



1 Marzo, 2024

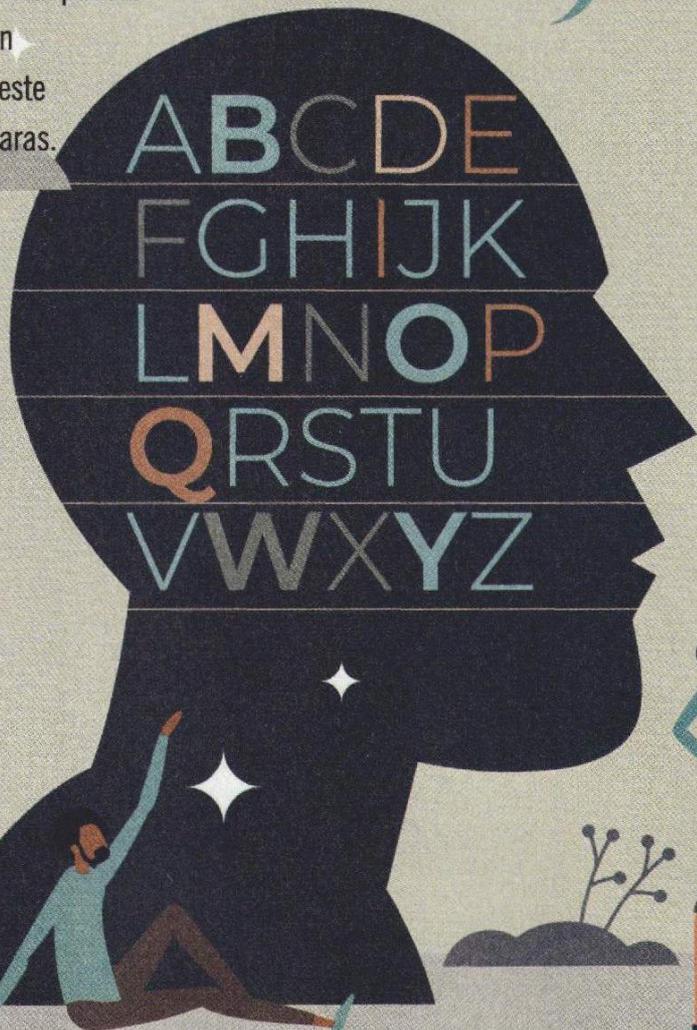
NEUROLINGÜÍSTICA

# DISLEXIA

## ¿Qué ocurre en el cerebro?

Se calcula que un 10 % de la población mundial padece dislexia. A pesar de los años de investigación transcurridos las causas que hay detrás de este trastorno del aprendizaje siguen sin estar claras.

Texto de **EDUARDO MESA LEIVA**, periodista cultural



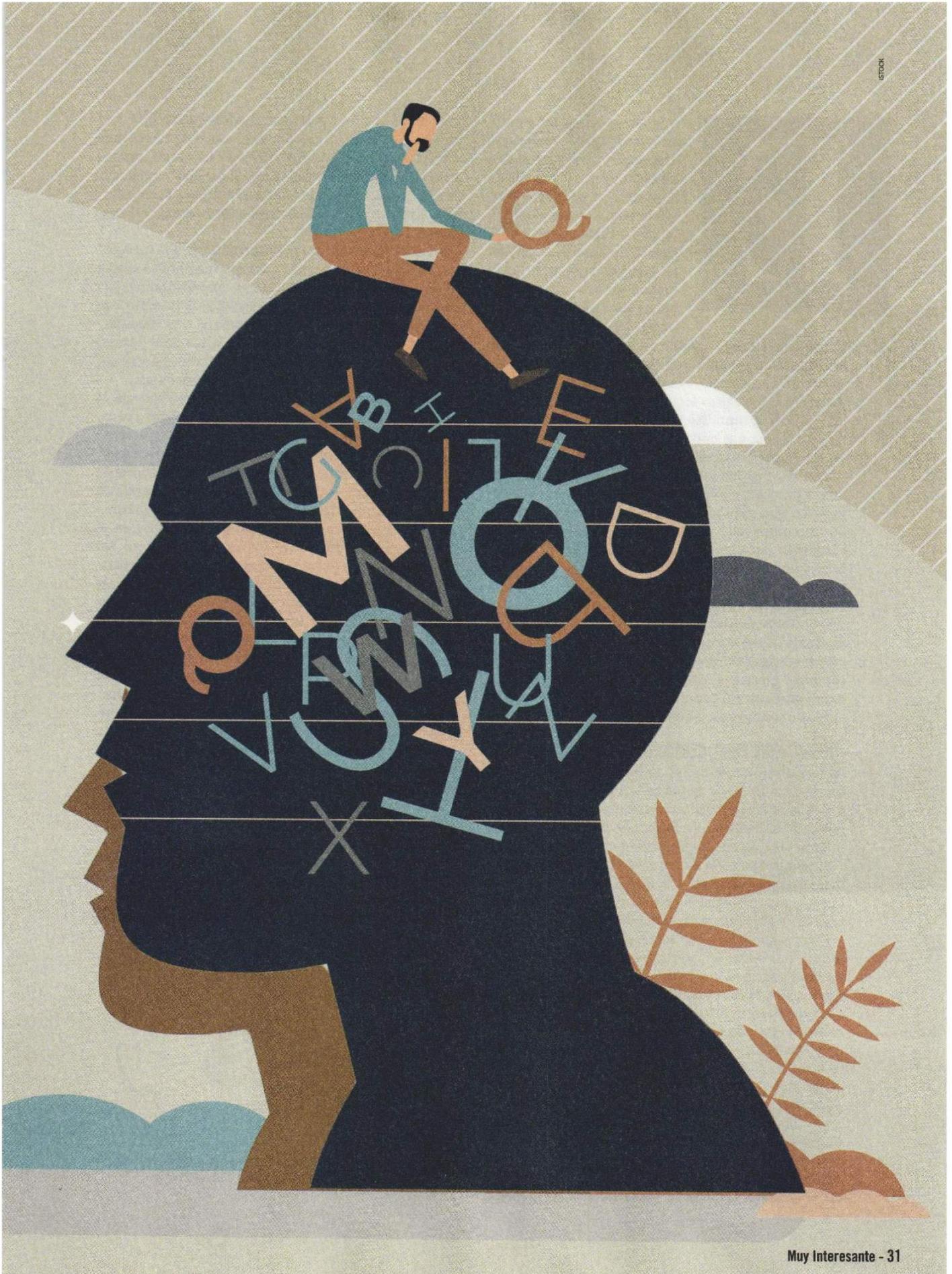
Muy Interesante

PAÍS: España  
PÁGINAS: 30-35  
AVE: 121800 €  
ÁREA: 17100 CM<sup>2</sup> - 600%

FRECUENCIA: Mensual  
DIFUSIÓN: 35986  
OTS: 1170000  
SECCIÓN: REVISTA



1 Marzo, 2024



estock



1 Marzo, 2024



En este preciso momento, su cerebro está realizando una proeza asombrosa: está leyendo. Sus ojos analizan la página en pequeños movimientos espasmódicos. Cuatro o cinco veces por segundo, su mirada se detiene el tiempo suficiente para reconocer una o dos palabras. Por supuesto, usted no se percató de cómo esta información va ingresando entrecortadamente. Solo los sonidos y los significados de las palabras llegan a su mente consciente». Con estas palabras comienza su ensayo *El cerebro lector* Stanislas Dehaene, uno de los líderes mundiales en neurociencia cognitiva. De esta forma nos enfrentamos a unas pocas marcas en un papel en blanco que, proyectadas en nuestra retina, pueden evocar todo un universo. De esta forma procesamos la información. De esta forma leemos. Lo que parece algo casi mágico es el resultado de un complicado conjunto de mecanismos que se combinan para concretar la lectura. Una capacidad relativamente reciente para los humanos, que se remonta no más allá de los 6000 años. Sin embargo, el cerebro, tal y como hoy lo conocemos, tiene unos 200 000 años de andadura. Descubrir de dónde surgió esa maravillosa capacidad para leer es el objetivo de este investigador francés. Estudiar las adaptaciones, cambios, giros y ajustes de la arquitectura cerebral para conseguir tal proeza. Analizar también sus desajustes o trastornos, como la dislexia.

### ¿QUÉ OCURRE EN EL CEREBRO?

La Organización Mundial de la Salud estima que en torno a un 10 % de la población del planeta padece dislexia, lo que equivale a aproximadamente 700 millones de individuos. En España la cifra supera los 4,6 millones de personas y 800 000 escolares en las aulas.

Sin embargo, todavía hoy, este trastorno está subdiagnosticado. Solo un 4 % de los afectados sabe que lo son y tan solo el 33 % de niños y niñas con dislexia reciben la atención profesional necesaria.

En ocasiones los profesores se encuentran con un niño o una niña que se resiste a la lectura. Su nivel de inteligencia es normal, o incluso por encima del promedio en determinadas áreas. Pero la lectura parece una barrera infranqueable. Confunde las sílabas, mezcla los sonidos, une o separa las palabras de manera incorrecta...La visita a un especialista confirma el temido diagnóstico: dislexia. ¿Qué mecanismos cerebrales se esconden detrás de este trastorno? ¿Qué pasa en el cerebro?

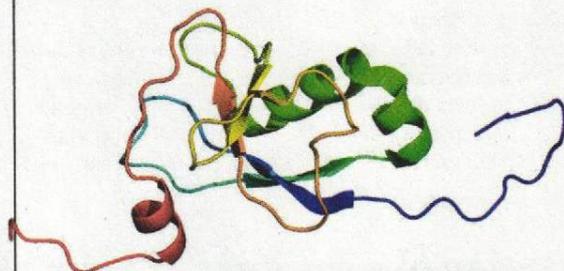
«La dislexia es un trastorno o dificultad específica del aprendizaje de la lectura (y de la escritura) de base neurobiológica, con un componente genético importante, que afecta de manera persistente a la decodificación fonológica (exactitud lectora) y/o al

reconocimiento de palabras (fluidez y velocidad lectora) y por lo tanto puede verse afectada también la comprensión lectora, interfiriendo en el rendimiento académico de la persona que la padece», explica la médica especialista en Medicina Familiar y Comunitaria y presidenta de la Federación Plataforma Dislexia, Esther López Carvajales.

«Las dificultades de lectoescritura pueden caracterizarse por los problemas para leer palabras a través de la ruta fonológica (subléxica), que utilizamos para traducir las sílabas en fonemas y para la lectura de palabras nuevas o de uso infrecuente; y/o dificultades para leer palabras a través de la ruta visual (léxica) que utilizamos para leer palabras de uso frecuente», añade Pablo Ruisoto, doctor en Neuropsicología.

Como explican los expertos, el aprendizaje de la lectura modifica de manera importante nuestro cerebro. Necesitamos una enseñanza expresa, consistente e intensa, para lograr convertirnos en lectores expertos. En ese camino de aprendizaje se crean una serie de conexiones entre las áreas del cerebro que procesan la visión y las que procesan el lenguaje. La estructuración de esta nueva red tiene un punto central en el llamado giro fusiforme (una zona de «pliegues» del cerebro) que nos permite ir pasando progresivamente de la lectura de una letra a otra (de manera lenta) hasta dominar un proceso mucho más automático y predictivo, propio de los lectores expertos. Este camino de aprendizaje no logra estructurarse en las personas disléxicas, a pesar del entrenamiento constante. «Se entiende que todo ello viene precisamente de que esos cambios que deben producirse en el cerebro, la creación de nuevas conexiones en esas áreas, no se están produciendo correctamente», argumenta Aarón Fernández del Olmo, doctor en Psicología y miembro de la sección de Neuropsicología de la Sociedad Española de Neurología (SEN).

Los estudios, recuerda la doctora López, señalan que una lectura fluida solo es posible si interactúan tres sistemas de procesamiento principales, localizados en el hemisferio cerebral izquierdo: el área visual de la forma de las palabras (VWFA, del inglés visual word form area) entre el lóbulo temporal y occipital, cuya función es permitir el reconocimiento visual de



La DCDC2, gen cuyas mutaciones se cree que están asociadas con la dislexia.



## ¿Tiene el cerebro disléxico un potencial oculto?

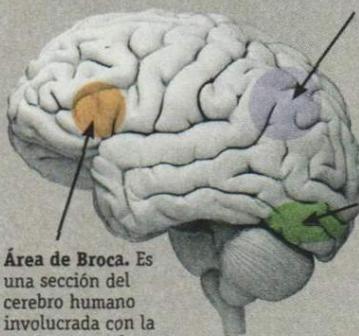
Cuánta gente sabe que muchos exitosos arquitectos, abogados, ingenieros—incluso novelistas de *best sellers*—tuvieron problemas para leer y escribir cuando eran niños?. Esta pregunta planteada por los doctores Brock Eide y Fernet Eide, reconocidas autoridades en la materia, en su exitoso libro *Las ventajas de ser disléxico* alimentó el debate ofreciendo otro punto de vista: ¿podría la dislexia no solo no suponer un obstáculo sino incluso convertirse en una herramienta para lograr el éxito? Según los autores el colectivo de afectados por este trastorno comparten un estilo de aprendizaje único que puede generar ventajas en el aula, en el trabajo o en casa. Estas personas pueden destacar en el área del razonamiento espacial, percibir conexiones imperceptibles para otros o desarrollar una creatividad sorprendente. En este sentido, la lingüista y doctora en Informática Luz

Rello (quien también fue una niña con dislexia), destaca en su libro *Superar la dislexia* un amplio catálogo de fortalezas con las que cuentan estas personas. Entre ellas, habilidades visoespaciales, visión periférica, pensamiento holístico y una desbordante creatividad.

Un reciente artículo publicado por un equipo de investigadores de la Universidad de Cambridge en la revista *Frontiers of Psychology* propone un sorprendente enfoque: la dislexia, lejos de ser un trastorno, podría ser una estrategia adaptativa del ser humano. Para los autores, las personas con dislexia simplemente habrían desarrollado una especialización en la «búsqueda cognitiva exploratoria». Sus cerebros, por tanto, estarían mucho más enfocados que los del resto en la búsqueda y exploración de lo desconocido. Algo crucial para la supervivencia de la especie humana.

### Diferencias al leer...

**Cerebro no disléxico**



**Área de Broca.** Es una sección del cerebro humano involucrada con la producción del lenguaje. Recibe su nombre del anatomista francés Paul Broca.

**Área parieto-temporal.** Normalmente, el lector novato utiliza este área, en combinación con el Área de Broca, para analizar lentamente nuevas palabras.

**Área Occipital-Temporal.** Este es el área del cerebro que forma palabras. En la mayoría de las personas, cuando se lee una palabra varias veces, el cerebro crea un modelo neuronal que incluye la ortografía, la pronunciación y el significado de la palabra.

**Cerebro disléxico**



**Área de Broca.** Este es el área que procesa la articulación y generalmente nos ayuda a conectar los sonidos con las letras. Obsérvese el tamaño más grande. Este área está sobreutilizada en el cerebro disléxico para compensar.

**áreas no activadas**

La investigación en neurociencia revela que en personas con dislexia el cerebro funciona de manera diferente a en personas sin ella. Estas diferencias estructurales y neuronales hacen que a los disléxicos les resulte más difícil leer, deletrear y escribir. Por ejemplo, en el hemisferio izquierdo generalmente se activan tres áreas dominantes del cerebro para la lectura, pero en aquellos con dislexia, solo se estimula un área del cerebro.

las palabras; el área de Broca, esencial para la decodificación grafema-fonema y el Área de Wernicke, entre el lóbulo temporal y el parietal, encargado específicamente del análisis de las palabras y que parece funcionar como una región integradora en la que se produciría la asociación entre grafemas (mínima unidad distintiva de un sistema de escritura de cualquier lengua) y fonemas.

Aunque no existe un consenso sobre las causas que provocan este trastorno del aprendizaje de la escritura, la hipótesis de un déficit fonológico del lenguaje es la más aceptada por la comunidad científica, a juicio de Concepción Barceló, docente especialista en

dificultades específicas del aprendizaje y presidenta de la Asociación de Dislexia y otras DEA de la Comunitat Valenciana. Según esta experta, este déficit fonológico afecta a la conciencia fonológica (CF), la habilidad lingüística que nos permite reflexionar sobre el lenguaje oral; la memoria fonológica o verbal a corto plazo y la memoria operativa (capacidad de retener la información verbal y manipularla); las habilidades de denominación rápida (el tiempo que se tarda en denominar un objeto, un color, una letra, un número, etc.); la integración del principio alfabético (la correspondencia de los sonidos o fonemas con los grafemas o letras). «Todas las dificultades anteriores

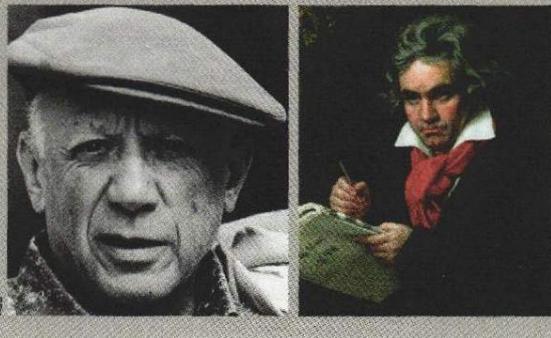
**Gracias al giro fusiforme pasamos progresivamente en la lectura de una letra a otra hasta dominar el proceso**



1 Marzo, 2024

## Famosos con dislexia

Son muchos los personajes célebres que han sido calificados como posibles disléxicos. Grandes personalidades que brillaron en su época y revolucionaron el arte, la ciencia, la política o el deporte. Si nos centramos en el universo científico tenemos que hablar de nombres tan relevantes como Galileo Galilei, Isaac Newton, Albert Einstein (que comenzó a hablar a los seis años) o Stephen Hawking. Artistas como Leonardo Da Vinci, Rodin, Picasso o Andy Warhol compartieron este trastorno del aprendizaje. Músicos tan reconocidos como Mozart, Beethoven, John Lennon o Noel Gallagher también tienen este punto en común en sus biografías. En el campo de la política destacan nombres tan prominentes como Churchill, Benjamin Franklin, George Washington, J.F. Kennedy o George Bush padre e hijo. Entre los escritores es preciso enumerar a Agatha Christie, Edgar Allan Poe o Hans Christian Andersen. Y entre las estrellas del celuloide a Marlon Brando, Dustin Hofmann, Tom Cruise, Whoopie Goldberg o Robin Williams. Los deportistas Muhammad Ali, Carl Lewis o Magic Johnson compartieron asimismo este trastorno. Así como los dos grandes revolucionarios de la informática: Bill Gates y Steve Jobs. Extraordinarias mentes que, tal vez a causa de la dislexia, nos enseñaron a ver el mundo de otra forma. Mucho más creativa.



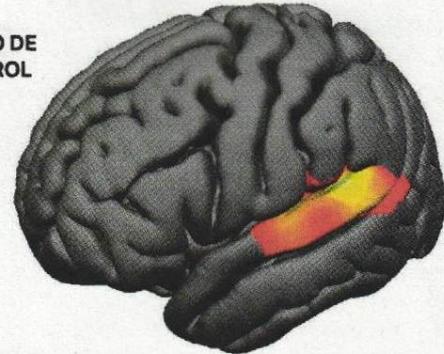
impactan sobre la fluidez lectora de las personas con dislexia. Leer con fluidez quiere decir leer con buena velocidad (número adecuado de palabras por minuto), con buena precisión (sin cometer errores) y con buena prosodia (acento, entonación, ritmo adecuado, expresión...), con la finalidad de comprender el texto», asevera Barceló.

«Pese a este conocimiento, resulta difícil organizar las causas, efectos y consecuencias que hay detrás, ya que parece que tenemos claras las áreas, y posiblemente algunos mecanismos que no están funcionando correctamente, como por ejemplo la migración neuronal temprana, pero poca claridad sobre el motivo que hay detrás de ello», concluye Aarón Fernández del Olmo.

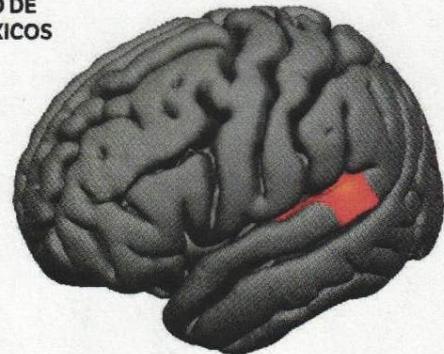
### COMPONENTES GENÉTICOS

Uno de los aspectos sobre los que parece existir ma-

GRUPO DE CONTROL



GRUPO DE DISLÉXICOS



ASC/FERRACHIONE ET AL

Nivel de adaptación  
 Menos  Más

Si una voz única pronuncia palabras, el cerebro se acostumbra de inmediato y se adapta, pero si es una voz diferente, no se adapta. La diferencia en adaptación es grande, como se ve en el cerebro de arriba a la izquierda. Pero, los disléxicos se adaptan mucho menos, como se ve en el cerebro de abajo a la izquierda.

por consenso científico es la predisposición genética a sufrir esta dificultad en el aprendizaje. «Los casos de dislexia tienden a repetirse en las familias, y estudios con gemelos sugieren una heredabilidad de entre el 40 y el 60 %, similar a otras funciones cognitivas», sostiene Pablo Ruisoto. La investigación genética ha descubierto que son varios los genes que podrían estar involucrados en este trastorno tan complejo, aunque el mecanismo exacto de actuación sobre la dislexia continúa siendo un campo abierto a la exploración. «Si bien hay varios candidatos (genes DYX1C1, DCDC2, DYX9, y DYX2, por ejemplo) que parecen centrar los estudios actuales (Peterson & Pennington, 2015) no se debe olvidar que el ambiente también puede jugar un papel importante, si bien se sigue necesitando más precisión en los estudios que tratan de delimitar estas relaciones», añade Fernández del Olmo.

Tampoco es una cuestión fácil para la ciencia estimar si este trastorno afecta más a los niños o a las niñas. Si hasta fechas relativamente recientes se consideraba que la dislexia era más prevalente en el sexo masculino, nuevas investigaciones estiman que el



1 Marzo, 2024

predominio masculino es muy bajo, por lo que la prevalencia sería similar en ambos sexos, en opinión de la especialista Esther López. «Esta aparente discrepancia entre unos estudios y otros se explicaría porque la dislexia en el niño se identifica más fácilmente al asociarse a más problemas de conducta», argumenta. «Las chicas, al contrario, suelen emplear estrategias de compensación que ocultan o enmascaran sus dificultades de lectura», añade Concepción Barceló.

### DETECCIÓN E INTERVENCIÓN TEMPRANA

La detección temprana de este trastorno (etapa de infantil y primeros cursos de primaria) resulta fundamental para abordar el problema e intervenir decisivamente. Especialistas como Concepción Barceló consideran un error del sistema educativo esperar a que el alumno o alumna «madure», perdiendo así un tiempo precioso para atajar la dislexia. «Existe sobrada evidencia científica que constata que la detección e intervención temprana en la dislexia es la clave para el éxito escolar futuro. Los cerebros de los niños y niñas pequeños tienen una mayor “plasticidad” para desarrollar y fortalecer las conexiones neuronales necesarias y mejorar las habilidades de lectura y escritura», asegura esta especialista en DEA. Aunque cada niño o niña tiene su propio ritmo, resulta clave identificar lo más pronto posible cualquier síntoma de alerta. «Contribuye a optimizar las habilidades académicas deficitarias y a minimizar el impacto emocional que conlleva el fracaso escolar (pobre autoconcepto, desmotivación, estrés, depresión, conductas disruptivas...)», puntualiza Esther López Carvajales.

Un sistema educativo rígido, (basado esencialmente en la lectura y la escritura) provoca innumerables problemas emocionales y conductuales en las personas con dislexia. Como afirma el investigador en psicolingüística de la Universidad Libre de Bruselas Jesús Alegría «la dislexia no tratada adecuadamente está en la base de un círculo vicioso que hace que un problema que inicialmente podría estar limitado a la adquisición de la lengua escrita se transforme progresivamente en un problema que invade la vida entera del disléxico».

Explicar al niño o niña qué es lo que le ocurre, contarle que su dificultad nada tiene que ver con su potencial intelectual, acompañarles en todo el proceso, escuchar y atender a sus necesidades, así como potenciar las fortalezas y capacidades son algunas de

**Es un trastorno crónico en el que hay que integrar lo educativo, lo emocional y lo neurocognitivo**



La detección temprana y tratamiento de la dislexia es fundamental para el éxito escolar futuro y minimiza el impacto emocional que conlleva el fracaso académico.

las estrategias encaminadas a procurar el bienestar emocional y apuntalar la autoestima, según Concepción Barceló. «Cuando se le ofrece la oportunidad de brillar en algo que se le da bien, supone una inyección de motivación y autoestima que trasciende al resto de aprendizajes», concluye la experta.

### NUEVAS INVESTIGACIONES

¿Cuál es el horizonte para la investigación en relación a la dislexia? «Las últimas investigaciones sobre el campo de la dislexia se orientan a la delimitación de las causas genéticas y su interacción con el ambiente para comprender su desarrollo y lograr también una detección temprana de la misma», explica el doctor en Psicología Aarón Fernández del Olmo. Comprender las bases neurobiológicas de la dislexia resultará esencial en el futuro para implementar nuevas soluciones a este problema, según Pablo Ruisoto. «Los estudios indican que la dislexia es un trastorno crónico, y que no debería considerarse un retraso madurativo transitorio», sostiene Esther López, para quien es urgente, cuando hablamos de dislexia, integrar lo educativo, lo emocional y lo neurocognitivo.

Desde la Federación Plataforma Dislexia se aboga por cerrar la brecha entre la investigación y su aplicación en las aulas. Todo niño y niña, aseguran, requiere una intervención terapéutica que le permita «desarrollar y rentabilizar sus recursos».



28 Febrero, 2024

# Cuatro claves para practicar el ayuno. ¿Por qué adelgaza? ¿Qué como después? ¿Aumenta mi esperanza de vida? Esto dice la ciencia...

JULIA FERNÁNDEZ



La moda del ayuno no pasa de moda. Hace ya unos años que la rescataron gurús del fitness y de la nutrición como técnica infalible para mantenernos saludables y esculpir nuestra figura. Luego, fue copiada por actores, cantantes, influencers... Y no hay gimnasio donde no haya un grupo de fanáticos predicando sus bonanzas a pecho descubierto (y sí, hablamos de forma literal). Ante esta avalancha, muchos profesionales de la salud han decidido tomar cartas en el asunto para intentar poner sensatez a una práctica que nos parece muy moderna, pero que forma parte de las tradiciones desde la prehistoria.

## 1. ¿Por dónde empiezo?

El ayuno va de abstenerse total o parcialmente de comer y beber durante un periodo de tiempo. Pero hay varias modalidades: hacerlo durante paréntesis prolongados; por ejemplo, durante tres días; o de modo intermitente, un día sí y otro no.

También hay una tercera vía, la más sencilla y fácil de llevar con nuestro ritmo de vida: «Es lo que llamamos ingesta restringida en el tiempo», explica Lidia Daimiel, investigadora senior en el Instituto IMDEA Alimentación. Y es la que más conocemos: ni comida ni bebida (salvo agua o infusiones) durante unas horas cada día. Pueden ser entre 8, que es casi lo que hacemos todos si cenamos pronto, y 16, si somos muy estrictos.

Lo más fácil «y recomendable» es elegir el periodo de ayuno por la noche, porque al incluir el periodo de dormir cuesta, obviamente, menos. «Y mejor adelantar la cena que retrasar el desayuno», prosigue la también docente en la Universidad CEU San Pablo.

## 2. ¿De verdad adelgaza?

El ayuno en la sociedad actual se hace por varios motivos. El más famoso es porque dicen que ayuda a perder peso. «Es una estrategia más para ello». La explicación la da la ciencia: «El periodo de ayuno deja a las células sin su principal fuente de energía», detalla Daimiel. Se ponen «al ralentí» y, ade-

más de reducir algunas funciones, tiran de las reservas que tenemos para seguir con su trabajo. Son «como un fábrica» que paraliza unas funciones, se centra en otras y busca recursos en lo almacenado. Y es por esto mismo que se desaconseja en niños, porque ellos y sus células están «en crecimiento» y tienen necesidades constantes. «No se puede aplicar lo de sí es bueno para mí que soy su padre, también para él», avisa.

## 3. ¿Puedo comer lo que quiera el resto del tiempo?

El ayuno no nos da vía libre para comer de todo cuando nos toca volver a ingerir alimentos. La clave es que durante este tiempo co-

mamos saludable y equilibrado. En la primera ingesta tras la restricción «habría que evitar, por ejemplo, los hidratos de liberación rápida (dulces, pan blanco...», dice Daimiel. Porque, siguiendo con el símil del motor de un coche al ralentí, «sería como pegarle un acelerón».

«Un buen desayuno sería una tostada de pan integral con humus» porque metemos al cuerpo «carbohidratos de liberación lenta, fibra y proteína». Pese a todo, también conviene estar atento a nuestras sensaciones, porque ayunar presenta dificultades que pueden llevarnos al fracaso: nos pueden dar más sensación de hambre (esto habría que tenerlo regulado

de antes, saber cómo funciona, aconseja la experta); y puede resultar «difícil de mantener en el tiempo» por nuestro ritmo de vida.

## 4. ¿Mejora mi salud?

Reducir nuestra ingesta calórica en general sí mejora la salud... y lo que es mejor, también tiene efectos positivos en la forma en que envejecemos. Una reducción de entre un 20 y un 30% estira la esperanza de vida y mejora el estado físico cuando ya tenemos cierta edad. Así lo demostraron en un estudio con ratones los investigadores Iñaki Milton Laskibar y María Puy Portillo, del grupo de Nutrición y Obesidad de la Universidad del

País Vasco hace un par de años.

Sin embargo, los expertos piden ser cautos. Una de ellas es Idoia Labayen, profesora de la Universidad Pública de Navarra e investigadora en el Instituto de Innovación y Sostenibilidad de la Cadena Agroalimentaria. Los estudios que han demostrado los beneficios del ayuno intermitente en el metabolismo de la glucosa se han hecho «con animales; si hablamos de personas, solo encontramos resultados muy preliminares». Por eso, ahora ya hay varios en marcha, entre ellos el que comparten el centro navarro y la Universidad Pública de Granada. Para conocer sus resultados todavía habrá que esperar.



ILUSTRACIÓN FELIP ARIZA

## Quién puede ayunar... y quién no

Ayunar no es algo que pueda hacer todo el mundo. Y no tiene que ver con su fortaleza mental para no asaltar la nevera, sino por su características fisiológicas. Si estás embarazada o en

periodo de lactancia está desaconsejado. Y lo mismo ocurre con niños y adolescentes: en este caso, se ha demostrado con estudios que quien no desayuna bien, por ejemplo, rinde menos en clase.

Las personas que sufren migrañas tampoco deberían pasar largos periodos de tiempo

sin comer porque aumenta el riesgo de sufrir un episodio, explica la Sociedad Española de Neurología. Y tampoco deben ayunar personas con trastornos alimentarios, con bajo peso o problemas hormonales. En todo caso, lo recomendable es siempre consultar con un nutricionista.

Asimismo, un estudio de la Universidad de Illinois publicada en 2021 en la 'Annual Review of Nutrition' añade que tampoco debían someterse a esta práctica «trabajadores por turnos (por sus horarios cambiantes) ni quienes deben tomar medicaciones con alimentos cuando les toca ayunar».



# Cuatro claves para practicar el ayuno. ¿Por qué adelgaza? ¿Qué como después? ¿Aumenta mi esperanza de vida? Esto dice la ciencia...

JULIA FERNÁNDEZ



La moda del ayuno no pasa de moda. Hace ya unos años que la rescataron gurús del fitness y de la nutrición como técnica infalible para mantenernos saludables y esculpir nuestra figura. Luego, fue copiada por actores, cantantes, influencers... Y no hay gimnasio donde no haya un grupo de fanáticos predicando sus bonanzas a pecho descubierto (y sí, hablamos de forma literal). Ante esta avalancha, muchos profesionales de la salud han decidido tomar cartas en el asunto para intentar poner sensatez a una práctica que nos parece muy moderna, pero que forma parte de las tradiciones desde la prehistoria.

## 1. ¿Por dónde empiezo?

El ayuno va de abstenerse total o parcialmente de comer y beber durante un periodo de tiempo. Pero hay varias modalidades: hacerlo durante paréntesis prolongados; por ejemplo, durante tres días; o de modo intermitente, un día sí y otro no.

También hay una tercera vía, la más sencilla y fácil de llevar con nuestro ritmo de vida: «Es lo que llamamos ingesta restringida en el tiempo», explica Lidia Daimiel, investigadora senior en el Instituto IMDEA Alimentación. Y es la que más conocemos: ni comida ni bebida (salvo agua o infusiones) durante unas horas cada día. Pueden ser entre 8, que es casi lo que hacemos todos si cenamos pronto, y 16, si somos muy estrictos.

Lo más fácil «y recomendable» es elegir el periodo de ayuno por la noche, porque al incluir el periodo de dormir cuesta, obviamente, menos. «Y mejor adelantar la cena que retrasar el desayuno», prosigue la también docente en la Universidad CEU San Pablo.

## 2. ¿De verdad adelgaza?

El ayuno en la sociedad actual se hace por varios motivos. El más famoso es porque dicen que ayuda a perder peso. «Es una estrategia más para ellos». La explicación la da la ciencia: «El periodo de ayuno deja a las células sin su principal fuente de energía», detalla Daimiel. Se ponen «al ralentí»

y, además de reducir algunas funciones, tiran de las reservas que tenemos para seguir con su trabajo. Son «como un fábrica» que paraliza unas funciones, se centra en otras y busca recursos en lo almacenado. Y es por esto mismo que se desaconseja en niños, porque ellos y sus células están «en crecimiento» y tienen necesidades constantes. «No se puede aplicar lo de si es bueno para mí que soy su padre, también para él», avisa.

## 3. ¿Puedo comer lo que quiera el resto del tiempo?

El ayuno no nos da la vía libre para comer de todo cuando nos toca volver a ingerir alimentos. La cla-

ve es que durante este tiempo comamos saludable y equilibrado. En la primera ingesta tras la restricción «habría que evitar, por ejemplo, los hidratos de liberación rápida (dulces, pan blanco...», dice Daimiel. Porque, siguiendo con el símil del motor de un coche al ralentí, «sería como pegarle un acelerón».

«Un buen desayuno sería una tostada de pan integral con humus» porque metemos al cuerpo «carbohidratos de liberación lenta, fibra y proteína». Pese a todo, también conviene estar atento a nuestras sensaciones, porque ayunar presenta dificultades que pueden llevarnos al fracaso: nos pueden dar más sensación de hambre

(esto habría que tenerlo regulado de antes, saber cómo funciona, aconseja la experta); y puede resultar «difícil de mantener en el tiempo» por nuestro ritmo de vida.

## 4. ¿Mejora mi salud?

Reducir nuestra ingesta calórica en general sí mejora la salud... y lo que es mejor, también tiene efectos positivos en la forma en que envejecemos. Una reducción de entre un 20 y un 30% estira la esperanza de vida y mejora el estado físico cuando ya tenemos cierta edad. Así lo demostraron en un estudio con ratones los investigadores Iñaki Milton Laskibar y María Puy Portillo, del grupo de Nutrición y Obesidad de la

Universidad del País Vasco hace un par de años. Sin embargo, los expertos piden ser cautos. Una de ellas es Idoia Labayen, profesora de la Universidad Pública de Navarra e investigadora en el Instituto de Innovación y Sostenibilidad de la Cadena Agroalimentaria. Los estudios que han demostrado los beneficios del ayuno intermitente en el metabolismo de la glucosa se han hecho «con animales; si hablamos de personas, solo encontramos resultados muy preliminares». Por eso, ahora ya hay varios en marcha, entre ellos el que comparten el centro navarro y la Universidad Pública de Granada. Para conocer sus resultados todavía habrá que esperar.



ILUSTRACIÓN FELIP ARIZA

## Quién puede ayunar... y quién no

Ayunar no es algo que pueda hacer todo el mundo. Y no tiene que ver con su fortaleza mental para no asaltar la nevera, sino por su características fisiológicas. Si estás embarazada o en

periodo de lactancia está desaconsejado. Y lo mismo ocurre con niños y adolescentes: en este caso, se ha demostrado con estudios que quien no desayuna bien, por ejemplo, rinde menos en clase.

Las personas que sufren migrañas tampoco deberían pasar largos periodos de tiempo

sin comer porque aumenta el riesgo de sufrir un episodio, explica la Sociedad Española de Neurología. Y tampoco deben ayunar personas con trastornos alimentarios, con bajo peso o problemas hormonales. En todo caso, lo recomendable es siempre consultar con un nutricionista.

Asimismo, un estudio de la Universidad de Illinois publicada en 2021 en la 'Annual Review of Nutrition' añadía que tampoco debían someterse a esta práctica «trabajadores por turnos (por sus horarios cambiantes) ni quienes deben tomar medicaciones con alimentos cuando les toca ayunar».



# Un fármaco contra la fatiga fluctuante

■ El Hospital de Alicante desarrolla un medicamento para tratar la debilidad muscular repentina o miastenia. **P 8**





29 Febrero, 2024

# Un nuevo medicamento contra la debilidad muscular repentina reduce los efectos secundarios

► El fármaco, presentado en el Hospital de Alicante, permite tratar de forma más específica la miastenia gravis, una enfermedad rara que se desarrolla principalmente en mujeres jóvenes y personas mayores de 60 años

**ALBERTO LOSA**  
 ■ La miastenia gravis es una enfermedad rara que puede provocar una repentina debilidad muscular e incluso llevar a quienes la padecen a Urgencias o a la Unidad de Cuidados Intensivos (UCI) si sufren una crisis. Ahora, se ha avanzado en su tratamiento con el desarrollo de un fármaco específico para tratar esta patología. Una noticia de esperanza para sus pacientes, que se tenían que tratar con fármacos genéricos en la mayoría de casos, con sus efectos secundarios incluidos para los pacientes.

Unas novedades que se presentaron este miércoles en el salón de actos del Hospital Doctor Balmis de Alicante, por parte de las doctoras Carmina Díaz y Raquel Hernández, así como por las enfermeras Teresa Valdés y Pilar Muñoz, en una jornada organizada por el servicio de Neurología el Instituto de Investigación Sanitaria y Biomédica de Alicante (Isabial). En las ponencias se trataron tanto los nuevos tratamientos para la miastenia como la revisión de los tratamientos actuales y la gestión de casos por parte de enfermería.

Unos avances que dan esperanza a los pacientes, como explica Reyes Sellés, paciente y vocal de la Asociación de Miastenia de España (AMES). «Para nosotros es una revolución que haya tratamientos específicos. Estamos en un momento esperanzador, porque no había tratamiento. Todo suponía unos efectos secundarios por los fármacos. Con este tipo de tratamientos nos podemos beneficiar mucho», señala Sellés.

Y es que la enfermedad puede suponer incluso ingresos en la UCI, como explica la doctora Hernández: «La miastenia es una enfermedad autoinmune y crónica que provoca una fatiga fluctuante. Los síntomas afectan a la musculatura y pueden manifestarse en la dificultad de tragar, en cambios en los tonos de voz o afectar a los brazos y las piernas», subraya la doctora. Hernández apunta que estos problemas pueden suponer dificultades en el día a día, incluso en pequeños gestos como peinarse.

Sellés explica que los pacientes conviven con numerosas limitaciones: «Es una enfermedad rara y



Un instante de la jornada realizada ayer en el Hospital Doctor Balmis de Alicante.

PILAR CORTÉS

neuromuscular. Los fármacos que están saliendo no son para todos los pacientes, pero para nosotros es una revolución porque supone poder tener mejor calidad de vida. Los tratamientos con esta enfermedad son de mucho peso hospitalario y son casi todos los meses», indica la afectada.

El perfil de la persona a la que se le detecta esta enfermedad se concentra en dos tipos: mujeres jóvenes de entre 30 y 40 años y personas mayores, tanto hombres como mujeres, de entre 60 y 70 años, según explica la doctora: «Esto supone que, hasta ahora, a las jóvenes que se les detecta están con fármacos genéricos muchos años, con los efectos secundarios que conllevan», indica Hernández. Algo que puede cambiar con los nuevos avances: «Se acaban de aprobar

## Los problemas oculares concentran el 65 % de los primeros síntomas

► La miastenia es también conocida como la enfermedad del copo de nieve porque no existen dos experiencias iguales entre los pacientes. No obstante, el 65% de los afectados manifiestan los primeros síntomas con problemas oculares, como visión doble o párpados caídos. Según los datos de la Sociedad Española de Neurología (SEN), la miastenia afecta a unos 15.000 españoles, de los

que se calcula que el 62 % son mujeres y el 38 % son hombres.

Si esta debilidad afecta a la capacidad de deglutir y sobre todo a la de respirar puede llegar a derivar en consecuencias graves para el paciente.

El 2 de junio se celebra su día internacional, que en años anteriores ha sido conmemorado por el Ayuntamiento con la iluminación de edificios públicos. **J.HERNÁNDEZ/A.LOSA**

### LAS FRASES

«Estos tratamientos no son generales y tienen menos efectos adversos»

**RAQUEL HERNÁNDEZ**  
DOCTORA

«Los fármacos son una revolución porque suponen mejor calidad de vida»

**REYES SELLÉS**  
PACIENTE Y VOCAL DE AMES

dos de estos fármacos en la Unión Europea y estarán financiados por el sistema público de salud», subraya la especialista.

Un avance importante para los pacientes de una enfermedad que, aunque lleva la etiqueta de «rara», no lo es tanto, ya que tiene una incidencia de entre 2 y 3 personas por cada 10.000 habitantes, como señala la doctora Hernández.

### Un fármaco específico

Los pacientes explican que, en los casos más severos, una crisis miasténica puede suponer la necesidad urgente de acudir al hospital, llegando a veces al ingreso en la UCI: «Lo que falla es la conexión del nervio al músculo. Entonces, todos los músculos que mueves de forma voluntaria pueden fallar. Puedes llegar a tener visión doble, dificultad para tragar o paradas respiratorias, lo que es una crisis miasténica urgente. Puedes estar bien un día por la mañana y de repente por la tarde encontrarte en la UCI», lamenta Sellés.

La doctora apunta que el porcentaje de pacientes que sufre estas crisis respiratorias es «pequeño», pero indica también que puede suponer el ingreso en la UCI. Solo un pequeño porcentaje de pacientes puede operarse, mientras que los demás tienen que pasar por tratamiento farmacológico. Y es en este campo en el que se ha avanzado, con el desarrollo de estos medicamentos específicos: «Hasta ahora disponíamos de dos grupos de fármacos, corticoides o inmunosupresores. En los últimos años, se han desarrollado tratamientos específicos que apuntan a las moléculas que intervienen en la enfermedad. Estos tratamientos van a la diana, no son tan generales, y, por tanto, tienen menos efectos adversos», indica Hernández. Algo que da esperanza a los pacientes.



29 Febrero, 2024

# Más de 10.300 vascos, un 15% de ellos menores, padecen una enfermedad rara

En la mayoría de casos son patologías graves, incapacitantes que incluso ponen en riesgo la vida de los pacientes

✎ C. Lago

NTM

**DNOSTIA** – No sólo son enfermedades poco frecuentes. Son además crónicas, graves, incapacitantes e incluso ponen en riesgo la vida de los pacientes. Osakidetza ha identificado un total de 10.427 casos de enfermedades raras en 10.325 personas, correspondientes a 1.126 patologías diferentes, desde la puesta en marcha del registro de estas enfermedades en 2015. En el marco del Día de las Enfermedades Raras, se hace hincapié en concienciar sobre el importante desafío que suponen estas patologías cuyo diagnóstico siempre se retrasa por los pocos casos registrados. Y eso que están descritas más de 7.000 dolencias diferentes.

En concreto, la tasa de registro en Euskadi es de 42 casos por 10.000 habitantes y el 15% de las personas están en edad pediátrica. Por sexo, un 50,2% son hombres y el 49,8% restante, mujeres. Sin embargo, sí se observan diferencias notables en la incidencia de ciertas enfermedades en uno y otro sexo. En mujeres, inciden más la colangitis biliar o la hepatitis autoinmune, mientras que en hombres tienen más presencia las enfermedades ligadas al cromosoma X, como la hemofilia A y el síndrome de X frágil. "Junto con su alta mortalidad, las enfermedades raras también suelen tener un impacto significativo en la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Las limitaciones físicas, cognitivas y emocionales pueden afectar a las actividades diarias, pero también las relaciones personales y la capaci-

dad para trabajar", se señala.

Las enfermedades neurológicas raras y los defectos raros del desarrollo durante la embriogénesis son las categorías o grupos de patologías con mayor número de casos contabilizados. Por eso, las enfermedades raras con mayor presencia entre las recogidas en el registro son: en hombres, la distrofia miotónica de Steinert, la neurofibromatosis tipo 1 y la miastenia grave; en mujeres, la colangitis biliar primaria, la neurofibromatosis tipo 1 y la distrofia miotónica de Steinert. Todas ellas dolencias muy graves que conllevan algún grado de dependencia para los afectados.

Por territorios históricos, en Gipuzkoa se han identificado un total de 3.611 casos en 3.566 personas, correspondientes a 603 patologías. En Bizkaia se han detectado un total de 5.160 casos en 5.112 personas, correspondientes a 791 patologías diferentes, y en Araba se han identificado un total de 1.344 casos en 1.336 personas, correspondientes a 382 patologías diferentes. Por sexo, un 51% son hombres y el resto mujeres; y el 17,8% de las personas está en edad pediátrica.

En la actualidad, de las más de 7.000 enfermedades raras descritas, "casi el 50% son enfermedades neurológicas y, entre aquellas que no lo son, es común que se desarrolle algún tipo de sintomatología de carácter neurológico", según detalla Ángel Aedo, coordinador del Grupo de Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología.

Los síntomas varían considerablemente dependiendo del trastorno específico, pero son habituales los pro-



Zurifé Lasagabaster, junto con su hijo Ibai. Foto: Santos Junquera

blemas de movimiento, la pérdida de funciones cognitivas, debilidad muscular, problemas de coordinación, crisis epilépticas o problemas sensoriales, entre otros. Asimismo, se asegura que más del 35% de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la adolescencia, y se estima que el 90% de las enfermedades raras pediátricas tienen manifestaciones neurológicas relevantes. ●

## TRATAMIENTO DE LA ACIDEMIA METILMALÓNICA

### ENSAYO CLÍNICO DE OSAKIDETZA

● **Primero a nivel estatal.** El hospital de Cruces ha puesto en marcha un ensayo clínico al primer paciente a nivel estatal para el tratamiento de la acidemia metilmalónica. Javier de las Heras, pediatra y coordinador del Centro de Metab-ERN de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, es el investigador principal de este ensayo clínico. Un ensayo altamente esperado por los pacientes que abre esperanza para un futuro mejor para los enfermos con acidemia metilmalónica, que es una enfermedad rara en la que se ven afectados múltiples órganos (riñón, páncreas, médula ósea...). Además, los pacientes sufren descompensaciones metabólicas potencialmente mortales y, están abocados a un trasplante.



29 Febrero, 2024

# Más de 10.300 vascos, un 15% de ellos menores, padecen una enfermedad rara

En la mayoría de casos son patologías graves, incapacitantes que incluso ponen en riesgo la vida de los pacientes

✦ C. Lago

NTM

**VITORIA** – No solo son enfermedades poco frecuentes. Son además crónicas, graves, incapacitantes e incluso ponen en riesgo la vida de los pacientes. Osakidetza ha identificado un total de 10.427 casos de enfermedades raras en 10.325 personas, correspondientes a 1.126 patologías diferentes, desde la puesta en marcha del registro de estas enfermedades en 2015. En el marco del Día de las Enfermedades raras, se hace hincapié en concienciar sobre el importante desafío que suponen estas patologías cuyo diagnóstico siempre se retrasa por los pocos casos registrados. Y eso que están descritas más de 7.000 dolencias diferentes.

En concreto, la tasa de registro en Euskadi es de 42 casos por 10.000 habitantes y el 15% de las personas están en edad pediátrica. Por sexo, un 50,2% son hombres y el 49,8% restante, mujeres. Sin embargo, si se observan diferencias notables en la incidencia de ciertas enfermedades en uno y otro sexo. En mujeres, inciden más la colangitis biliar o la hepatitis autoinmune, mientras que en hombres tienen más presencia las enfermedades ligadas al cromosoma X, como la hemofilia A y el síndrome de X frágil. "Junto con su alta mortalidad, las enfermedades raras también suelen tener un impacto significativo en la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Las limitaciones físicas, cognitivas y emocionales pueden afectar las actividades diarias, pero también las relaciones personales y la capacidad para trabajar", se señala.

Las enfermedades neurológicas raras y los defectos raros del desarrollo durante la embriogénesis son las categorías o grupos de patologías con mayor número de casos contabilizados. Por eso, las enfermedades raras con mayor presencia entre las recogidas en el registro son: en hombres, la distrofia miotónica de Steinert, la neurofibromatosis tipo 1 y la miastenia grave; en mujeres, la colangitis biliar primaria, la neurofibromatosis tipo 1 y la distrofia miotónica de Steinert. Todas ellas dolencias muy graves que conllevan algún grado de dependencia para los afectados.

Por territorios históricos, en Bizkaia se han detectado un total de 5.160 casos en 5.112 personas, correspondientes a 791 patologías diferentes. En Araba se han identificado un total de 1.344 casos en 1.336 personas, correspondientes a 382 patologías diferentes. Por su parte, en Gipuzkoa se han identificado un total de 3.611 casos en 3.566 personas, correspondientes a 603 patologías. Por sexo, un 51% son hombres y el resto mujeres; y el 17,8% de las personas está en edad pediátrica.

En la actualidad, de las más de 7.000 enfermedades raras descritas, "casi el 50% son enfermedades neurológicas y, entre aquellas que no lo son, es común que se desarrolle algún tipo de sintomatología de carácter neurológico", según detalla Ángel Aedo, coordinador del Grupo de Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología.

Los síntomas varían considerablemente dependiendo del trastorno específico, pero son habituales los pro-



Zurifie Lasagabaster, junto con su hijo Ibai. Foto: Santos Junquera

blemas de movimiento, la pérdida de funciones cognitivas, debilidad muscular, problemas de coordinación, crisis epilépticas o problemas sensoriales, entre otros. Asimismo, se asegura que más del 35% de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la adolescencia y se estima que el 90% de las enfermedades raras pediátricas tienen manifestaciones neurológicas relevantes. ●

**PARA EL TRATAMIENTO DE LA ACIDEMIA METILMALÓNICA**

## ENSAYO CLÍNICO DE OSAKIDETZA

● **Primero a nivel estatal.** El hospital de Cruces ha puesto en marcha un ensayo clínico al primer paciente a nivel estatal para el tratamiento de la acidemia metilmalónica. Javier de las Heras, pediatra, y coordinador del Centro de Metab-ERN de Enfermedades Metabólicas Hereditarias, es el investigador principal de este ensayo clínico. Un ensayo altamente esperado por las y los pacientes que abre esperanza para un futuro mejor para los enfermos con acidemia metilmalónica que es una enfermedad rara en la que se ven afectados múltiples órganos (riñón, páncreas, médula ósea...). Además, los pacientes sufren descompensaciones metabólicas potencialmente mortales y, están abocados a un trasplante.



29 Febrero, 2024

## Merchi Álvarez: «Día das enfermidades son todos para quen as padece»

La cambadesa reclama más investigación, pero también que se cuiden los pequeños detalles, como reparar el aseo de la piscina

BEA COSTA

CAMBADOS / LA VOZ

Merchi Álvarez lleva años poniendo rostro a las enfermedades raras desde O Salnés, en su caso por sufrir Atrofia Muscular Espinal (AME), y este miércoles vuelve a hacerlo a propósito de la conmemoración del Día de las Enfermedades Raras, en el que abundaron las iniciativas institucionales y ella conmemoró en el colegio salesiano de Castrelo, el de su infancia, donde le entregaron 300 euros recaudados en favor de la asociación GaliciAme.

La cambadesa celebra este tipo de iniciativas en la medida en que ayudan a dar visibilidad a un colectivo que conforman 3 millones de personas en España, pero cree que hay todavía mucho por hacer. «Está ben que se saiba que estamos aquí, pero día das enfermidades raras son todos para quen as padece». Merchi pone el foco en el día a día porque

si importante es dar con el diagnóstico preciso y encontrar tratamiento para las dolencias que sufren estos pacientes, no lo es menos el proporcionarles servicios que les hagan la vida más fácil. La dotación de aseos adaptados a personas con movilidad reducida es uno de ellos y Merchi Álvarez aprovecha la ocasión para denunciar una situación que le es muy cercana en la piscina municipal de Cambados.

### Con la puerta rota

Mientras las personas que dependen de una silla de ruedas siguen esperando por ese segundo baño adaptado en las instalaciones de O Pombal que les prometieron desde el Concello, el único que hay tiene la puerta rota y nadie la arregla. «A porta non pecha, só hai que cambiarlle o marco, leva así un mes e ninguén fai nada. Se chega a ser outro baño xa estaba arranzada».

Fallan los equipamientos en los



Merchi Álvarez recibió ayer un cheque de 300 euros para GaliciAme del colegio salesiano. MARTINA MISER

edificios públicos y fallan también en el exterior, porque las barreras arquitectónicas a la hora de subir o bajar una acera siguen siendo demasiadas a la hora de moverse por Cambados. «Seguen facendo obras e non se melloran estas cousas, non nos ten en conta».

Merchi Álvarez mantiene vivo su espíritu reivindicativo, el mismo que la condujo a múltiples despachos en Madrid y en Santiago para pedir un mayor esfuerzo inversor en la investigación del AME y el que la llevó a cruzar medio mundo para recibir un tratamiento que no encuen-

tra en España. A Corea ya no volverá porque carece de recursos económicos para hacer frente al gasto que esto comporta, pero sigue trabajando para que otros enfermos de AME —en Galicia hay registrados 33 casos— puedan dar con ese medicamento que, si no para curarlos, sirva al menos para frenar la enfermedad y proporcionarles una mejor calidad de vida.

En ese barco, el de GaliciAme, caben todos. La comunidad escolar salesiana se subió a bordo este carnaval vendiendo dulces típicos en los recreos para aportar su grano de arena a la investiga-

ción de las enfermedades raras; y el nuevo embajador de la asociación, Javier Maneiro de Hereideiros da Crus, está preparando un proyecto que dará que hablar. Merchi no puede avanzar mucho más: «Será moi emocionante».

Entre tanto, su lucha, que es de muchos, continúa. Entre el 6 y el 8 % de la población española puede verse afectada por una enfermedad rara a lo largo de su vida y, cuando se diagnostican —se han descrito siete mil tipos—, el 65 % son declaradas graves e invalidantes, según los datos difundidos por la Sociedad Española de Neurología.



29 Febrero, 2024

# Más de 10.300 vascos, un 15% de ellos menores, padecen una enfermedad rara

En la mayoría de casos son patologías graves, incapacitantes, que incluso ponen en riesgo la vida de los pacientes

C. Lago  
 NTM

**BILBAO** – No solo son enfermedades poco frecuentes. Son además crónicas, graves, incapacitantes e incluso ponen en riesgo la vida de los pacientes. Osakidetza ha identificado un total de 10.427 casos de enfermedades raras en 10.325 personas, correspondientes a 1.126 patologías diferentes, desde la puesta en marcha del registro de estas enfermedades en 2015. En el marco del Día de las Enfermedades raras, se hace hincapié en concienciar sobre el importante desafío que suponen estas patologías cuyo diagnóstico siempre se retrasa por los pocos casos registrados. Y eso que están descritas más de 7.000 dolencias diferentes.

En concreto, la tasa de registro en Euskadi es de 42 casos por 10.000 habitantes y el 15% de las personas están en edad pediátrica. Por sexo, un 50,2% son hombres y el 49,8% restante, mujeres. Sin embargo, si se observan diferencias notables en la incidencia de ciertas enfermedades en uno y otro sexo. En mujeres, inciden más la colangitis biliar o la hepatitis autoinmune, mientras que en hombres tie-

nen más presencia las enfermedades ligadas al cromosoma X, como la hemofilia A y el síndrome de X frágil. "Junto con su alta mortalidad, las enfermedades raras también suelen tener un impacto significativo en la calidad de vida de los pacientes y sus familias. Las limitaciones físicas, cognitivas y emocionales pueden afectar las actividades diarias, pero también las relaciones personales y la capacidad para trabajar", se señala.

Las enfermedades neurológicas raras y los defectos raros del desarrollo durante la embriogénesis son las categorías o grupos de patologías con mayor número de casos contabilizados. Por eso, las enfermedades raras con mayor presencia entre las recogidas en el registro son: en hombres, la distrofia miotónica de Steinert, la neurofibromatosis tipo 1 y la miastenia grave; en mujeres, la colangitis biliar primaria, la neurofibromatosis tipo 1 y la distrofia miotónica de Steinert. Todas ellas dolencias muy graves que conllevan algún grado de dependencia para los afectados.

Por territorios históricos, en Bizkaia se han detectado un total de 5.160 casos en 5.112 personas, correspon-

dientes a 791 patologías diferentes. En Araba se han identificado un total de 1.344 casos en 1.336 personas, correspondientes a 382 patologías diferentes. Por sexo, un 51% son hombres y el resto mujeres; y el 17,8% de las personas está en edad pediátrica. Por su parte, en Gipuzkoa se han identificado un total de 3.611 casos en 3.566 personas, correspondientes a 603 patologías.

En la actualidad, de las más de 7.000 enfermedades raras descritas, "casi el 50% son enfermedades neurológicas y, entre aquellas que no lo son, es común que se desarrolle algún tipo de sintomatología de carácter neurológico", según detalla Ángel Aedo,

coordinador del Grupo de Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Neurología.

Los síntomas varían considerablemente dependiendo del trastorno específico, pero son habituales los problemas de movimiento, la pérdida de funciones cognitivas, debilidad muscular, problemas de coordinación, crisis epilépticas o problemas sensoriales, entre otros. Asimismo, se asegura que más del 35% de las personas con enfermedades raras muestran los primeros síntomas de su enfermedad en la infancia o la adolescencia y se estima que el 90% de las enfermedades raras pediátricas tienen manifestaciones neurológicas relevantes. ●



# Eunate y Nahia, dos entre miles

**Enfermedades raras.**  
La lucha de dos familias por mejorar la calidad de vida de sus hijas enfermas **P8**



29 Febrero, 2024

# El puzle sin resolver de las enfermedades

Gipuzkoa alcanza más de 3.500 casos de enfermedades raras desde la puesta en marcha del registro oficial en 2015. Uno de cada diez casos está en edad pediátrica

**PATRICIA RODRÍGUEZ**

SAN SEBASTIÁN. Nadie quiere ser valiente por la fuerza. Ni tener que luchar por levantarse cada día. Sin embargo, haber nacido con una enfermedad rara, de esas que casi nadie conoce ni recuerda su nombre, es una perversa lotería que marca la vida de quienes la sufren y sus familias. Hoy, en el Día de las enfermedades raras, se pone el foco en la investigación, en el diagnóstico precoz y el acceso a tratamientos. Desde la puesta en marcha en 2015 del Registro de Enfermedades Raras en Euskadi, se han

identificado un total de 3.611 casos en 3.566 personas en Gipuzkoa, correspondientes a 603 patologías diferentes a través del trabajo en red de los profesionales de Osakidetza y de Salud, según los datos que maneja el departamento.

Las enfermedades raras o poco frecuentes se caracterizan por tener una muy baja prevalencia en la población, es decir, afectan a menos de 5 entre 10.000 personas. A la poca prevalencia se suma la amplia diversidad de síntomas que varían no sólo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de la misma patología, por lo que

un mismo trastorno puede manifestarse de maneras muy diferentes de una persona a otra –la Organización Mundial de la Salud (OMS) estima que hay definidas más de 7.000 enfermedades raras–, un puzle difícil de descifrar, tal y como asumen familias guipuzcoanas con hijos diagnosticados con enfermedades raras como Eunat Turco, vecina de Pasai Donibane, que padece síndrome de delección 1p36, o la pequeña andoainarra Nahia Patino, con síndrome de Larsen.

Desde 2008, cada 28 de febrero (el día del mes más 'raro' del

año) se celebra el Día de las Enfermedades Raras.

La tasa de registro en Gipuzkoa es de 44 casos por 10.000 habitantes y el 11,7% de las personas que figuran en este registro está en edad pediátrica. Por sexo, un 51,1% son hombres y el 48,9% restante, mujeres.

Según los últimos datos del departamento de Salud, las enfermedades neurológicas raras y los defectos raros del desarrollo durante la embriogénesis son las categorías o grupos de patologías con mayor número de casos registrados. En cuanto a las enfermeda-



# raras

des raras con mayor presencia en Gipuzkoa entre las recogidas en el registro son, en hombres, la distrofia miotónica de Steinert (puede afectar a varios sistemas como el muscular, respiratorio, cardíaco, endocrino, ocular y sistema nervioso central), la esclerosis lateral amiotrófica, ELA (afecta las neuronas del cerebro y la médula espinal) y la retinosis pigmentaria (afectan a la capacidad de la retina para responder a la luz). En mujeres, la distrofia miotónica de Steinert, la miastenia grave (provoca que los músculos se sientan débiles y se cansen con rapidez) y

la colangitis biliar primaria (afecta a los conductos biliares que están distribuidos en el hígado).

En muchas ocasiones, las personas afectadas por estas enfermedades tienen dificultades para obtener un diagnóstico sobre su trastorno y la información brilla por su ausencia. Tampoco existe investigación suficiente que permita contar con una cura en la mayoría de los casos y para muchos, supone una carrera contra reloj. Solo «investigando y dándolas a conocer», estas enfermedades dejarán de ser raras, según reclaman estas familias, que cada día se en-

frentan a lo desconocido, además de tener que hacer frente a los obstáculos en su calidad de vida, como los dolores crónicos, las dificultades motoras, sensoriales o intelectuales, que causan discapacidades físicas, intelectuales, de visión o de audición, entre muchas otras.

Según los datos presentados por la Sociedad Española de Neurología, el 65% de las enfermedades raras son graves e invalidantes, y casi en la mitad de los casos afectan al pronóstico vital del paciente. Esta organización recuerda también que unos tres millones de per-

## LAS CIFRAS

# 3.611

casos se han identificado en Gipuzkoa desde la puesta en marcha de un registro en 2015.

# 603

patologías raras se han detectado entre las 3.566 personas afectadas en Gipuzkoa.

sonas sufren en España una enfermedad rara y que la media de tiempo hasta el diagnóstico es de cinco años.

En los últimos años, la investigación de nuevos medicamentos para enfermedades raras ha cre-

cido desde los 21 de 2015 hasta los 182 de 2023, por lo que el 22% los ensayos clínicos prueban medicamentos huérfanos buscando tratamientos para enfermedades raras, según los datos del Registro Español de Ensayos Clínicos (REEC).

El avance en tres pilares –investigación para entender el origen, el diagnóstico precoz y la disponibilidad de tratamientos y terapias que eviten que se agrave la enfermedad– es la base de la campaña que la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) ha lanzado este año.



29 Febrero, 2024

Cuando se habla de una enfermedad rara, se hace referencia a aquellas que sólo afectan a menos de cinco personas por cada 10.000 habitantes, tal como lo establece la Unión Europea. A pesar de su excepcionalidad, esa realidad llega a darse actualmente en más de 7.000 patologías en todo el mundo, de las cuales se han identificado 6.172 en nuestro continente, según cifras de la base de datos Orphanet. En total, estas condiciones impactan en cerca del 6% de la población mundial, lo que se traduce en más de 300 millones de personas en todo el planeta, incluidos 30 millones de europeos y tres millones de españoles.

En 2008 se instituyó el 29 de febrero como Día Mundial de las Enfermedades Raras, aprovechando la rareza de esta fecha en el calendario para resaltar la singularidad de estas afecciones médicas. Instituciones como la Organización Europea de Enfermedades Raras (Eurordis) y la Federación Española de

# El desafío de sumar esfuerzos en una batalla silenciosa

**Cerca de tres millones de españoles padecen alguna de las 7000 enfermedades raras que hay en el mundo. Un elevado porcentaje afronta estas patologías con problemas de acceso a los fármacos y las terapias, sufriendo diagnósticos tardíos y desigualdades en la atención médica**

Por Ángel G. Perianes

Enfermedades Raras (Feder) desempeñan un papel destacado en la coordinación de las actividades programadas para esta jornada, colaborando con profesionales médi-

cos, investigadores y pacientes. El propósito, al fin y al cabo, es crear conciencia y facilitar el acceso a los tratamientos, ante el desafío que aún suponen la escasa investiga-

ción existente y la falta de unidades especializadas para abordar estas patologías poco frecuentes.

La mayoría de las enfermedades raras suelen originarse por

cambios genéticos que alteran el funcionamiento normal del cuerpo humano, aunque también pueden ser el resultado de factores medioambientales o infecciones. Estas condiciones suelen ser graves y afectan considerablemente a la calidad de vida de quienes las padecen, incluso desde edades muy tempranas. De hecho, dos de cada tres personas experimentan un inicio precoz de la enfermedad antes de los dos años. Además, muchas de estas patologías, que suelen venir acompañadas de dolores crónicos (en uno de cada cinco pacientes), carecen de cura, por lo que sólo se pueden tratar los síntomas que provocan.

Por eso, su detección es, junto con la investigación y el tratamiento, uno de los principales desafíos, ante la falta de conocimiento y comprensión respecto a sus condiciones. Teniendo en cuenta lo poco frecuentes que son muchas de estas enfermedades, es muy probable que incluso los





29 Febrero, 2024

médicos no estén familiarizados con ellas, lo que provoca demoras en los diagnósticos. Tal como explica Juan Carrión, presidente de Feder y de su fundación, «más de la mitad de las familias con enfermedades poco frecuentes esperan más de seis años para lograr un diagnóstico». Y en un 20% de los casos, incluso más de diez años.

#### TRABAS FINANCIERAS

Además, «sólo el 6% de las enfermedades raras cuentan con tratamiento farmacéutico», añade Carrión. Este significativo déficit se ve agravado por un acceso desigual a los tratamientos. Sin ir más lejos, detalla, «de los 147 medicamentos huérfanos [o tratamientos específicos para enfermedades poco frecuentes] autorizados en Europa, sólo hay 78 financiados en España».

Por eso, el presidente de Feder considera «necesario» agilizar los procesos de financiación pública de los medicamentos, con el fin de hacerlos accesibles en un corto es-

pacio de tiempo y evitar el agravamiento de la enfermedad en los pacientes. Hay que tener en cuenta que el plazo medio que transcurre desde la autorización de un medicamento huérfano hasta que es financiado y está disponible para los pacientes es de unos 23 meses, según datos de la Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Uitrahuérfanos (Aelmhu).

En esa misma línea, cabe destacar que la autorización otorgada en

### Sólo el 6% de estas afecciones tienen actualmente algún tipo de tratamiento

Europa no siempre es sinónimo de acceso, porque, al final, las decisiones sobre su precio y reembolso se toman a nivel nacional, lo que «produce diferentes precios entre los es-

tados miembros», arguye Carrión. Aquí se constatan diferentes realidades comunitarias. Mientras países como Alemania o Países Bajos comercializan prácticamente el 100% de los autorizados por la Agencia Europea de Medicamentos (EMA), otros como España o Rumania financian poco más de la mitad. Pero, incluso cuando se logra, Carrión recuerda que el tiempo que transcurre desde su aprobación hasta que llegan a las familias suele superar los dos años.

A su juicio, España siempre ha sido un país pionero en enfermedades raras, tanto en el impulso de una estrategia propia como en las propuestas formuladas ante la ONU. Sin embargo, el presidente de Feder observa grandes diferencias con otros países europeos en aspectos clave como la inversión en investigación o las pruebas de cribado neonatal para el acceso a un diagnóstico precoz.

Si nos detenemos en qué punto está nuestro país a la hora de invertir en afecciones poco comunes, como el síndrome de Guillain-Barré o la fibrosis quística, la realidad es difícil de desglosar, porque existen distintas líneas y programas estatales que influyen en todas ellas. Por ejemplo, en 2023 se anunció un partida de 400 millones de euros para abordar enfermedades raras a través de la Estrategia de Salud Digital, que incluye acciones en esta línea o 50 millones para mejorar la atención sanitaria a personas con patologías como la esclerosis lateral amiotrófica (ELA). «Dado que las partidas se dividen en proyectos diferentes, es difícil establecer una radiografía completa», opina Carrión.

Desde la Fundación Columbus advierten de la necesidad de poten-

### La mayoría supera los seis años de espera hasta tener un diagnóstico

ciar la investigación desde los sectores público y privado. Y también consideran que una ley de mecenazgo actualizada, que lleva años de retraso, «sería un paso importante para fomentar la participación de la sociedad civil» hacia ese fin.

Esta institución está enfocada en acelerar la investigación y hacer accesibles las terapias a los niños que padecen patologías de este tipo, sobre todo, cuando son clínicamente posibles pero no tienen interés comercial. En muchos casos, aseguran encontrarse con cuellos de botella en la financiación: «La investigación es el primer paso, pero para que se llegue a un ensayo clínico, y después al tratamiento en pacientes, pueden pasar años y muchas veces todo queda parado porque no hay recursos». La consecuencia de este panorama es que, al final, sólo se

investiga un 20% de las enfermedades raras existentes en Europa.

#### DESIGUALDADES NACIONALES

Si volvemos a poner el foco en el contexto nacional, el problema es todavía mayor. Todavía hoy existen notables diferencias entre comunidades autónomas en el cribado neonatal. «Hay autonomías que criban más de 40 enfermedades y otras que criban el mínimo, que es una docena», denuncia desde la Fundación Columbus. Por eso, consideran que es ahí donde habría que empezar a actuar para eliminar las desigualdades.

El motivo es claro. Cuanto antes se diagnostique una enfermedad con características singulares, mucho mejor. Al fin y al cabo, aunque no exista una cura, de ese modo se podrán empezar a trabajar otros aspectos que permitan reducir las discapacidades e incluso la mortalidad.

En el mismo capítulo de inequidades podrían incluirse los espacios especializados del Sistema Nacional de Salud. A día de hoy, España cuenta con 296 centros, servicios y unidades de referencia, de los que 110 participan en las redes europeas de referencia. Estas redes son esenciales para las personas con enfermedades poco frecuentes, ya que

son el mecanismo de la UE para mejorar el acceso al diagnóstico, el tratamiento y la asistencia sanitaria. Cada una de ellas responde a un grupo de patologías, para dar respuesta a pacientes con enfermedades que, como las raras, requieren una alta concentración de recursos y conocimientos especializados.

Según datos del Ministerio de Sanidad, el 50% de los centros españoles que participan en las redes europeas se concentran en Cataluña, el 25% en Madrid y el 10% en Andalucía. Por eso, desde Feder urgen a fortalecer las redes nacionales y avanzar hacia un modelo de atención médica en el que todas las personas con enfermedades poco comunes pue-

### La terapia génica ha sido uno de los grandes avances de los últimos tiempos

dan acceder a esta iniciativa, sin importar el lugar en el que vivan.

Por suerte, también hay noticias alentadoras. Uno de los últimos avances en el tratamiento de enfermedades raras ha sido la terapia génica. La Fundación Columbus se centra, precisamente, en promover y ofrecer a los pacientes esta estrategia de asistencia, que todavía se encuentra en fase de crecimiento. Este enfoque consiste en colocar una copia correcta de un gen defectuoso en el núcleo de la célula. De esta forma, el gen se introduce en el organismo encapsulado en un virus modificado (un virus bueno), que le permite acceder a órganos o tejidos específicos en los que entregar el gen que transporta. «Así, conseguimos sustituir el gen causante de la enfermedad por uno sano, agregar genes que ayudan a tratar o combatir la enfermedad o desactivar genes que están ocasionando problemas», explican.

La posibilidad de mejorar la calidad de vida de los pacientes, sostiene desde la Fundación Columbus, es «increíble». Por ejemplo, en el caso del Parkinson infantil, hay niños «que pasan de no tener prácticamente movilidad, sufrir dolores y tener un retraso psicomotor importante, a caminar, hablar y vivir sin dolor».

Una de las vías que han visto en esta fundación para seguir avanzando es la cooperación con entidades de otros países. Por eso, en 2019 crearon la Columbus Children's Foundation en Carolina del Norte (EEUU), lo que les ha abierto «un mundo de colaboraciones enorme y la posibilidad de aumentar exponencialmente el impacto en los pacientes». Los grupos de trabajo los forman especialistas de todo el mundo, lo que aporta una visión global que es clave para tratar enfermedades raras en las que la distribución geográfica es complicada, pues en muchos casos hablamos de «pocos pacientes en muchos países distintos».

### DESIGUALDADES

Según Feder, casi la mitad de los pacientes con enfermedades raras ha tenido que desplazarse durante los últimos años fuera de su provincia para disfrutar de asistencia sanitaria. /TINT MEDIA

