

Para más información:  
Rosa Iglesias/Mariana Pintilie  
[rosaiglesias@medialunacom.es](mailto:rosaiglesias@medialunacom.es)  
[marianapintilie@medialunacom.es](mailto:marianapintilie@medialunacom.es)  
[www.medialunacom.es](http://www.medialunacom.es)  
Tel. 91 567 01 72 / 637 351 980

## INFORMACIÓN EMBARGADA hasta el jueves 12 de noviembre a las 12:00h

Veintiséis personas con enfermedades poco frecuentes narran cómo es su vida; veintinueve especialistas describen sus patologías

### **'Enfermedades RARAS', manual de humanidad para encontrar las claves de la felicidad**

- Libro impresionante de LOQUENOEXISTE, en colaboración con FEDER y Medialuna
- En España, casi tres millones de personas tienen algún tipo de las 7.000 enfermedades raras identificadas.

**Madrid, 12 de noviembre de 2009. Veintiséis autores con enfermedades poco comunes han escrito *Enfermedades Raras* (Ed. LoQueNoExiste), un libro sorprendente que quiere despertar el interés por un colectivo que agrupa en España a casi tres millones de personas. Sus relatos van seguidos de las descripciones rigurosas de 29 médicos de prestigio. Todo un Manual de humanidad en el que los autores transmiten los secretos para ser feliz y superar cualquier dificultad en la vida.**

*"...la soberbia de creerse inmune a cualquier fatalidad es la mayor debilidad del ser humano",* señala Mónica Martínez, uno de los autores diagnosticado de Síndrome del Hombre Rígido. Todos ellos narran con brillantez cómo son sus vidas y las razones para amarla. Son hombres y mujeres que escriben sobre sus sentimientos más profundos, sus condiciones físicas y emocionales. Lo hacen desde la esperanza. En las líneas de cada relato, se observa un claro desafío al sufrimiento, un guiño a la vida y lecciones personales de gran valor. Con coraje y mucha dignidad, cada uno de ellos se enfrenta a su particular circunstancia. Esta es la sorpresa de una obra colectiva en la que, lejos de lamentarse, transmiten fortaleza.

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), implicada en el desarrollo de la obra y beneficiaria de los derechos de autor, asegura a través de Rosa Sánchez de Vega, su presidenta, que estos relatos están *"escritos desde el corazón de personas que aman la vida a pesar de sus dificultades"*.

Cargados de gran emoción, los textos se convierten en una guía para la superación de problemas cotidianos; un manual para esquivar obstáculos. *"Su lectura es recomendable, no sólo a aquellos que tienen enfermedades raras, sino a cualquiera que desee encontrar las claves de la felicidad. Es un manual de humanidad"*, afirma Mercedes Pescador, directora general de Medialuna y promotora de la obra.

La utilidad de este libro se completa con los textos que prestigiosos doctores especialistas han dedicado a cada una de las patologías. Los escritos médicos abordan las enfermedades explicando sus causas, síntomas y tratamientos, con un lenguaje sencillo y comprensible para cualquier lector.

El texto de la presentación de la obra es del futbolista Fernando Torres, uno de los mejores delanteros del mundo y jugador, en la actualidad, del Liverpool F.C. El prólogo lo escribe Antonio M. Bañón, director del grupo de investigación ECCO (Estudios Críticos sobre la Comunicación), responsable del proyecto I+D ALCERES (Análisis lingüístico-comunicativo de las enfermedades raras en España) y miembro de la Junta Directiva de FEDER. El libro cuenta con dos Anexos: el primero aporta información útil acerca de las enfermedades raras (descripción, incidencia, principales problemas, etc.); el segundo recoge los datos de contacto de las asociaciones de pacientes pertenecientes a FEDER.

### **Sobre las enfermedades raras**

Una enfermedad es rara, o poco común, cuando afecta a menos de cinco de cada 10.000 personas. En conjunto, han sido identificadas cerca de 7.000 patologías. En el mundo, cinco nuevas afecciones son descritas cada semana, de las cuales el 80 por ciento es de origen genético, y el 20 por ciento restante se debe a causas infecciosas (bacterianas o virales), alérgicas, degenerativas, proliferativas o autoinmunes. El conjunto de población afectado por estas patologías, llamadas también huérfanas, supera los tres millones de españoles. El 50 por ciento de los casos españoles reviste un pronóstico vital en riesgo.

Las enfermedades raras afectan a cualquier persona y pueden manifestarse a cualquier edad. Presentan, igualmente, una amplia diversidad de alteraciones y síntomas que varían no sólo de una patología a otra, sino también de un paciente a otro.

### **Medialuna, la promotora ([www.medialunacom.es](http://www.medialunacom.es))**

La idea original, la promoción y la campaña de comunicación de *Enfermedades Raras* parten de la compañía Medialuna, fundada y dirigida por la periodista y politóloga Mercedes Pescador.

### **FEDER ([www.enfermedades-raras.org](http://www.enfermedades-raras.org))**

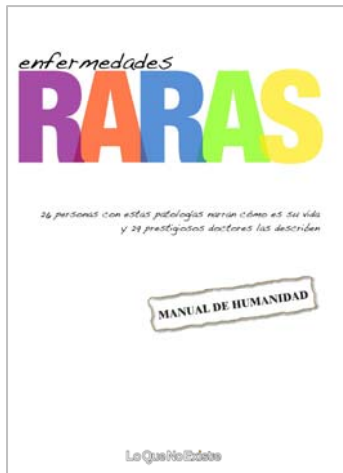
FEDER es la entidad que integra a los afectados por enfermedades poco comunes, defiende sus derechos y representa su voz.

Fundada en 1999, es una organización sin ánimo de lucro, dirigida íntegramente por afectados y familiares, compuesta por más de ciento sesenta asociaciones de pacientes y que representa a más de novecientas patologías distintas.

### **La editorial ([www.loquenoexiste.es](http://www.loquenoexiste.es))**

La editorial LoQueNoExiste ha conseguido otros éxitos recientes con sus obras: ***Sordo ¡y qué!***, galardonada por la Asociación de Empresas Consultoras en Comunicación como la mejor campaña nacional en la categoría de relaciones con la Comunidad; ***Hiperactivos. Estrategias y técnicas para ayudarlos en casa y en la escuela***, una obra dirigida a padres y profesores; y ***Celíacos Famosos***, que aglutina relatos de afectados y cuenta con la participación del prestigioso restaurador Sergi Arola.

## Ficha técnica



**Título:** Enfermedades Raras

**Género:** Autobiográfico

**Número de páginas:** 382

**Precio:** 17 euros

**Editorial:** LoQueNoExiste

**ISBN:** 978-84-935779-5-7

**Año:** 2009

## Autores y enfermedades

- M<sup>a</sup> Carmen Muñoz (Fuerteventura). Dermatomiositis.  
*“Ya han pasado cinco años y aún sigo caminando. Mi médico no se explica cómo lo he conseguido. Yo sí encuentro una explicación: mi mente. Desde el principio, acepté mi enfermedad y puse todo mi empeño en combatirla, o por lo menos intentarlo. Tenía muchos motivos para hacerlo”.*
- Loreto Aparicio (Santa Cruz de Tenerife). Displasia Ósea Metatrópica.  
*“Nos mantiene unidos; nos guía por el camino del optimismo; nos recuerda que estamos vivos, felices y eternamente admirados por su fuerza y coraje”.*
- Manuel Serrano (Barcelona). Lesch-Nyhan.  
*“Decidimos que, a partir de entonces, nuestra vida se planificaría por días o, como mucho, por semanas. Nuestro objetivo, que Carlos fuera feliz y que el resto de la familia lo fuera también”.*
- Santiago Riesco (Madrid). Glucogenosis.  
*“Como nadie investiga y el gen sólo está trastocado en un ínfimo porcentaje de la población, vamos descubriendo pequeñas cosas conversando con otras personas que también lo tienen. En España quizá no lleguen a un centenar. Pocas, pero con ganas de mejorar sus vidas. Faltaría más”.*
- Asunción Caravaca (Barcelona). Cistitis Intersticial.  
*“Casi todos te miran como si te estuvieses inventando la enfermedad, incluso te dicen que es algo psicológico, que estás obsesionada. Pero sé que no es cierto, que mi interior arde como si tuviese una antorcha encendida constantemente”.*
- Cristina Castaño (Madrid). Neurofibromatosis.  
*“Al salir de la consulta, tomé a mi hija. Mis brazos se prolongaban rodeando todo su pequeño y frágil cuerpo. Quise, de esta forma, protegerla, darle toda la fuerza, todo el amor; mi rostro mostraba rabia, mucha rabia; de mis ojos surgieron entonces cristales y rotos en pedazos caían sobre el suelo apenas percibido por mis pies”.*
- Mónica Martínez (Guipúzcoa). Síndrome del Hombre Rígido.  
*“Esta experiencia me ha enseñado muchas cosas amiga, muchas. Una de ellas es que la soberbia de creerse inmune a cualquier fatalidad de la vida es la mayor debilidad del ser humano”.*

- Paloma Montoya (Castellón). Esclerodermia.  
*"Ahora me da vergüenza reconocer que incluso la muerte deseé; por encima del amor que mi marido me procesa, por encima del cariño de mi hijo, por encima del respeto que les debo a mis padres por darme la vida, quise morir para dejar de sufrir. Pido perdón a todos aquellos en los que no pensé cuando estos sentimientos se apoderaron de mí".*
- Josep Sampedro (Valencia). Ictiosis.  
*"La mía es una enfermedad que afecta en lo psicológico, cuya manifestación externa puede disimularse, pero cuyo sufrimiento se lleva por dentro, afectando sobre todo a la autoestima".*
- Sandra Martínez (Barcelona). Miopatía Mitocondrial.  
*"Supongo que se intenta buscar un porqué, culpar a alguien. Pero nadie tiene la culpa, y menos uno mismo. Pasó el tiempo y creo que llegué al fondo del pozo. Como no podía seguir cavando más... decidí subir a la superficie. Arriba, pude ver a mis padres esperándome con los brazos abiertos, dispuestos a ayudarme en lo que fuese necesario. Y vi a mi marido, colmado de paciencia para sacarme adelante, hacerme sonreír y mostrarme que todo tiene un sentido, incluso lo doloroso..."*
- Sandra Ogundele (Madrid). Sin diagnóstico.  
*"Laura sigue sin tener un diagnóstico, así que no podemos poner nombre a esto que nos acompaña en todo momento. (...) piensas que el mundo se te cae encima. Pero es apenas un segundo. En seguida, te das cuenta de que tu hija te necesita más que nunca, de que no puedes dejarte vencer ni un instante..."*
- Juan José Tortosa (Alicante). Ataxia.  
*"Antes, la enfermedad para mí era como un leñador gigante, cuyos hachazos me provocaban heridas cada vez más profundas y difíciles de curar. Ahora veo a la enfermedad como a un experto escultor que está utilizando todo su arte para modelarme hasta extraer todo lo bueno que hay en mí. (...) Pensar en mí sin mi enfermedad es pensar en alguien que no soy yo".*
- Pilar Hernández (La Rioja). Epidermolisis Ampollosa.  
*"...he conocido a personas que me han apoyado, que no han dado una importancia excesiva a mi condición. Son las que me hacen mirar hacia adelante, con ilusión..."*
- Juan Valiño (Valencia). Fiebre Mediterránea Familiar.  
*"Prosigo mi camino acompañada de mi serenidad interior y de mis fieles amigos. ¿Qué otras armas necesito? Es un motor inagotable. Así que avanzo, progreso, lucho y, si alguna vez retrocedo, vuelvo a luchar, vuelvo a avanzar, vuelvo a ganar. La victoria es mi único objetivo. Es la victoria de los míos, la victoria de mi hijo, mi victoria".*
- Clotilde de la Higuera (Madrid). Síndrome de Apert.  
*"Suspiré aliviada. Mi niño era éste, no el del sueño. Aquél posiblemente era más guapo, más ágil, más rápido en sus respuestas, pero su presencia no alegraba nuestro corazón".*
- Dolores Cambil (Córdoba). Síndrome de Isaac.  
*"... si verdaderamente quieres, encuentras motivos para ser feliz. Se trata de buscar tu felicidad; de que en casa entre la alegría, de tener un entorno positivo. No por mí, sino por él. Se lo merece todo".*

- Ana Ripoll (Barcelona). Síndrome de Prader-Willi.  
*"... a mi hijo le debo algo muy importante. Me ha enseñado a ser más tolerante, más comprensiva, más comprometida. Me ha ayudado a conocerme mejor. Sus besos, abrazos y palabras de cariño hacen que me olvide de los momentos difíciles y me dan energía para seguir adelante".*
- Dolores Mayán (Barcelona). Síndrome de Ehlers-Danlos.  
*"Las personas no somos nuestra enfermedad; tenemos, padecemos o sufrimos una enfermedad. La enfermedad no deja de ser una circunstancia más de nuestra vida".*
- Illiana Capllonch (Palma de Mallorca). Arteritis de Takayasu.  
*"Rabia, impotencia, frustración. Hay que empezar a aprender a vivir con la enfermedad... lo más difícil después del diagnóstico. Pero podemos hacerlo. Ella se lo merece. ¡Vamos a superarlo!".*
- José Luis Rodríguez (Madrid). Penfigoide Ampollosa.  
*"Tenía temporadas buenas, con muy pocos brotes, seguidas de otras ciertamente duras. Pero siempre trataba de poner la mejor cara para afrontar, con resignación, lo que el destino le había deparado".*
- José M<sup>a</sup> Campos (Sevilla). Arnold Chiari.  
*"El niño al que le daban de vida hasta los diecisiete años, tiene hoy cuarenta y seis, está casado y tiene un hijo".*
- Lola Martín (Girona). Porfiria.  
*"Su sonrisa surgía de nuevo... pero muy lentamente... Necesitó fuerza, coraje y voluntad para seguir adelante. Jamás se le ocurrió tirar la toalla. Sin duda, era una luchadora. Con lentitud, fue aprendiendo de la vida y de ella misma".*
- M<sup>a</sup> del Carmen García (Girona). Déficit de G6PD.  
*"...vas superando esa pena y llegas a la conclusión de que es preciso aceptar lo que tenemos y hacer todo lo posible para que el niño viva su enfermedad de la manera menos traumática posible".*
- Naca Pérez de Tudela (Murcia). Lipodistrofia Congénita de Berardinelli.  
*"Hemos aprendido tantas cosas de Celia... Que el silencio nos habla, que querer es darse cuenta de lo que nos rodea, que aprender es luchar por algo, etc. Nos hemos instruido en vida".*
- Susana Blasco (Barcelona). Síndrome de Vici.  
*"Este escrito, a diferencia de otros, no se perderá en el olvido de alguna mesa de la Administración. Éste es, ante todo, especial. Va dirigido a ustedes, personas solidarias. Es especial porque, esta tarde, la sonrisa de Àlex me ha dado ánimos suficientes para que les cuente cómo es nuestra vida y ponga en ello mucho cariño. Una vez más, lo he hecho por él, como cada cosa que realizo".*
- Marta Michelena (Guipúzcoa). Distrofia muscular. Déficit de Calpaina.  
*"Tengo mis días malos. Pero siempre intento ver la otra cara de la moneda, sobre todo por los que tengo a mi lado. Mi almohada puede ser una gran amiga en momentos difíciles, pero a la mañana siguiente de una mala noche me despierto como nueva".*

## Los doctores

**Dr. Daniel Batista.** Reumatólogo del Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil de Gran Canaria

**Dr. Miguel Ángel González.** Jefe Clínico del Servicio de Rehabilitación del Hospital Vall d'Hebron. Barcelona

**Dra. M<sup>a</sup> Isabel Hernández.** Psicóloga Clínica Infanto Juvenil. Institut d' Assistència Mèdica. Barcelona

**Dra. Rosa Torres Jiménez.** Investigador Biomédico. Fundación de Investigación Biomédica. Hospital Universitario La Paz. Madrid

**Dr. Francisco Javier Aguirre.** Unidad de Neurología Infantil. Hospital Torrecárdenas. Almería

**Dr. Agustín Franco.** Urólogo. Hospital Clínic i Provincial de Barcelona. Universidad de Barcelona

**Dra. Ana Torres.** Pediatra en el Centro de Salud Manzanares II. Manzanares. Ciudad Real

**Dr. César Viteri.** Neurólogo de la Clínica Universidad de Navarra. Pamplona

**Dra. Patricia Carreira.** Médico adjunto de Reumatología. Hospital Doce de Octubre. Madrid

**Dr. Pablo de Unamuno.** Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Salamanca

**Dra. Virginia Nunes.** Profesora de Genética. Facultad de Medicina de la Universidad de Barcelona. Investigadora Senior del Laboratorio de Genética Molecular Humana del IDIBELL. Investigadora responsable de la U730 del Ciber de Enfermedades Raras (CIBERER)

**Dra. Eva Bermejo.** Investigador Titular Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Responsable Sección de Epidemiología y Coordinación del Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC). Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC). Instituto de Salud Carlos III. Madrid

**Prof. M<sup>a</sup> Luisa Martínez-Frías.** Profesora Titular de la Facultad de Medicina de la Universidad Complutense de Madrid. Directora del ECEMC y del CIAC. Instituto de Salud Carlos III. Madrid

**Dra. Mercedes Pineda.** Neuropediatría del Hospital San Juan de Dios. Barcelona

**Dr. Raúl de Lucas.** Dermatólogo. Hospital Universitario La Paz. Madrid

**Dr. Juan I. Aróstegui.** Unidad de Enfermedades Autoinflamatorias. Servicio de Inmunología-CDB. Hospital Clínic. Barcelona

**Dr. José Hinojosa.** Unidad de Cirugía Craneofacial. Servicio de Neurocirugía Pediátrica. Hospital Universitario Materno-Infantil Doce de Octubre

**Dr. Eduardo López Laso.** Unidad de Neuropediatría. Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Reina Sofía. Córdoba

**Dra. Elisabeth Gabau.** Unidad Genética Clínica. Hospital de Sabadell. Corporación Sanitaria Parc Taulí

**Asociación Nacional de Afectados por Síndromes de Ehlers-Danlos e Hiperlaxitud**

**Dra. Lucía Lacruz.** Unidad de Reumatología Pediátrica. Hospital Universitario Son Dureta. Palma de Mallorca

**Dr. José Carlos Moreno.** Presidente electo de la Academia Española de Dermatología

**Dra. M<sup>a</sup> Antonia Poca y Dr. Juan Sauquillo Barris.** Servicio de Neurocirugía y Unidad de Investigación de Neurotraumatología y Neurocirugía. Hospital Universitario Vall d'Hebron. Universidad Autónoma de Barcelona.

**Dra. Carmen Herrero.** Unidad de Porfirias del Hospital Clínic de Barcelona

**Dra. Izaskun Elorza.** Servicio de Hematología y Oncología Pediátrica. Hospital Vall d'hebron. Barcelona

**Dra. Encarna Guillén-Navarro.** Unidad de Genética Médica. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca. Murcia

**Dr. Miguel del Campo Casanelles.** Genética Clínica. Hospital Vall d'Hebron, Instituto Universitario Dexeus y Universidad Pompeu Fabra. Barcelona.

**Dr. Adolfo López de Munain.** Instituto Biodonostia. Hospital Donostia. CIBERNED. San Sebastián.