



SAE con las enfermedades raras

DENTRO DE la campaña "SAE con las enfermedades raras", iniciada el pasado mes de enero, SAE dedicará el mes de febrero al Síndrome de Rett.

Más allá de su función de representación laboral y profesional, SAE tiene una vertiente social, como

sindicato sanitario, que no puede ni quiere obviar.

Por eso ha puesto en marcha en 2018 esta campaña, cuyo objetivo prioritario es dar visibilidad a estas patologías que afectan en España a más de tres millones de personas.

A tal efecto, hemos creado un logotipo para identi-

ficar clara y específicamente esta campaña, que para nosotros tendrá una relevancia especial durante todo el año.

La Organización Mundial de la Salud estima que existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial, lo que nos obliga a no mirar para otro lado.

"Nuestros afiliados, sus familias, las nuestras, nosotros mismos, nadie está a salvo de una enfermedad. Pero cuando, además, el apellido que le acompaña es

"rara", la situación se complica considerablemente", manifiesta Daniel Torres, Secretario de Acción Social y Formación de SAE y coordinador de la campaña.

Este proyecto va más allá de dar a conocer la enfermedad; queremos que los afectados sepan que estamos a su lado y exigimos en su nombre el mejor trato, las mejores opciones posibles y la atención e implicación de la Administración.

El diagnóstico de una enfermedad rara es un punto más en un largo

camino que, tanto los pacientes como sus familias, tienen que hacer acompañados por profesionales con la debida formación.

Por eso, una de las reivindicaciones de SAE es que los TCE adquieran los conocimientos de manera continua y que las administraciones articulen los mecanismos necesarios para que los profesionales puedan acceder a una formación adecuada y atender a los pacientes según sus necesidades particulares.

Mayor implicación de la Administración

Mayor inversión en investigación, mayor formación e información a los profesionales, mayor número de terapias subvencionadas, mayor apoyo a las familias y una mayor integración en la sociedad, son solo algunas de las reivindicaciones que Teresa Carrallo Sánchez, madre de Leonor, una adolescente que convive con esta enfermedad desde los 18 meses, aunque no fue diagnosticada hasta los 9 años, y vicepresidenta de la Asociación Española Síndrome de Rett, nos ha manifestado a lo largo de esta entrevista.



Teresa Carrallo junto a su hija Leonor.

¿En qué consiste el síndrome de Rett?, ¿por qué se produce esta alteración genética?

Es una enfermedad rara o de baja prevalencia, neurológica y de base genética. Afecta al cromosoma X y por eso es más frecuente en niñas que en niños. Se produce una mutación del gen MECP2 (aunque se han descubierto más genes implicados) y como consecuencia la proteína que se produce es errónea e incapaz de continuar el desarrollo cerebral normal.

¿Cómo evoluciona la enfermedad?, ¿qué esperanza de vida hay?

Puede considerarse una enfermedad neurodegenerativa. Tiene una etapa temprana en la que puede parecer que tienen un desarrollo normal, después sigue la etapa de regresión en la que se pierden facultades adquiridas. A esta etapa sigue la de estabilización. En algunas afectadas puede aparecer la

etapa de declive.

Esta última etapa depende de cada afectado, antes no sobrepasaban la adolescencia pero ahora, gracias a los tratamientos, la esperanza de vida se ha alargado; por ejemplo, en 2016, una de nuestras niñas falleció con 50 años.

Hay otras que pueden fallecer por otra enfermedad, ya que quien padece este síndrome no está exento de sufrir otro tipo de patología, como un cáncer. Por ello debemos continuar luchando por la promoción de la salud en su conjunto de estos afectados.

¿Qué tipo de tratamiento y cuidados precisan los afectados?

Las niñas afectadas son grandes dependientes y, con frecuencia, sufren crisis epilépticas y precisan fármacos antiepilépticos.

Además, suelen tener problemas digestivos, reflujo, estreñimiento, aparece bruxismo o rechinar de dientes, pueden presentar trastorno del sueño, suelen tener espasticidad y necesitan someterse a terapia con toxina botulínica.

Por otro lado, aquellas que no deambulan suelen presentar problemas de luxación de cadera.

Otra característica es la estereotipia de lavado de

manos (en algunos casos se precisa inmovilización o vendaje de manos para evitar úlceras).

Además, no hablan, por lo que se suelen comunicar con la mirada.

¿Cuándo están hospitalizadas, ¿qué cuidados precisan en urgencias?, ¿y en la planta/unidad?

Presentan una elevada discapacidad y son grandes dependientes, así que precisan ayuda para las actividades básicas de la vida diaria: aseo, comida, wc, etc. Por lo que necesitan un cuidador 24 horas.

¿Están los hospitales y los profesionales sanitarios preparados para llevar a cabo esta atención adecuadamente?

No, en absoluto. Los profesionales necesitan mayor y mejor información y formación.

¿Qué papel juegan la fisioterapia y otras terapias en su tratamiento?

Entre las terapias que se utilizan en Rett están: fisioterapia, terapia ocupacional, musicoterapia, hidroterapia, hipoterapia, psicomotricidad, terapias con animales, etc.

Juegan un papel fundamental ya que estas terapias pueden evitar que en la etapa de regresión las pérdidas sean mayores y en la etapa de estabilización conseguir prolongar la calidad de vida, que es el objetivo primordial en el tratamiento del Síndrome de Rett.

¿En qué punto están las investigaciones?

A nivel farmacológico, se está ensayando un medicamento huérfano que comparte con el síndrome X-Frágil.

A nivel neurológico, se están estudiando las conexiones sinápticas determinando las que se encuentran más afectadas y que fueran susceptibles de ser estimuladas creando para ello unos mapas cerebrales por técnicas de neuroimagen.

A nivel celular, se está trabajando con células madre para conseguir neuronas con las que ensayar fármacos.

Y, finalmente, a nivel genético, se está trabajando la posibilidad de terapia génica que corrija el error del gen mutado.

La implicación de la familia es fundamental para normalizar la vida de las niñas afectadas, ¿cómo debéis actuar?, ¿con qué herramientas contáis?, ¿con qué trabas tropezáis?

Son grandes dependientes y requieren un cuidador que, normalmente, es uno de los progenitores, quien puede tener más hijos y, además, debe trabajar para sacar adelante la familia.

Las trabas son continuas: no existen muchos centros de educación especial ni centros de día ni residencias (para las diferentes etapas de la vida), las familias no tienen acceso fácil a la información de ayudas, prestaciones, pensiones, etc.

Además, los familiares necesitan respiros para sobrellevar esta situación tan difícil (aceptación de la enfermedad, etc.), así como ayuda psicológica y otros soportes asistenciales (cuidados paliativos, acompañamiento en el duelo, etc.).

¿Cuántas niñas afectadas hay en España?

No se sabe con certeza porque no están declarados todos los casos. Se estima que en España hay alrededor de 2.500 afectados.

¿Cuáles son las principales reivindicaciones de las familias y las asociaciones de afectadas por el síndrome de Rett a las Administraciones?

Visibilidad de la enfermedad, reivindicar más inves-

tigación y más terapias subvencionadas, favorecer la integración en los centros y en la sociedad en general (campamentos, actividades de ocio y respiro, etc.), apoyo a las familias en todos los aspectos, mejora en la atención socio-sanitaria de las afectadas.

¿Hay algún tipo de apoyo institucional?

La financiación y las subvenciones que recibimos las familias varía mucho de una comunidad a otra. Por ejemplo en la C. Valenciana se subvencionan los pañales, mientras que en Extremadura no, pues únicamente tenemos derecho a cuatro cada día, lo que, evidentemente, no cubre las necesidades reales que una niña afectada tiene.

Además, no podemos contar con las ayudas cuando las necesitamos, ya que su gestión es lenta: el pasado mes de junio compré a mi hija una silla que necesita y que me ha costado más de dos mil euros, pero la ayuda económica aún no me ha llegado. No podemos esperar a que nos lleguen las subvenciones porque debemos apostar por la calidad de vida de nuestros hijos.

Quizá una de las causas que ha mermado las subvenciones está en el abuso que se ha hecho desde otros perfiles dependientes, lo que ha influido negativamente en las ayudas a otras patologías.

Ante esta situación de desigualdad de criterios para otorgar las subvenciones, desde la Asociación tratamos de reivindicar ante la Administración la equidad para que se tome como referente la comunidad en la que mejor se están llevando a cabo las cosas en este sentido. En el tema de subvencionar terapias para todos nuestros afectados, nuestros recursos provienen de obras sociales, donaciones de particulares y actos que organizamos con carácter solidario.