



La complejidad de las enfermedades infrecuentes

Autor del comentario: Carmen María López Corpas

Correspondencia: lopezcorpas@hotmail.com

LA OBRA

Enfermedades raras. Contribuciones a la investigación social y biomédica

Juan R. Coca (Coord.)

Editorial CEASGA-Publishing

Soria, 2019; 177 págs.

Las enfermedades de baja prevalencia se han convertido en uno de los nuevos retos sociales, pero la realidad de estas patologías raras es muy compleja. Esta complejidad se debe, entre otros, a la gran cantidad de enfermedades que se encuentran catalogadas como raras, sus diferentes síntomas y efectos, la carencia de tratamientos, los problemas en el diagnóstico, las consecuencias psicosociales, el impacto social y educativo, etc. Existen posiblemente entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras (ER) aunque esta cifra podría estar muy infravalorada, ya que muchas tienen una designación no formal y presentan dificultades para su diagnóstico y, en otros casos, no se notifican o se diagnostican de manera errónea. Además, estas enfermedades suelen tener un curso clínico crónico, son debilitantes con el paso del tiempo y aunque algunas sean compatibles con una calidad de vida aceptable, en la mayoría de los casos, la vida de estas personas se ve mermada en tiempo y calidad.

El libro que nos ocupa está editado en formato digital y está formado por varios estudios realizados en España (con colaboraciones internacionales en algunos casos) teniendo como tema central las ER, y siendo coordinador de la obra Juan R. Coca. En una primera parte, el autor hace un análisis teórico introductorio en un contexto social. Describe las posibles etiologías de las ER (genética/infecciosa), entre otros conceptos, habla sobre la biosocialidad, sobre la culpa como condicionante psicosocial y, para concluir, habla de la necesidad de tender puentes entre las diferentes disciplinas del conocimiento, que permitan que los afectados por ER puedan ser tratados en un contexto social de diversidad, sin que ello suponga exclusión o discriminación.

El resto de la obra se estructura en 5 estudios de diferente índole, aunque su tema central sea el mismo: los dos primeros tratan a las ER en general y los siguientes se centran en enfermedades concretas de baja prevalencia. El primero, es un amplio análisis cualitativo de la realidad social de personas y familias afectadas por ER en España. Para ello, los autores realizaron un estudio cualitativo basado en entrevistas, haciendo un

análisis del contenido y del discurso de las respuestas. Los datos obtenidos a partir de esas entrevistas y mostrados a través de tablas y gráficas de creación propia, dejan constancia del sufrimiento, exclusión y marginación social que sufren las personas que padecen una ER.

El segundo estudio, es una revisión de los aspectos clave de la relación existente entre enfermedades raras y epigenética. Se exponen los efectos que traen consigo las diferentes alteraciones en los procesos de regulación genéticos y se exponen, brevemente, los diferentes tipos de alteraciones epigenéticas y algunas patologías raras asociadas. Concluyendo que, a pesar de los avances, el conocimiento aún es muy limitado, por lo que es fundamental desarrollar más este campo para llegar a un mejor entendimiento del mecanismo de acción y sus consecuencias, así como para el desarrollo de nuevos tratamientos.

El tercer estudio hace un análisis socio-hermenéutico de los aspectos sociales relacionados con el síndrome de Wolfram. Se trata de un estudio cualitativo basado en entrevistas online, siendo el análisis hermenéutico y comprensivo. Analiza la realidad social de las familias afectadas por el síndrome, comprobando el aislamiento al que se ven sometidas y la problemática social que padecen, siendo notoria la situación de marginación social que viven. Los autores aquí ponen énfasis en la necesidad de abordar los aspectos físicos y dar apoyo psicológico y social desde una perspectiva multidisciplinar.

El cuarto estudio hace una revisión sobre la situación actual y el conocimiento de las encefalopatías espongiiformes transmisibles (EET), revisando aspectos biomédicos de esta patología. Los autores aquí centran su interés en el estudio de los aspectos moleculares relacionados con las EET.

El último de los estudios que cierra el libro que nos ocupa, trata el síndrome de post-polio. El núcleo de esta investigación es el resultado de una encuesta online con la que se pretende conocer, en qué modo la experiencia de la polio modula la relación de las personas afectadas por el síndrome post-polio

BIBLIOTECA DE ACTUALIDAD COMENTADA

con los profesionales de la salud y la valoración que hacen de la asistencia sanitaria. El estudio concluye que esta respuesta sanitaria, asistencial y social a las necesidades derivadas del deterioro producido por el síndrome se considera inadecuada. Se percibe la necesidad de protocolos específicos en atención primaria, unidades multidisciplinarias, rehabilitación e investigación.

La obra que nos ocupa deja constancia de una necesidad: en todas las ER es necesario abordar los aspectos físicos, dar

apoyo psicológico y social desde una perspectiva multidisciplinar que aumente al máximo el tiempo de autonomía de los individuos afectados, ofrecer apoyo emocional y ofrecer recursos como formación que permitan enfrentar las diferentes situaciones. La importancia de estudios como los que nos ocupan es trascendental por lo que se hace imprescindible aumentar la investigación en este campo para dar respuesta a esta necesidad urgente.