

Salut Oblidats pel sistema

Reportatge

# Síndrome de què...?

**NO TAN ESTRANYES** · Les malalties anomenades rares afecten el 7% de la població: mig milió de catalans **BARRERES** · Els afectats tenen problemes per obtenir un diagnòstic i accedir a un tractament

Marta Ciércoles  
BARCELONA

**S'**han batejat com a malalties rares perquè afecten menys d'una persona per cada 2.000. El cert, però, és que hi ha unes 7.000 malalties i síndromes identificades i qualificades com a rares i que, al final, ser-ne un dels afectats acaba sent una cosa no tan estranya. Precisament per recordar a tothom que aquests malalts existeixen, ahir es va celebrar a Barcelona una jornada amb motiu del primer Dia Mundial de les Malalties Rares. Evidentment, l'elecció del dia, 29 de febrer, no és gratuïta i vol ser tot un símbol de la raresa.

Es calcula que el 7% de la població té alguna malaltia rara: això vol dir més de 400.000 catalans, 3 milions de ciutadans a l'Estat espanyol i 27 milions d'europes. El 75% afecten nens. Malalties estranyes amb noms estranys: síndrome de Rett, d'Ehlers-Danlos, anèmia de Panconi, neurofibromatosi, osteogènesi imperfecta, acondroplàsia, malaltia de Charcot-Marie-Tooth, sarcoma de Kaposi... Noms que la majoria de les famílies afectades no havien sentit mai, però que han acabat teclejant centenars de vegades al Google per obtenir-ne informació.

Malauradament, les malalties rares ho són tant que molts afectats triguen anys a obtenir un diagnòstic. "Jo el vaig descobrir a través d'internet. Vaig anar al reumatòleg i li vaig dir: Ja sé el que tinc", afirma Dolores Mayán, delegada a Catalunya de la Federació Espanyola de Malalties Rares (FEDER). Dolores pateix la síndrome d'Ehlers-Danlos. La té de naixement, però se'n va assabentar fa uns 10 anys, després d'una vida plena de problemes de salut: des d'epilèpsia a una malformació als peus i dolors crònics.



**La Gina** és una nena amb síndrome de Rett, una malaltia neurològica molt invalidant. La seva mare, Elisabet Pedrosa, ha publicat 'Criatures d'un altre planeta' (Dèria). Els drets d'autor serviran per ajudar a finançar una recerca de l'Hospital Sant Joan de Déu. J. GARCIA

La malaltia de Dolores afecta el teixit connectiu. Té fragilitat en tots els teixits. Els ossos, les venes, la pell... tot se li trenca amb una facilitat esbalaïdora. Era infermera, però va deixar de treballar. La fragilitat del seu cos arriba al punt que ha de menjar aliments triturats per evitar luxacions a la mandíbula.

Els metges d'atenció primària admeten que no tenen prou formació ni temps per detectar aquestes malalties. Els malalts sovint van com una pilota, rebotant d'un especialista a un altre, sense diagnòstic, sense tractament... Conviuen amb símpto-

mes que sovint són degeneratius i incapacitants i, en el pitjor dels casos, reben teràpies inadequades o moren sense tractament. Segons dades de la FEDER, en la meitat dels casos en què el malalt obté un diagnòstic, el dictamen és erroni.

I si és difícil obtenir un diagnòstic, no ho és menys accedir al tractament. La primera raó és que en molts casos ni tan sols existeix. La raó és simple: les empreses farmacèutiques no tenen interès a desenvolupar fàrmacs per a un segment de mercat tan minoritari, si no és amb incentius de les administraci-

ons. És en aquest context que apareix el concepte del medicament orfe, un fàrmac que es desenvolupa gràcies a una legislació - europea en el cas de Catalunya - que dona incentius per a la recerca, producció i distribució del producte.

Les malalties rares no només impliquen dolor, incapacitat i degeneració, sinó també la impotència dels malalts i familiars que veuen que, en ser patologies no tipificades i poc freqüents, resulta difícil - de vegades, impossible - obtenir baixes, incapacitats i ajudes econòmiques per a tractaments i teràpies. ■