

## CURSOS DE VERANO DE LA UPV/EHU EN SAN SEBASTIAN

### LAS ENFERMEDADES RARAS: LUCES Y SOMBRAS DE UN PROBLEMA PRECISADO DE ATENCIÓN PÚBLICA

#### *INTERVENCIÓN DEL ARARTEKO IÑIGO LAMARCA*

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 éste 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 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 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, diagnóstico 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 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 éstas; 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.
- 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.

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 Grupo Nacionalistas Vascos 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 compareció 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, 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.
- 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.

### 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 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 leucodistrofia 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 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 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 inigualable 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.

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.

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.