La lucha invisible de las familias y personas con enfermedades raras

28/02/2021

Sebastián Arenas, diagnosticado con síndrome de X frágil, y su madre Lumi Martínez.

Entre Elda y Petrer hay **más de 3.000 personas con enfermedades raras o patologías sin diagnóstico**, es decir, que afectan a un número pequeño de ciudadanos. Son **poco visibles y apenas se invierte en su investigación para conseguir tratamientos y mayor calidad de vida para quienes las padecen**. No son enfermedades rentables, **existen 6.172 enfermedades poco frecuentes y solo el 20% tienen tratamiento,** el resto siguen esperando. **La mejor forma de conseguir que haya interés por su investigación es a través de la visibilidad** y por eso, hoy, 28 de febrero, se celebra el **Día de las Enfermedades Raras** –en los años bisiestos se celebra el 29-.

El eldense Sebastián Arenas tiene 23 años y a los cinco fue diagnosticado con el **síndrome X frágil**, una discapacidad intelectual hereditaria en la que el gen que produce la proteína necesaria para el desarrollo cerebral tiene un defecto. Su madre, **Lumi Martínez**, llevaba luchando desde que Sebastián tenía dos años, "**sabía que pasaba algo, al principio me dijeron que era retraso madurativo**". Sebastián siguió acudiendo al colegio El Seráfico hasta que pasó al colegio de Educación Especial Miguel de Cervantes, en el que actualmente cursa su último año.

Hasta hace poco no existía tratamiento para él, ahora la doctora Yolanda de Diego está desarrollando un tratamiento en Málaga para los casos infantiles, pero **no está subvencionado por la Seguridad Social**, indica Martínez, quien lamenta que "**no se investiga ni invierte lo suficiente, cualquier enfermedad se debería investigar, mientras hay vida, hay esperanza**".

Martínez explica que **el diagnóstico no le sentó bien**, llevaba mucho tiempo esperando y **no se lo dijeron de las mejores formas**, por lo que se sintió hundida: "Es algo que no se llega a superar, porque siempre piensas, **'¿y mañana qué?'.** Ver que los jóvenes de su edad tienen otra vida duele, saber que **él no vivirá ciertas experiencias es difícil**. Él quiere sacarse el carnet de conducir, comprarse una moto, trabajar, casarse, y es complicado. Pero **Sebastián es muy feliz, y eso a nosotros nos alegra mucho, que esté contento es lo principal**".

Sebastián es muy sociable, va a clases de **guitarra,** ha hecho **natación, fútbol,** ha montado en **helicóptero,** en **globo aerostático,** ha nadado con **delfines,** sus padres le dan todo lo que pueden. La relación de esta madre e hijo es especial, con una conexión enorme, porque han vivido muchas cosas juntos y con solo mirarse se comprenden.

Martínez envía un mensaje claro a las **familias** que reciben un diagnóstico de enfermedad poco frecuente: "**Es importante no ponerse una venda en los ojos, hay que tener ánimo**, confiar en los profesionales. Es esencial no encerrarse en casa, los pequeños deben interactuar con los niños y niñas de su edad. **Es un golpe duro, pero hay que apoyarse en los padres que están en la misma situación y no desesperarse**, a la larga merece la pena. Aunque te den dos bofetadas, hay que seguir, no rendirse". La madre de Sebastián continúa: "**Hay veces que subes un escalón para bajar dos, es una lucha constante, pero hay que aprender a vivir con la discapacidad,** cambiar el pensamiento de vida no es fácil, pero se consiguen nuevas metas".

La inclusión ha mejorado en los últimos años, Lumi Martínez ha sido testigo: "**El colegio Miguel de Cervantes no participaba en ninguna actividad como el resto de centros educativos,** ahora ya sí, además, en la sociedad hay mucha inclusión". Lo cierto es que el Miguel de Cervantes está dividido en dos centros, uno de ellos es antiguo -antes acogía el Emilio Castelar- y no está adaptado, "**por no tener, no cuenta ni con salida de emergencias,** no sé si esperan que en caso de incendios tiremos a nuestros hijos por la ventana", lamenta.

Sebastián estudia en el colegio de educación especial Miguel de Cervantes, que cuenta entre sus **120 estudiantes** con algunos casos de enfermedades raras como el síndrome X frágil, el síndrome de Turner, la esclerosis tuberosa o el síndrome 5p, entre otros. Su jefa de estudios, **Ana Penalva**, señala que "**la inclusión se intenta mantener, de hecho los pequeños acuden a los centros educativos ordinarios el máximo tiempo posible,** entonces pasan a este colegio, donde hay especialistas".

Penalva lamenta que "**en España no es que haya mucha cultura de invertir en investigación**, las farmacéuticas son un negocio, si les va a costar mucho y no les saldrá rentable, no quieren investigar", es duro pero es así. Además explica que "**algunas enfermedades poco frecuentes se tratan con fármacos de otras patologías, eso es negativo**".

Sebastián acaba este año su etapa en el colegio Miguel de Cervantes, ahora sus padres tendrán que decidir sus opciones. Una de las posibilidades es el centro de día **Sense Barreres**, en Petrer, asociación que este año cumple 25 años y que desde hace unos años incluye las enfermedades raras.

Su presidente, **Mauro Rosati**, es a su vez vocal de la Federación en Enfermedades Raras de España, **FEDER,** entidad que aglutina **385 asociaciones de todo el país y que busca conseguir fondos para la investigación** "tan necesaria, FEDER **intenta dar voz a las más de tres millones de personas con patologías poco frecuentes o sin diagnóstico del país.** FEDER busca dar visibilidad a esta patologias, demostrar que la unión hace la fuerza, hacer entender que la sociedad debe volcarse, pues puede pasar en cualquier familia".

Hasta hace pocos años "el 50% de las personas diagnosticadas con enfermedades poco frecuentes debían mudarse de comunidad para poder recibir tratamiento, esa cifra se ha reducido hasta un 30%", señala Rosati.

Rosati explica que "**la COVID ha puesto encima de la mesa cómo la investigación y la inversión frente a las enfermedades es esencial,** también ha hecho sentir a las sociedad de la misma forma en la que se sienten cada día las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias, **esa incertidumbre de no saber qué pasará al día siguiente**". En la actualidad hay diez fármacos para enfermedades raras y la Seguridad Social solo financia cuatro.

Las familias que acaban de recibir el diagnóstico encontrarán en **Sense Barreres "a personas que hablan su idioma, atendemos a familias que necesitan ayuda, que se sienten perdidas, les damos nuevas herramientas y apoyo**".

Este año el coronavirus ha provocado que **se paralicen muchos tratamientos y diagnósticos,** lo que es muy negativo para los pacientes con alguna discapacidad o enfermedad poco frecuente. También ha impedido que la sociedad pueda celebrar el Día de las Enfermedades Raras, en Petrer Sense Barreres lleva más de una década visibilizando este día con una carrera solidaria, que este año se ha transformado en virtual. Lo importante es seguir contando con el apoyo de la población para poder continuar **invirtiendo en proyectos de investigación y llegar donde no lo hace la investigación pública.**

https://www.youtube.com/watch?v=jbjDLH6UM5M&feature=youtu