

ESCUELA DE DOCTORADO



**VNiVERSiDAD
D SALAMANCA**

**ENFERMEDADES RARAS E INSULARIDAD. RESPUESTAS
SOCIALES (1940-2015)**

AUTOR: Juan Manuel Velázquez Díaz

DIRECTOR: Juan Antonio Rodríguez Sánchez

FORMACIÓN EN LA SOCIEDAD DEL CONOCIMIENTO

UNIVERSIDAD DE SALAMANCA

9 de junio de 2020

Introducción y justificación del tema objeto de estudio

Las enfermedades minoritarias o, como son comúnmente conocidas, “enfermedades raras” (ER) son formalmente clasificadas en base a un criterio estadístico que varía según regiones (Fontana, 2005; Richter et al, 2015). Sin embargo, esta característica de prevalencia de algunas enfermedades se convirtió en una categoría a finales del siglo XX en el ámbito socio sanitario. El desarrollo de la genética, la molecularización de la medicina, ha permitido progresivamente diagnósticos más específicos que han incrementado el número de enfermedades poco frecuentes hasta aproximarse a las siete mil. Aunque esta multiplicidad se acompaña de una enorme diversidad entre ellas, existen problemas socio sanitarios comunes que son los que las dotan de una especificidad. Han sido las personas afectadas y sus familiares quienes primero han percibido esas características compartidas y han hecho de ellas los lazos de unión para canalizar con mayor fuerza sus reivindicaciones. Como ha sido sobradamente reconocido, las “enfermedades raras” son una categoría construida socialmente a partir de los movimientos sociales de los pacientes (Huyard, 2009).

En el siglo XXI cuando se ha configurado plenamente esta nueva situación sanitaria en ascenso que afecta al 7% de la población mundial según la Organización Mundial de la Salud (OMS). Desde investigadores a responsables políticos, han sido muchos quienes lo han definido como paradigma emergente (Izquierdo, 2003; Ortega, 2004; Palau, 2010). Un reto para la salud pública, el diagnóstico genético, la atención integral y multidisciplinar y sus implicaciones en el ámbito de la dependencia. Los estudios genómicos y el consejo genético, el desarrollo de medicamentos huérfanos o la asistencia coordinada suponen cambios a todos los niveles que afectan y vinculan a todos los actores de un sistema de salud, al tiempo que amenazan con incrementar la inequidad entre individuos, regiones y países.

Tales implicaciones y trascendencia se traslucen en las decisiones políticas y legislativas de las últimas dos décadas. La Unión Europea asumió en 1993 el carácter prioritario de las acciones en salud pública en ER y en 1999 adoptó la decisión no 1295/1999/CE15, que considera cómo la idiosincrasia de la rareza impide a las personas afectadas acceder a los servicios que necesitan. En el mismo contexto han surgido políticas europeas de incentivo al desarrollo de medicamentos huérfanos y la creación por la Agencia Europea

del Medicamento (EMA) del Comité de Medicamentos Huérfanos (COMP) y la “Rare Diseases Task Force”. En España fue en 2003 cuando el Centro de Investigación sobre el Síndrome de Aceite Tóxico y Enfermedades Raras, creado apenas dos años antes, se transformó en Instituto de Investigación en Enfermedades Raras, a los que siguieron la creación de CIBERER en 2006 (integrado en CIBER desde 2014) y el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias en 2009. Será precisamente en este año cuando el Consejo Interterritorial de Salud puso en marcha la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, entre cuyas líneas se ha encontrado la puesta en marcha de los Registros Poblaciones de Enfermedades Raras.

Como queda dicho, esta emergencia obedece no tanto a la capacidad técnica para diagnósticos precisos, sino que, dada también la frecuente ausencia y retraso de los mismos, hay que entender la transformación sociosanitaria como promovida por las reivindicaciones de las personas enfermas y sus familiares, quienes han desarrollado estrategias para dar a conocer los problemas a los que se enfrentaban. Han sido sus múltiples y variadas intervenciones las que han construido la nueva imagen de la enfermedad rara como un problema de salud caracterizado por la dificultad diagnóstica, la migración por especialistas y el difícil y costoso tratamiento (Rabeharisoa, 2012; Akrich, 2013). Este cambio en la percepción social ha sido posible por las sinergias encontradas con los medios de comunicación y la forma en que estos han representado el problema. El potencial de los mass-media para, a través de su agenda, influir en la agenda social y política, ha sido debatido y es tenido en cuenta en los planes de intervención sobre las enfermedades raras como forma de divulgar información y, sobre todo, de combatir el estigma que estas enfermedades producen (Bañón, 2007; Sánchez Castillo, 2012). Si bien en España se han realizado estudios sociológicos sobre las ER, existe un vacío en lo relativo a su desarrollo histórico: el análisis de contenidos de prensa utiliza nuestras temporales inferiores al año, los movimientos asociativos son explorados a través de encuestas de necesidades actuales y la memoria es utilizada sólo por su utilidad en la ayuda mutua. Ha sido a través de los proyectos liderados desde la Universidad de Salamanca como se ha iniciado una investigación que desde la perspectiva de la historia del tiempo presente busca identificar los procesos de cambio y permanencia que permitan comprender cómo, por qué, y qué consecuencias ha tenido la construcción de esta

categoría denominada “enfermedades raras” y cuáles han sido los principales factores que han intervenido, haciendo constar las diferencias temporales y territoriales.

Hipótesis de trabajo y principales objetivos a alcanzar

Se ha destacado el interés, actualidad e importancia del tema, avalado por las políticas desarrolladas en la Unión Europea. Los resultados obtenidos en esta investigación incidirán en varios grupos: el de las personas afectadas por enfermedades poco frecuentes (pacientes y sus familiares), profesionales de la salud y sociedad en general. Además de en el ámbito canario objeto de estudio, la difusión es previsible a través de las redes de personas afectadas. Por otra parte, a través del trabajo directo con ellas y sus asociaciones se contribuye a la puesta en valor de una identidad frecuentemente estigmatizada, a apreciar la experiencia como conocimiento y, en definitiva, a empoderar a los pacientes. Respecto a los profesionales el proyecto aportará un conocimiento de las enfermedades desde la perspectiva menos biologicista y más integral, lo que revertirá en la mejor relación con los pacientes. Para el resto de la sociedad permitirá una reflexión sobre los mecanismos y riesgos de la rápida construcción de una entidad como son las enfermedades raras.

Objetivos.

Generales.

- Analizar los factores que intervinieron en la construcción de una identidad social de las enfermedades raras en las Islas Canarias en el periodo 1940-2015.
- Estudiar los movimientos sociales de las personas afectadas por enfermedades minoritarias y los cambios profesionales, asistenciales y sociales promovidos.
- Rescatar la experiencia individual y colectiva de las personas afectadas para ponerlas en valor como fuente de conocimiento y contribuir a su empoderamiento y lucha contra la exclusión social.

Específicos.

- Identificar los mecanismos y el efecto que la construcción de la categoría enfermedades raras ha tenido en la profesionalización y especialización, incluidos sus espacios laborales.

- Analizar los factores que determinaron el desarrollo de políticas públicas y agendas institucionales sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos en la Comunidad Autónoma de Canarias, en su relación con el contexto nacional, europeo e internacional y la vinculación de aquellas con otras legislaciones sobre derechos del paciente, discapacidad y autonomía.
- Estudiar la organización, objetivos y estrategias de las asociaciones y movimientos sociales no formales de personas afectadas por tres enfermedades raras (síndrome post-polio, Síndrome de Turner y enfermedades de depósito lisosomal) y enfermedades sin diagnosticar existentes en la región canaria.
- Analizar la evolución de la presencia de las enfermedades raras en los medios de comunicación canarios, la representación de estas y la construcción social del concepto.
- Facilitar el empoderamiento de las personas afectadas por enfermedades poco frecuentes mediante el estímulo para que lideren la creación de instrumentos de visibilidad y comunicación en equipos multidisciplinares.

Metodología a utilizar (aportar conformidad/informes/protocolos garantizando bioética/bioseguridad si el tipo de experimentación lo requiere

La investigación tendrá como marco teórico la historia del tiempo presente (Bédarida,1998). La acotación cronológica será 1940-2015, periodo que permitirá comprobar el cambio de concepto “enfermedad rara”, su popularización y el desarrollo de políticas sociosanitarias en respuesta.

- Estudios de casos: dada la existencia de siete mil ER, se han escogido cuatro problemas de salud relacionados con ellas, por considerarlos representativos de diferentes grupos y características (síndrome post-polio, síndrome de Turner, enfermedades de depósito lisosomal y enfermedades sin diagnóstico).
- Estudio territorial: la densidad de población de las comunidades es uno de los factores que condiciona algunos de los problemas asistenciales y de respuesta social a las enfermedades de baja prevalencia. Por este motivo se ha elegido una de las comunidades autónomas menos extensa de España (suma el 1,47% de su superficie) que permitiría identificar problemas asociados al territorio.

- Estudio histórico: conocer la historia del presente de las Islas Canarias, que se centra en tres fases: el Franquismo en Canarias (1940-1975); la Transición española y la construcción del Estado de la Autonomía de Canarias (1976-1982); Canarias, la Comunidad Económica Europea e historia del presente (1983-2015).
- Análisis de contenidos de medios de comunicación: centrado fundamentalmente en la prensa canaria del periodo, se aplicará las teorías de agenda y el encuadramiento noticioso (Rogers, 1998; McCombs, 2006, Igartua, 2006; Igartua, Humanes, 2010).
- Búsqueda, recuperación y análisis de bibliografía profesional y legislación insular sobre ER durante el periodo investigado.
- Inventario, catalogación y análisis de asociaciones y movimientos sociales no oficiales en el archipiélago canario.
- Historia oral: se procederá a la realización de entrevistas semiestructuras flexibles y al trabajo con grupos focales para recuperar la memoria individual y colectiva, de personas afectadas, familiares, líderes asociativos y profesionales. La grabación, transcripción, análisis aplicando la teoría fundamentada y el criterio de saturación) y depósito garantizarán la conversión en fuentes orales para la historia.
- Grupos focales: dirigidos a incentivar el liderazgo de las personas afectadas en la creación de instrumentos de empoderamiento individuales (agencia personal) y colectivos.

Medios y recursos materiales disponibles

Esta investigación se desarrolla en la Universidad de Salamanca, en el programa de doctorado: Formación en la Sociedad del Conocimiento (García-Peñalvo, 2014, 2019; García-Peñalvo et al., 2019), siendo su portal accesible desde el siguiente enlace: <http://knowledgesociety.usal.es>, la principal herramienta de comunicación y visibilidad de los avances de los doctorandos (García -Holgado et al., 2015; García-Peñalvo et al., 2019). En él se irán incorporando todas las publicaciones, estancias de investigación y/o docencia, asistencias a congresos durante el transcurso del trabajo.

El trabajo se vincula al proyecto HAR2017-87318-P “Investigación, redes asistenciales y empoderamiento: respuestas sociales y científicas a las enfermedades raras en la

Península Ibérica (1940-2015)”, financiado por el Ministerio de Economía, Industria y Competitividad del Gobierno de España, del que es investigador principal el director de esta tesis. Por este motivo se cuenta con medios y recursos, tanto bibliográficos como informáticos.

Esto permitirá también el acceso a fuentes hemerográficas cuando no son de acceso libre y la digitalización y almacenamiento de otras fuentes, especialmente las de tipo asociativo (cartelería, folletos, documentación, fotografías...).

La relación, aún incompleta, de fuentes prevista sería la siguiente:

Prensa.

- Canarias 7 (octubre de 1982 - diciembre de 2015).
- La Provincia. Diario de Las Palmas (enero de 1940 – diciembre de 1999).
- Diario de Las Palmas (enero de 1940 – diciembre de 1999).
- Diario de Avisos (enero de 1940 - diciembre de 2015).
- El Día (julio de 1996 – diciembre de 2015).
- La Opinión de Tenerife (septiembre de 1999 – diciembre de 2015).
- El Eco de Canarias (junio de 1963 – febrero de 1983).
- Falange. 1944-1961 (enero de 1940 – diciembre de 1961).
- La Voz de Lanzarote (diciembre de 1985 – diciembre de 2005).
- La Tribuna de Canarias (enero de 1999 – mayo de 2001).
- La Gaceta de Canarias (julio 1996 – mayo 2008).

Archivos legislativos.

- Boletín Oficial de Canarias (1980 - 2015).
- Real Decreto de Canarias (1980 - 2015).
- Boletín Oficial del Estado (1986 - 2015). Agencia Estatal del Boletín Oficial del Estado.

Archivos asociativos.

- FEDER
- ASENECAN
- SEMAGRAN

Fuentes orales.

- Entrevistas a los presidentes y/o responsables de las federaciones, fundaciones y asociaciones de Enfermedades raras en el archipiélago canario.
- Entrevistas individuales y colectivos a los pacientes afectados por enfermedades raras.

Planificación anual ajustada a tres años.

Cronograma.

2019-2020		2020-2021			2021-2022		
Bibliografía crítica. Fuentes profesionales y legislativa	Búsqueda de prensa de unidades	Bibliografía crítica Elaboración libro de códigos	Intercodificadores	Aplicación y análisis	Difusión de resultados		
Búsqueda de asociaciones	Guía entrevista	Entrevistas	Guía grupo focal	Grupos focales	Transcripción y análisis GF	Difusión de resultados	
Contacto asociativo		Transcripción y análisis de entrevista		Elaboración encuesta online	Encuesta online	Análisis	Difusión
Ficha asociativa						GF empoderamiento	Acuerdos sobre iniciativas

Plan de publicaciones.

Calendario	Estudios y/o trabajos de investigación	Proceso y/o resultados
Junio-julio de 2020	Preparación y envío de la reseña del libro: «Bilbao en Mauthausen. Memorias de supervivencia de un deportado vasco.»	Correcciones de los aspectos formales y adaptación a la revista para su envío y evaluación. En proceso.
Junio de 2020	Envío de propuestas de comunicación en los siguientes congresos y/o coloquios: - XI Congreso Internacional e Interdisciplinar de la	A mediados de julio se comunicará si los comités científicos aprueban las

PLAN DE INVESTIGACIÓN 2019-2020

	<p><i>Asociación de Jóvenes Historiadores.</i></p> <p>- <i>XXIV Coloquio de Historia Canario Americana.</i></p>	<p>propuestas de comunicación.</p> <p>En proceso y pendiente de comunicar.</p>
<p>Octubre de 2020 (7-9 de octubre)</p>	<p>Presentación de comunicación en el <i>XI Congreso Internacional e Interdisciplinar de la Asociación de Jóvenes Historiadores.</i> Con el título (provisional): «Enfermedades raras e insularidad. Antecedentes y medios de comunicación.»</p>	<p>Pendiente de confirmar.</p>
<p>Noviembre – Diciembre de 2020 (30 de noviembre- 3 de diciembre)</p>	<p>Presentación de comunicación en el <i>XXIV Coloquio de Historia Canario Americana.</i> Con el título (provisional): «Enfermedades raras e insularidad. Respuestas sociales.»</p>	<p>Pendiente de confirmar.</p>
<p>Junio-octubre de 2020</p>	<p>Investigación y preparación del primer artículo científico. Tema (provisional): «Antecedentes y enfermedades raras en el archipiélago canario.»</p>	<p>En proceso.</p>
<p>Curso 2020-2021 (octubre 2020 – julio 2021)</p>	<p>Planificación del curso para la elaboración de publicaciones:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Lectura de la bibliografía - Elaboración de artículos - Entrevistas con las asociaciones de enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Canarias. - Transcripción de las entrevistas. - Análisis de la prensa insular y elaboración del libro de códigos. - Preparación de nuevas convocatorias para participar en congresos, seminarios y/o coloquios y publicar los textos íntegros de las comunicaciones: <i>Congreso Internacional de Asociación de Jóvenes Historiadores; Congreso Internacional de Historia de los Derechos Humanos de la Universidad de Salamanca; Congreso de la Sociedad Española de Historia de la Medicina</i> 	<p>En proceso.</p>

PLAN DE INVESTIGACIÓN 2019-2020

	<p style="text-align: center;">- Elaboración de encuesta online.</p> <p>Con lo que se tiene, se pretende trabajar en varios artículos y enviarlo posteriormente a las revistas que cumplan con los criterios del JCR y FECYT: <i>Asclepio, Dynamis, Arbor, Vegueta, etc.</i></p>	
Curso 2021-2022 (octubre 2021-julio 2022)	<p>Análisis del último periodo a estudiar. 2010-2015.</p> <p>Estudiar los resultados de la encuesta online.</p> <p>Elaboración de resultados de libro de códigos.</p> <p>Presentación de resultados finales en congresos, seminarios y/o coloquios: <i>Congreso Internacional Jóvenes Historiadores; Congreso Internacional de Historia de Derechos Humanos de Salamanca; Congreso de la Sociedad Española de Historia de la Medicina; Coloquio de Historia Canario Americana.</i></p> <p>Publicaciones de artículos de carácter científico en revistas que cumplan con los criterios del JCR y FECYT: <i>Asclepio, Dynamis, Arbor, Vegueta, etc.</i></p>	En proceso.

Referencias bibliográficas

- Alemán Hernández R, Millares Cantero A, Millares Cantero S, Quintana Navarro F, Suárez Bosa M. Historia contemporánea de Canarias. Las Palmas de Gran Canaria: Obra Social de la Caja de Canarias; 2011.
- Akrich M, O'Donovan O, Rabeharisoa V. The entanglement of scientific and political claims: towards a new form of patients' activism. *Papiers de Recherche du CSI* [Internet]. 2013 [citado 10 abril 2019]; 35. Disponible en: <https://halmines-paristech.archives-ouvertes.fr/hal-00913925>
- Asín Cabrera, MA. Canarias y la Comunidad Europea. *Historia de Canarias*. 1991; 49: pp. 873-888.
- Bañón Hernández AM. Las enfermedades raras y su representación discursiva. *Propuestas para un análisis crítico. Discurso et Sociedad*, 2007;1(2): pp. 188-229.

- Bravo de Laguna JH. El poder local: fuerzas políticas y autonomía. Prensa Ibérica. 1991; 47: pp. 841-856.
- Bédarida F. Definición, método y práctica de la Historia del Tiempo Presente. Cuadernos de Historia Contemporánea. 1998; 20: pp.19-27.
- Fontana D, Uema S, Mazzieri MR. Medicamentos huérfanos: Una revisión necesaria para un problema sanitario no resuelto. Acta Farm Bonaerense. 2005;24(1): pp. 123-129.
- García-Holgado, A., García-Peñalvo, F. J., & Rodríguez-Conde, M. J. Definition of a technological ecosystem for scientific knowledge management in a PhD Programme. In G. R. Alves & M. C. Felgueiras (Eds.), Proceedings of the Third International Conference on Technological Ecosystems for Enhancing Multiculturality (TEEM'15) (Porto, Portugal, October 7-9, 2015) (pp. 695-700). 2015. New York, NY, USA: ACM.
- García-Peñalvo, F. J. Formación en la sociedad del conocimiento, un programa de doctorado con una perspectiva interdisciplinar. Education in the Knowledge Society, 2014; 15(1), pp. 4-9.
- García-Peñalvo, F. J. Programa de Doctorado Formación en la Sociedad del Conocimiento. Kick-off de la Edición 2019-2020. Seminarios del Programa de Doctorado en Formación en la Sociedad del Conocimiento (21 de octubre de 2019), Salamanca, 2019. España. <https://bit.ly/33kfJzl>
- García-Peñalvo, F. J., García-Holgado, A., & Ramírez-Montoya, M. S. Track 16: TEEM 2019 Doctoral Consortium. In M. Á. Conde-González, F. J. Rodríguez-Sedano, C. Fernández-Llamas, & F. J. García-Peñalvo (Eds.), TEEM'19 Proceedings of the Seventh International Conference on Technological Ecosystems for Enhancing Multiculturality (Leon, Spain, October 16th-18th, 2019). 2019. New York, NY, USA: ACM. pp. 920-924.
- García-Peñalvo, F. J., Rodríguez-Conde, M. J., Verdugo-Castro, S., & García-Holgado, A. Portal del Programa de Doctorado Formación en la Sociedad del Conocimiento. Reconocida con el I Premio de Buena Práctica en Calidad en la modalidad de Gestión. In A. Durán Ayago, N. Franco Pardo, & C. Frade Martínez (Eds.), Buenas Prácticas en Calidad de la Universidad de Salamanca: Recopilación de las I Jornadas. REPOSITORIO DE BUENAS PRÁCTICAS (Recibidas desde marzo a septiembre de 2019). Salamanca, 2019. España: Ediciones Universidad de Salamanca. pp. 39-40.

- Hernández Martín, G. y Martínez-Pérez, J., 2011. Cambio político, enfermedad y reforma sanitaria: La respuesta asistencial al Síndrome del Aceite Tóxico (España, 1981-1998). *Asclepio*, vol. 63, nº.2, pp. 521-544. ISSN 02104466. DOI 10.3989/asclepio.2011.v63.i2.504.
- Huyard C. How did uncommon disorders become ‘rare diseases’? History of a boundary object. *Sociol Health Illn.* 2009; 31 (4): pp. 463-77.
- Igartua Perosanz JJ. Métodos cuantitativos de investigación en comunicación. Barcelona: Bosch; 2006.
- Igartua JJ, Humanes ML. Teoría e investigación en comunicación social. Madrid: Síntesis; 2010.
- Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A. Enfoque interdisciplinario de las enfermedades raras: un nuevo reto para un nuevo siglo. *Med Clin (Barc)*. 2003; 121 (8): pp. 299-303.
- McCombs ME. Estableciendo la agenda: el impacto de los medios en la opinión pública y en el conocimiento. Barcelona: Paidós Ibérica; 2006.
- Noreña Salto MT, Asín Cabrera MA. Canarias en la política internacional. *Historia de Canarias*. 1991; 48: pp. 857-872.
- Ortega Calvo M. Las enfermedades raras como paradigma científico en atención primaria. *Cuadernos de Gestión*. 2004; 10 (2): 41.
- Palau F. Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. *Med Clin (Barc)*. 2010; 134 (4): pp. 161-168.
- Rabeharisoa V, Callon M, Filipe AM, Nunes JA, Paterson F, Vergnaud F. The dynamics of causes and conditions: the rareness of diseases in French and Portuguese patients’ organizations’ engagement in research. *Papiers de Recherche de CSI [Internet]*. 2012 [citado 11 abril 2019]; 26. Disponible en: <https://hal-mines-paristech.archives-ouvertes.fr/halshs-00702088v1>.
- Richter T, Nestler-Parr S, Babela R, et al. Rare Disease Terminology and Definitions – A Systematic Global Review: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. *Value Heal*. 2015;18(6): pp. 906-914.

- Rodríguez Martín JA. La economía contemporánea (III): de la autarquía a la integración C.E. Historia de Canarias. 1991; 41: pp. 733-752.
- Rogers E, Dearing J. Agenda Setting research: where has it been, where is it going? En: Anderson J, (editor). Communication yearbook II. Newbury Park, CA; 1988. pp. 555-93.
- Sánchez Castillo S. Representación social de las enfermedades raras en la prensa española. Aposta. 2012 [citado 10 febrero 2019]; 54. Disponible en <https://dialnet.uniroja.es/servlet/articulo?codigo=4189902>
- Sánchez Castillo S. Discurso visual de las enfermedades raras: encuadres latentes. Tonos Digital. 2012 [citado 10 febrero 2019]; 23. Disponible en <https://www.um.es/tonosdigital/znum23/secciones/estudios-28>
discurso_visual_de_las_enfermedades_raras-.htm