



Esther Vicente y José María Casado, hablan a los alumnos en el aula 216 del Aulario del Campus de la Arrosadía, de la UPNA.

# Ponerle nombre a tu enfermedad

LA UPNA CELEBRA UN CONGRESO PARA ABORDAR LAS ENFERMEDADES RARAS EN LA CELEBRACIÓN DE SU DÍA MUNDIAL

Un reportaje de **Pablo Aduriz** Fotografía **Oskar Montero**

La diferencia entre vivir con una enfermedad con nombre, una etiqueta que engloba ciertos síntomas, y vivir con una enfermedad aún no diagnosticada tiene serias consecuencias, pues para aplicar tratamientos adecuados es necesario saber cual es la dolencia. Por desgracia, en el caso de las enfermedades raras, de media se tarda en dar un diagnóstico "entre cuatro y cinco años", señaló ayer Esther Vicente Cemborain, profesora de la UPNA y técnica del Registro poblacional de Enfermedades Raras de Navarra.

Para conmemorar el Día Mundial de las Enfermedades Raras, la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad Pública de Navarra (UPNA) organizó ayer una jornada sobre las necesidades de las personas afectadas y la importancia de su atención psicológica, desde un abordaje multidisciplinar.

Las enfermedades raras son aquellas que solo padecen cinco personas por cada 100.000 habitantes, es decir,

no hay un rasgo inmunológico común que las permita englobar dentro de esta categoría. Como observó José Javier López Goñi, vicedecano de la Facultad de Ciencias de la Salud, "son enfermedades muy heterogéneas. Cada enfermedad tiene unos síntomas muy diferentes a las demás", sin embargo, "todas comparten una sintomatología psicológica importante", los problemas psicológicos derivados de padecer una enfermedad rara son muy comunes, incluso entre los familiares de un enfermo.

En este sentido, Patricia Díez Lecumberrí, psicóloga del centro Empsana, presentó ayer cuatro niveles de intervención que tienen como objetivo "amortiguar el impacto emocional y acompañar en la gestión personal, prevenir la psicopatología y mantener la autonomía y comunicación", entre otros aspectos. Así, las principales estrategias de intervención consistieron en establecer una relación terapéutica, recoger información y explorar los recursos y necesidades existentes.

**DIFICULTADES** Las principales dificultades a las que se enfrenta un paciente con una enfermedad rara, obviando las dolencias de la propia enfermedad, son "la falta de información e investigación, procesos de diagnóstico complejo, escasez o inexistencia de tratamientos adecuados o la falta de reconocimiento social", destacó Díez. No obstante, esta problemática puede variar dependiendo de si hay un diagnóstico claro o no, es decir, si la enfermedad tiene nombre.

Tener un diagnóstico permite "tener ajustes psicológicos, calidad vital, activar recursos personales y familiares de adaptación" y, sobre todo, "obtener información sobre los síntomas, con cuidados y tratamientos posibles", explicó Díez. Así, convivir con una dolencia sin nombre deriva en cuidados inadecuados y en mayores trastornos de ansiedad o depresión. El conocimiento y estigmatización de la enfermedad se convierte así en un factor que determina la intensidad del "impacto" al conocer tu condición.

**UN DIAGNÓSTICO COMPLEJO** José María Casado Aguilera, socio fundador y asesor de Gerna, relató ayer la historia de su diagnóstico, pues a pesar de que está asentada la idea de que las enfermedades raras se descubren al nacer o en la infancia, "solo un 5% de las personas con enfermedad rara fueron diagnosticadas al nacer, y solo otro 20% se descubre en la infancia", afirmó Casado.

En su caso personal, como describió, hasta los 30 años tenía una visión relativamente normal, "o eso pensaba". Pero un día se tropezó con un árbol en la calle, "pero eran las ocho de la mañana y estaba dormido, así que no le presté atención", y en otra ocasión fue una señal de tráfico, "pero había tenido una mala noche e iba con prisas". Así, "le fui buscando excusas a todo, hasta que un día terminé yendo al médico".

A Casado le realizaron una prueba para determinar el grado de su visión y "el doctor me dijo que me iba a quedar ciego. Que tenía una enfermedad rara y que perdería la visión". Él tuvo un shock y lo único que quería saber entonces era cuando se quedaría ciego, pero la respuesta del doctor fue "no sé".

**NO ES TAN EXTRAÑO** Por tanto, aunque se traten de enfermedades de baja prevalencia, es decir, de una reducida proporción entre pacientes y la población general, como sentenció Vicente, "hay más de 7.000 enfermedades raras diagnosticadas. Además, por probabilidades, es más sencillo sufrir una enfermedad rara que ganar el gordo en la lotería de Navidad". ●

**"Una enfermedad rara tarda en diagnosticarse, de media, entre cuatro y cinco años"**

**ESTHER VICENTE CEMBORAIN**  
Profesora de la UPNA

**"Los pacientes de estas enfermedades suelen compartir un rasgo psicológico parecido"**

**JAVIER LÓPEZ GOÑI**  
Vicedecano de la facultad

**"Tener un diagnóstico permite tener ajustes psicológicos, calidad de vida y activar recursos"**

**PATRICIA DíEZ LECUMBERRI**  
Psicóloga del centro Empsana

**"Le fui buscando excusas a todo lo que me pasaba, hasta que un día tuve que ir al médico"**

**JOSÉ MARÍA CASADO AGUILERA**  
Socio fundador y asesor de Gerna

## AL DETALLE

- **Tipología.** El 80% de las enfermedades raras son de carácter genético y, por otro lado, el 65% son graves e incapacitantes.
- **Origen del día mundial.** Debido a la "extraña" condición de estas enfermedades, se decidió en 2008 celebrar un día con el objetivo de concienciar a la población sobre estas afecciones, el 29 de febrero, el día más "raro" del año. Sin embargo, debido a que celebrar una vez cada cuatro años este día pareció no ser suficiente, decidieron recordar estas enfermedades el 28 de febrero.

## AFECTADOS

**VICENTE "EL 6,2% DE LA POBLACIÓN SUFRE UNA ENFERMEDAD RARA"**

Aunque se trata de una estimación que muchos están cuestionando, se calcula que cerca del 6,2% de la población sufre una enfermedad rara.

## DIAGNÓSTICO

**15%**

El 15% del total de enfermedades raras no tiene diagnóstico todavía, es decir, no tiene un nombre que agrupe los síntomas que produce.