación de los pacientes con EERR y garantizar la seguridad de las terapias utilizadas.

## BIBLIOGRAFÍA Y RECURSOS DISPONIBLES

- Comisión de las Comunidades europeas. Las enfermedades raras: Un reto para Europa y Propuesta de Recomendación del Consejo relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras. Disponible en [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non).
- Ministerio de Sanidad y Política Social. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Disponible en <http://www.mspes.es>.
- Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER). Instituto de Salud Carlos III. Disponible en <http://www.isciii.es>.
- Orphanet <http://orpha.net>.
- Eurordis <http://www.eurordis.org>.
- Palau F. Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. *Med Clin (Barc)* 2010; 134 (4): 161-168.
- Sánchez-Valverde F, García-Fuentes M. Enfermedades Raras: el reto de la medicina en el siglo XXI. *An Sist Sanit Nav* 2008;31(16Supl 2):5-8. Disponible en <http://www.cfnavarra.es/salud>.
- Posada M, Martín-Arribas C, Ramírez A, Villaverde A, Abaitua I. Enfermedades Raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. *An Sist Sanit Nav* 2008;31(16Supl 2):5-8. Disponible en <http://www.cfnavarra.es/salud>.
- Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras (FEDER) Disponible en <http://www.enfermedades-raras.org>.
- CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER). <http://www.ciberer.es>.
- Wästfelt M, Fadeel B, Henter J-I. A journey of hope: lessons learned from studies on rare diseases and orphan drugs. *Journal of Internal Medicine* 2006; 260: 1-10.
- Brewer GJ. Drug development for orphan diseases in the context of personalized medicine. *Translational Research* 2009; 154: 314-322.
- Revistas monográficas sobre Enfermedades Raras. Genoma. Investigación y sociedad. 2009, 2010.
- The European Project for Rare Diseases National Plans Development (EUROPLAN). Disponible en <http://www.europlanproject.eu>.



**RETOS, OPORTUNIDADES Y DIFICULTADES DE LA  
INVESTIGACIÓN EN ENFERMEDADES RARAS  
Y MEDICAMENTOS HUÉRFANOS**

**PALOMA ACEVEDO HERANZ**  
*Directora de Farmacia del  
Departamento de Sanidad y  
Consumo del Gobierno Vasco*



Desde el Departamento de Sanidad del Gobierno Vasco se ha impulsado el desarrollo de políticas sanitarias orientadas al fomento de la investigación, la equidad en el acceso al tratamiento, la atención especializada y la gestión eficiente de los recursos, para contribuir así a mejorar el estado de salud y la calidad de vida de los pacientes afectados por **enfermedades huérfanas**. En esta línea, se organizó en el 2009 en Bilbao la II edición del Aula de Fármacos Huérfanos, planteada como un espacio de debate y reflexión en el que profesionales sanitarios de reconocido prestigio y de diferentes ámbitos abordaron los nuevos retos en investigación, gestión sanitaria y política de los medicamentos huérfanos.

Las **Enfermedades Raras** son un asunto crucial de salud para más de 30 millones de pacientes en la Unión Europea. Estas patologías precisan, en el ámbito de la atención sanitaria, de un apoyo específico en materia de investigación, con el fin de favorecer un mayor conocimiento sobre su etiología así como la obtención de nuevos tratamientos.

Un medicamento huérfano es aquel que se destina a establecer un diagnóstico, prevenir o tratar una enfermedad que **afecte a menos de cinco personas por cada diez mil en la** Unión Europea; o bien se utilice para el tratamiento de una enfermedad grave o incapacitante y cuya comercialización resulte poco probable sin medidas de estímulo, y cuando sus beneficios sean significativos para los afectados por la enfermedad de que se trate. En sentido estricto, los medicamentos huérfanos en Europa son aquellos fármacos a los que se les ha concedido una designación huérfana europea, y a los que se les ha concedido también una autorización de comercialización europea y una evaluación positiva con un beneficio significativo.

Aunque es difícil precisar el número de Enfermedades Raras (ER), se estima que podría oscilar entre 6.000 y 8.000, si bien tan solo unas 100 se acercan a las cifras de prevalencia que establecen el límite para considerar una enfermedad como rara. A pesar de tratarse de enfermedades poco frecuentes de forma aislada, en su conjunto son importantes ya que afectan a un 5-7% de la población de países desarrollados, lo que supone en el caso de España más de 3 millones de personas afectadas.

A pesar de constituir un grupo muy heterogéneo de entidades clínicas, las enfermedades raras comparten algunas características: en general, son enfermedades hereditarias que habitualmente se inician en la edad pediátrica; tienen carácter crónico, en muchas ocasiones progresivo, contando con una elevada morbi-mortalidad y alto grado de discapacidad; presentan gran complejidad etiológica, diagnóstica y pronóstica, requiriendo un manejo y seguimiento multidisciplinar.

En base a las características subyacentes de alta complejidad y baja prevalencia, estas enfermedades deben ser abordadas desde un enfoque global, con una clara coordinación de las actuaciones a nivel nacional, regional y local, requiriendo además un esfuerzo añadido en cooperación en la investigación, diagnóstico, tratamiento y difusión de conocimientos y recursos sobre las mismas. Por otra parte, y debido a la importante carga social de las enfermedades raras, la atención social que precisan estas patologías ha sido fundamental.

## **POLÍTICA SANITARIA EUROPEA**

La Unión Europea ha diseñado políticas sanitarias dirigidas a investigar la etiopatogenia y el tratamiento de estas enfermedades. Los gobiernos y las organizaciones que apoyan a los pacientes con enfermedades raras han puesto especial énfasis en la necesidad de desarrollar incentivos económicos para animar a las empresas farmacéuticas a desarrollar y poner en el mercado medicamentos para los muchos pacientes desatendidos con enfermedades raras.

Mediante el Reglamento (CE) nº 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 16 de diciembre, de 1999, sobre medicamentos huérfanos, se creó el Comité de medicamentos huérfanos, en el seno de la Agencia, para realizar las funciones de:

- a) examinar las solicitudes de declaración de medicamentos como medicamentos huérfanos;
- b) aconsejar a la Comisión sobre la elaboración y la aplicación de una política de medicamentos huérfanos para la Unión Europea;
- c) asistir a la Comisión en sus contactos internacionales sobre medicamentos huérfanos y en los contactos con los grupos de apoyo a los pacientes;
- d) asistir a la Comisión en la elaboración de unas directrices detalladas.

Para obtener la declaración de medicamento huérfano para un medicamento, el promotor presenta una solicitud a la Agencia en cualquier fase del desarrollo del medicamento, antes de presentar la solicitud de autorización previa a la comercialización. Un medicamento será declarado **medicamento huérfano** si su promotor puede demostrar que dicho producto:

- a) se destina al diagnóstico, prevención o tratamiento de una afección que ponga en peligro la vida o conlleve una incapacidad crónica y que **no afecte a más de cinco personas por cada diez mil** en la Comunidad en el momento de presentar la solicitud; o se destina al diagnóstico, prevención o tratamiento, en la Comunidad, de una afección que ponga en peligro la vida o conlleve grave incapacidad, o de una afección grave y crónica, y **que resulte improbable que, sin incentivos, la comercialización de dicho medicamento en la Comunidad genere suficientes beneficios para justificar la inversión necesaria;**
- b) y que no existe ningún método satisfactorio autorizado en la Comunidad, de diagnóstico, prevención o tratamiento de dicha afección, o que, de existir, el medicamento aportará un beneficio considerable a quienes padecen dicha afección.

La investigación debe dirigirse a aumentar el conocimiento sobre las bases moleculares de estas enfermedades, avanzar en su tratamiento clínico y en su diagnóstico precoz. El impulso a la I+D y los continuos avances en el ámbito de la biología molecular han conducido al desarrollo y aprobación de más de 50 fármacos (“huérfanos y “ultrahuérfanos”) para patologías de muy baja prevalencia, algunos de ellos siguiendo procedimientos de registro acelerado.

Uno de los principales obstáculos en esta investigación con medicamentos huérfanos es la previsible ausencia de rentabilidad económica. El número reducido de pacientes que sufre enfermedades raras no siempre concita el suficiente interés comercial por parte de la industria farmacéutica. Estas razones han originado la designación de medicamentos “huérfanos”.

Como consecuencia de los costes elevados de la investigación y el desarrollo de nuevas moléculas, la legislación europea proporciona incentivos para los promotores o para la industria farmacéutica con objeto de impulsar la investigación y desarrollo de nuevos medicamentos huérfanos:



- Cuando se conceda una autorización de comercialización de un medicamento huérfano, dicho medicamento se beneficiará de un **derecho de exclusividad comercial de diez años**, que podrá retirarse una vez terminado el sexto año si se demuestra que ya no se satisfacen las condiciones de designación de un medicamento como medicamento huérfano o si el precio del medicamento en cuestión resulta excesivamente elevado.
- Los medicamentos huérfanos podrán beneficiarse de otras medidas de estímulo para fomentar la investigación, el desarrollo y la comercialización de los medicamentos huérfanos:
  - **Asistencia en la elaboración de protocolos:** La EMA (Agencia Europea de Medicamentos) podrá prestar asesoramiento científico con vistas a optimizar el desarrollo del medicamento, así como orientar en la preparación del expediente para que cumpla todos los requisitos reglamentarios europeos.
  - **Acceso al procedimiento centralizado:** Los medicamentos huérfanos acceden de forma directa al procedimiento centralizado de la EMA para solicitar la comercialización.
  - **Exención de tasas:** La EMA recurre a una contribución especial concedida por la Comisión Europea para eximir de tasas a los medicamentos huérfanos. La reducción de tasas es valedera para todas las actividades centralizadas, incluyendo las tasas de solicitud de autorización de comercialización, inspecciones, variaciones, y las de asistencia a la elaboración de protocolos.
  - **Investigación subvencionada por la Unión Europea:** Las organizaciones que desarrollan medicamentos huérfanos pueden aspirar a subvenciones de programas e iniciativas de la comunidad o de los Estados miembros destinados a apoyar la investigación y el desarrollo, incluyendo el programa marco comunitario.

## POLÍTICA SANITARIA ESPAÑOLA

Las enfermedades raras (ER) aunque de prevalencia baja, son potencialmente mortales o debilitantes a largo plazo, constituyendo una prioridad en la política de salud del Ministerio de Sanidad y Política Social.

La **Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud**, aprobada por el Consejo Interterritorial en junio de 2009, impulsó una serie de líneas de actuación y objetivos para mejorar la atención sanitaria y la calidad de vida de las personas que padecen enfermedades raras. El objetivo general planteado en este documento era **impulsar la investigación y desarrollo de medicamentos huérfanos para el tratamiento de las personas afectadas por enfermedades raras**, garantizando el acceso a los mismos en condiciones de equidad en todo el territorio nacional.

La Estrategia en Enfermedades Raras se enmarca dentro del Plan de Calidad del Sistema Nacional de Salud (SNS), entre cuyos objetivos se incluye mejorar la atención de las personas con enfermedades raras y sus familias, representando el consenso entre el Ministerio de Sanidad y Política Social, el Ministerio de Ciencia e Innovación, las Comunidades Autónomas, las asociaciones de pacientes, sociedades científicas y profesionales expertos en la materia.

Esta Estrategia recoge siete líneas de actuación, tales como la prevención y detección precoz de enfermedades raras, la atención sanitaria y sociosanitaria, el impulso a la investigación, formación e información a profesionales y personas afectadas y sus familias.

El documento establece un conjunto de objetivos y recomendaciones, que contribuyan a mejorar la calidad de las intervenciones y resultados de los servicios y de la atención sanitaria, en relación con las Enfermedades Raras. A su vez, están basados en la información y evidencia científica disponible, la excelencia clínica y la equidad, y proponen acciones de forma realista en función de los recursos disponibles y del ámbito de las competencias de las Comunidades Autónomas. Con esta iniciativa, profesionales y pacientes disponen de un instrumento de gran utilidad para la mejora de la salud y calidad de vida de las personas con Enfermedades Raras.

Además de la Estrategia, se han elaborado varios instrumentos para garantizar y promover la atención, prevención e investigación en este ámbito. Entre otros, el Real Decreto de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR), entre cuyas prioridades está la definición de criterios, acreditación y designación de CSUR en el campo de las Enfermedades Raras. En el ámbito de la investigación destaca la actividad que desempeña el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), centro

que integra proyectos de investigación colaborativos en red a nivel nacional e internacional, o la importante financiación destinada a la investigación y desarrollo de medicamentos huérfanos.

España, tras la aprobación de la Estrategia en Enfermedades Raras del SNS, pasa a ser uno de los Estados Miembros pionero en disponer de una Estrategia nacional y se adelanta así, a los plazos establecidos en la Recomendación del Consejo de Europa relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras.

Una vez se disponen de los resultados de eficacia y seguridad del medicamento, y se ha procedido a su autorización, antes de decidir su inclusión en la prestación de la Seguridad Social se tienen en cuenta los siguientes criterios:

- a. Gravedad, duración y secuelas de las distintas patologías.
- b. Necesidades de ciertos colectivos.
- c. Utilidad terapéutica y social del medicamento.
- d. Limitación del gasto público destinado a prestación farmacéutica.
- e. Existencias de medicamentos ya disponibles y otras alternativas mejores o iguales para las mismas afecciones a menor precio o inferior costo de tratamiento.

## **INVESTIGACIÓN PREVIA A LA COMERCIALIZACIÓN**

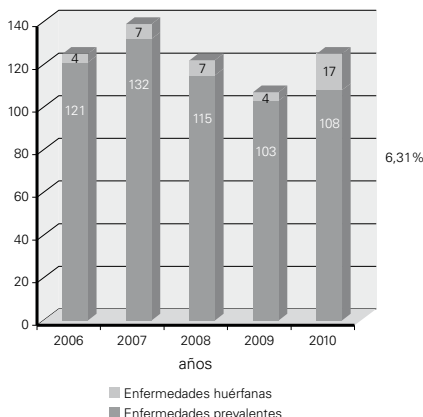
La realización de ensayos clínicos con medicamentos en fases I, II, III proporciona una idea bastante precisa de la eficacia y seguridad de los mismos. Sin embargo, esta investigación conlleva una serie de limitaciones inherentes a este tipo de estudios: el escaso número de pacientes participantes, el reducido periodo de seguimiento, la utilización de variables subrogadas, la obtención de información limitada sobre la seguridad y las condiciones de rigurosa supervisión.

A pesar de las iniciativas desarrolladas para promover la investigación, a día de hoy podemos afirmar que el porcentaje de ensayos clínicos realizados con medicamentos huérfanos es muy bajo. De 618 ensayos clínicos multicéntricos, evaluados por el Comité Ético de Investigación Clínica de Euskadi entre 2006 y 2010, únicamente 39 (6,31%) han sido realizados para obtener información sobre eficacia y/o seguridad de medicamentos huérfanos.

El Comité Ético de Investigación Clínica de Euskadi, adscrito a la Dirección de Farmacia, responsable de velar por los derechos de los pacientes que participan en la investigación Biomédica ha presentado la siguiente actividad evaluadora:

## INVESTIGACIÓN CON MEDICAMENTOS HUÉRFANOS EN EUSKADI

### Ensayos clínicos en enfermedades huérfanas evaluados por la CEIC-E



### Enfermedades raras estudiadas ensayos clínicos (periodo 2006-2010)

ENFERMEDADES ESTUDIADAS	N	%
Hematología	16	41
Oncología	16	41
Neurología	2	5,1
Endocrinología	1	2,5
Oftalmología	3	7,7
Neumología	1	2,5
<b>Total</b>	<b>39</b>	<b>100</b>

6 de los 39 ensayos clínicos con medicamentos huérfanos evaluados (2006-diciembre 2010) han sido promovidos por sociedades científicas (GELTAMO, PETHEMA...). 15,4%.

## ESTUDIOS POSAUTORIZACIÓN (EPAS) CON MEDICAMENTOS HUÉRFA-NOS

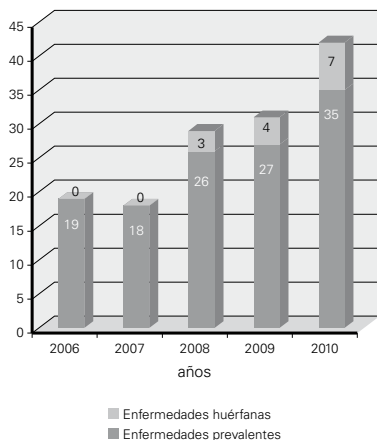
Los estudios posautorización se consideran **necesarios** para la obtención de un *conocimiento que los ensayos clínicos controlados realizados durante el desarrollo clínico de los medicamentos, previo a su autorización, no aportan*. Dicho conocimiento es fundamental para orientar la práctica clínica y favorecer un uso racional de los medicamentos. Además, estos estudios son necesarios para la detección precoz de reacciones adversas previamente desconocidas o graves. En el caso de medicamentos huérfanos el seguimiento de los efectos adversos con estos tratamientos una vez comercializados es más necesario puesto que el estudio se ha realizado en un número menor de enfermos.

La realización de estudios postautorización nos aproximan a la seguridad real del fármaco utilizado en las circunstancias clínicas habituales. Un estudio posautorización se define como cualquier estudio clínico o epidemiológico realizado durante la comercialización de un medicamento según las condiciones autorizadas en su ficha técnica, o bien en condiciones normales de uso, en el que el medicamento o los medicamentos de interés son el factor de exposición fundamental investigado. Este estudio podrá adoptar la forma de un ensayo clínico o un estudio observacional. Los estudios postautorización de tipo observacional son aquellos en los que los medicamentos se prescriben de la manera habitual, de acuerdo con las condiciones establecidas en la autorización. La asignación de un paciente a una estrategia terapéutica concreta no estará decidida de antemano por el protocolo de un ensayo, sino que estará determinada por la práctica habitual de la medicina, y la decisión de prescribir un medicamento determinado estará claramente disociada de la decisión de incluir al paciente en el estudio.

Tanto la legislación europea (Directiva 2001/83/CE por la que se establece un código comunitario sobre medicamentos para uso humano), como la normativa española (RD 767/1993) exigen que el titular de la autorización realice un programa de estudios determinado cuyos resultados constituirán la base de una nueva evaluación beneficio/riesgo. En este sentido la realización

de un seguimiento de la seguridad de los medicamentos huérfanos debería ser una exigencia una vez son comercializados.

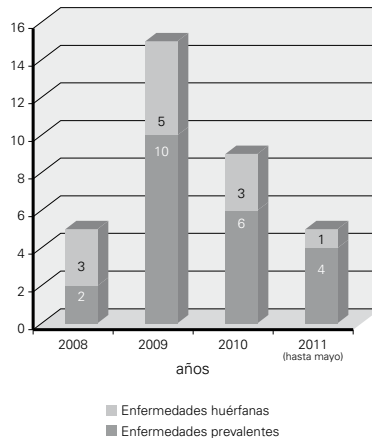
**En referencia a los estudios post-autorización de tipo observacional evaluados por el CEIC de Euskadi se aporta la siguiente información**



ENFERMEDEAS ESTUDIADAS EPAS	N	%
Hematología	9	64,3
Endocrino-metabolismo	3	21,4
Oncología	1	7,1
Neumología	1	7,1
<b>Total</b>	14	100

La mayoría de EPAs con medicamentos huérfanos se presentan como EPA ligados a la autorización (EPA-LA), que son aquellos que corresponden a una condición establecida en el momento de la autorización de un medicamento o sean una exigencia de la autoridad competente o formen parte del plan de gestión de riesgos, independientemente de su diseño.

## EPA-LA (Base de datos AEMyPS)



## DESAFÍOS PENDIENTES

Tanto la Comunidad científica como las Autoridades Sanitarias debemos avanzar en los siguientes retos que contribuirán sin ninguna duda al progreso en la investigación de las enfermedades raras:

- Deben garantizarse la existencia de registros nacionales de pacientes y la creación de centros de referencia.
- La comunidad científica requiere del avance en la clasificación y codificación de las enfermedades raras.
- Deben dedicarse mayores esfuerzos en demostrar un beneficio clínico significativo.
- La Promoción estudios pos-autorización y seguimiento: debería constituir una exigencia a la hora de adjudicar precio y financiación.

## CONCLUSIONES

Finalmente a modo de conclusión quiero remarcar los siguientes aspectos:

1. Debemos incentivar tanto la investigación precomercialización como **posautorización para todo Medicamento Huérfanos autorizado**. En

este sentido, desde las administraciones sanitarias debemos contribuir a facilitar **los trámites administrativos**: informe gerente, firma del contrato...

2. Debemos impulsar las redes de investigación en Enfermedades Raras nacionales e internacionales.
3. Finalmente debe garantizarse que los afectados por estas enfermedades tengan el mismo derecho a recibir medicamentos de igual calidad y con las mismas exigencias de eficacia y seguridad que los pacientes con enfermedades prevalentes.

## BIBLIOGRAFÍA

- REGLAMENTO (CE) N° 141/2000 DEL PARLAMENTO EUROPEO Y DEL CONSEJO de 16 de diciembre de 1999 sobre medicamentos huérfanos.
- Commission Regulation (EC) No 847/2000 of 27 April 2000 for implementation of the criteria designation of an orphan medicinal product.
- Ley 29/2006, de 26 de julio, de Garantías y Uso Racional de los Medicamentos, artículo 2.
- Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud Estrategia aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009.





**FEDER-PAÍS VASCO. NODO COORDINADOR  
PARA LA ATENCIÓN DE LAS EERR**

**M.<sup>a</sup> ÁNGELES SAIZ MILLÁN**  
*Fundadora de la Asociación Nacional  
de Síndrome de APERT  
y representante de FEDER en Euskadi*



Cada vez se hace más evidente el sufrimiento que ocasiona a los afectados por enfermedades raras y sus familias, los problemas relacionados con la atención sanitaria que se les presta. Estos problemas parecen llevar todos un mismo hilo conductor:

- la falta de conocimientos de muchos de los profesionales que les atienden;
- incertidumbre y soledad, la falta de comunicación y coordinación entre esos profesionales sanitarios que les prestan atención.

Piden, más que una atención superespecializada, una humanización en la atención, comunicación efectiva y comprensiva.

El área de atención sanitaria es prioritaria y prevalece sobre otras áreas como la educativa, social o laboral. Los informes diagnósticos y terapéuticos dictados por el área sanitaria servirán para determinar las ayudas sociales, los apoyos educativos o las adaptaciones del puesto de trabajo en el mundo laboral.

Es por tanto necesario y urgente que **el área sanitaria se organice adecuadamente** y dé respuesta a lo que se le pide.

Los fallos en la organización y coordinación en la atención sanitaria, disminuyen la respuesta y rendimiento de los servicios. En las patologías raras, el continuo trasiego de los afectados de un servicio a otro, de un profesional a otro, dentro y fuera de la Comunidad, pone aún más de manifiesto esta falta de coordinación del sistema de salud.

Por todo ello, es prioritaria y urgente la creación de una unidad que asuma estas labores de coordinación y guía en la atención a estas patologías poco frecuentes.

A grandes rasgos **el nodo** debería:

**1º.- Coordinar la atención sanitaria de los afectados por alguna patología rara.** Nunca atenderlos en esta unidad. La atención debe prestarse en los centros y servicios ya existentes. El nodo guiaría al afectado entre Atención Primaria y Atención Hospitalaria.

### **¿Cómo?**

El nodo debe disponer de:

- Base de datos con los profesionales (referentes) que van a atender a los afectados por EERR en los servicios de los centros hospitalarios.
- Base de datos de los centros de atención nacionales (Centros de referencia).
- Base de datos de los centros de atención internacionales (Centros de referencia).

Para agilizar las citas el nodo **debe estar en permanente contacto con los Servicios de Admisión**, tanto para citas dentro de la Comunidad, como fuera de ella.

**2º.- Asesorar a los profesionales en la atención a los afectados.**

### **¿Cómo?**

Pondrían en contacto al profesional demandante de la información con los centros o profesionales poseedores de la información que busca.

Para ello, el nodo debe disponer al menos de:

- Base de protocolos de atención a las patologías raras que podrían proporcionárselos o elaborarlos, en caso de que no existan, tanto los centros de referencia, como los profesionales que atienden a los afectados en el nivel hospitalario.
- Base de datos con las direcciones de las asociaciones de afectados.

**3º.- Asesorar y coordinarse con los organismos de las restantes áreas de atención** a los afectados por enfermedades raras cuando se le requiera: área educativa, área social, área laboral.

**¿Cómo?**

Aportando la información sanitaria sobre plan de vida y cuidados que requieren los afectados a fin de ofrecerles, una atención integral en educación, apoyo social e informes de adaptación laboral.

**4º.- Informar y asesorar a los afectados y familiares de EERR.**

**¿Cómo?**

Ofreciendo la información sobre la patología demandada de la que dispone el nodo en sus bases de datos.

Derivando al afectado o familia a las asociaciones pertinentes si existen.

Dando apoyo psicológico al afectado y familia en la transmisión de la información.

**5º.- Coordinar la información ofrecida con las asociaciones y FEDER.**

**6º.- Ayudar en la elaboración del registro de EERR.**

**7º.- Asesorar, ayudar y difundir la investigación sobre EERR.**

**8º.- Potenciar y colaborar en los eventos de difusión y comunicación relacionados con EERR.**

## **CONCLUSIONES: ATENCIÓN SANITARIA EN LAS EERR**

### **A.- Dificultades hasta obtener el diagnóstico**

- No hay profesionales cualificados y los que existen tienen intereses privados.
- Profesionales (pediatra, médico familia) no saben a quién dirigirte.
- Muchas pruebas diagnósticas.
- Demora en la realización de pruebas diagnósticas.
- Mucho tiempo hasta obtener diagnóstico definitivo.
- Falta de coordinación entre profesionales: repetir pruebas, no se fían...
- Segunda opinión diagnóstica no accesible: muchas pegas, denegación...
- Dificultad en obtener informes: no te dan informes escritos.
- No se recoge en la historia clínica todos los síntomas que les decimos.
- No elaboran los profesionales una historia clínica detallada y exhaustiva.
- Prevalece el ahorro ante dos pruebas diagnósticas. Falta acceso a pruebas: estudios genéticos.
- Falta de protocolos diagnósticos. Si los hay, no son conocidos por el profesional.
- Diagnósticos basados en apariencia y rasgos externos (de visu, no confirmados por pruebas objetivas).
- Engaños en los diagnósticos para beneficiarse profesionalmente quien engaña.

### **B.- Dificultades una vez diagnosticado**

- Poca humanidad a la hora de dar el diagnóstico.
- No tienes un buen diagnóstico: no es un diagnóstico exhaustivo, concreto, objetivo,
- Falta de apoyo psicológico al dar el diagnóstico.
- Falta de información de la evolución de la enfermedad.
- Falta información sobre los problemas a los que tenemos que enfrentarnos.

- Revisiones muy espaciadas en el tiempo.
- Periodicidad de las revisiones estándares para todas las patologías, no se adaptan estas revisiones a cada enfermedad rara y enfermo.
- Demora en las revisiones.
- Falta de coordinación entre los diferentes especialistas para las revisiones.
- Falta de comunicación entre los especialistas que tratan la misma patología en distintas comunidades u hospitales.
- Barreras burocráticas en las derivaciones incluso en el mismo centro sanitario que se acentúan cuando te derivan a otra comunidad.
- No sabemos con certeza:
  - El plan de cuidados a seguir.
  - Qué es perjudicial para la enfermedad.
  - Qué medidas son beneficiosas.
  - Los controles periódicos que debo realizar.
  - Qué médico de cabecera o especialistas deben controlarme y orientarme en mi enfermedad.

### **C.- Dificultades en el tratamiento**

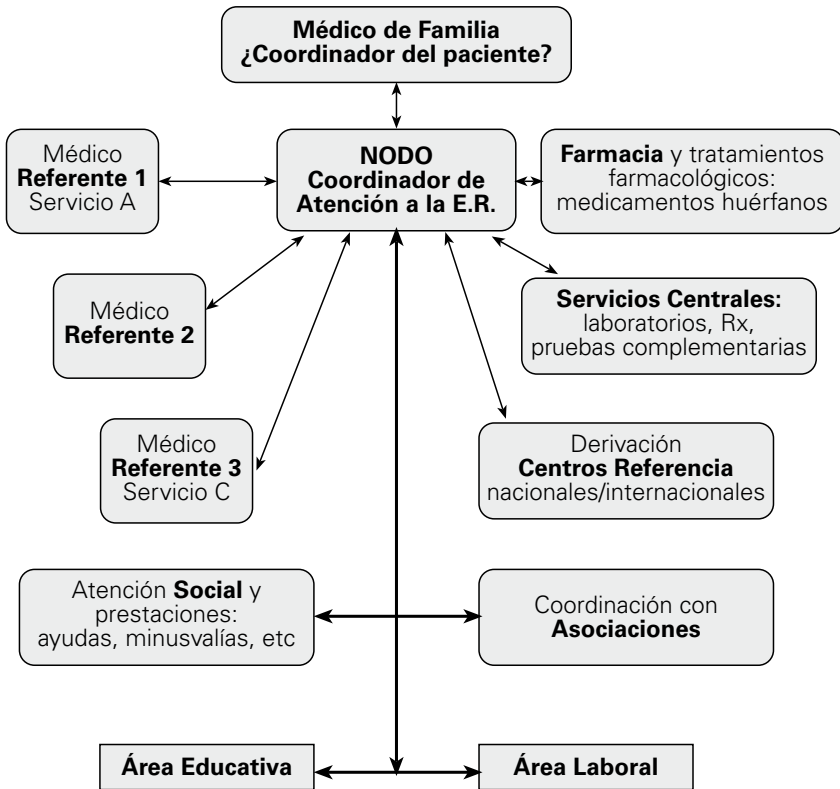
- No tenemos prioridad de acceso a la administración de los tratamientos cuando estos son muy frecuentes: rehabilitación continuada, transfusiones, curas, etc. Esto ocasiona perder muchas horas de trabajo.
- La administración provoca cambios de médicos que te tratan habitualmente por otros que desconocen la enfermedad.
- Trabas burocráticas para que puedan atenderte los mismos profesionales.
- Dificultades de acceso a terapias psicológicas, psicomotricidad, logopedia, foniatría que se acentúan en el medio rural.
- No tenemos acceso a las terapias anteriores que estén adaptadas a las necesidades reales, si no que está basado su acceso en la edad cronológica del afectado (fisioterapia).
- Dificultad de acceso a pañales, dispositivos..., adaptados a las necesidades reales.



- Imposibilidad de acceso a los tratamientos farmacológicos efectivos demostrados en otros países.
- Imposición de tratamientos de dudosa efectividad. Somos banco de pruebas, cobayas, sin saberlo.
- Falta de información de las investigaciones y ensayos en curso de las patologías.
- Muchas dificultades para tratarnos en situaciones de urgencia: los profesionales no conocen la patología, en las consultas habituales para administración de tratamientos no nos quieren tratar al no conocer la patología, descoordinación y falta de comunicación entre los profesionales que habitualmente nos tratan y los que prestan la atención de urgencias...
- Nos sentimos rechazados por los profesionales en situaciones de urgencia y a veces en los controles periódicos.

## **POSIBLES SOLUCIONES**

- Formar adecuadamente a los profesionales en EERR.
- Historial clínico detallado que recoja todos los síntomas relatados por los afectados, por ilógicos que le parezcan al profesional.
- Tener un buen equipo multidisciplinar para atender a cada patología.
- Disponer de una Unidad que organice, guíe y asesore en la atención a las EERR tanto a los afectados como a los profesionales.
- Eliminar las barreras burocráticas en la atención a las patologías: derivaciones, interconsultas, derivaciones a centros, intercentros...
- Impulsar la creación de Centros de Referencia en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras.
- Que el mismo profesional atienda a todos los afectados por EERR en los servicios de la misma Comunidad.
- Establecer foros de comunicación sobre EERR para afectados y profesionales.





ararteko

**GURE SEÑEAK. UNA EXPERIENCIA  
DE SOLIDARIDAD COMUNITARIA**

**LUIS MARÍA LANDALUCE ZARANDONA**  
*Representante de la asociación Gure Señeak*



## LA ASOCIACIÓN

En julio de 2010, fruto de la inquietud y preocupación por la salud y bienestar de los niños y niñas con enfermedades raras de Derio, y ante las carencias y necesidades que detectan en el entorno; algunas familias de estos niños y niñas, y personas cercanas a las mismas, decidieron crear una asociación de apoyo a estos niños y sus familias en el municipio de Derio, con el nombre de "ASOCIACIÓN GURE SEÑEAK DE APOYO A LAS FAMILIAS CON NIÑOS Y NIÑAS CON ENFERMEDADES RARAS Y/O SITUACIONES ESPECIALES DE DISCAPACIDAD"; y con un objetivo básico y primordial **"un futuro digno con la misma igualdad y calidad de vida que cualquier otro niño o niña"**.

La asociación nace de la necesidad de apoyar a estas familias y unificar esfuerzos y recursos, ya que estas familias, sea cual sea la enfermedad que padecen sus hijos, viven experiencias similares y tienen necesidades, que aun siendo diferentes, son comunes en lo sustancial. También busca servir de punto de encuentro de todas las personas que muestran su preocupación por su situación, y que quieren contribuir de alguna manera a paliarla.

GURE SEÑEAK es una Asociación sin ánimo de lucro que tiene como finalidad principal promover que se adopten todas las medidas que contribuyan a la mejora de la calidad de vida de los niños y niñas con enfermedades raras o con situaciones especiales de discapacidad de Derio y sus familias. Con este fin, desde la Asociación GURE SEÑEAK se pretenden emprender acciones que contribuyan a mejorar la calidad de estos niños y niñas y sus familias, poner en marcha acciones que eviten el aislamiento social que en muchos casos sufren, y obtener el apoyo social, institucional y mediático adecuado para conseguir respaldo por parte de organismos públicos y privados.

Los Fines de la Asociación GURE SEÑEAK establecidos en sus Estatutos, son los siguientes:

- 1.- *Mejora de la calidad de vida de las niñas y los niños afectados de enfermedades raras.*

- 2.- *Promover la solidaridad con las niñas y los niños afectadas por enfermedades denominadas raras en general, y con las niñas y los niños con situaciones especiales de discapacidad, así como con sus familias.*

Los objetivos principales de nuestra asociación son:

- 1.- Apoyar económicamente a las familias en aquellas acciones necesarias para la mejora de la calidad de vida de los niños, que supongan un sobreesfuerzo económico, y que no estén cubiertas por la administración.
- 2.- Acompañar a las familias en todo tipo de gestiones y/o presiones ante la Administración, facilitando los recursos necesarios para ello.
- 3.- Garantizar la defensa del ejercicio efectivo de los derechos de los niños y niñas con enfermedades raras o con situaciones especiales de discapacidad y sus familias ante la falta de equidad y la exclusión en el acceso a los servicios y atención sanitarios, educativos, y sociales.
- 4.- Promover la solidaridad activa con estas familias en su vida cotidiana y en su entorno.
- 5.- Concienciar y sensibilizar a los vecinos y vecinas de Derio sobre la realidad de los niños y niñas con enfermedades raras o con situaciones especiales de discapacidad.

La Asociación está abierta a cualquier persona que, compartiendo nuestros fines, quiera colaborar y contribuir de alguna manera a mejora de la calidad de vida de las niñas y los niños afectados de enfermedades raras o con situaciones especiales de discapacidad de Derio y sus familias. La Asociación busca involucrar al máximo de personas, y especialmente a los vecinos y vecinas de Derio.

Las personas beneficiarias de las acciones de la Asociación son las familias con niñas y niños afectadas por enfermedades denominadas raras y/o las niñas y los niños con situaciones especiales de discapacidad de Derio. Entendemos "Enfermedades Raras" como aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes, y entendemos por "Situaciones Especiales de Discapacidad" aquellos niños-as con discapacidad que presentan gran dependencia a la hora de desarrollar su vida diaria.

En la actualidad son **9 las familias de Derio** beneficiarias de la Asociación, cuyos hijos e hijas sufren un amplio espectro de enfermedades como son: Esclerosis Tuberosa (Enfermedad de Bourneville), Síndrome de Angelman,

Microencefalia agenesia de cuerpo caloso (Síndrome de Proud Levine Carpenter), Fibrosis quística, Parálisis Cerebral, Autismo..., habiendo incluso dos casos en los que en la actualidad carecen de un diagnóstico.

La **ASOCIACIÓN GURE SEÑEAK DE APOYO A LAS FAMILIAS CON NIÑOS Y NIÑAS CON ENFERMEDADES RARAS Y/O SITUACIONES ESPECIALES DE DISCAPACIDAD** tiene como ámbito geográfico de actuación principal el municipio de Derio, centrandó sus actividades en el entorno de las familias beneficiarias. La actividad de la Asociación se centra principalmente en la incidencia sobre los distintos espacios, instalaciones, ambientes y comunidades en los que se desarrolla la vida cotidiana de los niños afectados, a fin de eliminar las barreras que impidan su total integración y normalización. Entre otros, en Derio, se trabaja con el Ayuntamiento, el Polideportivo, la Escuela, los Servicios Sociales de la Mancomunidad, la Ludoteca, las Comunidades de Vecinos en las que residen las familias, las asociaciones culturales y deportivas, las asociaciones de Hosteleros y Comerciantes...

Un aspecto que queremos destacar es la denominación de nuestra asociación, Gure Señeak. Este nombre en euskera viene a recalcar el carácter local de nuestra asociación, ya que el término "Señe" es oriundo del valle del Txorierrri, y se utiliza para referirse cariñosamente a los niños.

## **RECORRIDO Y ACTIVIDAD REALIZADA**

Gure Señeak surge en torno a un caso muy mediático de una enfermedad rara degenerativa y atendiendo a un movimiento vecinal de solidaridad para atender a las necesidades de esa familia. Es esta familia la que propone que habiendo más niños-as en situaciones de enfermedad y discapacidad en el pueblo, sería interesante que se ampliara a todas ellas puesto que el futuro de sus hijos tenía un fin no muy lejano.

Aprovechando la repercusión del caso y los ofrecimientos de apoyo de distintas asociaciones del municipio, en **septiembre de 2010 se realiza la presentación oficial de la Asociación GURE SEÑEAK**, y en colaboración con el Ayuntamiento de Derio y con los grupos y asociaciones deportivas y culturales de Derio, se organiza un maratón de actividades con fines solidarios durante dos fines de semana, en los que se busca la máxima participación popular.



Entre otros se desarrollan actividades como maratón de fútbol sala, marcha montañera por el pueblo, tiro con arco, carrera popular, maratón de spinning, partidos de baloncesto, pelota mano, carrera ciclista, gincanas, alubiada popular, actuación de los payasos Pirritx, Porrotx eta Marimotots, teatro, actuaciones musicales, conciertos, juegos infantiles, bertsolaris...

Dado el éxito del **maratón solidario**, tanto en recaudación como en público, y la repercusión que alcanza la asociación, pronto se convierte en un referente a nivel local y en el ámbito de las enfermedades raras. En este sentido, algunas de los hitos mas destacados en la corta existencia de Gure Señeak, son los siguientes:

- Gure Señeak recibe varios **reconocimientos** como el galardón a la Mejor Campaña solidaria 2010 dentro de los III Premios Euskadi News Sociedad y Comunicación, organizados por la Asociación AHISLAMA, el premio Gizarte Ekintza 2010 de los III Premios Deia Hemendik de la comarca Uribe-Txorierrri-Mungialdea concedidos por el diario DEIA; y la lectura del pregón de las fiestas de San Miguel 2010 en Derio.
- Además Gure Señeak es demandada para realizar diversas **charlas** sobre su actividad y la problemática de las familias con estas situaciones: Casa Extremeña de Astrabudua, Asociación Sutondoan, Ikastola Begoñazpi... además de la participación como ponentes en este curso.
- Distintas instituciones, personas y asociaciones del entorno ofrecen su **colaboración** con Gure Señeak en los diversos eventos que realizan, aportando además recursos económicos, como por ejemplo: Feria Agrícola de Zamudio, Feria de asociaciones solidarias en Derio, actuación humorística de Iván Pérez, publicidad en el Rallystone 2011, homenaje del equipo Cadete Juvenil Femenino del Club de Fútbol Arteaga de Derio, recaudación del II Campeonato de Fútbol 7 en Larrabetzu, recaudación de los pintxos del 25º aniversario de Eroski Leioa, pelotilla solidaria del Bar Irrintzi de Derio..... todas estas aportaciones han conseguido que Gure Señeak disponga de fondos para poder responder a las necesidades económicas más acuciantes de las familias que son parte de Gure Señeak.
- Además del Maratón Solidario, la Asociación ha organizado diversos **actos reivindicativos** y de sensibilización como han sido la carrera popular por la esperanza de las familias con niños y niñas con enfermedades raras en el Día Internacional de las Enfermedades Raras, conferencias sobre el

duelo y la pérdida, organización de un partido de fútbol de veteranos del Athletic contra veteranos de los equipos de fútbol del Txorierri...

- En cuanto a la **atención a las familias**, en este tiempo la asociación ha financiado los gastos que las distintas terapias y tratamientos de estos niños suponen para estas familias, y que no están financiadas por la administración como por ejemplo ha sido la asistencia a logopedia, consulta de psicólogo, equinoterapia... Además se ha colaborado económicamente en financiar la compra de material de apoyo (p.e., cama articulada) y otros elementos necesarios para el cuidado de estos niños, como pañales, agua gelificada... Otro ejemplo destacado ha sido la financiación un tratamiento innovador de uno de nuestros niños con parálisis cerebral en un Centro de Rehabilitación de Guadalajara. El tratamiento supuso una estancia de un mes en dicho centro, y los resultados han sido muy positivos.
- En el aspecto institucional y político, Gure Señeak se ha convertido en un **referente** importante en el ámbito de las enfermedades raras, lo que nos ha permitido mantener diversas reuniones y comparencias en distintas instituciones para poder abordar la problemática que defiende nuestra asociación. En este sentido se han realizado comparencias ante las Comisiones de Sanidad y Educación del Parlamento Vasco, reuniones con el Departamento de Acción Social de la Diputación Foral de Bizkaia, el Ayuntamiento de Derio, la Delegación en Bizkaia del Departamento de Educación, el Berritzegune de la zona....
- La repercusión y notoriedad alcanzadas por nuestra asociación ha provocado que hayamos sido foco de interés de los **medios de comunicación**. En este sentido han sido múltiples los reportajes y entrevistas que hemos realizado tanto en prensa, en radio como en televisión, a nivel local, provincial, autonómico e incluso estatal. Hoy, por tanto, podemos decir que la problemática de las familias con niños que padecen alguna enfermedad rara este en los medios de comunicación y en la agenda política.
- Por otro lado, otra de las tareas desarrolladas por los miembros de la asociación ha sido la de elaborar **documentación** que justifique y documente la problemática de estas familias y las demandas que se derivan de la misma. En este sentido se han elaborado y difundido distintos informes

como son los siguientes: Postura de la Asociación respecto al modelo de escolarización de estos niños y niñas y su integración en la Escuela (Principios educativos), Demandas a nivel sanitario, Declaración por la Igualdad de Oportunidades para las personas con enfermedades raras, Propuesta de Plan de Acción para la atención de las Personas con Enfermedades Raras...

## IMPACTO SOCIAL

Quizás uno de los aspectos más llamativos de la corta existencia de Gure Señeak es la repercusión que ha tenido en los medios de comunicación, y por tanto la notoriedad que ha alcanzado rápidamente. Sin embargo, para las personas que integramos la Asociación, el aspecto más llamativo es la acogida que ha tenido en nuestro entorno, en Derio.

Para comprender este impacto hay que tener en cuenta los **antecedentes** que llevaron a la creación de la Asociación Gure Señeak. En Febrero de 2010, cerca de 40 vecinos del entorno de la plaza Gaztelumendi de Derio crearon la "**Agrupación Kepa Sangroniz**" de apoyo a una familia que vivía en dicha plaza, y que tenía una hija que padecía una de las denominadas enfermedades raras (Ceroidolipofuscinosis. Un trastorno neurodegenerativo que no tiene cura) y que ya había perdido un hijo con esa misma enfermedad.

La agrupación tenía tres líneas de actuación: el posible apoyo económico, si hiciera falta, el apoyo social, a base de contactos, por si hay que interceder por ellos en algún momento y, por último, el apoyo cotidiano para que la familia pudiera llevar mejor el día a día. La agrupación organizó distintos eventos y creó una página web, [www.kepasangroniz.com](http://www.kepasangroniz.com), que pretendía cumplir con cuatro objetivos: informar, expresar, comunicar y ser un punto de encuentro.

Otro hecho que merece la pena mencionar fue la creación en mayo de 2010 de un grupo de apoyo a esta familia en la red social **Facebook** denominado "**Buscando una oportunidad para Arene**" que contó con el apoyo de más de 34.000 personas. Este grupo se creó por amigos de la familia y con el ánimo de dar a conocer el caso de la menor y recabar apoyos ante la remota posibilidad de que la niña pudiera participar en un tratamiento experimental en EEUU.

El grupo, formado por personas heterogéneas de todas las partes del mundo, celebró un encuentro en Derio al que asistieron cerca de 40 personas llegadas

desde diferentes territorios históricos y provincias de España y vecinos de Derio que se unieron a la convocatoria. Este encuentro supuso un hito importante, ya que se crearon varios grupos de trabajo que se distribuyeron las tareas con el fin de materializar todas las iniciativas que se recogieron en el mismo.

Fruto del trabajo de este grupo se realizaron diversas **iniciativas** como fueron la celebración de un FlasMod en Bilbao con la participación de 200 personas (consiste en un grupo de personas en un lugar haciendo algo fuera de lo común por unos instantes y luego desapareciendo tan rápido como aparecieron), la creación de videos de difusión en Internet, crear camisetas con el lema del grupo....

Estos hechos, bastante insólitos en una sociedad como la nuestra, atrajeron la atención de los medios de comunicación desde el primer momento que les dieron bastante difusión, y tuvieron una repercusión muy fuerte en el entorno del pueblo de Derio. Sin estos **antecedentes** es difícil entender el impacto social tan fuerte que ha tenido la Asociación Gure Señeak, que ha recogido el testigo de la Agrupación.

Además hay que resaltar que Derio es un pueblo con una tradición asociativa y de **participación ciudadana** muy fuerte. Históricamente los vecinos han sido muy activos, reivindicativos desde su desanexión del Ayuntamiento de Bilbao a principios de los años 80. Este carácter ha sido un gran caldo de cultivo para entender la fuerte y calurosa acogida de los vecinos con la Agrupación primero y con nuestra Asociación después. Todos los actos que la asociación organiza en Derio tienen una participación muy importante y cualquier iniciativa es favorablemente acogida (campañas, ventas de camisetas....), creando en poco tiempo una base social sólida.

En línea con lo anterior, hay que mencionar que el número de **asociaciones** y entidades (deportivas, culturales, juveniles....) existentes en Derio es muy importante, y todas, sin excepción alguna, no solo han colaborado con Gure Señeak desde su inicio, participando y organizando el maratón solidario, sino que en sus actividades cotidianas buscan una manera de seguir colaborando con nuestra asociación.

También es justo mencionar el papel que han jugado los **responsables**, tanto políticos como técnicos, de la administración local y de servicios como la Escuela, Ludoteka, Polideportivo... y los profesionales que trabajan en los mismos, que desde el principio han acogido con mucho cariño nuestras iniciativas. Su implicación y apoyo ha sido determinante también para nuestro éxito.

Por último, otro factor que creemos que ha sido determinante en conseguir este impacto social ha sido lo que hemos denominado **visibilidad**. Desde el principio de constituir la asociación las familias que tenían un hijo-a con una enfermedad rara o situación especial de discapacidad han participado en todas las actividades públicas que hemos realizado. Los vecinos de Derio han podido conocer a estos niños y sus familias. Les han puesto cara y voz. Hacer visible la problemática ha sido clave para que el entorno tome conciencia de la necesidad de prestar su apoyo a estas familias, y también para que las familias sientan de cerca la solidaridad de su comunidad.

Seguramente, este tipo de iniciativas existirán en otros lugares, pero pocas han alcanzado el grado de notoriedad que ha tenido Gure Señeak. En resumen, algunos de los **factores** que han contribuido a este “éxito” son, a nuestro entender, los siguientes:

- La existencia de una historia humana que capta el interés informativo por su “dramatismo”.
- La espontaneidad y originalidad de algunas de las iniciativas de apoyo.
- La utilización de las redes sociales y de Internet como medio de difusión y de encuentro.
- Atender y dar cabida a todas las iniciativas de apoyo y ayuda que se reciben, especialmente las del entorno, poniéndolas en valor e intentando hacerlas viables.
- Perder el miedo a salir en los medios de comunicación, atenderles siempre que mantengan una línea informativa no morbosa, respetuosa y veraz.
- Participar en la vida asociativa y colaborar con las distintas asociaciones y agentes del pueblo.
- Conseguir el compromiso de los responsables políticos y técnicos.
- Hacerse visibles y participar en la vida social de la comunidad.

## GURE SEÑEAK HOY

El éxito y la repercusión alcanzados generan unas expectativas elevadas sobre la labor que puede desarrollar Gure Señeak. Además la falta de un modelo organizativo y un plan estratégico, que debido a la premura de la gestación de la asociación y su pronta puesta de largo no se han podido desarrollar, hace que

las personas que fundan y dirigen la asociación, inician en el primer trimestre del año 2011 un **proceso de trabajo interno** centrado en diseñar un modelo organizativo para la asociación y en analizar la situación y las necesidades de las familias con niños o niñas con enfermedades raras integradas en la asociación, que permita **establecer las líneas estratégicas** de la asociación. En estos momentos se está finalizando dicho proceso, que culminará con la celebración de una asamblea de socios.

GURE SEÑEAK se define hoy como una asociación sin ánimo de lucro que tiene como **misión** promover la plenitud de derechos e igualdad real, y la mejora de la calidad de vida de los niños y niñas con enfermedades raras o con situaciones especiales de discapacidad de Derio y sus familias.

En nuestra asociación estamos convencidos de que es importante la forma en que vamos a llevar a cabo nuestra misión. No vale hacer las cosas de cualquier forma sino que nuestras actitudes y comportamientos deben estar orientados por una serie de valores que aboguen por la consecución de nuestros fines de forma ética y responsable. Estos son los **valores** que orientan nuestra actuación:

- Justicia.
- Respeto y Pluralidad.
- Solidaridad.
- Compromiso.
- Integridad.
- Participación y Trabajo en Equipo.
- Transparencia.
- Competencia.
- Eficiencia.
- Independencia.

En la actualidad la Asociación Gure Señeak tiene **112 socios** (de los que un 40% no son de Derio) y 17 colaboradores que aportan una cuota anual. En la asociación trabajan de forma voluntaria y continua, formando parte de los órganos directivos, 10 personas que no pertenecen a ninguna de las familias

beneficiarias, y como se ha comentado, hay 9 familias beneficiarias, que también aportan 12 personas más al trabajo cotidiano de la asociación.

En resumen, a lo largo de su escaso año de existencia la actividad de la asociación, respondiendo a las demandas que iban surgiendo, se ha centrado en cuatro líneas de trabajo:

1. **Captación de fondos y recursos** que sirvan para paliar en lo posible el acuciante empobrecimiento económico que sufren las familias con niños o niñas con enfermedades raras, como resultado de los gastos ingentes que deben soportar en los cuidados paliativos, tratamientos, técnicas terapéuticas y fármacos específicos para su patología que no están cubiertos por el Sistema de Salud, y que además esta agravado por el hecho de que un miembro de la pareja no trabaja o tiene reducida su jornada laboral para poder atender adecuadamente al hijo/a enfermo, con lo que supone de merma de ingresos en la unidad familiar. Se estima que un 20% de la economía familiar se destina a la enfermedad.
2. **Actividades de sensibilización y concienciación** que repercutan en evitar el aislamiento social que viven estas familias, y superar la vulnerabilidad de las familias, particularmente aisladas y marginadas a causa del desconocimiento social. Vivir con una enfermedad rara o situación especial de discapacidad tiene grandes implicaciones en todas las áreas de la vida, en la escuela, en la elección del trabajo, tiempo de ocio, vida afectiva, etc.... La estigmatización, el aislamiento, la soledad y la falta de oportunidades sociales son un verdadero drama para las familias, y la mejor forma de combatir estas situaciones es hacer visible el dramático impacto que estas enfermedades tienen en sus vidas.
3. **Apoyo a las familias en los distintos aspectos que afectan a la calidad de vida** de sus hijos e hijas: escolarización, tratamientos, recursos materiales.... La asociación desde el análisis de la situación y las necesidades de las familias con niños o niñas con enfermedades raras a nivel material, social, educativo, sanitario y psicológico no cubiertas en la actualidad, ha puesto en marcha distintas estrategias encaminadas a dar la mejor respuesta posible, como son:
  - a. Definir los recursos más adecuados para cubrir las necesidades de las familias.

- b. Búsqueda de los recursos y servicios existentes en los distintos ámbitos de la administración.
  - c. Acompañamiento en la búsqueda de información y en todo tipo de gestiones ante la Administración.
  - d. Fomento del intercambio de conocimientos y experiencias entre las familias.
  - e. Apoyo económico a las familias en los tratamientos y gastos necesarios para la mejora de la calidad de vida de los niños, que suponen un sobreesfuerzo económico, y que no están cubiertas por la administración.
4. **Relaciones institucionales y con los medios de comunicación** sobre la problemática que sufren estas familias. La necesidad de que se visualice su problemática y de que las demandas de las familias sean conocidas por los responsables políticos y técnicos, hacen que el papel de los medios de comunicación sea capital en esa labor, y por ello procuramos mantener una interlocución con los mismos. Además la asociación dedica esfuerzos a definir de manera pública la postura de la Asociación en las distintas materias que afectan a la calidad de vida de los niños con enfermedades raras como son el ámbito educativo, sanitario y social, y participar en todos los foros e instituciones que tienen algún tipo de competencia en los mismos.

## DIMENSIÓN POLÍTICA

En sus inicios, la asociación Gure Señeak, únicamente se había planteado trabajar a nivel local y no existía ninguna pretensión ni expectativa de enfocar nuestra labor hacia el ámbito institucional o político. Sin embargo, la rápida repercusión y notoriedad alcanzadas por nuestra asociación y el proceso de análisis de la situación y las necesidades de estas familias, nos ha hecho ver la **dimensión política** que el trabajo de una asociación como la nuestra tiene.

Aunque ya se ha mencionado anteriormente, queremos hacer hincapié en este aspecto, ya que muchas de las cuestiones que estas familias demandan requieren de la **participación de los responsables políticos**, y por tanto de cara a abordar las distintas cuestiones, especialmente en el ámbito educativo y sanitario, nos vemos en la necesidad de relacionarnos con las diferentes instancias administrativas, ya que a nivel local no se pueden abordar exclusivamente.



En coherencia a esta dimensión política de nuestra labor, hemos tenido que elaborar documentación que justifique y argumente la problemática de estas familias y las demandas que se derivan de la misma, y hemos participado en sendas **comisiones del Parlamento Vasco** para abordar esta problemática. En concreto:

- **Comisión de Sanidad del Parlamento Vasco (Febrero 2011):** La comparecencia, a petición del grupo parlamentario del PNV, se centró en relatar en primera persona nuestras experiencias en los distintos temas que nos preocupan y que condicionan la calidad de vida de nuestros hijos e hijas con enfermedades raras, como son las dificultades económicas, el peregrinaje por los médicos, la falta de información sobre las enfermedades y sus tratamientos, la ausencia de investigación, sintiéndonos a menudo excluidos del sistema sanitario por considerar a nuestros hijos-as como desahuciados. Las principales **demandas** planteadas fueron:
  - Apoyo emocional.
  - Información clara sobre el curso de la enfermedad.
  - Ayuda material (limpieza de la casa, cuidado de los hijos, a veces del enfermo, compras, comida, transporte, gestiones ante el sistema sanitario, etc.).
  - Mejorar la atención sanitaria que reciben los niños-as con ER, con el objetivo de que sea integral, continuada y coordinada entre los niveles asistenciales.

Como **peticiones** concretas, se realizaron tres:

- Que se cree una oficina de atención a las familias con enfermedades raras, que oriente, informe y derive.
  - Que se subvencionen los medicamentos, pañales y otros elementos que nuestros hijos necesitan por padecer estas enfermedades y que no están subvencionados en la actualidad.
  - Que se haga un Plan de Acción para la atención de las Personas con Enfermedades Raras que incluya a todos los ámbitos (educativo, sanitario, social...), y en este sentido se presentó un borrador para su estudio.
- **Comisión de Educación del Parlamento Vasco (Mayo 2011):** La comparecencia giró alrededor de los contenidos del documento presentado, en el que se explicitaba la postura de la Asociación respecto

al modelo de escolarización de estos niños y niñas y su integración en la Escuela. Las líneas maestras del documento y de la comparecencia planteaban que los niños/as afectados de enfermedades raras estén escolarizados de la manera más inclusiva posible, con los recursos necesarios (técnicos, humanos y materiales) y adaptados a sus necesidades, en su entorno más cercano y que puedan convivir con los demás niños-as. Las demandas principales fueron las siguientes:

- Apuesta más radical por la escuela inclusiva. Es necesario que tanto los centros escolares como el personal cuenten con la preparación necesaria y los recursos oportunos para poder implementarla.
- Facilitar que nuestras hijas e hijos puedan realizar su escolarización en su entorno más inmediato, contando con las respuestas oportunas a cada situación, evitando desplazamientos, desarraigos, cambios o discusiones ante cada nueva situación que se produzca en los menores teniendo en cuenta la variabilidad de su estado sanitario tanto el aspecto físico como el emocional.
- La necesidad urgente de unos planes individuales integrales de atención para nuestros hijos-as que incluyan los ámbitos sanitario, educativo y social.
- La revisión urgente de los módulos de atención individual que contempla Educación para estos niños-as, por ser escasos y no adecuarse a las necesidades.
- La explicitación de las funciones del personal de Apoyo Educativo en cuanto a las necesidades de: Participación en los programas de estimulación motora, medicaciones y Alimentación por sonda.
- Revisar la actual política de adjudicación de plazas del Personal de Apoyo Educativo, que provoca que anualmente cambien las personas que atienden a nuestros hijos/as.
- Crear una oferta de centros públicos de Educación Especial, que en la actualidad no existen.
- Mayor flexibilidad para posibilitar la escolarización compartida, manteniendo en el mayor grado posible la relación con el entorno más cercano.
- Garantizar y promover la participación de las familias y considerarlas dignamente.

- En cuanto a la promoción académica de nuestros hijos-as, se tengan en cuenta todos los ámbitos de desarrollo de la persona y no solo lo estrictamente académico.
- Flexibilizar las respuestas educativas teniendo en cuenta lo impredecible de la situación sanitaria de nuestros hijos.

Cabe decir que todas las demandas presentadas no son exclusivas de las familias de nuestra asociación, sino que son compartidas por la inmensa mayoría de las familias que padecen estas situaciones. Nuestras reivindicaciones han sido contrastadas y consensuadas con las que presentan otras asociaciones y colectivos del mismo ámbito, como puede ser FEDER. Aunque nosotros no nos arrogamos la representación del colectivo de las familias afectadas por las enfermedades raras, si entendemos que nuestras demandas responden a las necesidades de todo el colectivo. Por tanto cualquier logro beneficiaría a todas las familias, y no exclusivamente a las familias de Gure Señeak.

## SITUACIÓN Y DEMANDAS DE LAS FAMILIAS

Las necesidades y problemas intrínsecos a las familias que tienen algún hijo-a que padece alguna enfermedad rara o situación especial de discapacidad son múltiples, complejos y revestidos de una gravedad objetiva e incluyen tanto aspectos sanitarios como sociales. A continuación describimos la situación en la **actualidad** presentan tanto las familias de Gure Señeak como el resto de familias que tienen un hijo-a en esa situación:

### a) En el ámbito sanitario

- Escasa información sobre la enfermedad y su manejo.
- El período entre la emergencia de los primeros síntomas y el diagnóstico correcto implica retrasos inaceptables y de alto riesgo, así como diagnósticos erróneos que conducen a tratamientos inadecuados.
- Escaso interés por el paciente una vez alcanzado el diagnóstico. Frecuentemente, nuestros hijos e hijas son dados por desahuciados por el sistema de salud.
- Indefensión y vulnerabilidad ante terapias y tratamientos fraudulentos (milagrosos) por la necesidad de encontrar un tratamiento y la falta de profesionales con quien contrastarlos.

- Necesidad de financiación de medicamentos y productos sanitarios (ventas, cremas, colirios, material ortopédico).
- Necesidad de una atención multidisciplinar mediante una adecuada coordinación entre los distintos profesionales y la figura de un coordinador, que actúe como referente para el paciente y su familia a lo largo de todo el proceso de atención hospitalaria.
- Necesidad de acompañamiento y guía en los primeros momentos de superación de la enfermedad.
- Necesidad de especialistas con formación específica y centros de referencia para cada enfermedad rara.
- Contar con protocolos de atención sanitaria para cada enfermedad que unifiquen los criterios de actuación.
- Articular procedimientos ágiles para la segunda opinión médica cuando esta deba obtenerse fuera del territorio de la Comunidad Autónoma.
- Dificultad para acceder a tratamientos existentes en el ámbito privado o en otros territorios.
- Financiación de medicamentos huérfanos y garantizar su disponibilidad.
- Acortar los plazos para los que los fármacos en experimentación lleguen a los usuarios.
- Evitar las retiradas de comercialización de medicamentos útiles con criterios exclusivos de rentabilidad.
- Flexibilidad del sistema sanitario para incorporar de forma rutinaria determinadas prestaciones que, en este momento, solo se dan con carácter excepcional (fisioterapia indefinida, logopedia, cirugía plástica o atención psicológica, etc.).

## **b) En el ámbito educativo**

- Las propuestas de escolarización son mayoritariamente segregadoras, derivándonos a centros escolares específicos de educación especial o aulas estables fuera del entorno ordinario.
- Falta de información y formación del profesorado sobre la enfermedad que presenta el alumno afectado por enfermedad rara.

- Mejorar la detección y valoración de las necesidades educativas de los alumnos afectados por enfermedades raras, ofreciendo la respuesta escolar adecuada:
  - Personal de apoyo.
  - Adaptación curricular individualizada.
  - Adaptación y accesibilidad del centro.
  - Dotación de personal sanitario en centros educativos.
  - Campañas de formación/divulgación/sensibilización, en el centro educativo, para profesores y alumnos, sobre enfermedades raras, en general, o sobre las patologías concretas que afectan a los alumnos matriculados en el centro.
  - Enseñanza domiciliaria, si fuese necesario.
- Alto absentismo escolar por la presencia constante en consultas médicas e ingresos hospitalarios muchas veces impredecibles en cuanto a cuándo se producen y durante cuánto tiempo con lo que supone a nivel de rendimiento escolar.
- Hay ámbitos de desatención en la frontera entre lo escolar y lo sanitario: fisioterapia, alimentación sondada, hospitalización domiciliaria irregular... No hay programas de colaboración entre las distintas entidades socio-sanitario-educativas que faciliten la atención integral a estos niños-as.

### **c) En el ámbito social**

- Dificultad de reconocimiento de las enfermedades raras como enfermedades crónicas susceptibles de acceso preferente a los servicios sociales.
- Necesidad de adaptar la valoración de la dependencia y las minusvalías e incapacidades a las ER.
- Necesidad de atención y apoyo psicológico para los afectados y las familias.
- Mejorar la valoración de minusvalías e incapacidades en enfermedades raras para evitar los problemas de clasificación y calificación del grado y las dificultades para acceder a prestaciones sociales o económicas.

- Necesidad de apoyo porque nos vemos volcados en la atención de nuestros hijos e hijas enfermos a tiempo completo, lo que dificulta gravemente la atención a los hermanos y el resto de la familia. Esto frecuentemente se agrava cuando hay hospitalizaciones, recaídas, crisis...
- El entorno de la vida cotidiana presenta multitud de obstáculos: columpios no adaptados, horarios de atención incompatibles con horarios normalizados, imposibilidad de participar en actividades deportivas, de ocio y culturales no adaptadas. Nos quedamos excluidos de la vida de la comunidad.

#### **d) En el ámbito económico**

- Conseguir la cobertura íntegra de los tratamientos, ya sean curativos, paliativos o sintomáticos (medicamentos, fisioterapia, logopedia, masajes o cirugía plástica, etc.).
- Pocas subvenciones para ayudas técnicas.
- Falta de ayudas para adaptar la vivienda y eliminar las barreras arquitectónicas.
- Falta de reembolso por los gastos ocasionados por los desplazamientos a centros de referencia y el alojamiento de los familiares acompañantes.
- Faltan ayudas para la contratación de cuidadores a domicilio, o creación de más centros de día.
- Es frecuente que unos de los miembros de la pareja se vea obligado a dejar el trabajo o reducir considerablemente la jornada, y por lo tanto los ingresos, para el cuidado de su hijo-a. Esta situación es especialmente problemática en las familias monoparentales.
- Ausencia de políticas de conciliación del mundo laboral con la situación de los enfermos.

### **FORTALEZAS DE GURE SEÑEAK**

Gure Señeak surge en el ámbito local para atender casos muy diferentes, con problemáticas muy dispares pero que tienen muchos **aspectos en común**: peregrinaje médico, problemática en torno a la escolarización y problemática del ámbito social.

Tenemos que destacar en este apartado, algunas de las palabras que destacan en los objetivos de la asociación: APOYAR, ACOMPAÑAR, CONCIENCIAR, SENSIBILIZAR... son estos términos los que definen el valor de lo que es Gure Señeak. Lo que esta asociación está consiguiendo es que estas problemáticas se **visibilicen**, sean conocidas y provoquen la solidaridad, que no la pena, la compañía y no la marginación, la sensibilidad y no el desapego.

Está ocurriendo además que se está dando un proceso de **transformación** en los componentes y en las familias puesto que aunque inicialmente muchos reconocían estar en la asociación por solidarizarse con uno de los casos concretos, en la medida que se han ido conociendo todos, se ha gestado un vínculo con todas las familias y todos los niños-as que en este momento nadie se plantea esa cuestión mencionada, y lo que se preveía como una asociación para cuestiones puntuales, en la actualidad nadie podría intuir hasta dónde puede llegar este movimiento.

No se trata pues de una **asociación al uso** en torno a un tipo de enfermedad o discapacidad y es esta una de las virtudes que valoramos en ella. Ya existen infinidad de asociaciones de afectados cuyos objetivos, siendo muy importantes, son fundamentalmente para compartir experiencias, buscar soluciones y tratamientos, así como potenciar la investigación en cada caso, y el hecho de que Gure Señeak exista y tenga sus objetivos, no quita para que cada familia no explore las posibilidades que otras asociaciones pueden ofrecerles.

En este sentido los beneficios que la existencia de Gure Señeak genera son comunes a las asociaciones que desarrollan su labor en el ámbito socio-sanitario. Algunos **beneficios** claros son:

- Favorece el **conocimiento de la realidad** que viven estas familias por parte de la ciudadanía y agentes sociales.
- Sirve de cauce a **la identificación de las necesidades** de estas familias y a las alternativas de respuesta a las mismas.
- Impulsa y posibilita el establecimiento de **relaciones sociales** desde la gratuidad, la solidaridad organizada y la ayuda mutua.
- Hace posible una cierta **profundización democrática** ofreciendo vías para la participación social y ejerciendo una cierta vigilancia de la acción de los agentes que inciden en el bienestar de estas familias.

- Favorece el **bienestar emocional** de los afectados y son un factor posibilitador de una mayor inclusión social.
- En **resumen**, ayudan a salir del aislamiento, fomentan la solidaridad y la participación, mejora de la autoestima, y proporcionan soporte, seguridad, y mucha fuerza para poder convivir cada día con la dificultad.

Gure Señeak como asociación de apoyo a familias que tienen algún hijo o hija afectado por alguna enfermedad rara y/ con una situación especial de discapacidad comparte las mismas características que las asociaciones de afectados o de autoayuda y ofrece las mismas ventajas. Pero también tiene unas **peculiaridades** que la diferencian y la fortalecen frente a ese modelo más clásico de asociación, ya que entendemos que viene a reforzar algunas de las debilidades que estas asociaciones han ido presentando a lo largo de su historia, como pueden ser las siguientes:

- Estas asociaciones suelen recoger afectados de similares características. Sin embargo, el nivel de **implicación y participación** por parte de los afectados suele ser bajo, por diversos motivos, como la negación de la enfermedad o el miedo al rechazo social.
- Las asociaciones específicas de una determinada enfermedad acogen a un número muy pequeño de socios. Sin embargo, a medida que van **asentándose**, las asociaciones van creciendo en importancia y son tomadas en consideración por profesionales, poderes públicos y sociedad civil. Ejercen un papel, por tanto, de agentes transformadores.
- La **escasez y dispersión** de personas que comparten el mismo diagnóstico y que se agrupan en las asociaciones, implican unas limitaciones claras en cuanto a posibilidades de crecimiento por número de asociados.
- Muchas asociaciones están localizadas en determinados lugares mientras que sus asociados están dispersos, lo que incrementa en cierta medida la percepción de **aislamiento** de los afectados, puesto que no tienen la posibilidad de establecer una relación más profunda y personal con la asociación.
- Las personas que promueven las asociaciones se encuentran **limitadas** además por la propia realidad que les conduce a organizarse. Muchas enfermedades implican una inversión extraordinaria de tiempo como familiar de apoyo. Las tareas vinculadas al impulso de la Asociación, se ven por tanto limitadas por disponibilidad de tiempo.



- Un número importante de asociaciones no reciben ningún tipo de **subvención** por parte de la administración pública ni a través de entidades de carácter privado, debido principalmente a que son entidades de reciente creación o con un número muy reducido de miembros, lo que no les permite en muchos casos tener la estructura ni la dedicación suficiente para emprender proyectos demasiado ambiciosos, sino que se circunscriben sobre todo a la información y apoyo mutuo entre socios afectados.
- El gran número y diversidad de asociaciones y la escasez de recursos económicos con los que aspiran a contar, sobre todo por medio de la financiación de la administración pública, hace que aparezcan situaciones de **“competencia”** entre entidades por captar recursos públicos.

Frente a esta realidad, los aspectos que definen a Gure Señeak como experiencia innovadora en el campo del asociacionismo vinculado al ámbito sanitario y le diferencian de la gran mayoría de asociaciones de afectados o de autoayuda, son los siguientes:

- **Carácter local.** Al ser una asociación de pueblo tenemos un tamaño pequeño y una organización ágil, conocemos la realidad y podemos incidir directamente en el entorno cercano a las familias afectadas, favoreciendo su integración. Queremos que nuestra base social sean las personas que conviven con nosotros. Queremos crear y ser comunidad (entendida como un conjunto de personas que comparten elementos en común, en este caso un pueblo, unos valores, unos objetivos y una visión del mundo).
- Entendemos Gure Señeak como un **cauce de solidaridad** entre las familias afectadas y la comunidad en la que vivimos, pueblo de Derio. Somos un instrumento tanto para las familias para que puedan recibir el apoyo que necesitan como para los vecinos de Derio para que puedan canalizar el interés y la preocupación por estas familias. La Asociación tiene sentido en cuanto manifestación de una forma de entender la convivencia en la comunidad, es decir la solidaridad.
- Los niños-as afectados por alguna enfermedad rara y/ con una situación especial de discapacidad de Derio necesitan, además de cuidados, mucho apoyo de su entorno, básicamente la **familia**. Y su entorno también necesita apoyo. Y es que estas enfermedades no solo afectan a la persona diagnosticada, sino también a su entorno, a su familia. Por eso preferimos hacer siempre hacer referencia a las “familias afectadas”, y no “a las personas afectadas y familiares”.

- No nos arrogamos **ninguna representación** de los afectados por las enfermedades raras, sino únicamente de los miembros de la asociación. Nos sentimos con libertad para actuar en los ámbitos que estemos oportunos, y no estamos sujetos a estrategias o mandatos más globales. Aunque estimamos que nuestras demandas responden a las necesidades de todo el colectivo y los resultados de nuestro trabajo benefician a todas las personas en situación similar.
- **Variación de familias**, enfermedades y situaciones, aunque con una problemática común. Esto exige la búsqueda de consensos en las estrategias y en la gestión. La diversidad de familias nos enriquece y nos ayuda a empatizar con los problemas de los demás y a tomar cierta distancia de los nuestros.
- Las personas que ostentan los **órganos de dirección** y de gestión no pertenecen a ninguna de las familias beneficiarias. Las familias no participan en la toma de decisiones en lo referente a la financiación de tratamientos y gastos de la enfermedad. Las personas que rigen la asociación trabajan para apoyar a las familias pero no son familia afectada, lo que les da cierta independencia y neutralidad a la hora de la toma de decisiones.
- **Participación activa de las familias**. Se fomenta y facilita la participación de las familias beneficiarias en la vida asociativa y en la organización de las actividades. Las familias no son meras receptoras de ayudas, sino que tienen un papel central tanto en las actividades como en las reuniones y en la definición de las estrategias. La asociación no tendría sentido sin la implicación y participación activa de las familias.
- Somos una **asociación reivindicativa** y no prestadora de servicios. Históricamente las asociaciones del ámbito socio-sanitario solo se concebían como asociaciones reivindicativas, que recordaban a las administraciones públicas sus obligaciones en el reconocimiento de unos derechos. Y ante tantas carencias existentes, se fueron convirtiendo en promotores de los servicios demandados: pasando así de asociaciones... a asociaciones que básicamente prestan servicios, con sus expectativas y sus exigencias, perdiendo la neutralidad, cuando no la legitimidad. Nuestra labor primordial es exigir a los agentes responsables que hagan efectivos los derechos de los niños-as afectados por alguna enfermedad rara y/ con una situación especial de discapacidad. Esto no quiere decir que Gure Señeak no preste servicios, ya que de hecho lo hace, sino que da prioridad a su faceta reivindicativa, rechazando cualquier colaboración, ayuda o subvención que exija pagar "peajes".



ararteko

ARARTEKOAREN ARGITALPENAK /  
PUBLICACIONES DEL ARARTEKO





## TXOSTEN BEREZIAK

- *Kalaboak. Ertzaintzaren eta udalen atxiloketa egoitzak.* 1991.
- *Psikiatrikoak. Ospitale psikiatrikoetako buru-gaisoen egoera.* 1992.
- *Adinekoen egoitzak Euskal Autonomi Elkartearen (1992-1993).* 1994.
- *Euskal Herriko Ararteko Erakundearen lehen bost urteak (1989-1994).* 1994.
- *Euskal Autonomia Erkidegoan egoitzez kanpo adinekoentzat dagoen laguntzari buruzko txosten berezia (1994-1995).* 1996.
- *Euskal Autonomia Erkidegoko kartzelotako egoera.* 1996.
- *Babesik gabeko haur eta nerabeentzako laguntza zerbitzuak.* 1997.
- *Adin txikiko lege-hausleak.* 1998.
- *Uraren kalitatearen babesa Zadorra sistemako urtegiatan.* 1999.
- *Oinarritzko gizarte-zerbitzuen egoera EAEn.* 1999.
- *Buruko gaitzaren trataera ospitaletik kanpo.* 2000.
- *EAEko hezkuntza-premia bereziei emandako erantzuna.* 2001.
- *Sasoikako langileen egoera Arabako mahats eta patata biltetan.* 2002.
- *Pertsona ezgaituen lanerako aukerak EAEn.* 2003.
- *Euskal Autonomia Erkidegoan erabilera publikoa duten eraikinen irisgarritasuna.* 2003.
- *Emakumeen kontrako indarkeriari erakundeek emandako erantzuna EAEn.* 2003.
- *Pertsona nagusiei emandako arreta EAEn: etxeko laguntza, eguneko zentroak eta egoitza-zentroak.* 2005.
- *Bakarrik dauden adin txikiko atzerritarren egoera EAEn.* 2005.
- *Ettxerik gabe eta bazterkeria larrian dauden pertsonen premiei emandako erantzuna.* 2006.
- *Bizikidetzak eta gatazkak ikastetxeetan.* 2006.
- *Gazteentzako etxebizitza politika publikoak EAEn.* 2007.
- *Arreta soziosanitarioa: esparru kontzeptuala eta nazioarteko eta autonomietako aurrerapausoak.* Hurbilketa. 2008.
- *Gizarte ekintza sektoreko lan baldintzak.* 2008.
- *Euskadin terrorismoaren biktimei erakundeek emandako arreta.* 2009.

## INFORMES EXTRAORDINARIOS

- *Los calabozos. Centros de detención municipales y de la Ertzaintza.* 1991.
- *Los psiquiátricos. Situación de los enfermos mentales en los hospitales psiquiátricos.* 1992.
- *Las residencias de tercera edad en la Comunidad Autónoma Vasca (1992-1993).* 1994.
- *Cinco años de la Institución del Ararteko en el País Vasco (1989-1994).* 1994.
- *Informe extraordinario sobre la asistencia no residencial a la tercera edad en la Comunidad Autónoma del País Vasco (1994-1995).* 1996.
- *Situación de las cárceles en el País Vasco.* 1996.
- *Atención a la infancia y a la adolescencia en situación de desprotección.* 1997.
- *Intervención con menores infractores.* 1998.
- *Protección de la calidad del agua en los embalses del sistema Zadorra.* 1999.
- *La situación de los servicios sociales de base en la CAPV.* 1999.
- *Atención comunitaria de la enfermedad mental.* 2000.
- *La respuesta a las necesidades educativas especiales en la CAPV.* 2001.
- *Situación de la población temporera en Álava.* 2002.
- *La integración laboral de las personas con discapacidad en la CAPV.* 2003.
- *Accesibilidad en edificios de uso público de la Comunidad Autónoma del País Vasco.* 2003.
- *Respuesta institucional a la violencia contra las mujeres en la CAPV.* 2003.
- *Atención a personas mayores en la CAPV: servicio de asistencia domiciliaria, centros de día y centros residenciales.* 2005.
- *Situación de los menores extranjeros no acompañados en la CAPV.* 2005.
- *Respuesta a las necesidades básicas de las personas sin hogar y en exclusión grave.* 2006.
- *Convivencia y conflictos en los centros educativos.* 2006.
- *Las políticas públicas de vivienda dirigidas a la población joven en la CAPV.* 2007.
- *Atención socioasistencial: una aproximación al marco conceptual y a los avances internacionales y autonómicos.* 2008.

- *Adingabekoei balioak transmititzea*. 2009.
- *Transgeneroen eta transexualen egoera Euskadin*. 2009.
- *EAEko erakundeen jarduna nerabeen droga kontsumoaren arloan*. 2010.
- *Euskal Autonomia Erkidegoko oinarrizko gizarte zerbitzuen egoera*. 2010.
- *EAEko garraio sistema publikoak duen irisgarritasunari buruzko diagnostikoa*. 2011.
- *Arrisku egoera berezietan dauden adingabeak*. 2011.
- *EAE nortzeraren autonomia sustatzeko eta mendetasunari arreta emateko legearen aplikazioa*. 2011.
- *Condiciones de trabajo en el tercer sector de intervención social*. 2008.
- *Atención institucional a las víctimas del terrorismo en Euskadi*. 2009.
- *La transmisión de valores a menores*. 2009.
- *La situación de las personas transgénero y sexuales en Euskadi*. 2009.
- *El papel de las instituciones vascas respecto a los consumos de drogas de la adolescencia*. 2010.
- *La situación de los servicios sociales de base en la Comunidad Autónoma del País Vasco*. 2010.
- *Diagnóstico de accesibilidad del sistema de transporte público en la CAPV*. 2011.
- *Infancias vulnerables*. 2011.
- *La aplicación de la ley de promoción de la autonomía personal y atención a la dependencia en la CAPV*. 2011.

## URTEKOTXOSTENAK

- Liburukiak: 1989, 1990, 1991, 1992, 1993, 1994, 1995, 1996, 1997, 1998, 1999, 2000, 2001, 2002, 2003, 2004, 2005, 2006, 2007, 2008, 2009, 2010, 2011.

## ARARTEKOAREN GOMENDIOAK

- *Gomendioak* 2002, 2003, 2004.

## BESTELAKO ARGITALPENAK

- *Ildatz arauak / Normas de redacción*. 1992.
- *Ombudsmanaren Hirugarren Hitzaldi Europarra. Herrialdeko Ombudsmanaren garrantzia*. 1993.
- *Esanak eta eginak / Dichos y hechos*. Juan San Martín, Arartekoa. 1994.
- *XV Jornadas de Coordinación de Defensores del Pueblo*. 2000.

## Faksimilak

- *Jaquin-bide Iritarautia - 1820*. Kadizko Konstituzioari buruz euskaraz idatzitako eskuizkribu argitaragabea, irakaskuntzarako moldatua. 1991.
- Gaioren *Institutionum*. 1992. (Gaztelaniazko lehen argitaralditik aterea, Madril, 1845).
- Aita Frantzisko Vitoriakoaren *De indis insularis. De iure belli*. 1993. (Lyonen 1557an egindako lehen argitaralditik aterea).
- Valentín de Forondaren *Cartas sobre la policía*. 1998. (Iruñean 1820an egindako bigarren argitaralditik aterea).

## INFORMES ANUALES

- Volúmenes: 1989, 1990, 1991, 1992, 1993, 1994, 1995, 1996, 1997, 1998, 1999, 2000, 2001, 2002, 2003, 2004, 2005, 2006, 2007, 2008, 2009, 2010, 2011.

## RECOMENDACIONES

- *Recomendaciones* 2002, 2003, 2004.

## OTRAS PUBLICACIONES

- *Normas de redacción / Ildatz arauak*. 1992.
- *Tercera Conferencia Europea del Ombudsman. La importancia del Ombudsman regional*. 1993.
- *Dichos y hechos / Esanak eta eginak*. Juan San Martín, Arartekoa. 1994.
- *XV Jornadas de Coordinación de Defensores del Pueblo*. 2000.

## Facsimiles

- *Jaquin-bide Iritarautia - 1820*. Texto manuscrito inédito, en euskara, sobre la Constitución de Cádiz, adaptado para la enseñanza. 1991.
- *La Instituta de Gayo*. 1992. (De la primera edición española, Madrid, 1845).
- *De indis insularis. De iure belli*. Fray Francisco de Vitoria, 1993. (De la primera edición en Lyon, 1557).
- *Cartas sobre la policía*. Valentín de Foronda, 1998. (De la 2ª edición en Pamplona, 1820).

- Miguel de Lardizábal y Uriberen *Apología por los Agótes de Navarra y los Chuetas de Mallorca, con una breve digresión á los vaqueros de Asturias*. 2000. (Madrilen 1786an egindako lehen argitaralditik atere).
- Manuel de Lardizábal y Uriberen *Discurso sobre las penas conchado á las leyes criminales de España, para facilitar su reforma*. 2001. (Madrilen 1782an egindako lehen argitaralditik atere).
- Xabier Maria Muniberen *Discursos inéditos*. 2002.
- Rita de Barrenechea eta beste emakume batzuk. *Catalin y otras voces de mujeres en el siglo XVIII*. 2006.

**«P. Francisco de Vitoria» Giza eskubideen saila**  
(bekadunen lanak)

- E. J. Ruiz. *El derecho al ambiente como derecho de participación*. 1993.
- M. Á. Encinas. *Viviendas de protección oficial y arrendamientos en el País Vasco (1982-1991)*. 1994.
- G. Varona. *La inmigración irregular. Derechos y deberes humanos*. 1994.
- A. Bergara. *Hezkuntza- eta Hizkuntza-eskubideak indarreko lege-araubidean*. 1996.
- M<sup>a</sup> J. Fernández de Landa. *El control interinstitucional en la Unión Europea*. 1996.
- I. P. Sánchez. *Rechazo social hacia las personas seropositivas en la CAPV*. 1998.
- J. Morquecho. *Intervención comunitaria en Euskadi. Acercamiento a la acción social sobre la exclusión*. 1999.
- G. Moreno. *Trabajo y ciudadanía. Un debate abierto*. 2003.
- A. Olarte. *Alternativas a la cárcel en Euskadi: el trabajo en beneficio de la comunidad*. 2006.
- B. Sicilia. *Derechos fundamentales y Constitución Europea*. 2006.
- J. Zarauz. *Incidencia del padrón municipal en el ejercicio de los derechos de las personas extranjeras en situación irregular*. 2007.
- I. Mujika. *Visibilidad y participación social de las mujeres lesbianas en Euskadi*. 2007.

**«Francisco de Vitoria» Giza eskubideen bilduma**  
*Hausnartzeko eta parte hartzeko foroak*

- *Eskolako bizikidetasuna eta gatazkak*. 2007.
- *Nerabe eta gazte lesbiana, gay, transexual eta bisexualak: trabak eta gaitzespenak beren garapen pertsonalean, harremanetan eta sozializazioan*. 2008.

- *Apología por los Agótes de Navarra y los Chuetas de Mallorca, con una breve digresión á los vaqueros de Asturias*. Miguel de Lardizábal y Uribe, 2000. (De la primera edición en Madrid, 1786).
- *Discurso sobre las penas conchado á las leyes criminales de España, para facilitar su reforma*. Manuel de Lardizábal y Uribe, 2001. (De la primera edición en Madrid, 1782).
- *Discursos inéditos*. Javier María de Munibe, 2002.
- *Catalin y otras voces de mujeres en el siglo XVIII*. Rita de Barrenechea y otras autoras. 2006.

**Colección Derechos humanos «P. Francisco de Vitoria»**  
(trabajos becados)

- E. J. Ruiz. *El derecho al ambiente como derecho de participación*. 1993.
- M. Á. Encinas. *Viviendas de protección oficial y arrendamientos en el País Vasco (1982-1991)*. 1994.
- G. Varona. *La inmigración irregular. Derechos y deberes humanos*. 1994.
- A. Bergara. *Hezkuntza- eta Hizkuntza-eskubideak indarreko lege-araubidean*. 1996.
- M<sup>a</sup> J. Fernández de Landa. *El control interinstitucional en la Unión Europea*. 1996.
- I. P. Sánchez. *Rechazo social hacia las personas seropositivas en la CAPV*. 1998.
- J. Morquecho. *Intervención comunitaria en Euskadi. Acercamiento a la acción social sobre la exclusión*. 1999.
- G. Moreno. *Trabajo y ciudadanía. Un debate abierto*. 2003.
- A. Olarte. *Alternativas a la cárcel en Euskadi: el trabajo en beneficio de la comunidad*. 2006.
- B. Sicilia. *Derechos fundamentales y Constitución Europea*. 2006.
- J. Zarauz. *Incidencia del padrón municipal en el ejercicio de los derechos de las personas extranjeras en situación irregular*. 2007.
- I. Mujika. *Visibilidad y participación social de las mujeres lesbianas en Euskadi*. 2007.

**Colección Derechos humanos «Francisco de Vitoria»**  
*Foros de reflexión y participación*

- *La convivencia y los conflictos en el ámbito escolar*. 2007.
- *Adolescentes y jóvenes lesbianas, gays, transexuales y bisexuales: dificultades y rechazos en su desarrollo personal, en sus relaciones y en su socialización*. 2008.



### Jardunaldiak

- *Eskubide sozialen egungo egoera*. 2008.
- *Politika publikoen erronkak demokrazia aurreratu batean*. 2009.

### «Juan San Martín» Giza eskubideen bilduma (bekadunen lanak)

- J. M. Septién. *Mugarik gabeko eskola. Ikasle etorkinen irakaskuntza Araban*. 2006.
- A. Bacigalupe, U. Martín. *Osasun arloko gizarte desberdintasunak EAEko biztanleen artean*. 2007.
- J. L. Fuentes, T. L. Vicente. *Biztanleria magrebtarra Euskal Autonomia Erkidegoan. Egoera eta itxaropenak*. 2007.
- F. J. Leturia, N. Etxaniz. *Adinekoen eskubideak eta tratu desgokiarren prebentzioa*. 2009.
- I. Orbegozo, A. I. Pérez, L. Pego. *Gizabanakoari eskubideak etetea terrorismo kasuetan: arreta berezia atxiloaldi inkomunikatuari*. 2009.
- A. Gozalo, E. Jiménez, L. Vozmediano. *Adingabeak edo atzeritarrak? Esku hartzeko politiken azterketa, lagundu gabeko adingabe atzeritarren gainekoa*. 2010.
- M. Arnoso, M. Mazkieran, A. Arnoso, S. Luciani, A. Villalón, A. Otaegi. *Etorkinek zerbitzu eta prestazioetara duten sarbidea, Euskal Autonomia Erkidegoan*. 2011.

### Material didaktikoak

- G. Azkarate, L. Errasti, M. Mena. *Giza Eskubideen hezkuntzari buruzko baliabideak* (Bigarren Hezkuntza). 2000.
- Zenbait egile (IPE). *Gure eskubideak* (Lehen Hezkuntza). 2001.
- E. Acero, I. Mier. *Giza eskubideak jokoan* (Bigarren Hezkuntza). 2001.
- Mugarik Gabe. *Sortuz / Generando* CDa. 2004.
- Ikasleen lanak. *Gure eskubideak / Nuestros derechos*. 2004.
- ZiberBullying-a. *Teknologia berrien bidezko jazarpena prebentzeko material didaktikoa*. 2008.
- Leihoak. *Abentura ERREALA Mundu BIRTUAL-LEAN. Gozatu Internetez... Sarean erori gabe*. 2008.

### «Giza eskubideei buruzko jardunaldiak» bilduma

- *El derecho a la no discriminación por motivo de raza*. 1997.
- *Vigencia y futuro de la Declaración Universal de los Derechos Humanos en su 50 aniversario*. 1998.

### Jornadas

- *La actualidad de los derechos sociales*. 2008.
- *Los retos de las políticas públicas en una democracia avanzada*. 2009.

### Colección Derechos humanos «Juan San Martín» (trabajos becados)

- J. M. Septién. *Una escuela sin fronteras. La enseñanza del alumnado inmigrante en Álava*. 2006.
- A. Bacigalupe, U. Martín. *Desigualdades sociales en la salud de la población de la CAPV*. 2007.
- J. L. Fuentes, T. L. Vicente. *La población magrebí en el País Vasco. Situación y expectativas*. 2007.
- F. J. Leturia, N. Etxaniz. *Los derechos de las personas mayores y la prevención del maltrato*. 2009.
- I. Orbegozo, A. I. Pérez, L. Pego. *La suspensión individual de derechos en supuestos de terrorismo: especial consideración de la detención incomunicada*. 2009.
- A. Gozalo, E. Jiménez, L. Vozmediano. *¿Menores o extranjeros? Análisis de las políticas de intervención sobre menores extranjeros no acompañados*. 2010.
- M. Arnoso, M. Mazkieran, A. Arnoso, S. Luciani, A. Villalón, A. Otaegi. *Acceso de la población inmigrante en la Comunidad Autónoma Vasca a los servicios y prestaciones*. 2011.

### Materiales didácticos

- G. Azkarate, L. Errasti, M. Mena. *Materiales para la educación en Derechos Humanos* (E. Secundaria). 2000.
- Varias autoras (IPE). *Nuestros derechos* (E. Primaria). 2001.
- E. Acero, I. Mier. *Los derechos humanos en juego* (E. Secundaria). 2001.
- Mugarik Gabe. *CD Sortuz / Generando*. 2004.
- Trabajos de alumnos. *Gure eskubideak / Nuestros derechos*. 2004.
- *CiberBullying. Material didáctico para la prevención del acoso por medio de las nuevas tecnologías*. 2008.
- *Ventanas. Una Aventura REAL en un Mundo VIRTUAL. Disfrutar de Internet... sin caer en la Red*. 2008.

### Colección «Jornadas sobre derechos humanos»

- *El derecho a la no discriminación por motivo de raza*. 1997.
- *Vigencia y futuro de la Declaración Universal de los Derechos Humanos en su 50 aniversario*. 1998.

- *Los derechos no caducan con la edad: el año internacional de las personas mayores.* 1999.
- *Una cultura de paz: cimiento para los derechos humanos.* 2000.
- *Responsabilidad penal de los menores: una respuesta desde los derechos humanos.* 2001.
- *Derechos humanos y nuevas tecnologías.* 2002.
- *La prevención y erradicación de la tortura y malos tratos en los sistemas democráticos.* 2003.
- *El trabajo en el siglo XXI: perspectivas de futuro.* 2004.
- *Familia berriak eta berdintasun printzipioa: eztabaida irekia.* 2005.
- *Arartekoa: XXI. menderako Ombudsmana.* 2006.
- *Herritarrek ingurumenean edo gizartean eragina duten azpiegiturei buruzko erabakietan parte hartzea. Hausnartzeko eta herritarrek parte hartzeko IV. Foroa: Herritarren partaidetza: fikzioa ala errealitatea? 2007.*
- *Osasun mentala eta pertsonen eskubideak.* 2008.
- *Haurrak babesteko sistemak eta horien erronkak.* 2009.
- *Lana, familia eta norberaren bizitza bateragarri egiten laguntzeko politika publikoak berriz aztertzeko bidean.* 2010.
- *Gaixotasun arraroak: arreta publikoa behar duen errealitate baten argi-itzalak.* 2011.
- *Los derechos no caducan con la edad: el año internacional de las personas mayores.* 1999.
- *Una cultura de paz: cimiento para los derechos humanos.* 2000.
- *Responsabilidad penal de los menores: una respuesta desde los derechos humanos.* 2001.
- *Derechos humanos y nuevas tecnologías.* 2002.
- *La prevención y erradicación de la tortura y malos tratos en los sistemas democráticos.* 2003.
- *El trabajo en el siglo XXI: perspectivas de futuro.* 2004.
- *Nuevas familias y principio de igualdad: un debate abierto.* 2005.
- *El Ararteko: un Ombudsman para el siglo XXI.* 2006.
- *La participación ciudadana en las decisiones sobre infraestructuras de incidencia ambiental o con impacto social. IV Foro de reflexión y participación ciudadana: La participación ciudadana: ¿ficción o realidad? 2007.*
- *Salud mental y derechos de las personas.* 2008.
- *Los sistemas de protección de la infancia y sus retos.* 2009.
- *Hacia una revisión de las políticas públicas de apoyo a la conciliación de la vida laboral, familiar y personal.* 2010.
- *Las enfermedades raras: luces y sombras de una realidad que precisa de atención pública.* 2011.

ISBN: 978-84-89776-52-4



9 788489 776524

**ararteko**

Herriaren Defendatzailea  
*Defensoría del Pueblo*

[www.ararteko.net](http://www.ararteko.net)