



estudio genómico del enfermo, se determina qué gen está afectado. “Así podemos dar nombre a la enfermedad y, si no lo tiene, se consigue definir una nueva enfermedad”, afirmó la secretaria de FEDER, que incidió en la importancia de estos avances en los sistemas de secuenciación.

Prevención

Una de las principales reivindicaciones de FEDER es trabajar en prevención. En este sentido Campos apunta que el cribado neonatal, más conocida como ‘prueba del talón’, es esencial para detectar precozmente posibles enfermedades graves que

puedan padecer los recién nacidos. Por este motivo reclaman que la prueba incluya el mayor número posible de enfermedades a detectar y por igual en todas las comunidades autónomas, ya que en la actualidad existe una amplia diferencia entre regiones.

A este respecto, indicó Campos que la comunidad que más enfermedades criba, aún se encuentra por debajo de determinados territorios como por ejemplo Italia, donde en varias regiones se identifican en la prueba hasta 55 patologías de gravedad.

“Las enfermedades raras son todas muy graves, discapacitantes y sin curación posible. Por esto la mejor prevención es una prueba del talón que puede ayudar a que la enfermedad no avance o incluso no se llegue a desarrollar: Es una inversión en salud que se ahorra después en la atención de pacientes con enfermedades raras”, desarrolla Campos.

En materia de prevención, desde FEDER se aboga por potenciar el asesoramiento genético a las familias con algún caso de enfermedad para que puedan conocer riesgos sobre la posibilidad de herencia de la enfermedad a los hijos, posibilidades para prevenirla, entre otras muchas cuestiones que la familia debe saber.

El 80 por ciento de las enfermedades raras son de origen genético y el 20 por ciento en el sistema inmune, como pueden ser el lupus eritematoso, la esclerodermia o la artritis reumatoide, entre otras muchas.

Enfermedades genéticas

Simplificando, existen dos tipos de enfermedades genéticas, las de herencia dominante y las de herencia recesiva. En el primer tipo, un progenitor tiene un gen mutado y puede transmitir su gen mutado o el normal a sus hijos. Cada uno de sus hijos va a tener un 50% de probabilidades de heredar el gen mutado y estar afectado por la enfermedad genética.

En el caso de la herencia recesiva, la afección genética se presenta cuando el niño hereda una copia de un gen mutado de cada uno de los padres. Por lo general, ni la madre ni el padre presentan la afección, ellos se llaman portadores porque cada uno tiene una copia del gen mutado y puede pasarla a sus hijos.

En este sentido, Isabel Campos subraya que este conocimiento es base fundamental para la prevención, porque permite a las parejas con alguna alteración genética asegurar la salud de su descendencia apostando por determinadas técnicas, como puede ser la selección de embriones.

Sobre este campo, la secretaria de FEDER reflexiona sobre las conversaciones que a lo largo de los años ha mantenido con genetistas. “Expertos me han dicho que todos tenemos un mínimo de entre 10 y 15 genes mutados, por lo que todos somos susceptibles de transmitir alguna patología”. Con esta reflexión, Isabel Campos quiere transmitir que las enfermedades raras, su abordaje y su visibilidad son cosa de todos.

Paralelamente a las reivindicaciones de carácter médico e investigador, desde FEDER resaltan que otro gran reto es mejorar la calidad de vida y facilitar la inserción social de los enfermos. Accesibilidad, formación, educación, empleo o igualdad de oportunidades son exigencias históricas de los afectados con alguna enfermedad rara.

Empleo, accesibilidad y mucho más

En torno a estas demandas insiste Javier Enealdo Romano, que padece Ataxia de Fiedreich (de herencia recesiva), que siendo una de las ‘enfermedades raras’ más comunes, afecta a unas 13.000 personas en España. Es una enfermedad hereditaria que daña el sistema nervioso. Afecta la médula espinal y los nervios que controlan los movimientos de los músculos de los brazos y las piernas. Es un trastorno caracterizado por la disminución de la capacidad