



**Ester Chesa Octavio,  
Jesusa Martínez Gómez  
i Francesc Valenzuela Benavent**

comercialitza, ja que les empreses farmacèutiques consideren que no seria rendible econòmicament. **“A més a més, molts d'aquests tractaments no han estat pas aconseguits expressament; més aviat hem de reconèixer que s'han obtingut per atzar, és a dir, mentre es realitzaven altres tipus d'investigacions.”** A tot això cal afegir el fet que els metges no disposen de la formació adequada en aquesta matèria. Durant la llicenciatura no hi cap assignatura específica que els ins. Leixi en aquests trastorns poc comuns, i únicament hi tindran referència de manera transversal, a través d'un parell de mencions en els llibres de consulta. Després, durant el desenvolupament de la seva activitat professional, seran tan pocs els casos que els arribaran a la seva consulta que, quan es trobin davant d'un afectat que ja hagi estat diagnosticat, en moltes ocasions el mateix malalt disposarà de més informació que el facultatiu que l'ha d'atendre. **“Aleshores es pot produir una situació doble. En alguns casos, aquest nou cas pot representar un repte per al doctor, que es pot assessorar pel seu compte. En d'altres, el metge no s'hi interessarà gaire. En aquesta segona situació el millor que pot fer el pacient és buscar un altre metge que estigui especialitzat en aquella patologia, perquè en el cas de les malalties rares el temps perdut és difícilment recuperable. Moltes comporten un procés de degradació si no es prenen les mesures oportunes, un deteriorament irreversible en la qualitat de vida dels malalts. Pot produir-se, no obstant això, una tercera situació. La d'un pacient que s'adreça al facultatiu amb una simptomatologia desconeguda que no s'ajusta a cap de les afeccions que el metge coneix. A les nombroses proves i al desconcert que viurà el facultatiu com a professional, s'hi afegirà la incertesa de l'afectat, que no entendrà què li està passant. Desgraciadament, sovint, aquesta situació el conduirà, si el diagnòstic final es perllonga, a la consulta d'un psiquiatre. La confusió afegida al**

La Federación Española de Enfermedades Raras va ser creada el mes d'abril de 1999 com a conseqüència de la necessitat que tenien els afectats per malalties poc comunes d'agrupar-se i fer força davant de les administracions i l'opinió pública. **“El fet és que totes les afeccions que són representades a través de les associacions que tenen cabuda en la nostra Federació, presenten una incidència molt poc significativa en el total de la població, un afectat per cada dos mil ciutadans o menys, però requereixen un tractament i una assistència especials.”** Aquesta teràpia és en molts casos inviable, no perquè no existeixi, sinó perquè no es

**malestar físic provoca en el malalt un estrès que no sap ni pot canalitzar.”** Les anteriors paraules resumeixen l'estat mèdic i social d'unes malalties que no han rebut fins al moment el reconeixement i les inversions que serien necessàries per millorar la qualitat de vida de les persones que les pateixen. **“L'Organització Mundial de la Salut informa de l'existència d'unes cinc mil malalties estranyes, però altres fonts en parlen de sis mil.”**

La seva diversitat, juntament amb la seva escassa incidència i, com a conseqüència, les poques dades que es coneixen, fa que els afectats es trobin en una situació d'indefensió. **“En alguns casos els investigadors treballen en un context d'aïllament i no tenen cap mena de contacte amb els malalts. El nostre propòsit és que sempre que sigui possible hi hagi un contacte. Nosaltres desitgem cooperar i subministrar tot tipus d'informació, a través de les nostres històries clíniques o de proves benignes, és a dir, que no puguin afectar la salut dels pacients.”** En aquest sentit, és molt important esmentar la tasca que han exercit com a instrument de pressió davant de les institucions comunitàries i espanyoles: **“S'han aconseguit ajudes econòmiques per a les empreses del sector farmacèutic que comercialitzin els anomenats medicaments orfes”,** dels quals hem parlat línies més amunt. **“També el Parlament espanyol va aprovar una moció per a la creació de l'Instituto de Investigación Clínica y Básica en Enfermedades Raras. Encara falta, però, que es materialitzi en el termini de temps més curt possible.”**

Aquesta moció ha estat en bona mesura una conseqüència del coneixement cada cop més gran que els ciutadans tenim d'aquestes patologies en conjunt. L'interès mostrat per alguns mitjans de comunicació i la incidència d'aquestes afeccions en persones més o menys conegudes del panorama polític i cultural del país, estan propiciant que un dels reptes que s'havia plantejat la Federación Española de Enfermedades Raras estigui més a prop d'aconseguir-se: **“El nostre objectiu ara no és tant participar i organitzar congressos i conferències al voltant d'aquestes qüestions com arribar al màxim de ciutadans possible per tal que sàpiguen quina és la situació dels afectats. No es tracta únicament de facilitar-los un sistema de cobertura social, a través del cobrament d'una pensió d'invalidesa –de la mateixa manera que es fa amb els malalts “convencionals”–, sinó de millorar la seva qualitat de vida i augmentar les possibilitats de curació en el futur. I per això calen inversions. Aquests ciutadans són una part petita de la societat, però tenen les mateixes obligacions, i també els mateixos beneficis, que els altres ciutadans. Per tant, haurien de rebre les mateixes atencions i la mateixa qualitat de tractament que la resta de pacients.”**

La Federación Española de Enfermedades Raras ha escollit el camí correcte per tal de poder millorar la vida dels malalts que representa. **“Un dels nostres objectius és fomentar la creació de més associacions que exposin la situació d'altres malalts de patologies poc corrents.”** La democràcia és el govern de la majoria i no sempre respon de la manera idònia als interessos i les mancances de les minories. Però la Federació fa possible que aquestes minories esdevinguin un percentatge representatiu, i per tant amb capacitat de pressió i de transformació de la societat. Vet aquí el seu encert i esperem que el seu futur. És una qüestió de justícia cívica i de solidaritat. Per això ha d'haver servit la història i l'assoliment d'un sistema de govern més igualitari.