



ENFERMEDADES RARAS E INSULARIDAD. RESPUESTAS SOCIALES

RARE DISEASES AND INSULARITY. SOCIAL RESPONSES

Juan Manuel Velázquez Díaz*

Cómo citar este artículo/Citation: Velázquez Díaz, J.M. (2021). Enfermedades raras e insularidad. Respuestas sociales. *XXIV Coloquio de Historia Canario-Americana (2020)*, XXIV-078. <http://coloquioscanariasamerica.casadecolon.com/index.php/CHCA/article/view/10692>

Resumen: Los objetivos de esta investigación son conocer cómo se ha ido construyendo la categoría «enfermedades raras» en el ámbito geográfico insular de Canarias con mayores obstáculos potenciales para dar respuesta al problema, Considerando a las enfermedades minoritarias como un problema en ascenso desde finales del siglo XX, con importantes implicaciones para el actual modelo sociosanitario.

Palabras clave: Medicamentos huérfanos, enfermedad desconocida, familias, orphanet, y prensa.

Abstract: Rare diseases have been a growing problem since the end of the 20th century with important implications for the current social health model. Its significance is evidenced by the priority implementation of specific health policies. These changes have been promoted by patients and relatives who claimed their rights. The objectives of this research are to find out how the category «rare diseases» has been built in the island geographical area of the Canary Islands with greater potential obstacles to responding to the problem.

Keywords: Orphan drugs, rare diseases, family, orphanet, media.

Durante el siglo XX la mayor parte de las enfermedades se consideraron raras, no tanto por su frecuencia sino por el desconocimiento de su etiología. En la actualidad, el término «enfermedad rara» se ha reducido y definido gracias a las minuciosas investigaciones que se han ido llevando con el mayor conocimiento de los padecimientos humanos.

Se consultan a investigadores y expertos sobre la materia. También se hará un recorrido dentro de las principales asociaciones europeas y nacionales españolas con el objetivo de comprender mejor su desarrollo, y analizar cómo se produjo ese cambio -y cuándo- en la prensa canaria.¹

DEFINICIÓN DE ENFERMEDAD RARA

Para la *EC Regulation on Orphan Medical Products*,² una enfermedad es rara cuando esta afecta a menos de 1 por cada 2.000 ciudadanos (según los datos de EURORDIS). Éstas, en la actualidad, afectan entre un 3,5% y un 5,9% de la población mundial,³ es decir, aproximadamente

* Departamento de Ciencias Biomédicas y del Diagnóstico. Universidad de Salamanca. C/ Alfonso X el Sabio, s/n. 37007. Salamanca. España. Correo electrónico: juanma_velazquez@usal.es

1 SÁNCHEZ-VALVERDE y GARCÍA FUENTES (2008), p.6.

2 Reglamento de la Unión Europea (CE) nº 141/2000 (the orphan regulation).

3 La Federación de Enfermedades Raras considera que la población afectada por alguna enfermedad rara está entre el 6%-8% de la población mundial.



300 millones.⁴ Para poder darle este apelativo, se deben considerar los siguientes criterios establecidos:

- 1) Escaso conocimiento etiológico.
- 2) Cronicidad.
- 3) Importante carga de enfermedad.
- 4) Falta de tratamiento curativo.
- 5) Baja accesibilidad al tratamiento.
- 6) Limitación de la calidad de vida.⁵

Actualmente no existe un número declarado de enfermedades raras, pero el listado más exhaustivo que se conoce son las facilitadas por la National Organization for Rare Diseases (NORD), Orphanet y por la Oficina de Enfermedades Raras de los NIH (National Institutes of Health), que recogen y estipulan que hay entre 3.000 y 6.000. Afectan, mayoritariamente, a los pacientes tanto en sus capacidades físicas como a sus habilidades mentales, y son, en su mayor parte, crónicas y degenerativas, de hecho, más del 60% son graves y altamente discapacitante y se caracterizan por:

- a) El origen genético en un 80% de los casos.
- b) El comienzo precoz (dos de cada tres pacientes tienen menos de dos años).
- c) Los dolores crónicos (que afectan a uno de cada cinco enfermos).
- d) El desarrollo de déficit sensorial e intelectual (en la mitad de los casos, lo que repercute directamente en la autonomía personal), lo que conlleva a que el diagnóstico sea de vital importancia, ya que a las enfermedades raras se les pueden atribuir el 35% de las muertes antes de un año; el 10% entre 1 y 5 años y el 12% entre los 5 y 15 años.⁶

Los principales problemas de quienes padezcan una enfermedad rara son: el difícil acceso al diagnóstico correcto, ya que el periodo de tiempo que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas y el resultado del análisis clínico supone un alto riesgo para la salud del paciente. También durante ese tiempo se dan resultados erróneos que conducen a un tratamiento que perjudica gravemente en la estabilidad emocional y sanitaria de la persona. La información de la que se dispone sobre una enfermedad concreta es escasa, principalmente, porque se desconoce qué patología puede tener, cómo y dónde puede obtener ayuda tanto el afectado como el entorno familiar, e incluso la falta de profesionales -cualificados y especializados en enfermedades raras- hace que sea un problema determinante y esto origina dificultades para desarrollar las herramientas terapéuticas necesarias.⁷

4 En España, el número de afectados es menor de 5 por cada 10.000 habitantes. En FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS (2003). «*Preguntas frecuentes sobre ER*». Recuperado de <https://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/preguntas-frecuentes>. [Consulta realizada el 24-09-2020] y EURORDIS RARE DISEASES EUROPE. (1999). «*¿Qué es una enfermedad rara?*». Recuperado de <https://www.eurordis.org/es/content/%C2%BFque-es-una-enfermedad-rara>. [Última consulta el 24-09-2020].

5 PUENTE FERRERAS; BARAHONA-GOMARIZ y FERNÁNDEZ LOZANO (2011), p.12.

6 ZURRIAGA y otros (2006), p.250.

7 CARRIÓN TUDELA; GARCÍA HERRERA; BAÑÓN HERNÁNDEZ y PASTOR SELLER (2015).

MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

«Los medicamentos huérfanos son aquellos fármacos destinados al tratamiento de baja prevalencia». La investigación y el desarrollo de estas nuevas terapias para el conjunto heterogéneo de patologías poco conocidas presentan una serie de dificultades que son reconocidas por la comunidad científica, que entre ellas está:

- El número reducido de afectados que compromete el retorno económico de la inversión realizada por parte de la industria farmacéutica.
- El desarrollo de un fármaco puede llegar a costar unos 750 millones de euros, que se deben recuperar con las ventas posteriores.
- El progreso de la medicina y científico ha ido poniendo en manifiesto que existían enfermedades que nunca habían tenido tratamiento, precisamente por ser raras y desconocidas.

Factores como la baja prevalencia de la enfermedad, la dificultad de obtener un diagnóstico clínico y genético, la ausencia de registros de pacientes, el limitado número de expertos clínicos en cada uno de las enfermedades, la dispersión geográfica de los enfermos, el desconocimiento de la historia natural de la enfermedad y la escasez de estudios epidemiológicos o la ausencia de biomarcadores, y variables clínicas validadas, suponen una barrera en la investigación de estas condiciones médicas que complica que existan nuevos remedios terapéuticos.⁸

La definición de medicamento huérfano nació en Estados Unidos en 1983 con la *Orphan Drugs Act*,⁹ tras reconocer las autoridades sanitarias la necesidad de promover una legislación específica para intentar incentivar el desarrollo de medicamentos dirigidos, concretamente, al tratamiento de las enfermedades raras. No sería hasta el año 1999 cuando la Agencia Europea del Medicamento (EMA), a través de su Comité de Productos Medicinales Huérfanos (COMP), el programa de designación de medicamentos huérfanos, con el objetivo de alentar a las compañías farmacéuticas a investigar, desarrollar y poner en el mercado tratamientos para enfermedades raras.¹⁰

Los criterios para que un medicamento sea designado huérfano son:

1. El medicamento debe tratar, prevenir o diagnosticar una enfermedad que es potencialmente mortal o crónicamente debilitante, o es improbable que el medicamento genere retornos suficientes para justificar la inversión necesaria para su desarrollo.
2. La enfermedad no debe afectar a más de 5 de cada 10.000 personas en toda la Unión Europea.
3. No existe ningún método satisfactorio de diagnóstico, prevención o tratamiento o si tal método ya existe, el medicamento debe conllevar un beneficio adicional significativo para aquellos afectados por la condición.

PORTAL DIGITAL JABLE

En pleno siglo XXI, uno de los avances más destacados es la digitalización de los archivos. Para el investigador esto implica unas ventajas que no se tenían en tiempos presentes y es el acceso a la documentación desde cualquier punto del mundo. El no tener que acudir a la sede principal (estatal, regional o municipal) en buscar cualquier tipo de información (archivos,

8 FONANET SACRISTÁN y TORRENT-FARNELL (2018), pp.1-2. Y FERRER SALVANS (2011), p.15.

9 Ley de Medicamentos Huérfanos de 1983.

10 PALAU (2020), pp.77-78.

prensa, documentación, etc.), ha implicado un cambio en la forma de realizar cualquier estudio de investigación, al menos desde el punto de vista del historiador.

JABLE es un portal digital, que fue creado en el año 2008 por la Biblioteca Institucional de la Universidad de Las Palmas de Gran Canaria con el objetivo de ofrecer a la comunidad universitaria y a la sociedad canaria el acceso digital de prensa, y otras publicaciones seriadas de información general o legal. Este portal recoge las digitalizaciones de prensa vivas realizadas de forma coordinada y cooperativa entre las instituciones y entidades canarias, públicas y privadas, realizadas desde el año 1996 hasta la actualidad.

Ya por iniciativa propia de la Biblioteca Universitaria, el corpus completo que se ha ido recuperando de destacados medios como Canarias 7, Diario de Las Palmas, La Provincia, El Eco de Canaria, entre otras, deja claro de la dimensión de la que dispone este, sobre todo de prensa histórica impresa desde el año 1808, en su mayoría producida en Canarias o sobre el archipiélago.

El portal digital de JABLE está considerado como uno de los mayores portales digitales de publicaciones de prensa de toda España y del mundo hispánico, incorporando en la actualidad (recogiendo la última actualización del pasado mes de julio de 2020), más de siete millones de páginas repartidas en más de 230.000 ejemplares.

Una de las ventajas con las que cuenta el portal es que la información está disponible con una simple búsqueda desde cualquier medio, por ejemplo, desde el ordenador los resultados que uno pueda necesitar se mostrarán en cuestión de segundos, pudiendo visualizar, guardar e incluso imprimir el documento para cualquier necesidad del investigador.¹¹

EVOLUCIÓN DEL CONCEPTO ENFERMEDADES «RARAS» EN LA PRENSA CANARIA

El empleo de medicina de «enfermedades raras», su uso reciente y sistemático, tiene apenas 40 años, es novedoso. Se acuñó en el año 1978 para referirse a las enfermedades metabólicas hereditarias, ya que todas ellas son de baja prevalencia, es decir, poco frecuentes dentro de la definición de enfermedad, pero en su conjunto es amplio con problemas compartidos y, como tal, en aquel momento, ya representaba un problema de salud pública importante que no tenía fácil reconocimiento médico y social.¹²

Denominar estas enfermedades como raras tiene su origen en una publicación científica de la revista norteamericana *Pediatrics*, en la que se usó el término de «rare diseases».

La Unión Europea (UE) establece que un trastorno o condición de salud se puede etiquetar como enfermedad rara si el número de personas afectadas es menor de 1 sobre 2.000, en términos epidemiológicos tiene una prevalencia, como ya se ha mencionado, de menos de 5 afectados por 10.000 habitantes. En Estados Unidos, la *Rare Diseases Act* de 2002 afirmó que las enfermedades raras afectan a poblaciones relativamente pequeñas de pacientes, específicamente

¹¹ A pesar de las ventajas de las que dispone el portal, la principal dificultad que genera son las restricciones de acceso, que son las siguientes: solamente pueden entrar en el portal digital los usuarios, estudiantes o exestudiantes de la Universidad de Las Palmas de Gran Canaria, si un investigador externo necesita una información completa de un periodo concreto, no tendría la posibilidad de acceder a la fuente de manera libre, ya que «son publicaciones que aún no se encuentran en dominio público por no haber transcurrido aún el tiempo necesario desde su aparición, o bien que la Biblioteca Universitaria no tiene permiso de los propietarios de los derechos legales correspondientes para poner dichas publicaciones en acceso abierto». Recuperado de <https://jable.ulpgc.es/acercade>. Archivo de prensa digital de la ULPGC.

¹² PALAU (2020), p.13.

a menos de 200.000 personas en el país.¹³

Lo que se hace con esta búsqueda en la prensa local de Canarias es analizar cómo evoluciona el término de enfermedad rara en la región. En un principio se ve que la palabra se utiliza para describir ciertas patologías comunes, aunque se desconocen los efectos que estos provocan en el sistema inmunológico del afectado. No será hasta la década de los ochenta y de los noventa del pasado siglo XX cuando se den casos, a nivel nacional y regional, de pacientes que padecen algunas de estas etiologías de baja prevalencia y es cuando se observa un cambio en el contenido en la sección de noticias.

El Diario de Las Palmas es uno de los medios de comunicación que se han consultado y analizado. Se está ante uno de los primeros periódicos en el aparece la palabra «enfermedad rara» (o similar a ella), este data el día 2 de julio de 1956, en el que se describe: «Una enfermedad desconocida que ataca principalmente a niños produciéndoles la muerte [...] se trata de una enfermedad parecida a la encefalitis [...]».¹⁴ La patología de «encefalitis» es un grupo de enfermedades que afecta al sistema neurológico pudiendo llegar a provocar una inflamación cerebral.¹⁵

Otra referencia del mismo diario y año tiene fecha del 9 octubre. Es una crítica hacia el sistema sanitario estadounidense, aunque con una mención muy interesante sobre enfermedades cuyo diagnóstico es difícil para los propios profesionales médicos, donde se menciona la inestabilidad económica que puede generar en el paciente:

[...] sabemos que una apendicitis, una perforación de estómago, una extirpación de cornetes, cuestan un ojo y la niña del otro [...] Pero si en lugar de padecer una enfermedades vulgares [comunes] que están al alcance de cualquiera usted les presenta a los médicos una cosa rara, algo que no hayas visto nunca, un caso patológico del cual se puedan sacar enseñanzas o simplemente que pueda constituir noticia periodística, entonces la enfermedad puede ser una mina [...].¹⁶

Los primeros cambios en la sección de noticias se produjeron el 13 de enero de 1965, en esta fecha aparece el nombre de la patología que aparece en el Diario de Las Palmas es el de phenylketonuria (enfermedad de baja prevalencia en la actualidad), que «es el error congénito más frecuente del metabolismo de aminoácidos y se caracteriza por una discapacidad mental entre leve y grave en los pacientes no tratados», y cuyo contenido informa:

[...] La pequeña padece según el diagnóstico del puericultor de Sevilla Dr. Martín Niclos «Phenylketonuria», una enfermedad cerebral que no sólo amenaza con su vida sino que la

13 PALAU (2020), p.15.

14 «Enfermedad desconocida. Ataca a los niños como una encefalitis» (2 de julio de 1956). *Diario de Las Palmas*, p.2. Documentación obtenida de JABLE. Archivo de prensa digital de la ULPGC.

15 Recuperado de [https://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=12873&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Encefalitis&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad\(es\)/grupo%20de%20enfermedades=Encefalitis&title=Encefalitis&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=12873&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Encefalitis&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=Encefalitis&title=Encefalitis&search=Disease_Search_Simple) [Consulta realizada el 29-10-2020].

16 CARABIAS (9 de octubre de 1956) «Una enfermedad rara es una mina de oro en U.S.A.». *Diario de Las Palmas*, p.3. Documentación obtenida de JABLE. Archivo de prensa digital de la ULPGC. En este artículo, más que definir el concepto de enfermedad rara, se habla del sistema sanitario estadounidense, en él se menciona que un tratamiento sobre una patología «poco conocida», o cuyo diagnóstico no es claro, el coste por utilizar el servicio médico en Norteamérica es muy elevado, y que no todos los pacientes están dispuestos a costearlo; muchos de estos pacientes, si se consulta todo el artículo, acuden al servicio público y, aun así, los precios son prohibitivos para las clases menos favorecidas.

tiene postrada en un estado de tal idiotez que no conoce ni tan siquiera a su madre. [...] la única medicina que puede salvarla se llama «Cymogran» fabricada por laboratorios Merk de Alemania. Pero el precio de este tratamiento que ha de ser suministrado a la enfermita por espacio de dos años se eleva a la cantidad de 45.500 pesetas.¹⁷

No será hasta principios de la década de los ochenta del siglo XX cuando aparezca por primera vez el concepto de enfermedad rara como término propuesto por las organizaciones internacionales de pacientes mencionadas. Se puede leer lo siguiente:

Doctores de la Residencia Sanitaria de Murcia, junto con especialistas estadounidenses, estudian actualmente uno de los cuatro casos de la enfermedad conocida como «síndrome de Lesch-Nyhan», que ha afectado a un niño de Cartagena. Las causas que la provocan son desconocidas, aunque se sabe que aparece siempre en niños varones, y que una de sus manifestaciones más notables es la automutilación. El doctor norteamericano Nyhan que, en compañía de un estudiante apellidado Lesch, descubrió la enfermedad [...] Estos iniciaron el tratamiento, centrado en combatir el exceso de ácido úrico, causa la muerte. [...] El primer caso de esta enfermedad se registró en Estados Unidos hace cuatro años. Después se conoció el caso de un joven de 20 años, graduado universitario, en Alemania Federal. Un tercer afectado fue un joven valenciano, fallecido en 1979 y el cuarto es el caso de Cartagena.¹⁸

Esto ocasionó un incremento exponencial de referencias en la última década del milenio, porque se va viendo un interés por parte de los medios en sacar a la luz los casos, concretos, de pacientes que padecen algunas de estas enfermedades minoritarias. Están datadas entre el 30 de marzo de 1992 y el 24 de mayo de 1994. En la primera fecha se habla de un caso muy particular en las islas:

Desde hace casi tres años, una rara enfermedad se apoderó de Mónica [Guacimara Déniz Reyes], destruyéndole prácticamente toda la estructura ósea de la cadera. Fue necesario intervenirla dos veces, y en ambas nadie le daba la solución a sus problemas. Hora, gracias a la ayuda de los vecinos y familiares, que han realizado aportaciones económicas, y por medio de dos compañías aéreas, que han conseguido el billete hasta Hamburgo (Alemania), la niña va a ser tratada en una clínica particular especializada, sin costes para sus familiares.¹⁹

17 «La phenylketonuria, una enfermedad desconocida» (13 de enero de 1965). *La Provincia*, p.15. *Documentación obtenida de JABLE*. Archivo de prensa digital de la ULPGC; La prevalencia de esta enfermedad es de 5 entre 10.000 habitantes, la mayoría de los afectados se da en edad infantil. Recuperado de https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=611. [Consulta realizada el 29-10-2020].

18 «Un niño de Cartagena padece una enfermedad rarísima» (21 de noviembre de 1980), *Diario de Las Palmas*, p.10. *Documentación obtenida por JABLE*. Archivo de prensa digital de la ULPGC. El síndrome de Lesch-Nyhan «es la forma más grave del déficit de la hipoxantina-guanina-fosforribosil-transferasa (HPRT), un trastorno hereditario del metabolismo de las purinas asociado con una sobreproducción de ácido úrico (AU), discapacidad neurológica y problemas de conducta»; esta enfermedad provoca, según se puede leer en el artículo de prensa, parálisis cerebral infantil y movimientos de las articulaciones, hasta la fase de la mutilación. La prevalencia de esta patología es de 1-9 sobre 1.000.000 de personas. Se le considera como una etiología ultra-rara: Recuperado de [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=197&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Lesch-Nyhan&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad\(es\)/grupo%20de%20enfermedades=S-ndrome-de-Lesch-Nyhan&title=S%EDndrome%20de%20Lesch-Nyhan&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=197&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Lesch-Nyhan&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=S-ndrome-de-Lesch-Nyhan&title=S%EDndrome%20de%20Lesch-Nyhan&search=Disease_Search_Simple) [Consulta realizada el 29-10-2020].

19 PARDELAS (30 de marzo de 1992). «Una niña de 14 años, con la cadera destrozada, busca solución en Alemania», *Diario de Las Palmas*, p.22. *Documentación obtenida por JABLE*. Archivo de prensa digital de la ULPGC. La enfermedad que padece la niña, aunque no se mencione en el medio, es la «Enfermedad de Legg-Calvé-Perthes». Este síndrome es «Un trastorno poco frecuente caracterizado por necrosis avascular uni o bilateral (NAV) de la cabeza femoral en los niños.» La prevalencia de esta etiología puede variar, está estimado que afecta a

Así como el 24 de mayo de 1994 se organizó el Primer Congreso de Gastroenterología y Nutrición Pediátrica, celebrado en Gran Canaria. Aquí se expone y se explican los efectos de la fibrosis quística:

Entre las 35 comunicaciones que presentaron médicos especialistas de toda España en el Primer Congreso Gastroenterología y Nutrición Pediátrica que se celebró en el sur de Gran Canaria el pasado fin de semana, destacaron las referidas a esa rara enfermedad hereditaria que es la fibrosis quística. [...] La fibrosis quística, una enfermedad genética, se estima que afecta a una de cada dos mil personas. Sólo se hereda si el padre y la madre son portadores, pero no si sólo uno de ellos es portador. [...] Según el doctor Tormo, los síntomas de esta enfermedad se manifiestan al poco tiempo de nacer. La enfermedad está motivada por un gen anómalo que hace que las glándulas segreguen un moco excesivamente espeso que se atasca en los pulmones, hígado, páncreas, e intestino. «Estos enfermos tenían muy poca esperanza de vida; en la actualidad, si se hace un diagnóstico a tiempo -que no siempre es fácil- pueden vivir muchos años, 40, 50 o más. Todo depende del tratamiento que tengan y de cómo evolucione la enfermedad».²⁰

CONCLUSIONES

Las enfermedades minoritarias tienen un corto recorrido en todas las áreas. Desde el punto de vista de la historia de las ciencias, las enfermedades raras es uno de los temas menos estudiados hasta la fecha, se han hecho pequeños avances, artículos que mencionan problemas y retos de la medicina durante este siglo XXI, pero lo que se intenta aquí es comprender cómo ha evolucionado el término en una de las áreas más pequeñas de España; el análisis de la prensa regional de las Islas Canarias da una visión de cómo el concepto llega a afectar a la sociedad. Se sabe de primera mano que los primeros periódicos no son nada concluyentes y confusos, se está ante un término que es meramente informativo, y a medida que van pasando las décadas, bien porque se va conociendo mejor el área de la medicina o bien porque existen casos personales que necesitan el «apoyo» mediático para buscar ayuda económica, y eso va a generar que

1/250.000 en Hong Kong y 1/18.000 en el Reino Unido (coincide más esta prevalencia que afecte a los niños en las Islas Canarias por sus condiciones climatológicas y ubicación geográfica). La enfermedad afecta a niños de edades comprendidas entre los 2 y los 12 años, es más común en varones. Uno de los síntomas iniciales son la cojera (coincidiendo con la descripción del periódico), dolor en la cadera, muslo o rodilla y movilidad de cadera reducida. Recuperado de [https://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=841&Disease_Search_diseaseGroup=Perthes&Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad\(es\)/grupo%20de%20enfermedades=Enfermedad-de-Legg-Calve-Perthes&title=Enfermedad%20de%20Legg-Calv%E9-Perthes&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=841&Disease_Search_diseaseGroup=Perthes&Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=Enfermedad-de-Legg-Calve-Perthes&title=Enfermedad%20de%20Legg-Calv%E9-Perthes&search=Disease_Search_Simple) [Consulta realizada el 05-11/2020].

20 «La «rara» fibrosis quística podría evitarse al ser hereditaria» (24 de mayo de 1994), *Diario de Las Palmas*, p.22. Documentación obtenida por JABLE. Archivo de prensa digital de la ULPGC. Según el portal Orphanet, la fibrosis quística (FQ) «es un trastorno genético caracterizado por la producción de sudor con un alto contenido en sales y de secreciones mucosas con una viscosidad anormal.» Es uno de los trastornos más comunes entre los niños caucásicos. La enfermedad es mucho menos común en las poblaciones asiáticas y africanas que en las europeas y norteamericanas, con variación dentro de cada país. No se sabe a ciencia cierta cuál es la prevalencia exacta en el continente europeo, pero se sitúa, aproximadamente, entre 1 de cada 8.000-10.000 individuos. Recuperado de [https://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=49&Disease_Search_diseaseGroup=fibrosis-qu-stica&Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad\(es\)/grupo%20de%20enfermedades=Fibrosis-qu-stica&title=Fibrosis%20qu%EDstica&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=49&Disease_Search_diseaseGroup=fibrosis-qu-stica&Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=Fibrosis-qu-stica&title=Fibrosis%20qu%EDstica&search=Disease_Search_Simple) [Consulta realizada el 05-11-2020].

los propios médicos se interesen en el tema, aunque no será recurrente hasta la década de los noventa, donde el impacto mediático tiene un mayor peso en el sistema sanitario y en la sociedad canaria.

En futuras investigaciones, lo más destacado será analizar aspectos que afecten directamente al estudio sobre las enfermedades raras desde el punto de vista histórico, en los que se deben tener en cuenta:

- 1) La investigación descriptiva y analítica sobre la sociedad y las enfermedades raras
 - Analizar el impacto psicológico de enfermedades minoritarias en el paciente y su entorno, y la implementación de resultados de investigación en la práctica.
- 2) Políticas públicas de investigación y salud en la Unión Europea.
 - Conocer cómo se ha legislado para mejorar en el sistema de salud y qué efectos ha tenido -y tendrá- en el marco legislativo nacional (España) y regional (Canarias), con el objetivo de mejorar las capacidades sanitarias, personales, sociales y terapéuticas para los afectados, y sus familias.
- 3) Estudios cualitativos y cuantitativos.
 - Será mediante entrevistas (fuentes orales) donde se evalúen las percepciones de los pacientes, sus fortalezas y sus expectativas; desarrollo de estudios pragmáticos, y la promoción de grupos de trabajo pluridisciplinarios.
- 4) Otras áreas de interés en la investigación social.
 - Tienen que ver con los aspectos relacionados con el impacto de los grupos representativos de padres o asociaciones de pacientes, internet y las redes sociales en las enfermedades raras. La participación de las asociaciones de pacientes (en Canarias) en los proyectos de investigación; la carga económica y social, o los programas de investigación colaborativa desde la participación del paciente y el empoderamiento que este adquiere con el paso del tiempo.²¹

Saber con exactitud el número de afectados por alguna enfermedad minoritaria en el archipiélago canario es sumamente difícil, aunque si se recogen los datos anteriores, en el que se confirma que afecta al 6% de la población, el número de personas, en Canarias, que tiene alguna patología desconocida está entre 125.000 y 150.000; y teniendo que añadir a las personas (directa e indirectamente) que rodean al paciente enfermo. Esto será importante ya que permitirá ver, como ya se ha mencionado, la repercusión económica y social, y, con el tiempo, el empoderamiento de los pacientes y de las asociaciones que los acompañan.

Uno de los retos de la medicina del siglo XXI es la búsqueda de nuevos modelos de prevención para los pacientes afectados por alguna enfermedad minoritaria, lo más inmediato es facilitar el diagnóstico de estas etiologías, ya que se estima que el promedio en diagnosticar una enfermedad rara es de 5 o 6 años. Junto con este dato, se sabe que más del 20% de los niños que las padecen y sus familias pasan uno y tres años desde que se presentan los primeros síntomas hasta que se le diagnostica la enfermedad. Esta demora se produce porque al tratarse de una enfermedad con una prevalencia muy baja requieren de un alto grado de sospecha por parte de los profesionales.²²

21 PALAU (2020), p.106.

22 PALAU (2020), pp.110-111.

PRENSA

Diario de Las Palmas (1940-1999). *Documentación obtenida de JABLE. Archivo de prensa digital de la ULPGC.*

FUENTES ELECTRÓNICAS

JABLE. Archivo de prensa digital de la ULPGC: Universidad de Las Palmas de Gran Canaria. <https://jable.ulpgc.es>. [consulta realizada el 28-10-2020]

FEDER. Federación Española de Enfermedades Raras. <https://enfermedades-raras.org>. [Consulta realizada el 24-09-2020]

ORPHANET. INSERM (Instituto Francés de la Salud y de la Investigación Médica). <https://www.orphanet/consor/cgi-bin/index.php> [Consulta realizada el 29-10-2020]

EURORDIS (Rare Diseases Europe). <https://www.eurordis.org/es> [Consulta realizada el 24-09-2020]

BIBLIOGRAFÍA

CARRIÓN TUDELA, J.; GARCÍA HERRERA, L.E.; BAÑÓN HERNÁNDEZ A.M. y PASTOR SELLER, E. (2015). *FEDER. La fuerza del movimiento asociativo*. Murcia, España: DM. Recuperado de <https://enfermedades-raras.org/index.php/intranet-feder/documentos/file/158-la-fuerza-del-movimiento-asociativo> [Consulta realizada el 24-09-2020]

FERRER SALVANS, P. (2011). «Reflexiones éticas sobre las enfermedades raras y los medicamentos huérfanos». *Bioètica & Debat*, 17 (vol.63.), pp.15-21.

FONANET SACRISTÁN, J.M. Y TORRENT-FARNELL, J. (2018). «Medicamentos Huérfanos». *Arbor*, 194 (vol.479.), pp.1-6.

PALAU, P. (2020). *Enfermedades raras*. Madrid, España: Catarata y CSIC.

PUENTE FERRERAS, A.; BARAHONA-GOMARIZ, M.J. y FERNÁNDEZ LOZANO, M.P. (2011). «Las enfermedades raras: naturaleza, características e intervención biopsicosocial». *Portularia*, 1 (vol.11.), p.12.

SÁNCHEZ-VALVERDE, F. y GARCÍA FUENTES, M. (2008). «Enfermedades raras: el reto de la medicina en el siglo XXI». *Anales del Sistema Sanitario Navarro*, vol. 31. (supl.2), pp.5-8.

ZURRIAGA LLORÉNS, O.; MARTÍNEZ GARCÍA, C.; ARIZO LUQUE, V.; SÁNCHEZ PÉREZ, M.J.; RAMOS ACEITERO, J.M.; GARCÍA BLASCO, M.J.; FERRARI ARROYO, M.J. y MARTÍNEZ FRÍAS, M.L. (2006). «Los registros de enfermedades en la investigación epidemiológica de las enfermedades raras en España». *Revista de Especialidad Salud Pública*, 80, pp. 249-257.

