

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.

