



**REAL ACADEMIA DE MEDICINA DE SEVILLA**  
**MESA REDONDA “PEDIATRÍA Y SOCIEDAD”**

**Jueves 7 de Abril del 2011**

**MODERADOR:**

Ilmo. Sr. Dr. Ignacio Gómez de Terreros

Académico de número de la Real Academia de Medicina de Sevilla.

Presidente del Consejo Andaluz de Asuntos de Menores.

**PONENTES:**

**Movimiento Asociativo. Andex modelo participativo.**

Dra. Ana María Álvarez Silván.

Académica Correspondiente de la Real Academia de Medicina de Sevilla.

**Enfermedades Raras. Respuesta.**

Dr. Manuel Posada de la Paz.

Instituto de Salud Carlos III. Director del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER)

**Pediatría solidaria. Cooperación Internacional.**

Dr. Manuel Pérez Pérez

Académico Correspondiente de la Real Academia de Medicina de Sevilla

## INTRODUCCIÓN

Celebramos la presente Mesa Redonda titulada Pediatría Y Sociedad haciéndola coincidir con **el declarado por la OMS, “Día Mundial de la Salud 2011”**.

Cumplimos la primera década del siglo XXI con vertiginosos cambios, tanto en avances científicos y tecnológicos, como los de carácter social. Mejoras de cuidados, que nos traen a primer plano las necesidades especiales de atención. Nuevas realidades sociológicas que hacen valer los derechos de la infancia y la familia. Que reclaman afrontar desigualdades bajo criterio de equidad, en el objetivo de cohesión social.

Notable influencia en el campo sociológico ha alcanzado en los últimos años el concepto de “capital social”, configurándose como pieza clave en nuestra realidad socio-sanitaria. Se define como el conjunto formado por redes, normas y confianza que hacen posible acción conjunta y eficaz para el logro de objetivos compartidos.

Como fuentes de recursos, se entienden como un bien público, permitiendo desde las políticas públicas y de la intervención profundizar en instrumentos de mejora en la calidad de vida y del bienestar. Afrontar el reto de pasar de “conocer lo que debemos hacer” a “como realizarlo”.

En el presente, las administraciones públicas consideran al movimiento asociativo de salud como interlocutoras, impulsando su presencia y participación, fomentando su expansión nacional / internacional como bien social. Por su magnitud actual, se le ha llegado a calificar de “revolución asociativa global”.

Actualidad Pediátrica Social que a modo introductorio queda enmarcada en las siguientes consideraciones:

LA PEDIATRÍA DEL MODELO OCCIDENTAL DEL PROGRESO, DE ALTA TECNOLOGÍA Y ESPECIALIDADES, REQUIERE PARA SU FORTALEZA DE LA MIRADA SOCIAL DEL PEDIATRA.

LOS DETERMINANTES SOCIALES TIENEN UN PESO IMPORTANTE E IMPOSIBLE DE OBVIAR, EN LA SALUD Y LA ENFERMEDAD INFANTIL.

UN ENFOQUE SOCIAL COLOCA EL ACENTO EN RECUPERAR EL PROYECTO VITAL DEL NIÑO, SITUANDO LA BASE DE LA INTERVENCIÓN SOBRE LA BIOGRAFÍA Y NO SOLO SOBRE LA PATOGRAFÍA, CONSTITUYENDOSE EN MODELO DE ATENCIÓN INTEGRAL.

LA PARTICIPACIÓN Y LA CORRESPONSABILIDAD DE LOS AFECTADOS, DE SU ENTORNO FAMILIAR Y SOCIAL (ASOCIACIONES), SON DECISIVOS EN LA CONSECUCCIÓN DE LOS OBJETIVOS, PARA LO QUE PRECISAMENTE HAY QUE COMPARTIRLOS.

EL PEDIATRA CON INQUIETUD QUE MIRA MAS ALLÁ DE LO QUE VE, CONOCE QUE EN EL MUNDO MÁS DE 24.000 MENORES DE CINCO AÑOS MUEREN TODAVIA DIARIAMENTE DEBIDO A CAUSAS EVITABLES.

**Ponencia: Movimiento Asociativo. Andex modelo participativo.** Dra. Ana María Álvarez Silván.

Ante todo mi profundo agradecimiento a la Real Academia de Medicina de Sevilla, a su Presidente, y al Prof. Gómez de Terreros, por permitirme reflexionar tras largos años de experiencia asociativa en el campo oncológico, sobre el importante papel de los Movimientos Asociativas de Salud, así como sobre el gran interés que ellas representan al prestar su colaboración en la atención integral a los niños afectados de diversas patologías crónicas.

Es bien sabido entre los profesionales de la medicina el cambio radical que se ha producido en la morbi-mortalidad pediátrica, gracias a los avances científicos, tecnológicos y a los programas vacunales. La disminución tan llamativa de los procesos agudos, ha permitido, que la atención de los pediatras se pueda dirigir más, a las enfermedades y patologías crónicas, a las que con anterioridad apenas se les prestaba atención.

Para el Servicio de Salud de EEUU (1998), los niños con patologías crónicas son los que precisan unas “necesidades asistenciales especiales”; y que por tanto requieren unos servicios sanitarios complementarios, que por su naturaleza o cuantía, van más allá de lo que se tienen de forma habitual.

Estas “necesidades asistenciales especiales”, son las que han promovido la necesidad del fenómeno asociativo en el campo de la salud, relativamente reciente en España, y desarrollado de forma exponencial en los últimos años. Un ejemplo lo tenemos en nuestra Comunidad Autónoma Andaluza donde superan el millar, el número de Asociaciones registradas en la Consejería de Salud.

Es pues éste, un tema de plena actualidad, que está en un momento crucial por la reciente inclusión de la participación social en la política sanitaria, todavía y en pleno debate respecto a su alcance y desarrollo. De ahí mi felicitación al Dr. Gómez de Terreros en el acierto de organizar esta Mesa Redonda para tratar el tema, que puede tener una gran repercusión en la mejora de la calidad de vida de muchos niños con patologías crónicas.

En general, todos los movimientos asociativos comparten aspectos comunes, pero a su vez, todos también, presentan especificidades diferentes según el tipo de patología. Aunque el objetivo es reflexionar conjuntamente y ver que podemos hacer entre todos para mejorar el estatus de los niños con enfermedades crónicas, por mi parte, voy a exponer la experiencia de la Asociación de padres de niños con cáncer (ANDEX), que en este año ha celebrado su XXV aniversario, con la presencia de la Princesa de Asturias, y la representación de otras Asociaciones españolas.

Considero que la acción de Andex con el cáncer infantil, es extrapolable a los restantes movimientos asociativos, y que todos ellos pueden proporcionar a los niños y a sus padres, acompañamiento en los diferentes momentos de la enfermedad y fomentar diferentes tipos de actividades para hacerles más llevadera la enfermedad.

ANDEX surgió en 1984 tras mi estancia en el Memorial Sloan Ketterin Cancer Center Hospital de Nueva York donde tuve oportunidad de contactar con Canderligters (Asociación de padres de niños con Cáncer de EEUU), que colabora estrechamente con ese hospital. Me llamó especialmente la atención que su anagrama consiste en una pequeña vela que recuerda a los padres que: “Vale más la luz de una vela, que vivir en la oscuridad”.

Profundamente impactada, a mi regreso reuní a un grupo de padres en el Hospital Infantil Universitario “Virgen del Rocío” con el propósito de organizar en nuestro hospital una Asociación similar.

En 1985 se aprobaron los estatutos. Actualmente, forma parte de la Federación Española de Asociaciones de padres de niños con cáncer, y esta a su vez, de la Federación Internacional, de padres de niños con cáncer. Ambas se reúnen anualmente coincidiendo con los Meetings nacionales e Internacionales de la Sociedad de Oncología Pediátrica (SEOP y SIOP) respectivamente.

Los objetivos iniciales fueron los siguientes:

- Hacer mas llevadera la enfermedad a los niños.
- Que los padres se pudieran ayudarse entre si.
- Facilitar ayuda económica a las familias necesitadas con escasos recursos económicos.

## PARTICULARIDADES DEL CÁNCER INFANTIL

Para entender mejor los objetivos de Andex, es preciso conocer al menos algunas características básicas del cáncer infantil;

- En primer lugar saber que el pronóstico es muy esperanzador dado que la supervivencia ha pasado del 15% antes de 1970 al casi el 70% en 2011 en el momento actual .

- El sufrimiento de los niños es muy grande, pero es todavía mayor si cabe, el de los padres es a veces indescriptible.

- Los tratamientos son agresivos y prolongados, con notables efectos secundarios a corto y largo plazo.

- El diagnóstico grave y el pronóstico incierto.

- El diagnóstico de un niño con cáncer produce por lo general una alarma social.

## ETAPAS DE LA ENFERMEDAD

Al igual que los niños, los padres pasan por diferentes momentos de sufrimiento durante las diferentes etapas de la enfermedad:

- El Diagnóstico.
- El primer ingreso.
- Los siguientes ingresos en planta.
- Las recaídas.
- La curación.
- La etapa final cuando no se logra superar la enfermedad.

En todas y cada una de estas etapas conviene acompañarles, escucharles y estar atentos a sus necesidades, para al menos aliviar un poco el inmenso sufrimiento del niño y de sus padres.

## LA FAMILIA

El comportamiento de la familia influye de una forma decisiva, en el ánimo del niño enfermo a la hora de afrontar la enfermedad. Por este motivo es necesario que los padres además de tener una adecuada información por parte del equipo médico, puedan disponer de un firme soporte emocional psico-social, que les evite el aislamiento y facilite el diálogo y la intercomunicación. De esta forma se procura fomentar la autonomía de los padres y se favorece la reintegración a la vida ordinaria.

En ello juegan un papel primordial las Asociaciones y su voluntariado, cada uno con sus características peculiares.

## IMPACTO DE LA ENFERMEDAD EN LOS HERMANOS

Cuando un niño enferma de cáncer, se debe prestar una atención especial a los hermanos que a veces sufren incluso más que el niño enfermo.

Temen por la salud de su hermanito, por sus molestias, por su dolor, y también por el dolor de sus padres. Por otra parte tienen también ellos miedo a enfermar.

Aunque racionalmente parece que pueden entender la situación, sin embargo emocionalmente les resulta muy difícil aceptarla. Es curioso sin embargo que en ocasiones, desarrollan una especial relación de protección con el enfermo, al que distraen, le acompañan llegando incluso a asumir ciertos roles. El impacto que se va a expresar en:

- Problemas escolares.
- Incertidumbre.
- Sentimiento de soledad por ausencia de los padres.
- Sentimiento de tristeza.

- Sentimiento de culpa.
- Sentimiento de enfado.
- Sentimiento de celos.
- Preocupación por el contagio del cáncer.
- Preocupación por el sufrimiento de los padres.

## “CÓMO MEJORAR LA CALIDAD DE VIDA DEL NIÑO CON CÁNCER Y SU FAMILIA”

Es importante ayudar a los niños y a los padres a sobrellevar mejor su enfermedad, mediante actividades intra y extrahospitalarias que les entretengan. Entre las primeras, los voluntarios jóvenes, son fundamentales puesto que hacen que los pequeños se lo pasen muy bien a través del juego. Fuera del Hospital se fomentan las excursiones, campamentos, estancias en casas de verano etc.

A los padres se les ofrece apoyo, escucha activa y acompañamiento mediante el voluntariado adultos, quienes también procuran mejorar la participación de los padres en el cuidado de su hijo para tratar de disminuir fuente de estrés añadidas, y facilitar la adaptación de niños y padres, a las nuevas circunstancias.

### ANDEX MODELO PARTICIPATIVO

Andex es sin lugar a dudas, un excelente modelo participativo y un bien público de gran importancia social, porque contribuye a una mayor humanización del hospital, y a una mejora de la calidad de vida y el bienestar del niño con cáncer y de sus familias. Les proporciona ayuda económica cuando lo necesitan, como apoyo emocional mediante el voluntariado y la organización de diferentes actividades.

Refuerza el tratamiento integral del niño con cáncer, puesto que aporta a la Unidad de oncología una trabajadora social, y una psicóloga que forman parte del Comité Interdisciplinario de tumores de la Unidad de Oncología.

Fomenta el trabajo de investigación mediante becas; gracias a las

cuales ha conseguido que varios de los mejores facultativos que han hecho rotación en la planta de oncología pediátrica, se hayan podido incorporar posteriormente al equipo médico.

Ha promovido el primer Banco de tumores infantiles de España, con muestras congeladas a  $-80^{\circ}$  C.

Ha colaborado con el servicio de Anatomía Patológica en la adquisición de nuevos aparatos, y mediante la dotación de becas para investigación en biología molecular, y también ha ayudado a otros investigadores, como el Dr. Miguel Muñoz del HUVR.

Ha construido una moderna planta de hospitalización de Onco-hematología Pediátrica que fue inaugurada en el año 2002 por SSMM los Reyes de España. Esta planta está dotada de tres unidades de trasplantes infantil de médula ósea, y en la actualidad tiene en proyecto la edificación en breve de un Hospital de día Oncohematológico Pediátrico.

Gracias a un convenio con la AELC proporciona a los padres un piso donde pueden pernoctar los niños en tratamiento ambulatorio y también los padres que acompañan a sus hijos ingresados.

## IMPORTANCIA DEL VOLUNTARIADO.

El voluntariado es fundamental puesto que supone un gran apoyo moral y emocional para los padres. En Andex tenemos un voluntariado de jóvenes para niños adolescentes y otro de adultos para los padres.

### *VOLUNTARIOS JÓVENES*

Su misión es distraer a los niños para que olviden los malos ratos, y se les haga más llevadera la enfermedad, procurando que disfruten y se diviertan. También y a la vez indirectamente elevan el ánimo a las madres.

Está demostrado científicamente que el juego es parte de la terapia de los niños. Hasta tal punto que en muchos Hospitales Infantiles de EE UU contratan a un “play therapist”, para aumentar el soporte emocional que el niño recibe de los padres y del equipo médico.

Los voluntarios jóvenes de Andex son divertidos y responsables; tienen

iniciativa y saben trabajar en equipo, algunos son jóvenes curados.

-En el área de hospitalización con sus juegos llenan de alegría a los más pequeños. También acompañan a los adolescentes, les escuchan y hablan con ellos adaptándose a sus preferencias

- Organizan festivales y actividades en la planta y en el salón de actos del Hospital para que los niños se diviertan y se lo pasen bien

-Ayudan en las actividades extrahospitalarias.

## VOLUNTARIOS ADULTOS\_

En la planta son un gran apoyo moral y emocional para los padres de los pequeños ingresados. Es tal la confianza que depositan en ellos, que incluso aceptan que se queden con el niño, mientras salen a la calle, para comprar algo necesario, o simplemente para airearse ó fumar un pitillo.

En consultas externas y en el hospital de día ayudan a los padres y a las familias en los trámites intra o extra hospitalarios.

Actúan eficazmente en el seguimiento de los pacientes en cuidados paliativos, arrojando al enfermo y a sus familiares.

A veces detectan problemas en las familias que no han sido captados por otros miembros del equipo.

## FINANCIACIÓN.

La aportación económica que hacen los socios de ANDEX es muy reducida para el enorme gasto que tiene la asociación.

Se precisa por tanto la ayuda de subvenciones a nivel Estatal, Autonómico y Local y sobre todo de una captación complementaria de fondos mediante actividades recaudatorias (Cuestiones, lotería Navidad, huchas, festivales benéficos etc.) ó bien de forma personalizada mediante aportaciones de empresas o donativos particulares.

En este sentido ha sido muy útil, la promoción de una conciencia social sobre la enfermedad, mediante el establecimiento a nivel nacional del “día del niño con cáncer”, para concienciar a la sociedad de las necesidades de los enfermos y sus familias.

## RETOS FUTUROS: DE ANDEX

Tenemos todavía algunos temas pendientes que los consideramos de mucha necesidad como son:

- Cuidados Paliativos y Hospitalización domiciliaria.
- Hospital de día.
- Zona de hospitalización para los adolescentes.

## FUNCIÓN SOCIAL DE LAS ASOCIACIONES

Su papel es muy importante en una sociedad cada vez más dependiente, donde los recursos públicos tienen un límite, puesto que complementan con recursos privados los espacios donde no llegan los servicios públicos sanitarios, sin de ninguna manera tratar de sustituirlos.

Es pues conveniente difundir la existencia y la relevancia clínica y social de los movimientos asociativos en las patologías crónicas infantiles, porque a veces éstas son desconocidas por la población en general e incluso por los afectados.

Además de dar apoyo y atender las necesidades específicas de enfermos y familiares. Se preocupan de la educación, y distracción de los niños, y también de fomentar la investigación.

Defienden los intereses de los representados ante las administraciones sanitarias, colectivos profesionales y la opinión pública. Esta tarea se conoce con el término anglosajón de “*ac/vocacy*” de difícil traducción en español.

En ocasiones pueden surgir fricciones o diferencias de opiniones con la administración, son los denominados “fantasmas”, producidos por lo general por posicionamientos “a priori” y por falta de comunicación abierta y fluida. Ante la posible aparición de aspectos negativos obstáculos, rechazos, adversidades o fracasos, hay que tener en cuenta las estrategias necesarias, para superarlas y situar siempre los esfuerzos en términos de cooperación, participación y generosidad.

## A MODO DE CONCLUSIÓN

Estas Asociaciones han ido gradualmente ganando prestigio y son cada vez más, consideradas como un recurso muy valioso por los profesionales y por los poderes públicos, puesto que las Administraciones públicas, la consideran como interlocutoras, y están impulsando su presencia, su participación y su expansión por considerarlas como bien social. Por su parte, las organizaciones han ampliado sus vínculos con las administraciones y se han insertado activamente en sus planes y programas.

En el actual momento se está impulsando la “participación de las organizaciones sociales sin ánimo de lucro,” por parte de la política sanitaria y en su gran expansión, la presencia de los movimientos asociativos juega un papel muy importante, dado su notable reconocimiento y fuerza social.

**Ponencia: Enfermedades Raras. Respuesta. Dr. D. Manuel Posada de la Paz.**

## ANTECEDENTES

Las enfermedades raras son enfermedades con una prevalencia baja o muy baja. La Comisión Europea considera como definición formal de enfermedad es rara cuando no afecta a más de 5 personas de cada 10.000 habitantes en la Unión Europea. Esto significa que existen entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes que afectarán a alrededor de 29 millones de personas en toda la Unión Europea.

El mapa de acciones en el marco de las enfermedades raras en Europa se remonta a los años noventa en el que los países nórdicos crearon estructuras dentro de sus respectivas administraciones para apoyar a las organizaciones de pacientes en áreas como la información y los aspectos sociales. A finales de los años noventa y primeros meses del 2000, Francia se suma a estas iniciativas, se crea el primer plan de acción europeo para estas enfermedades, se regula por parte de la Agencia Europea del medicamento todo lo relativo a los medicamentos huérfanos y se crean Orphanet, primer sistema de información y EURORDIS, primera organización de pacientes europea.

Durante los años 2000 a 2004 se consolidan todas estas acciones pero es en el año 2004 cuando se crea el Grupo Operativo de Enfermedades Raras de la UE, que da paso a la idea de planes de acción de los Estados Miembros. Este concepto es materializado por Francia que crea el primer plan de acción nacional sirviendo de modelo al resto de las políticas europeas y nacionales. En el año 2008 se publica el Comunicado de la Comisión Europea que regula las acciones y políticas de la Comisión para el futuro y en el año 2009 se sientan las bases de las políticas nacionales a partir de la aprobación de las Recomendaciones del Consejo Europeo y el Parlamento sobre enfermedades raras.

Desde entonces, diversos Estados Miembros han desarrollado sus planes y estrategias, y España se sumó a estas iniciativas tras la aprobación por parte del Consejo Interterritorial de la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud en el año 2009.

## DETALLES DE LAS RESPUESTAS OFRECIDAS POR PARTE DE LAS ADMINISTRACIONES Y LA CONTRIBUCIÓN DE LAS ORGANIZACIONES DE PACIENTES DE ENFERMEDADES RARAS

Es importante destacar que han sido las organizaciones de pacientes las promotoras de muchas de las acciones europeas, ahora consolidadas en forma de planes o estrategias. EURORDIS, con su estudio paneuropeo titulado la voz de 12.000 pacientes y FEDER (la Federación Española de Enfermedades Raras), con su estudio sociológico titulado ENSERio, mostraron de manera formal a la sociedad europea los problemas que rodean a los pacientes y familias afectas de enfermedades raras. En sendos estudios se pueden observar las dificultades de accesibilidad a los servicios sociales y sanitarios y las desigualdades existentes entre los diversos países europeos. El estudio realizado en España alcanza algo más de detalle y nos muestra el coste mensual que soportan e invierten estas familias por el hecho de tener entre sus miembros un paciente afecto de una enfermedad rara.

Por su parte el grupo del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras del ISCIII, en colaboración con el grupo europeo E-RARE presentó la situación de la investigación europea en enfermedades raras destacando los siguientes problemas: Déficits de financiación, problemas metodológicos, éticos, cuellos de botella en los sistemas de financiación de las agencias de financiación de la investigación y falta de cooperación entre los diversos grupos implicados. Estos problemas se hacían más acuciantes en áreas como el desarrollo y conocimiento de la historia natural de las enfermedades, la genética y la fisiopatología, los estudios preclínicos y también los terapéuticos y el desarrollo de redes y plataformas europeas y su accesibilidad.

Seguramente las acciones surgidas del Grupo Operativo de Enfermedades Raras de la DG SANCO-UE, también conocido como

TaskForceRareDiseases han constituido un pilar fundamental en la versión actual de los temas de acciones en este campo de las ER, según hoy los conocemos. Este Grupo Operativo a través de sus grupos de trabajo sobre Centros de Referencia, Registros, Indicadores y codificación y clasificación ha venido estableciendo las bases para lo que más tarde fueron documentos tan importantes como el Comunicado de la Comisión y las Recomendaciones del Consejo y el Parlamento sobre ER.

En la siguiente figura se exponen los puntos más importantes destacados y tratados en estos dos documentos europeos.

MINISTERIO DE CIENCIA E INNOVACIÓN  
Instituto de Salud Carlos III

## Comunicado de la Comisión al Parlamento y al Consejo - II

- **Definición**
- **Clasificación**
- **Información**
- **Redes de información de enfermedades**
- **E-Health**
- **Cribado**
- **Calidad diagnóstica**
- **Prevención primaria**

- **Redes de Centros de Expertos**
- **Medicamentos huérfanos**
- **Investigación**
- **Aspectos sociales**
- **Fortalecimiento del movimiento asociativo**
- **Registros y biobancos**

**Comité Asesor - EUCERD**

Sin duda uno de los aspectos más demandados por pacientes y profesionales es el de poder alcanzar información fiable sobre estas enfermedades. Los problemas más complejos a desarrollar tienen que ver con la codificación/clasificación de las enfermedades raras. No existe un sistema adecuado y los que más se aproximan son los derivados de la base de información Orphanet y la de la Office forRareDiseasesResearch, de los NIH, USA. Estos sistemas facilitan además la difusión de conocimientos e información con breves descripciones de enfermedades y el acceso a redes de expertos, la promoción del conocimiento y el apoyo al intercambio de buenas

prácticas. En general se acepta que los sistemas de clasificación deben satisfacer las necesidades de los Sistemas Nacionales de Salud, pero éstos, basados en las clasificaciones de la OMS, no reconocen la mayoría de las entidades clínicas conocidas como de baja prevalencia. La propia OMS está trabajando en la versión 11 de su clasificación, pero su aprobación e implantación final en los diversos sistemas de salud de los países no podrá ser antes del 2015. Mientras se precisa de acuerdos internacionales que permitan manejar universalmente un único sistema de clasificación de enfermedades.

EUROPLAN es uno de los proyectos europeos que han marcado un hito en la historia de las acciones europeas en enfermedades raras. Con el desarrollo de las guías y recomendaciones para el desarrollo de planes y estrategias y la creación de un sistema de indicadores capaces de monitorizar el desarrollo e implantación de estas acciones, se pone un marco de referencia para que todos los Estados Miembros, y también países no europeos, puedan desarrollar políticas armonizadas sobre enfermedades raras.

## POLÍTICA DE ENFERMEDADES RARAS EN ESPAÑA

España ha estado implicada en todas las acciones europeas desarrolladas a través del Grupo Operativo de Enfermedades Raras de la UE y de proyectos como EUROPLAN. La Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud abrió la puerta al desarrollo de acciones por parte de las Comunidades Autónomas. Así, Andalucía, Extremadura y Castilla-La Mancha declararon el registro de enfermedades raras conjuntamente con el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras, ISCIII. La Estrategia española ha sido reafirmada en este mismo año por el acuerdo entre el MICINN y el MSPSI para reforzar el Plan de acción de Enfermedades Raras para el periodo 2011-2012, en el que salen potenciadas acciones encaminadas a unificar el registro de enfermedades raras en un registro nacional, reforzar las acciones del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, que junto al Centro de Referencia para Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos (CREER) formarán la parte institucional y ejecutora de la mayoría de las acciones. Por su parte, el MSPSI se encargará de potenciar la

acreditación de centros y unidades de referencia y existe un compromiso de incluir en el mercado los medicamentos huérfanos que sean autorizados por la Agencia Europea del Medicamento en el menor tiempo posible. Por último, este nuevo impulso del gobierno adquiere el compromiso de mantener la financiación en el marco de la investigación de estas enfermedades, desatacando el CIBERER como uno de los consorcios dedicados a este objetivo, junto al CIBERNED y al resto de las plataformas e institutos de investigación sanitaria acreditados por el ISCIII.

## INVESTIGACIÓN

Pero sin duda hablar de enfermedades raras implica hablar de fomento de la investigación en todas sus áreas: Clínica, epidemiológica, terapéutica, básica y también de los aspectos sociales y educativos, de manera que permitan el aumento de la calidad de vida de aquellos pacientes que todavía no tienen un tratamiento curativo.

El desarrollo de registros y biobancos es una de las piezas claves para cualquiera de estas áreas de investigación. El Instituto de Investigación en Enfermedades Raras está trabajando desde hace años en esta dirección y en el camino colabora con acciones de agencias de financiación como el FIS y la UE a través de la Acción Consorciada E-RARE. Esta acción ha reunido en su primer periodo a las agencias de varios países, como Francia, Italia, Alemania, España, Holanda, Israel, Bélgica y durante la segunda fase se han sumado hasta un total de 12 países. Entre ellos han promovido la aprobación de nuevos proyectos europeos, esta vez financiados conjuntamente y al margen de las convocatorias de la propia UE.

Los campos de interés para investigadores y también para pacientes se extienden desde la genética y la fisiopatología, la búsqueda de nuevos fármacos, el estudio de la historia natural de las enfermedades y el desarrollo de nuevas herramientas y plataformas que posibiliten investigaciones más coordinadas y eficientes.

Los estudios en el campo de la genética se han ido ampliando a lo largo de los últimos años y así han aparecido nuevas tecnologías que permiten identificar mutaciones de un solo nucleótido a lo largo de todo el genoma (SNPs) y técnicas de análisis de series de genes que facilitan la búsqueda de mutaciones predefinidas y permiten la identificación de entidades clínicas en corto espacio de tiempo.

La nueva tecnología aplicada al campo de la bioquímica también permite identificar numerosos errores innatos del metabolismo al momento del nacimiento, si bien esta posibilidad no se debería implantar en el marco de programas de cribado neonatal poblacional mientras no se cumplan ciertos criterios bien estandarizados en la literatura y conocidos por todas las Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias.

El esfuerzo realizado hasta ahora en la búsqueda y desarrollo de nuevos fármacos para el tratamiento de las enfermedades raras está dando sus frutos y hasta ahora se han desarrollado más de 400 nuevas estrategias terapéuticas, si bien la mayoría siguen apuntando al cáncer (cánceres raros) y a las enfermedades genéticas. El resto de las enfermedades raras no cuentan todavía con suficientes fármacos para ser tratadas.

De aquí que surjan día a día nuevas acciones como las desarrolladas en EEUU con su programa de casos de enfermedades raras sin diagnóstico. El problema de estas acciones es su elevado coste y su baja eficiencia que hacen que se tengan que invertir millones de dólares para poder identificar a unos pocos casos que no tenían diagnóstico. Sin duda en el futuro estas estrategias mejorarán en su eficiencia.

## CONSORCIOS INTERNACIONALES

Sin duda las enfermedades raras son un escenario idóneo para la cooperación porque es difícil reunir pacientes en número suficiente para desarrollar estudios y porque de esta forma se pueden extraer conclusiones sin sesgos de selección en las muestras de casos.

Además, es importante destacar que todavía queda mucho por hacer en el campo de la investigación causal, que es la única que nos permite llegar a estrategias preventivas. Mientras, el desarrollo de la investigación sobre mecanismos nos permitirá conocer mejor la fisiopatología y los posibles abordajes terapéuticos.

En este campo de la cooperación internacional, además de las acciones europeas ya comentadas, caben destacar la creación de ICORD (International Conference of RareDiseases and OrphanDrugs) y el nuevo plan IRDiRC (International RareDiseasesResearchConsortium). Este último ha asumido que para el año 2020 habrá 200 nuevos tratamientos y todas las enfermedades podrán ser diagnosticadas. En este consorcio participa la UE, los NIH (EEUU), Canadá, Japón y países europeos como España, Italia y Francia. Se espera que en los próximos meses se pueda ver incrementada la cifra de países que se sumen a este consorcio.

## CONCLUSIONES

En resumen, podemos decir que en pocos años el auge e interés por las enfermedades raras ha crecido de manera espectacular y eso se debe especialmente a los movimientos bien organizados y responsablemente dirigidos los colectivos de pacientes y sus familias y al conjunto de acciones Institucionales (Europa, EEUU, España,...), llevadas a cabo por muchas países y organizaciones supranacionales. Ahora es el turno de la coordinación internacional a la que España se ha sumado desde el primer momento.

No obstante, todavía es tiempo de la acción social, por parte de FEDER pero también de los colectivos profesionales, como colegios y sociedades médicas y fundaciones.

Sin duda una cooperación entre todos estos colectivos junto a las acciones institucionales como los centros IIER y CREER y las acciones políticas orientadas en este campo, constituirán un pilar firme para el desarrollo

de nueva y buena investigación y una mejora en la calidad de vida de pacientes y familiares

**Ponencia: Pediatría solidaria. Cooperación Internacional. Dr. Manuel Pérez Pérez**

Hemos entendido a la pediatría como la ciencia y el arte de **cuidar al niño** y esto es fundamentalmente, alimentarlo y educarlo. El niño es crecimiento, aumento de tamaño, y desarrollo, adquisición de funciones, conocimientos y valores.

Es fácil entender que sin una alimentación adecuada el niño no crecerá normalmente y sin educación no habrá desarrollo por otra parte mucho se ha escrito sobre la estrecha relación entre nutrición y aprendizaje. Creo que mi dedicación durante muchos años en el Hospital Infantil Universitario Virgen del Rocío en desarrollar la nutrición clínica, vino de esta concepción de la pediatría. El niño enfermo igual que el sano necesita en todo momento una alimentación correcta para seguir creciendo y desarrollarse.

En estos diez últimos años mi labor en Bolivia como voluntario de la ONGD SED, solidaridad, educación y desarrollo, vinculada a los Hermanos Maristas, me han reforzado esta visión de cuidar al niño. Los conceptos de puericultura, pediatría e incluso de pediatría social se resumen en cuidar al niño sano y enfermo. Alimentarlo y educarlo, comenzando por los padres y actuando en la familia como primer núcleo de la sociedad.

Este año 2011 es el año internacional del voluntariado y aunque estemos jubilados o quizás por esto mismo, les animo a desarrollar alguna actividad en este sentido.

En el año 1987 interveníamos junto al moderador de esta mesa en el Congreso de Pediatría que se celebraba en Caracas. El lema de congreso era: *“El mundo camina con los pies de los niños”*. Hemos conocido infinidad de declaraciones a favor de la infancia, pero desgraciadamente en este mundo globalizado las desigualdades siguen siendo enormes. Somos 7000 millones de habitantes. Dos mil millones pasan hambre y mil millones tienen sobrepeso. A penas un 20 % de la humanidad vive y un 80 % sobrevive y de estos un gran número son niños. Cada hora mueren 1000 niños menores de cinco años por causas que fácilmente se podrían evitar. Cada 9 minutos muere un niño por

causas en relación con la desnutrición. ¿Cómo va a caminar este mundo, nos debemos preguntar?.

La insolidaridad con la infancia no solo se da en países en vía de desarrollo. En nuestro primer mundo la industria farmacéutica se olvida del cáncer infantil porque la inversión en tumores pediátricos es menos rentable que en adultos. Como se dice con frecuencia desgraciadamente las acciones a favor de la infancia son de amplios concesos pero de baja intensidad.

En el programa mundial de la alimentación del 2006 se decía acerca del hambre y el aprendizaje: “Para entender la relación entre el hambre y el aprendizaje es preciso tener una perspectiva a largo plazo: lo que ocurre en una determinada etapa de la vida afecta a las etapas posteriores y lo que sucede a una generación afecta a la siguiente. Sufrir hambre durante el periodo de la infancia puede provocar un retraso mental irreversible y una disminución del coeficiente de inteligencia y de la capacidad de aprendizaje. Los efectos son trágicos para las personas e impresionante para los países. Los niños que padecen hambre llegan a adultos con trastornos y con oportunidades y capacidades limitadas que terminan teniendo hijos que padecen hambre “. Aquí comienza el primer eslabón del círculo de la desigualdad.

Robert Myers decía en el 2005 sobre La primera infancia como una buena inversión: “Los niños que nacen hoy en día son los soñadores, los constructores, los ciudadanos y los líderes del mañana. Su futuro inmediato está en nuestras manos, pero muy pronto, nuestro futuro estará en las de ellos. Con el propósito de interrumpir la transmisión intergeneracional de pobreza, la desigualdad y exclusión y para construir una sociedad que sea más justa, inclusive, productiva, democrática y pacífica, que celebre y promueva el desarrollo humano, es imprescindible empezar a transformar la forma en que cuidamos, protegemos, socializamos, y educamos a nuestros niños y niñas durante sus primeros años de vida “.

En un reciente informe sobre *“El coste del hambre en Bolivia. Impacto social y económico de la desnutrición infantil”*, se estipula que las pérdidas producidas por la morbilidad, el retraso y la deserción escolar y la falta de

rendimiento son de 102 millones de dólares año .Quizás el motivo económico mueva a los países a invertir en la infancia

Invertir no es sólo dar dinero. Trabajar directamente en mejorar estas situaciones o gestionar recursos es otra manera de actuar solidariamente. El valor más grande que tienen los países son sus habitantes por eso es tan importante dedicar tiempo y recursos a la infancia.

La Fundación Española de Pediatría ha creado un grupo de encuentro llamado “Pediatría solidaria y de cooperación” para promover una visión global y solidaria de la salud infantil comprometida con los Objetivos del Milenio. Para concienciar a los pediatras y a la sociedad sobre la existencia de otra población infantil que sufre todo tipo de carencias a la que podemos ayudar. Hacer presión sobre gobiernos, empresas y sociedad en general.

Crear un grupo de pediatras con conocimientos y dispuestos a actuar sobre el terreno para ponerlo a disposición de ONG y organismos de cooperación e implantar formación en cooperación pediátrica.

Debemos resaltar que son muchos los sanitarios: enfermería, médicos, pediatras, cirujanos que individualmente o con organizaciones y ONG actúan de manera eficaz y desinteresada.

Es importante en las acciones directas, conocer lo mejor posible el país donde vamos a actuar y tener en cuenta los 10 mandamientos del cooperante:

1- Dejarás a la contraparte local organizar el proyecto y coordinarás tu proyecto con el de otros.

2- Estimularás su autoestima.

3- No ayudarás a quien no se ayude a sí mismo.

4- Cooperarás, no harás donaciones.

5- Comprenderás la cultura local, evitando el norte-centrismo en tu análisis y en tu conducta.

6- No impondrás, pero no aceptarás todo.

7- No abusarás de tu poder ni económico ni profesional, manteniendo una relación entre seres humanos iguales.

8- Serás puente: traducirás las dos lógicas.

9- Aceptarás que la meta no es ser querido por los pobres.

10- Te convencerás de que cooperar es aprender, pero la finalidad de la cooperación es enseñar.

Me referiré a mis sucesivas estancias durante estos diez años y a mi experiencia pediátrica en Bolivia. Fue en el verano del 2001 cuando las vacaciones familiares las pasamos mi mujer y mi hijo mayor en este país. Fue nuestro hijo, quien ya había estado como voluntario de SED anteriormente en Bolivia quien nos indujo a esta experiencia. En Bolivia en el 2001 no se había comenzado a instaurarse lo que después se ha llamado SUMI, Servicio Universal Materno Infantil. Casi toda la asistencia tenían que pagarla los usuarios. Un país con índices de pobreza, hambre, desnutrición y mortalidad infantil muy elevado. En aquel año se decía que la mortalidad infantil en menores de 5 años en Comarapa era del 90 por mil recién nacidos vivos.

Comarapa es la capital de la provincia Manuel María Caballero en el departamento de Santa Cruz. Está a mitad de camino entre Santa Cruz de la Sierra y Cochabamba por la carretera antigua. Unas siete horas hacia Santa Cruz y diez hacia Cochabamba, cuando la carretera lo permite. Tiene la provincia unos 22 mil habitantes y 6095 residen en Comarapa. La dispersión es grande, viviendo su población en situación de pobreza e insalubridad muy extrema. Allí existe un pequeño Hospital regido por las Hermanas Dominicas y había un excelente pediatra, el Dr. Javier Oropesa. Pero escasos medios y menos recursos. Llegaban niños gravemente desnutridos a los que no se podían atender adecuadamente. El Proyecto para la creación de una Unidad de Recuperación Nutricional se puso en marcha en el 2002 y se consolidó en el 2006. Durante estos años han pasado por la Unidad más de 200 niños. Actualmente la desnutrición aguda y global ha disminuido pero la desnutrición crónica en menores de 5 años es muy elevada. En nuestra última estancia en el 2010 observamos como la relación talla / edad en 172 niños de 1º de primaria era inferior a 2 DS en Comarapa en 49 niños, el 28,4 %. En el grupo escolar donde se había intervenido nutricionalmente se reducía al 11,1 % y donde no se había intervenido del 42,4 %. La desnutrición crónica en menores

de 5 años, no tan visible pero que deja secuelas como nos hemos referido antes y es la más difícil de combatir. Hay que pasar de solucionar las secuelas del hambre a tratar de mejorar los determinantes de la pobreza y el hambre.

En este sentido hemos venido colaborando con SED para mejorar infraestructuras de guardería para niños pequeños. Capacitación de cuidadoras. Mejora de la alimentación en general dentro de un proyecto integral de formación agropecuaria de jóvenes y producción de alimentos para dar seguridad alimentaria a la población. Desde hace unos años se ha puesto en funcionamiento una pequeña lechería donde se procesa la leche que producen los ganaderos de la zona. Se pasteuriza la leche y se producen derivados como queso. Con ello queremos aumentar el consumo de lácteos a través del Programa de desayuno escolar. En Bolivia el consumo de leche es de unos 38 litros año por persona y la OMS recomienda al menos 150 litros.

En estos 10 años nuestra actuación ha venido marcada por la estrategia AIEPI: Atención Integral de Enfermedades Prevalentes en la Infancia de tan buenos resultados en Latinoamérica. Creemos en el Pediatra como agente de cambio. La familia como centro en la atención del niño y en el continuo de la atención de la madre, el recién nacido, el niño y adolescente.

En el año 2009 hermanamos las poblaciones de Cantillana y Comarapa, la primera muy ligada por lazos familiares y la segunda por lazos afectivos. En Cantillana se ha hecho una exposición sobre Bolivia en la Casa de la Cultura y son muchas las personas que cooperan para los proyectos de Comarapa. La cooperación solidaria es hermanamiento. Todos nos enriquecemos de alguna manera. Apostamos por los niños de aquí y los de allí. Educar en valores a los niños de aquí conociendo otras realidades. En este sentido hablamos a los de aquí, donde existe demasiado sobrepeso, de alimentación solidaria, dando importancia a la función social de la alimentación, de los valores sociales del acto de comer, de comunicación, de agradecimiento, de orden, de austeridad en definitiva de solidaridad, de estar con el otro aunque este lejos.

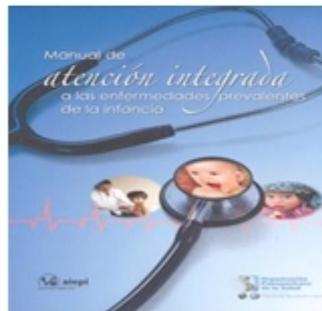
Me pregunto si podría servir como una estrategia para educar a nuestros niños y luchar contra el sobrepeso y la obesidad infantil.

A modo de conclusión: Importancia de la infancia sin hipocresías. Invertir nuestros recursos y tiempo en nuestros niños y en los de la aldea global. Salud en el niño es igual a alimentación más educación. Como dice un proverbio africano *“Para educar a un niño hace falta la tribu entera”*. Terminó con un pequeño regalo que me dio alguien muy querido que decía:

**SOLIDARIDAD** : *“dentro de cien años no importara el tamaño de nuestra cuenta en el banco, el tipo de casa en la que vivamos o el coche que conducíamos, pero en cambio el mundo puede ser un poco mejor por haber sido importante en la vida de un niño”*.



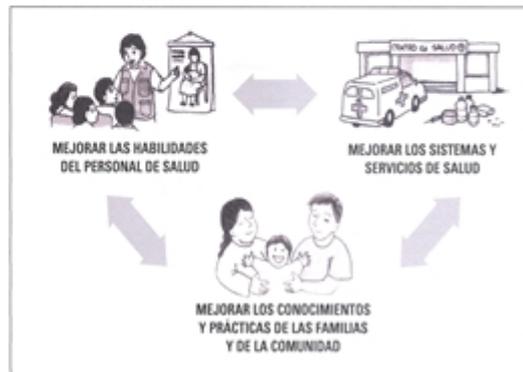
Combate las principales causas de muerte en los niños a través de la prevención y del tratamiento mejorando las habilidades del personal de salud, los sistemas de salud y las prácticas de la familia y la comunidad



La estrategia de Atención Integrada a las Enfermedades Prevalentes de la Infancia (AIEPI) es un conjunto integrado de acciones curativas, de prevención y de promoción, que se brindan tanto en los servicios de salud como en el hogar y la comunidad.

En los **SERVICIOS DE SALUD**, para la **DETECCIÓN OPORTUNA** y el **TRATAMIENTO EFICAZ**, y en el **HOGAR** y la **COMUNIDAD**, para la **PREVENCIÓN DE ENFERMEDADES** y la **PROMOCIÓN DE PRÁCTICAS SALUDABLES** necesarias para el cuidado del niño y la niña y de la mujer gestante.

La estrategia tiene tres componentes orientados a:





La infancia, nuestro futuro



Comarapa, el desafío de la formación técnica

**PROYECTO INTEGRAL  
AGROPECUARIO  
ALIMENTACIÓN  
FORMACIÓN  
DESARROLLO  
Seguridad Alimentaria**

**Una apuesta por los jóvenes**  
El Instituto Superior Marcelino Champagnat Agropecuario de Comarapa tiene una misión formativa de México agropecuario, fundamental para el desarrollo de los valles crucetanos. Actualmente algunos alumnos de esta institución lideran proyectos de producción de frutas, como manzanas o uvas, que son viables como modelos para otras instituciones.

**Los y las jóvenes se convierten en artífices de su propio desarrollo y de las comunidades campesinas donde residen**

Los beneficiarios directos de dicho proyecto son:

- Jóvenes e indígenas en actividades agropecuarias.
- Empresas e instituciones de desarrollo.
- Jóvenes bachilleres que por distintos motivos no pudieron continuar estudios superiores, pero que ahora, con la formación del Instituto, se convierten en artífices de su propio desarrollo y de las comunidades campesinas donde residen.

Nuestro objetivo es, por lo tanto, ser una institución líder y modelo de desarrollo, que prepare recursos humanos altamente calificados.

## SINTESIS DE PEDIATRIA SOLIDARIA

NIÑOS DESNUTRIDOS

NIÑOS CON SOBREPESO



**SUFICIENTE: ENERGIA  
EQUILIBRADA: NUTRIENTES  
VARIADA: ALIMENTOS**