



FOTOS: ABC

Elisabet, quien reclama más recursos y «con más continuidad» para esta «cruel enfermedad». Pese a todo, los padres de Gina celebran cada día que les regala su pequeña. «Ella nos ha hecho mejores personas».

Marta
Afectada de Síndrome de Opitz

Acaba de cumplir 13 años y sólo sabe con certeza que sus padres la quieren con locura. Por ella cambiaron de domicilio, de localidad, y también renunciaron a su vida anterior. Marta ha dado un giro radical a la vida de sus padres, aunque lo aceptan con satisfacción. Sólo quieren que su pequeña, que ya ha cumplido 13 años, «tenga una vida lo más normalizada posible». A Marta le diagnosticaron síndrome de Opitz, una enfermedad de la que sólo se tiene constancia de dos casos en España, y, desde entonces, la batalla por mejorar la calidad de vida de su hija ha sido su batalla vital. La sentencia fatal les cayó siete meses después de haberle diagnosticado otra enfermedad. «Esa primera patología fue descartada

con un análisis», dice Carles Godall, padre de la menor. Él y su esposa recorrieron varios especialistas hasta dar con la enfermedad de su pequeña. Tu vieron que desplazarse a Estados Unidos. «Al no ver interés por mi hija aquí, tuvimos que buscar por nuestra cuenta, lo que nos condujo a Salt Lake City, donde la diagnosticaron la patología. Tenía un año y medio», explica Godall.

Él y su pareja supieron que algo no iba bien tras el parto. «La niña nació con un paro cardiorrespiratorio. Las malformaciones que tenía en el cráneo, en los dedos, y su peculiar fenotipo evidenciaban que tenía una cosa poco habitual», afirma el padre. Con el tiempo y el esfuerzo de sus padres, Marta lleva una vida lo más parecida a una vida normal. Va a un colegio de educación especial, los viernes practica natación y los domingos monta a caballo. Sin embargo, no es suficiente. Por eso, su familia, al igual que la de Gina y la de Albert, hacen un llamamiento a las administraciones para que se impliquen en la investigación de estas enfermedades.

Rafael Artuch Iriberry
Especialista en Bioquímica Clínica.
Hospital Sant Joan de Déu

LA SOLUCIÓN, EN NUESTRAS MANOS

Se podrían decir muchas cosas sobre la investigación y sus problemas en nuestro país, pero me gustaría aprovechar esta oportunidad para destacar hechos importantes y probablemente desconocidos sobre las enfermedades raras. Por fortuna, la sociedad conoce cada vez más que son estas enfermedades y que el nombre de «raras» es equivalente al de minoritarias, ya que obedece exclusivamente a su baja frecuencia dentro de la población general. Me parece relevante llamar la atención sobre varias peculiaridades de estas enfermedades, que las hacen diferentes a otras mucho más conocidas, como el Alzheimer, el Parkinson, el cáncer o la arterioesclerosis.

Habitualmente son muy graves, y condicionan una calidad de vida muy baja; salvo en contadas excepciones, no hay tratamientos efectivos; se diagnostican y estudian en muy pocos centros en nuestro país; existen todavía muchos pacientes con enfermedades muy graves en los que no ha sido posible alcanzar un diagnóstico, con los inconvenientes que esto supone (no hay terapia posible, no se puede realizar consejo genético y este desconocimiento genera una gran ansiedad en las familias); todavía hay una falta de apoyo social, institucional y sanitario muy notable.

Cómo solucionar estos problemas está en nuestras manos. Podemos seguir el ejemplo de otros países y realizar un trabajo serio y organizado, abandonando competencias vanas y suspicacias. Estamos entrando en esta fase por medio de acciones como el Ciberer (red nacional de investigación en enfermedades raras), pero de momento es una semilla que empieza a germinar. Desde un punto de vista ético y de justicia social, es nuestro deber exigir a las autoridades sanitarias y a la industria privada más apoyo a la investigación. Esto será positivo para nuestro país porque, aparte de conseguir solucionar los problemas socio-sanitarios que generan estos trastornos, hallazgos muy concretos en ciertas enfermedades raras en ocasiones son aplicables a problemas más comunes.

mobils
ergonomic
BY
MEPHISTO



**¿PIES DOLORIDOS?
¡NUNCA MÁS!**
**LLEVAMOS ZAPATOS MOBILS
COMPLETAMENTE ACOLCHADOS.**



CAROLYN (Señora)
2 ½ - 8 ½



JAIRUS
(Caballero)
5 ½ - 12 ½

- 1 **ACOLCHADO INTEGRAL**
Protege el pie y evita presiones y rozaduras.
- 2 **SUELA SOFT-AIR**
Reduce al mínimo los impactos producidos al caminar.
- 3 **MEMBRANA COMFORTEMP**
Regula la temperatura y garantiza un clima sano en el zapato.
- 4 **PLANTILLA EXTRAIBLE**
Permite absorber con eficacia todos los golpes y se puede cambiar por otra.



DIVINAMENTE CÓMODOS

En caso de necesitar más información, contacte con:
**MOBILS ESPAGNA Antonio-VICENTE-RUIZ CLIMENT, C/Sanchis Tarazona, 31
12600 VALL DE UXO / CASTELLON**

Nombre
ABC
Apellido
Dirección
Código postal/Ciudad

www.mobilsshoes.com