



SANSÓN

SOMOS MÁS
CARMEN ESPINÓS

Bióloga, Profesora del Departamento de Genética, Universitat de València
Investigadora, Unidad Mixta CIPF - INCLIVA



Enfermedades Raras: ¿Alguien nos oye?



El movimiento asociativo posibilita el intercambio de información y experiencias aunando bajo un mismo paraguas a personas con un objetivo idéntico. En el colectivo de las enfermedades raras (EERR) es esencial. Las asociaciones de pacientes consiguen que las personas que padecen una misma patología compartan vivencias y trabajen para conseguir mejoras en su atención médica, y aproximan su realidad al resto de la ciudadanía incluyendo, nuestra administración. ¿Por qué surge esta necesidad de asociarse?

En la Comunidad Europea, las EERR se definen con una prevalencia inferior a 5 casos por cada 10.000 personas. Esto significa que aproximadamente en Europa hay 30 millones, en España 3 millones y en la Comunitat Valenciana 300.000 personas que padecen una enfermedad rara. La mayoría se enfrentan al reto de vivir con un trastorno poco conocido y para el que hay pocos recursos médicos.

La práctica totalidad de EERR son genéticas y, por tanto, hereditarias. En la base de datos OMIM («Online Mendelian Inheritance in Men»), un catálogo de genes humanos y enfermedades monogénicas, se recogen actualmente 6.545 fenotipos clínicos distintos. Es decir, más de seis mil deficiencias causadas por un gen defectuoso que porta una o más mutaciones deletéreas. Cada día se describen nuevos casos y es imposible estimar cuál podría ser el número real de EERR.

El número de pacientes de cada una de estas entidades clínicas es muy bajo. Por ej. la enfermedad de Wilson tiene una prevalencia de 1/30.000 habitantes con una frecuencia de portadores/as de 1/90. Siendo una enfermedad rara, es relativamente frecuente. Sin embargo, lo más habitual es que las prevalencias

de las EERR sean mucho más bajas. Así, la ataxia de Friedreich y el síndrome de Hutchinson-Gilford (progeria) cursan con una prevalencia de 1-9/100.000 individuos y menor de 1/1.000.000, respectivamente.

La empresa farmacéutica no está interesada en la producción de fármacos dirigidos a EERR; no es rentable. Pero, las EERR están causadas por el mal funcionamiento de un único gen y consecuentemente, lograr una terapia racional debiera ser más sencillo. Se estima que sólo el 5% de las EERR cuentan con un tratamiento específico. Se han desarrollado iniciativas para la búsqueda de soluciones basadas en edición genómica cuyo fin es corregir el defecto genético. En pacientes con anemia de Fanconi, la autotransfusión de células madre hematopoyéticas con la mutación genética corregida facilita el aumento progresivo de las células sin mutación en un número notable de casos. La terapia génica es una aproximación prometedora para los/as pacientes con EERR, si bien conlleva un alto coste económico.

Los medicamentos huérfanos son aquéllos que tratan trastornos tan poco frecuentes que los fabricantes no están dispuestos a su comercialización en las condiciones habituales del mercado. El proceso de investigación para el desarrollo de un fármaco exige tiempo y dinero, y en general, esta inversión para una enfermedad minoritaria no suele ser recuperable. Sin embargo, es imprescindible financiar la investigación que conduzca al desarrollo de tratamientos porque el derecho a la salud es un principio fundamental que debiera ser garantizado a

toda la ciudadanía, independientemente de la frecuencia de la patología que sufran.

Las asociaciones de pacientes realizan un trabajo extraordinario para visibilizar las EERR. Su labor de sensibilización a nivel social y político es fundamental. Cada vez sabemos más sobre la realidad médica y social de las EERR, lo que favorece que se destinen más recursos a la investigación de éstas y a la mejora de la atención médica, y con ello, repercuta favorablemente en la calidad de vida de las personas afectadas y sus familiares.

Igualmente, investigadores/as impulsan jornadas de concienciación y de acercamiento de los estudios científicos a la ciudadanía. Sólo logrando la complicidad de todos y todas conseguiremos normalizar socialmente las EERR para alcanzar cierta equidad con las dolencias comunes como el cáncer o la diabetes. Éstas suelen celebrarse en centros de investigación, campus universitarios y hospitales, alrededor del 29 de febrero (o en su defecto el 28), día internacional de las EERR.

En la IX Edición de la Jornada Nacional de Investigadoras en Enfermedades Raras que tuvo lugar el 10 de febrero en el Centro de Investigación Príncipe Felipe de Valencia, en el turno de preguntas, una mujer de entre el público comentó, que quienes estábamos allí, ya sabíamos de la realidad de las EERR y sus necesidades y dificultades, pero que este mensaje tenía que llegar a la clase política. La realidad es que, en ese momento, no había nadie de nuestra administración en la sala. Seguiremos insistiendo.

Solo con la complicidad de todas y todos lograremos normalizar la realidad social de las enfermedades raras

ESPADAS
FERRAN BELDA

Badenas y el pirata calpino

Meses antes que Milei, grabó un vídeo con un martillo neumático



Vox ha dejado a su portavoz en el Ayuntamiento de Valencia en el limbo, la alcaldesa ha aprovechado la ocasión para quitárselo de encima y la oposición lo ha machacado porque está para eso. Pero yo pediría a mis colegas, si no es mucho pedir, que no se ensañen con él, en la medida de lo posible, toda vez que JM Badenas es un personaje fuera de lo común. Un hombre sin par. Él y el pirata informático calpino que se infiltró semanas atrás en los servidores de la OTAN y del Ejército de los EE.UU. son los únicos valencianos que han logrado hacer algo realmente extraordinario en el último lustro. El primer político de ambos hemisferios en servirse de un instrumento contundente para expresar cuál era su programa de gobierno fue Badenas, no Milei. La caña propagandística en la que el candidato municipal de Vox aparecía con un martillo neumático en mitad de Antic Regne se publicó el 13-04-2023, cinco meses antes de que Milei blandiera una motosierra en un mitin celebrado el 12-09-2023. Que el video de Vox no diera luego la vuelta al mundo, como la dio varias veces la escena en que Milei le regala una motosierra a Musk, ya no fue culpa suya. El mérito de introducir simbólicamente herramientas de destrucción en la política no se le puede regatear. Máxime cuando no es el único techo que ha roto Badenas en su corta carrera pública. Nunca antes ni después de las revueltas estudiantiles de los años 70 se había oído a un partidario del palo y tente tieso prescribir la fornicación. Y él lo hizo con toda naturalidad. Animó a los asistentes a una de sus charlas a copular como conejos. Pero no para crecer y multiplicarse, como marca imperativamente Dios en el Génesis; ni para evitar diluirse como pueblo, como propugnaba otro nacionalista, Pujol—tarea que ahora desempeñarán los Mossos—, sino por puro placer. Por lo mismo que se recomendaba a sus prosélitos la secta que operaba en un chalet de la Pobla Tornesa antes de ser desarticulada. Badenas ha sido tan avanzado a los de su especie que habría que remontarse al, según el profesor Virgilio Tortosa, protofascista, seudofascista, filofascista o pionero del fascismo JM^o Albiñana para encontrar a otro político valenciano tan innovador. No sería justo, por tanto, que se le perdonase que ejerciera de punta de lanza consistorial de uno de los despachos que aspiran a quedarse con el Valencia CF de baratillo y, sin embargo, se le sacrificase por un quitame allá una adjudicación cuestionable y un intento no menos rompedor de dotarse de una red de espionaje municipal. Bastante castigo tiene con saber que sus aportaciones no no figurarán jamás en la 'Historia de las ideas políticas' de Touchard.