

## CURSO DE VERANO UPV SOBRE ENFERMEDADES RARAS

### RESUMEN DE LA PONENCIA: SÍNDROME AICARDI-GOUTIÈRES

TÍTULO: *Luces y sombras de una realidad que precisa de atención pública.*

1. Presentación personal y familiar.

2. Contenido y desarrollo:

2.1. Breve análisis de la enfermedad (sintomatología, funciones afectadas, discapacidades derivadas, incidencia y prevalencia de la enfermedad)

2.2. Testimonio: nacimiento, falta de diagnóstico, diagnóstico erróneo.

2.3. Impacto en el terreno emocional.

2.4. Repercusiones en la vida familiar y social.

2.5. Desarrollo en la vida cotidiana de las personas afectadas en sus distintas etapas (infancia, adolescencia, juventud y vida adulta) y barreras encontradas.

2.6. Recursos públicos con los que se ha contado y se cuenta.

2.7. Atención dispensada por los distintos Sistemas Públicos:

- Sanitario
- Educativo
- De Seguridad Social
- De Servicios Sociales

2.8. Lagunas y obstáculos encontrados en los mencionados Sistemas, y percepción de la coordinación existente entre ellos.

2.9. El papel de las Asociaciones. Situación y oportunidades.

3. Propuestas y Conclusiones.

Ana María García Bueno

DONOSTIA-SAN SEBASTIÁN · UPV

Julio de 2011

## 1. PRESENTACIÓN PERSONAL Y FAMILIAR

## 2. CONTENIDO Y DESARROLLO

### 2.1. BREVE ANÁLISIS DE LA ENFERMEDAD

#### *EL SÍNDROME AICARDI-GOUTIÈRES*

Este síndrome fue descrito por primera vez por dos neuropediatras franceses: Jean Aicardi y Françoise Goutières en 1984 (un año después del nacimiento de mi hija M<sup>a</sup> Pilar), al estudiar la situación de ocho niños que presentaban una encefalopatía progresiva caracterizada por calcificaciones en los ganglios basales, leucodistrofia y linfocitosis crónica en el LCR, con resultados negativos para infecciones.

Con anterioridad, esta clínica sólo se había asociado a secuelas propias de infección intrauterina. Sin embargo, el observar la consanguinidad parental en algunos de ellos y la existencia de más de un afectado en la misma familia llevaron al planteamiento de una enfermedad hereditaria de rasgo autosómico recesivo.

Estudios posteriores mostraron como criterios de inclusión:

- 1) Trastorno neurológico progresivo, de aparición en el primer año de vida.
- 2) Perímetro craneal normal al nacimiento.
- 3) Calcificaciones en los ganglios basales, que en ocasiones se extienden a la sustancia blanca.
- 4) Leucocitosis.
- 5) Niveles elevados de interferón alfa.
- 6) Estudios negativos del complejo TORCH (toxoplasmosis, rubéola, citomegalovirus y herpes simple).

Además de estos hallazgos, los niños presentan irritabilidad, rechazo al alimento, retraso psicomotor, distonía y en algunos casos epilepsia, lesiones cutáneas semejantes a sabañones en

algunas zonas del cuerpo, así como episodios febriles asépticos.

La transmisión es mayoritariamente autosómica recesiva, si bien se han descrito casos de transmisión autosómica dominante (1).

Recientes datos de laboratorio sugieren que podrían existir hasta 29 mutaciones genéticas que darían lugar a las manifestaciones de AGS (2). Clásicamente, existen cinco mutaciones principales responsables de la enfermedad en cuatro genes de carácter recesivo, y posteriormente se identificó un quinto gen que tiene carácter dominante y que además se asocia a malformaciones arteriales cerebrales con el consecuente riesgo cerebrovascular (3).

Aunque los problemas neurológicos observados en el AGS sean a menudo graves, un reducido número de afectados, generalmente los que presentan la mutación AGS2, conservan buenas aptitudes de comunicación y buenas funciones neurológicas.

#### RELACIÓN DE GENES IDENTIFICADOS:

<u>GEN</u>	<u>Nº CROMOSOMA</u>	<u>OTROS NOMBRES</u>	<u>%FAMILIAS</u>
AGS1	3	TREX1	35%
AGS2	13	RNASEH2B	45%
AGS3	11	RNASEH2C	15%
AGS4	19	RNASEH2A	< 5%
AGS5	20	SAMHD1	10%

Estos genes producen sustancias químicas llamadas nucleasas que escinden las cadenas de ADN y ARN cuando es necesario. Durante el ciclo de vida normal de nuestras células, las nucleasas eliminan los residuos de ADN y ARN que se van produciendo y reparan errores en la información genética celular. De esta forma, cuando se producen alteraciones en estas moléculas, se ven asimismo alteradas las funciones celulares por una acumulación excesiva de residuos de ADN y ARN, que puede ser percibida por el sistema inmune como extraña al organismo, dando lugar a reacciones inmunitarias que causan la disfunción cerebral grave (encefalopatía), las lesiones cutáneas y otros signos y síntomas característicos del AGS (4) (5).

Una reacción inmunitaria similar se observa en respuesta al ADN y ARN viral en caso de infección. Esto explica por qué las características clínicas del AGS y de las infecciones virales coinciden, y por qué se constatan niveles elevados de interferon alfa en los niños afectados de AGS.

En la actualidad carecemos de datos sobre prevalencia e incidencia del AGS, pero se calcula que se han descrito en el mundo 120 casos aproximadamente (7).

## **2.2. TESTIMONIO (nacimiento, falta de diagnóstico, diagnóstico erróneo)**

M<sup>a</sup> Pilar nació el 12 de Octubre de 1983, a término, de parto natural después de un embarazo normal. Aproximadamente un mes después de su nacimiento le aparece un cuadro de febrícula, irritabilidad y rechazo de alimentación. El pediatra le receta antitérmicos que se le administran durante dos semanas, hasta que se decide su ingreso en el hospital. Durante los cuarenta y cinco días que permaneció ingresada para su estudio, fue tratada con una amplia gama de antibióticos,

a los que no respondió, dándosele el alta en las mismas condiciones clínicas que presentaba al ingreso. El diagnóstico fue de MENINGITIS DECAPITADA, debido a las alteraciones que presentaba el LCR en las ocho punciones lumbares que se le realizaron en ese tiempo, y al tratamiento antibiótico que se le administró previo a las mismas. También se le realizó una TAC en diciembre, que se informó como normal.

Por consejo médico se empezó enseguida la rehabilitación y la estimulación. Su desarrollo motor estuvo gravemente afectado, siendo menor la afectación intelectual.

Desde septiembre de 1986 asistió a un Colegio de Educación Especial, con atención integrada de todas las áreas (neurológica, rehabilitadora, psicológica, etc...) pasando después a la Unidad de Centro de Día.

En la actualidad, aunque necesita ayuda total y permanente para todas las actividades de su vida diaria, mantiene capacidad comunicativa y de comprensión, y se traslada en su silla eléctrica desde los diez años. Es una niña de veintisiete años vivaracha y alegre, con una gran pasión por la música moderna, poco esfuerzo atencional a los temas que no le interesan, con muy buena interacción social y un alto nivel de exigencia.

Clara nació el 14 de Marzo de 1989 mediante cesárea programada, también después de un embarazo normal. Desde el primer momento, se le observa la presencia nistagmus horizontal, más acentuado en el ojo izquierdo, y dificultades con la alimentación. El mismo día de la salida del hospital se le ingresa en la UCI del Centro Hospitalario en el que previamente había estado M<sup>a</sup> Pilar, por fiebre elevada, permaneciendo en la misma ocho días, para pasar posteriormente a planta, siendo atendida por el mismo equipo que M<sup>a</sup> Pilar, y siguiendo un proceso idéntico al de ella, con excepción en este caso, de que no fue visitada por el Jefe del mencionado equipo, ni se nos concedió ninguna entrevista persona con él. Su diagnóstico fue de INFECCIÓN INDETERMINADA, a pesar de de las alteraciones que presentaba su LCR en las cinco punciones

que se le realizaron. Posteriormente se le da el alta, aun manteniendo una febrícula intermitente, y se empieza la rehabilitación y la estimulación, observándose una grave afectación psicomotora.

A la salida del hospital empezamos el peregrinaje a las distintas consultas neurológicas locales, sin nuevos resultados, aunque disponiendo de las pertinentes pruebas radiológicas cerebrales.

Posteriormente iniciamos una búsqueda internacional de neuropediatras, contactando telefónicamente con una especialista norteamericana (Dra. Dooling) que nos surgiere el diagnóstico de AGS, después del envío de TACs y Rms de las niñas, diagnóstico que se confirma en Febrero de 2008 a través de las pruebas genéticas realizadas por el Dr. Crow en el Instituto de Medicina Molecular de Leeds. El gen implicado en nuestra familia es el AGS2.

La evolución de Clara a lo largo del tiempo es completamente distinta a la de su hermana: su vida en los primeros casi cuatro años se reduce a llantos y vómitos permanentes, y por tanto su pronóstico en aquel momento era tan negativo, que se nos explicó que no debíamos esperar que superara los dos años de vida. Sufrió una crisis no convulsiva a los tres años y medio y se le estableció tratamiento con valproato, que continúa en la actualidad a dosis de mantenimiento. A día de hoy todavía le siguen apareciendo episodios febriles, sobre todo ante temperaturas elevadas, que suelen solucionarse con el cambio de ambiente.

Ha cumplido veintidós años y es una *niña* gravemente afectada en todas sus funciones, y a pesar de que sus noches son malas en general, por el día se mantiene tranquila y sonriente ante cualquier prueba de afecto o acercamiento que se le proporciona.

### 2.3. IMPACTO EN EL TERRENO EMOCIONAL

Las reacciones emocionales ante las dos situaciones fueron claramente diferentes. La reacción ante el problema de M<sup>a</sup> Pilar podría definirse como de aceptación sin más complicaciones, pues ambos éramos conscientes de que estos problemas existen, de que había niños con características especiales y de que nuestra hija sería una de ellos. A partir de ese momento, sabíamos que nuestra vida sería muy distinta a la que habíamos planificado, y que nuestra obligación como padres era proporcionarle toda la ayuda que estuviera en nuestras manos para que desarrollara al máximo las capacidades de las que disponía. Todos nuestros esfuerzos iban encaminados a la consecución de ese objetivo, y conseguimos con este planteamiento una estabilidad que se vio reforzada con la aparición de nuestra segunda hija, Berta, que nació tres años después y, por suerte, completamente sana. En la actualidad, Berta colabora con el Departamento de Anatomía, Histología y Neurociencia de la Facultad de Medicina de la Universidad Autónoma de Madrid, y su intención es hacerse neuróloga.

Dos años después llegó Clara. Nuestra primera reacción ante la situación planteada con Clara fue de incredulidad. Nos resultaba extremadamente complicado entender cómo se podía repetir en nuestras vidas una historia que, además en el segundo caso, iba a resultar infinitamente más dura. Posteriormente, nuestra evolución emocional siguió dos caminos bien distintos; el de mi marido fue otra vez de aceptación incondicional, posiblemente consecuencia de la especie de “paralización de pensamiento” que indujo en él la nueva situación.

En mi caso, superada la primera reacción, se produjo un enfado generalizado contra la clase médica, pues, en mi ingenuidad y mi juventud, me resultaba difícil comprender que después de veinte años desde que hubiéramos conseguido pisar la luna, fuera imposible realizar un diagnóstico de una patología cualquiera; diagnóstico que, por razones obvias, consideraba de la

mayor urgencia. Necesitaba saber, casi de forma compulsiva, qué había pasado y por qué, y el poco tiempo del que disponía lo empleaba en hablar con especialistas y en buscar bibliografía que pudiera ayudarme. No me rebelaba contra la situación en sí misma, sino contra la ignorancia. Los resultados de todo ello ya los conocen, y si bien el diagnóstico definitivo no lo tuvimos hasta el año 2008, como ya he contado, muchos años antes, el tiempo y la responsabilidad habían conseguido serenarme y hacerme llegar a una estabilidad personal y familiar, con las limitaciones lógicas que suponen el cuidado y la atención de dos niñas como M<sup>a</sup> Pilar y Clara.

Cabe señalar, llegado este punto, las consecuencias que se desprenden del nacimiento de mi hija Clara. En primer lugar, ofreció la posibilidad de plantear un diagnóstico de sospecha diferente al establecido en principio, y como saben, confirmado con posterioridad, con las repercusiones familiares a nivel de perpetuación en el tiempo del síndrome. Por otra parte, debe llevar a plantearnos cuántos diagnósticos erróneos sobre esta misma enfermedad existen en la actualidad, con el perjuicio que supone no disponer del consejo genético adecuado

## **2.4. REPERCUSIONES EN LA VIDA FAMILIAR Y SOCIAL**

Era evidente que en nuestra vida se habían producido cambios inesperados, que implicaban nuevos planteamientos en prácticamente todos los ámbitos. Si bien a nivel laboral, mi marido siguió con su vida habitual, yo, sin embargo, no volví a incorporarme nunca a ella: mi vida estaba dedicada por completo a mis hijas y sus cuidados.

La vida de pareja se vio afectada principalmente en el tiempo de dedicación mutua, pues a partir de ese momento todas nuestras actividades se centraron en las niñas, en analizar su evolución, o

en transmitirnos aquellas ideas que se nos ocurrían que podrían ayudarlas en las necesidades especiales que tenían y que, desde nuestro punto de vista, podían aportar algún tipo de mejora a su calidad de vida. No necesitábamos más, porque lo asumimos con naturalidad desde la responsabilidad que como padres teníamos. La renuncia que supuso el cambio, no produjo en ningún momento sentimientos de duelo, frustración o depresión: no teníamos tiempo; lo aceptamos con total realismo y ésta sigue siendo nuestra actitud. Ello contribuyó de manera muy especial a que nuestra hija Berta viviera la situación de sus hermanas con absoluta naturalidad, si bien consideramos oportuno explicarle en su momento que había niños como ella, y otros eran como sus hermanas; nunca tuvo ningún problema cuando debía referirse a ellas a nivel social, en decir que eran parálíticas cerebrales.

Sin embargo, en nuestra vida social las repercusiones fueron importantísimas. En un principio, todo nuestro entorno se mostró solidario y comprensivo, pero con el paso del tiempo, debido fundamentalmente a nuestra limitada disponibilidad por un lado, y a esa cultura del miedo a la discapacidad que existe en nuestra sociedad, por otro, nuestras relaciones sociales se vieron muy restringidas. Percibíamos en la mayoría de nuestros amigos como una huída hacia adelante; especialmente cuando sus hijos iban creciendo; algunos mostraban una actitud que podríamos definir como especie de “miedo al contagio”, y por el contrario otros les inculcaban una postura absolutamente paternalista y compasiva que terminaba siendo dañina para todos en aquellos momentos. En la actualidad, debido a la independencia de los que entonces eran niños, hemos retomado prácticamente todas nuestras relaciones, además de las establecidas con familias de otros afectados, y en estos momentos nuestra red social se puede considerar amplia y absolutamente gratificante.

## **2.5. DESENVOLVIMIENTO EN LA VIDA COTIDIANA DE LAS PERSONAS AFECTADAS EN SUS DISTINTAS ETAPAS (infancia, adolescencia, juventud y vida adulta) Y BARRERAS ENCONTRADAS.**

El síndrome de Aicardi-Goutières produce en las personas que lo padecen afectación cognitiva, física y/o sensorial, lo que ocasiona que, en general, necesiten ayuda total y permanente para todas las actividades de su vida diaria y a lo largo de todo su ciclo vital, si bien es cierto que hay que tener en cuenta que en aquellos afectados que mantienen conservada al menos parcialmente su inteligencia, las necesidades para que el desenvolvimiento de su vida cotidiana sea aceptable, van aumentando desde la infancia hasta la vida adulta. Dichas necesidades se concretan fundamentalmente en medios técnicos que les permitan, por ejemplo, la comunicación alternativa o el movimiento autónomo, así como todos aquellos que les permitan acceder a las distintas actividades propias de cada etapa.

En cuanto a las barreras encontradas, debo hacer especial mención en primer lugar a las informativas, pero no sólo a las referentes a la enfermedad (ya mencionadas) sino a tramitaciones, medios y ayudas institucionales, así como a Centros de Atención Especializada. Todo ello constituye una labor que, siendo fundamental en este tipo de circunstancias, las familias hacemos y en muchos casos siguen haciendo solas.

En segundo lugar, aparecen las barreras físicas. Este tipo de barreras las encontramos en un principio localizadas en el propio domicilio familiar, y con el tiempo, con o sin ayuda económica institucional, estamos obligados a solucionarlas.

Las mismas aparecen también en la vía pública, en las construcciones privadas e incluso en organismos institucionales, y si bien se han tomado medidas legales para su eliminación, lo cierto es que no se han ejecutado con la necesaria eficacia, y cuando lo han hecho, casi siempre ha sido un proceso promovido por las exigencias de otros colectivos (por ejemplo, los ciclistas para el

rebaje de aceras). Asimismo, podemos incluir las encontradas en los transportes públicos, impidiendo todas ellas actividades de la vida cotidiana.

En relación a las barreras sociales y a esa cultura de la discapacidad con la que nos encontramos habitualmente, a pesar de reparar en la trascendencia del cambio que debería producirse en este sentido, considero que no debemos darle más importancia de la que resulta prudente, pues ello supondría una pérdida de energías de las que estamos tan necesitadas las familias para la atención de nuestros hijos por un lado, y por otro para exigir a quienes debemos el cumplimiento de los derechos que como ciudadanos tienen.

Tal vez el tipo de barrera más importante con la que nos encontramos no sólo familias y afectados de Enfermedades Raras, sino cualquier persona discapacitada, sea la barrera de la Institución Pública, por cuanto en sus manos está la responsabilidad de la eliminación de todas las demás. No podemos pedir a los Poderes Públicos que nos comprendan, pero estamos obligados a exigirles que cumplan con el deber que tienen como responsables de que todos podamos ejercer nuestros derechos más elementales: nuestros hijos, también. Los cambios sociales no siempre provienen de iniciativas sociales, los imperativos legales son determinantes también para ese objetivo, y esta vía debería aplicarse con más contundencia de lo que se ha hecho hasta el momento.

## 2.6. RECURSOS PÚBLICOS CON LOS QUE SE HA CONTADO Y SE CUENTA:

En los primeros años de la vida de M<sup>a</sup> Pilar, tanto los distintos tratamientos como el Centro Escolar al que asistía eran financiados exclusivamente por la familia; también lo fueron los medios técnicos que se utilizaban. La única aportación estatal de que la dispusimos fue de la ayuda por hijo discapacitado con cargo a la Seguridad Social, que en aquellos momentos ascendía a tres mil pesetas. Dos años después del nacimiento de Clara el Centro Escolar firmó sendos conciertos con el Ministerio de Educación, con la Consejería de Asuntos Sociales y con la ONCE, lo cual supuso un considerable alivio económico que nos permitió incrementar el tiempo de los tratamientos privados. Posteriormente, pudimos acceder también a las Ayudas Individuales para Discapacitados que se convocan anualmente, y que nos ofrecían una financiación parcial de medios técnicos o eliminación de barreras arquitectónicas. También durante cuatro años la ONCE colaboró económicamente en los tratamientos de rehabilitación motora y, a través de personal especializado, en la rehabilitación visual.

Actualmente no tenemos más apoyo institucional que la prestación por hijo a cargo de la Seguridad Social y el Centro de Día, a cuya financiación contribuimos las familias con el 25% de la citada prestación. En nuestro caso, todavía nos encontramos a la espera de la comunicación del PIA de cada una de mis hijas procedentes de la JCCM, a la que nos trasladamos a vivir desde Madrid en octubre de 2010. Resulta cuanto menos llamativo el tratamiento de financiación que la JCCM exige a los usuarios de los Centros de Día, equiparando la contribución que debe hacer el usuario de tercera edad que haya tenido una vida laboral activa (y por tanto, la posibilidad de generar un patrimonio personal y familiar) con la de los grandes dependientes, que lo son desde el nacimiento; unos y otros contribuyen con el mismo porcentaje de la pensión que reciben de la Seguridad Social.

El PIA ofrecido por la Comunidad de Madrid fue internamiento en Residencia; al rechazarlo, no

teníamos derecho a alternativa, según el desarrollo comunitario de la Ley de Dependencia. Sin embargo, en esta Comunidad el Centro de Día era financiado totalmente por la misma.

Por último, cabe citar la disponibilidad de ayudas económicas parciales para la compra de sillas de ruedas y material ortopédico.

## **2.7. ATENCIÓN DISPENSADA POR LOS DISTINTOS SISTEMAS PÚBLICOS:**

### *SANITARIO:*

En el caso de M<sup>a</sup> Pilar, el diagnóstico erróneo y, en consecuencia, los tratamientos también erróneos que se derivaron de él, podían estar justificados, pues en aquel momento la enfermedad ni siquiera había sido descrita. Sin embargo, he de decir que una doctora del Equipo Médico que la trató, privadamente, me comentó que tenía verdaderas reservas sobre el diagnóstico, pues jamás había visto una meningitis tan invulnerable. Al preguntarle yo lo que pensaba ella sobre el tema, con mucha resistencia en principio, terminó diciéndome que había valorado la posibilidad de una causa genética, pero que nuestro caso no encajaba en ninguno de los que se hubiera informado, que lo más parecido era la enfermedad de Hallevorden-Spatz, y que sin embargo aún existían diferencias considerables. Supongo que nunca tuvo conocimiento del caso de Clara, pues cuando volvimos y pregunté por ella, me dijeron que ya no estaba, que se había ido a ejercer la medicina primaria a un pueblo. No me quisieron decir dónde.

Todo lo que es justificable en el caso de M<sup>a</sup> Pilar, tiene mucha menos justificación en el de Clara, habida cuenta de que habían pasado cinco años desde que se describe por primera vez esta Enfermedad Rara, y desde luego ninguna en absoluto, si como me ha ocurrido en mi nueva localidad de residencia, el neurólogo me dice que jamás ha oído hablar de ella.

### *SISTEMA EDUCATIVO:*

Previo al momento de la escolarización, intenté conocer la oferta de Centros de Educación Especial. Ninguno de los Centros Públicos respondía mínimamente a nuestras expectativas, por lo tanto, inicié la búsqueda en los privados. Afortunadamente encontré lo que esperaba, si bien el esfuerzo económico que tuvimos que realizar en aquel momento fue considerable; pero la atención y los resultados merecieron la pena.

El Centro ofrecía una atención integrada, disponía de los medios técnicos de última generación para la atención de las plurideficiencias, los tratamientos más avanzados (que complementábamos también en casa) aplicados por profesionales preparados, ilusionados y sobre todo, responsables, lo que se traducía en un estímulo para su asistencia diaria.

Al mismo tiempo se programaban actividades de ocio en períodos vacacionales, asistidas por los propios profesionales del Centro, lo cual suponía una tranquilidad añadida.

### *SISTEMA DE SEGURIDAD SOCIAL:*

Si bien el Sistema Nacional de Seguridad Social ofrece distintos servicios para personas discapacitadas, nosotros sólo hemos accedido a la prestación por hijo a cargo y a aquellas ayudas económicas para la obtención de material técnico dependiente de este sistema, como ya ha sido mencionado.

### *SISTEMA DE SERVICIOS SOCIALES:*

A este Sistema hemos accedido para solicitar las prestaciones de la Ley de Dependencia, que tantas expectativas había generado en las familias que cuidamos en casa de nuestros hijos dependientes. Aunque la atención ofrecida desde el área de los Trabajadores Sociales fue correcta, la información previa que se nos proporcionó desde el propio Sistema resultó parcial, cuando no contradictoria, y el tiempo de resolución fue excesivamente largo (hasta el punto de

que presentadas las respectivas solicitudes en Mayo de 2007, aún no tenemos PIAs definitivos, ni por parte de la Comunidad de Madrid en su día, ni ahora de la JCCM).

A mi juicio, la llamada Ley de Dependencia debería ser la iniciativa legal que más vergüenza tendría que suscitar en nuestra clase política, por afectar a un colectivo de características tan especiales. Ha conseguido justo lo contrario de lo que propugnaba, al convertirse en diecisiete leyes distintas correspondientes a otros tantos desarrollos de la misma, con la consiguiente discriminación de las personas discapacitadas dependiendo de su lugar de residencia, de forma que las mismas situaciones dan lugar a resoluciones completamente diferentes: otra consecuencia más que nos demuestra cómo las decisiones que afectan a un colectivo tan especial están tomadas con más frecuencia de lo deseable por personas que no conocen este tipo de problemas (y lo que es peor, que no tienen ningún interés en su conocimiento) vulnerando así el principio constitucional de “igualdad ante la ley”.

## **2.8. LAGUNAS Y OBSTÁCULOS ENCONTRADOS EN LOS MENCIONADOS SISTEMAS, Y PERCEPCIÓN DE LA COORDINACIÓN ENTRE ELLOS.**

Las lagunas y dificultades encontradas en el Sistema Sanitario ante una enfermedad rara como es el AGS, obviamente se derivan del desconocimiento de la misma, y por tanto de la imposibilidad del cumplimiento de sus funciones más importantes, como son la información, la prevención o el tratamiento.

En cuanto al Sistema de Seguridad Social, resulta un inconveniente el que las distintas prestaciones derivadas de un proceso patológico estén satisfechas a través de distintos sistemas, careciendo de un referente único para el acceso a las mismas.

El Sistema de los Servicios Sociales, aun cumpliendo funciones muy importantes como son la información de derechos y la tramitación para el ejercicio de los mismos dirigidos a las personas discapacitadas y a sus familias, carece de la poca proximidad que mantiene tanto con unos como con otras, debiendo ser siempre la iniciativa de éstos la que posibilite cualquier tipo de contacto.

En el Sistema Educativo es donde probablemente encontramos los mayores obstáculos para la integración y la normalización social de las personas discapacitadas. Si educáramos en integración y no en segregación, casi con toda seguridad la cultura sobre la discapacidad cambiaría radicalmente. Los Centros Educativos deberían estar formados por distintas áreas, correspondientes unas a la educación llamada normalizada y las otras para la especial, pero compartiendo espacio de ocio y actividades comunes. De esta manera, si desde pequeños los niños vivieran en contacto directo con otros niños distintos a ellos, conseguirían verse mutuamente como personas que forman parte de su entorno habitual. Por otro lado, esta experiencia de normalización ante las deficiencias, contribuiría sin duda a que su impacto emocional en el futuro fuera menor, llegado el caso de tenerse que enfrentar personalmente a este tipo de situación.

## **2.9. EL PAPEL DE LAS ASOCIACIONES**

El papel de las Asociaciones en este contexto de Enfermedades Raras es determinante. Aparte de la puesta en contacto entre personas con los mismos problemas, de las funciones informativa y participativa, de ayuda mutua en áreas de interés común a todos, etc... cumplen la función de representación, al convertirse en portavoces de personas que no siempre están en las mejores condiciones para transmitir a los poderes públicos sus necesidades y exigirles el cumplimiento de sus derechos. Al mismo tiempo, cumplen una función decisiva para el futuro del colectivo que

representan, como es la instigación a la investigación, ya que sólo a partir de sus resultados se podrá afinar en el conocimiento de este tipo de enfermedades, que con mucha probabilidad abriría las puertas a nuevos y más acertados tratamientos y, si fuera posible, a la erradicación las causas y del mismo proceso que dan lugar a la enfermedad en cuestión.

### **3. PROPUESTAS Y CONCLUSIONES**

El AGS como Enfermedad Rara supone una doble deficiencia: la primera, derivada de la propia patología, y la segunda, del desconocimiento consecuencia de la escasez de estudios por el número reducido de casos. Por tanto, las personas afectadas deberíamos plantearnos la colaboración, sin reservas, con los Centros de Investigación que abran nuevas posibilidades al conocimiento de la enfermedad.

Por otra parte, y a partir principalmente del movimiento federativo, sería conveniente exigir a las Instituciones Públicas la inclusión en los Presupuestos Anuales de una partida específica y creciente para este tipo de investigación.

Asimismo, resultaría pertinente la existencia de un Censo actualizado anualmente con el número y el nombre de los casos nuevos diagnosticados, así como de sus necesidades, con el fin de poder ajustar la partida de previsión presupuestaria anual para su atención.

A todos los profesionales de la Sanidad, incluido el médico de familia, debería hacérseles entrega de una relación de Enfermedades Raras y sus características, así como un Centro de Referencia para cada una de ellas, donde poder remitir a la familia en caso de sospecha y confirmación.

En conclusión, podemos considerar que los tres pilares básicos para que la atención a nuestros

hijos afectados de Enfermedades Raras y discapacitados en general fuera la adecuada serían el buen funcionamiento de la madre o el cuidador en general, la educación y las Instituciones Públicas.

- 1) Si los padres, o la/s persona/s encargada/s de la atención a la persona discapacitada se encuentran en las condiciones emocionales apropiadas, ésta también lo estará. No importa el grado de afectación que tenga: aunque exista una disfunción intelectual importante, cualquiera de nuestros hijos es capaz de percibir nuestro estado, y aún sin ser conscientes de ello, modelan el suyo a partir de la percepción del nuestro. Por ello, es fundamental una actitud positiva y serena frente a ellos.
- 2) La educación de la Sociedad en la normalidad de la discapacidad, debe ir pareja a la educación que se está dando en relación a otros colectivos; sólo así puede lograrse una verdadera integración de todas las personas, al margen de características diferentes.
- 3) El apoyo que a las personas con algún tipo de deficiencia, afectadas o no de Enfermedades Raras, y a sus familias, debe proporcionárseles desde las Instituciones Públicas. Podemos contar también con apoyos familiares o sociales, pero estos ni pueden ser permanentes, ni pueden ser exigibles; sólo los Institucionales reúnen estos atributos. Exijámoslos.

“Una sociedad sólo es real cuando en ella se encuentran integradas todas sus partes”

Genaro Bueno

## BIBLIOGRAFÍA

- (1) Crow, Y. Taller Aicardi-Goutières-Canavan. Rev Asoc Esp contra la Leucodistrofia. 2010 Nov; 5 (1): 12-15.
- (2) Figiel M, Chon H, Cerritelli SM, Cybulska M, Coruch RJ, Nowotny M. The structural and biochemical characterization of human RNase H2 complex reveals the molecular basis for substrate recognition and Aicardi-Goutières syndrome defects. J Biol Chem. 2011 Mar 25; 286 (12): 10540-50.
- (3) Thiele H, du Moulin M, Barczyk K, George C, Schwindt W, Nürnberg G, Frosch M, Kurlemann G, Roth J, Nürnberg P, Rutsch F. Cerebral arterial stenoses and stroke: novel features of Aicardi-Goutières syndrome caused by the Arg164X mutation in SAMHD1 are associated with altered cytokine expression. Hum Mutat. 2010 Nov; 31 (11): 1836-50.
- (4) Bubeck D, Reijns MA, Graham SC, Astell KR, Jones EY, Jackson AP. PCNA directs type 2 RNase H activity on DNA replication and repair substrates. Nucleic Acids Res. 2011 May; 39 (9): 3652-66.
- (5) Perrino FW, Harvey S, Shaban NM, Hollis T. RNase H2 mutants that cause Aicardi-Goutières syndrome are active nucleases- J Mol Med. 2009 Jan; 87 (1): 25-30.
- (6) Gregory A, Hayflick SJ. Neurodegeneration with brain iron accumulation. Folia Neuropathol. 2005; 43 (4): 286-96. Review.
- (7) [Orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES](http://Orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES)