



Ensayo y error

Una micromirada sobre la ciencia, con sus avances y tensiones



Por Valeria Román

[« Encuentros y presentaciones | Inicio | ¿Quién quiere visitar un intestino gigante? »](#)

Copyright 1996-2007 Clarín.com - All rights reserved

Enfermedades raras, problemas frecuentes



Nieves Bustos, la segunda desde la izquierda, acompañada de médicos especializados en esclerodermia. Pide más comprensión.

Nieves Bustos empezó a sentir que sus manos se hinchaban y se tornaban azules, pero tuvo que esperar más de cinco años para saber qué tenía. Sufre esclerodermia, una de las 7.000 enfermedades raras que se han identificado en el mundo y que afectan a tres millones de argentinos.

Por su enfermedad, que le causó discapacidad, [Bustos tuvo que abandonar su trabajo en una oficina y dejar de pintar, pero no bajó los brazos](#). Es una de las impulsoras en la Argentina de los 50 grupos y asociaciones de pacientes con enfermedades raras -como miastenia gravis, síndrome de Marfan, o talasemia- que existen en el país para compartir información, problemas, esperanza y sobre todo contención.

Mañana jueves 27 de marzo se reunirán en la Facultad de Medicina de la Universidad de Buenos Aires por primera vez, convocados por la Fundación Geiser, en el [congreso latinoamericano de enfermedades raras](#) (por informes, llamar al 54-11-4864-0155). El congreso es gratuito y cuenta con el auspicio del Ministerio de Salud de la Nación.

El gran problema que comparten los pacientes como Nieves Bustos deriva precisamente de la rareza: **la frecuencia de sus enfermedades es 1 de cada 2000 habitantes**. Por lo cual, el desconocimiento de las enfermedades, incluso en el ambiente médico, es común, y no hay muchos tratamientos efectivos para que se curen o al menos para que se controlen los síntomas.

Para seguir leyendo este artículo, que fue publicado en la sección Sociedad de la edición impresa de Clarín, se puede clicar [aquí](#). En tanto, para consultar el programa del congreso latinoamericano de enfermedades raras, [se puede mirar aquí](#).

Publicado por Valeria Román en Marzo 26, 2008 12:37 PM | [Enlace permanente](#)

Comentarios

Que bajo el rating de este blog, muy pocos comentarios. Y específicamente en éste posteo, en el que se cuentan (hasta ahora) cero

comentarios.

Quizás ésta sea una muestra del interés que despierta el tema. Nadie, o muy pocos se involucran cuando se trata de un tema como "Enfermedad", y menos aún, si ésta es "Rara". Nadie a excepción de los directamente involucrados.

Ojalá mi visión pesimista, sea sólo producto de mi baja autoestima, la cual generé desde que tenía 5 añitos y comencé con síntomas de una enfermedad, la cual recién me diagnosticaron a los 22. Ahora, tengo 32 años, y pronto cumpla el segundo año de tratamiento de una enfermedad llamada Fabry, que es de origen genético, y no tiene cura.

Esos años que pasé de búsqueda y desesperanza rinden hoy sus frutos, por un lado llego el día en el que conseguí ponerle nombre a eso desconocido que padecí toda mi niñez y adolescencia, y también conseguí tomar parcial dominio de la enfermedad.

También pase 15 años sintiéndome un estorbo inútil, una cosa rara.

Con una "enfermedad rara", se lucha mucho, se busca mas aún, se sufre sin medida, y también se ve sufrir a quienes lo acompañan a uno, esto último suele generar culpa.

Polarizándome en positivo, también puedo decir que he aprendido muchas cosas buenas por estar en mi lugar de enfermo.

El otro día me informaron que la Argentina tiene una de las mejores Leyes de Discapacidad.

El problema es hacerla cumplir.

Publicado por: Ruben | [Marzo 26, 2008 9:31 PM](#)

Internet ha sido una gran herramienta para que los pacientes afectados de enfermedades raras podamos acceder a algo más de la información escueta que brindan los médicos. En mi caso, estoy afectado de una patología llamada Charcot Marie Tooth (CMT), un desorden neuromuscular. Una gran mayoría de médicos clínicos no tienen la más mínima idea sobre esta enfermedad, aunque no es tan rara como la ALD o la ELA. Sería muy bueno si los afectados por este padecimiento en Argentina pudiéramos reunirnos para compartir información. En particular, como he heredado el CMT a mi hija (1 año) me gustaría saber las experiencias de otros padres, cuidados en el hogar, la escuela, etc., más allá de lo estrictamente médico, que es importante pero insuficiente.

Publicado por: [Carlos Carpintero](#) | [Marzo 27, 2008 1:47 PM](#)

Me parece excelente que se hable más sobre estos asuntos, la gente que no está relacionada de alguna manera a la salud no tiene idea de la cantidad de enfermedades de este tipo que existen. Uno siempre piensa "no me va a pasar a mi", pero, llegado el caso de que PASE, es bueno estar informado sobre a quién y donde acudir para saber más y tratarse.

Saludos!

Publicado por: [Lola](#) | [Marzo 27, 2008 2:56 PM](#)

soy el dentista viejo que vd vio el 4 de febrero en un locutorio. Habló de mí en su nota y hoy voy por mas de 3700 entradas de las 1000 que mencionó.

Dijo que yo estaba saliendo de una terapia intensiva. Todo ha sido verdad. Ahora que publica enfermedades raras la que yo padezco es miastenia gravis.

Un beso, Gargiulo

Publicado por: Juan C gargiulo | [Marzo 31, 2008 3:28 PM](#)

El vivir con una enfermedad rara produce un profundo aislamiento. Padezco de lupus que es una enfermedad que ya no es tan rara. Vivo en Estados Unidos, en Minnesota y trabajo en una Fundacion dedicada a la divulgacion y apoyo a la investigacion de las enfermedades autoinmunes. En un mundo en el que todo debe ser ayer y las exigencias se vuelven cada vez mas extremas, los que padecemos enfermedades incurables y

desconocidas debemos luchar contra el escepticismo, la intolerancia, la indiferencia, etc; además de los factores internos y relacionados estrictamente a el padecimiento de una enfermedad en el que el futuro es incierto.

Admiro mucho este blog que me informa acerca de los avances y el interes científico en distintos campos que parecen ser totalmente ajenos a los medios masivos asi como quienes padecen de estas enfermedades raras.
Disculpen la falta de acentos.

Respuesta de Valeria Román: Gracias por compartir su vivencia de la enfermedad en el blog

Publicado por: Gustavo Taberna | [April 4, 2008 4:08 PM](#)

Publicar un comentario

Si todavía no envié ningún comentario, necesitaré la aprobación del editor del sitio. Hasta entonces, no aparecerá la entrada. Gracias por la paciencia.

Nombre:

Dirección de correo-e:

URL:

¿Recordar datos personales?

Comentarios: (puede usar etiquetas HTML para el estilo)