

Miscelánea

Reseña de *Enfermedades raras. Contribuciones a la investigación social y biomédica*, de Juan R. Coca (coord.)
Review of *Rare diseases. Contributions to social and biomedical research*, by Juan R. Coca (ed.)
Revisão de *Doenças raras. Contributos á pesquisa social e biomédica*, por Juan R. Coca (coord.)

Susana Gómez Redondo

GIR Trans-Real Lab. Universidad de Valladolid

Cómo citar esta reseña en edición digital: Gómez Redondo, S. (2019). Reseña de *Enfermedades raras. Contribuciones a la investigación social y biomédica* de Juan R. Coca (2019) Ceagsa-Publishing 177 pp. *Cultura de los Cuidados (Edición digital)*, 23(54). Recuperado de <http://dx.doi.org/10.14198/cuid.2018.54.37>

Correspondencia: Remitirse al correo electrónico

Correo electrónico: susana.gomezr@uva.es

Recibido/Aceptado: Reseña invitada



COCA, Juan R. (coord.) (2019), *Enfermedades raras. Contribuciones a la investigación social y biomédica*, Ceagsa-Publishing, 177 pp. (PORTADA)

ABSTRACT

This review describes the characteristics of a necessary and interesting book that deals with the complex reality of rare diseases in a transdisciplinary way.

Keywords: Rare diseases, transdisciplinarity, complexity, marginal pathologies.

RESUMO

Esta revisão descreve as características de um livro necessário e interessante que trata da complexa realidade das doenças raras de forma transdisciplinar.

Palavras chave: Doenças raras, transdisciplinaridade, complexidade,

patologías marginales.

RESUMEN

Esta reseña describe las características de un libro necesario e interesante que trata la compleja realidad de las enfermedades raras de forma transdisciplinar.

Palabras clave: Enfermedades raras, transdisciplinaridad, complejidad, patologías marginales.

A caballo entre lo social y lo biomédico, este trabajo de corte eminentemente transdisciplinar aporta enriquecedoras perspectivas en la tarea de desentrañar y comprender aspectos fundamentales sobre un fenómeno tan complejo y poco conocido en nuestro país como el de las enfermedades raras.

Según datos recogidos en dicho estudio, se estima que existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras (ER), si bien, tal como se indica, dicha cifra podría ser mucho mayor, dependiendo de cómo sea valorado este fenómeno difícil de calibrar. No solo por lo arduo de conocer una estadística fiable de los casos existentes (pues, por muy diversos motivos, no todos son informados), sino por la propia idiosincrasia de patologías de gran multidimensionalidad social y biomédica, no siempre diagnosticadas y tampoco formalmente designadas.

La misma nomenclatura (Enfermedad Rara) alude a un término sumamente genérico, en el que la extrañeza impregna esta suerte de 'cajón de sastre' cuyos intentos de sistematización y catalogación parecen (por decirlo de algún modo) enormemente ímprobos. Esto es así porque las patologías de baja prevalencia conforman un universo heterogéneo y

complejo por definición, no solo desde el punto de vista biomédico y social, sino desde los ámbitos ético, psicológico, educativo, cultural, familiar, político, económico, empresarial... y, cómo no, científico y académico. No hace falta insistir en que el paraguas en el que nos movemos ampara latitudes y ventanas sociales, humanas y científicas profundamente divergentes, cuya disparidad requiere de aproximaciones y sensibilidades diversas.

He aquí el profundo desafío que conlleva su estudio. He aquí, también, la valentía investigadora de quienes deciden abordar este objeto poliédrico y de difícil taxonomía y comprensión, en el que confluye una intrincada red de aristas y vacíos por llenar.

Este bien podría ser uno de los principales (y, por lo demás, loables) acicates del esfuerzo investigador que tratamos. Pero no solo. Trabajos como el que aquí se reseña parten, además (y puede que fundamentalmente), de un intento de comprensión íntegro e integral, el cual se encuentra cimentado en un profundo anhelo de equidad. La búsqueda, en fin, de un mundo mejor, que pasa necesariamente por combatir toda forma de exclusión y estigmatización.

Hablamos, pues, de un esfuerzo científico y social que no gira en exclusiva en torno al prurito investigador. Antes bien, defendemos que *Enfermedades raras. Contribuciones a la investigación social y biomédica* encuentra su razón de ser en una lucha trascendente y utópica en el mejor sentido de la palabra: la consecución de una sociedad más orgánica y solidaria, en la que todos y cada uno de sus miembros sean objeto de atenciones y cuidados (y en este punto nos gustaría insistir en el plural). Se trata, en suma, de la apuesta

por una cultura del cuidado universal y a la vez diversa, esto es, atenta al organismo social, así como a las necesidades y naturalezas de los órganos y tejidos que lo conforman.

Tal multiperspectivismo, complejidad y heterogeneidad del objeto y la ventana a estudiar parecen ser el reflejo de un impulso investigador vertebrado en torno a un compromiso profundo: reintegrar a todo objeto de estudio el derecho a ser comprendido. Ello implica, claro está, extender a los márgenes el privilegio que en ocasiones solo parece detentar el centro, para hacer presente a las minorías. No olvidemos que, a pesar de las cifras mencionadas, las ER continúan siendo, por su propia naturaleza ('raridad' combinada con la heterogeneidad, dispersión, dificultad diagnóstica y taxonómica... ya mencionadas), una realidad periférica en los cánones sociales y biomédicos.

Así lo refleja la intención de acercamiento interpretativo-comprensivo a la diversidad de síntomas y efectos, los tratamientos y sus carencias, los problemas en el diagnóstico, la complejidad en las interacciones moleculares de nuestro organismo, las consecuencias psicosociales, el impacto social y educativo... que rodean los contextos de sufrimiento y exclusión generados por las patologías de baja prevalencia.

Como no podía ser de otro modo, la transdisciplinariedad permea dicha tarea investigadora, entendida aquí como el instrumento de un desarrollo social y científico capaz de trascender el canon y ponerse al servicio de los márgenes (disciplinares y humanos). El trabajo parte, así, de esa apertura investigadora que decide conciliar la mirada holística

con las ópticas más específicas. Parece obvio que ambas visiones son imprescindibles para una comprensión global y a la vez particularizada (y 'fractalizada') de un objeto de estudio complejo en su generalidad poliédrica, pero también en los diversos lados, aristas y vórtices que lo componen.

La rigurosidad investigadora se hace presente, de este modo, en el todo y sus partes. Lo general y lo específico. Lo uno y lo diverso. Es por ello por lo que el libro que reseñamos comienza con un análisis teórico introductorio, en el que se adelanta ese anhelo comprensivo que permea las páginas que precede.

Porque, más allá de todo intento de análisis, medición y sistematización, el volumen trata de entender. Es esa vindicación, a la que aludíamos más arriba, del derecho de pacientes, familiares y profesionales implicados, a comprender(se) y ser comprendidos. La mirada cualitativa predomina, por esta razón, en páginas sensibles con el dolor y la marginación social. Es por ello por lo que en su primer capítulo, *Análisis cualitativo de la realidad social de personas y familias afectadas por enfermedades raras en España*, se apunta la necesidad de "cambiar el foco de análisis" y "acercarse a procesos de estudios más hermenéuticos y comprensivos" (Coca y Valero-Matas, 2019, p. 25).

Convencidos de la incapacidad de los estudios cuantitativos para "mostrar todas las aristas" de la compleja realidad social de las ER, los autores defienden la urgencia de "ahondar, por lo menos en parte, en el conocimiento biomédico de un complejo fenómeno socio-sanitario altamente relacionado con la genética y sobre el que pesa el lastre de la falta de conocimiento" (*ibidem*, p. 24).

Como puede verse, en esta interdiscursividad y complejidad radican algunas de las piedras angulares de este libro de vocación dialógica, cuyo siguiente texto, *Enfermedades raras y epigenética* (Castro Piedras y Coca) revisa los aspectos fundamentales de la relación existente entre las enfermedades raras y la epigenética.

Una vez más lo hace en clave interpretativa, la misma que sustentará el capítulo en torno al *Análisis sociohermenéutico de los aspectos sociales relacionados con el síndrome de Wolfram*, en el que Coca, Esteban Bueno y Soto arrojan luces interpretativas a la realidad de esta patología desde una sociohermenéutica comprensiva. Sensible al aislamiento y la problemática social a los que se ven sometidas las familias, así como la a la marginación social que viven los afectados, la investigación se hace eco de la necesidad de incrementar la investigación biomédica, la introducción de apoyo de psicólogos y trabajadores sociales y la importancia de la educación en la labor de minimizar los procesos de marginación y exclusión social.

En línea con lo que el coordinador del trabajo, Juan R. Coca, adelantaba en su análisis introductorio, se defiende una sociohermenéutica que ayude “a comprender que la sustitución de la realidad a la que nos hemos conducido colectivamente está generando consecuencias que superan, con mucho, el contexto médico y transitan por todo el tejido social. De ahí la necesidad de tender puentes entre las diversas disciplinas del conocimiento que permitan devolverles el nombre a las personas afectadas por ER y que éstas puedan ser tratadas en un contexto social de diversidad” (Coca, J. R., 2019, p. 20). Transdisciplinariedad y

diversidad, una vez más, que nos conducirán nuevamente a otra realidad del poliedro: la *Situación actual de las Encefalopatías Espongiformes Transmisibles*. Con el foco de interés puesto en el estudio de los aspectos moleculares relacionados con las enfermedades transmisibles, Charo *et al.* repasan la actualidad del conocimiento sobre las encefalopatías espongiformes transmisibles, con el objetivo de revisar los aspectos biomédicos de estas patologías.

Y para concluir, la “rara” secuela de una epidemia: el caso del Síndrome de Post-Polio, trabajo cuyas conclusiones sobre el mismo son tan esclarecedoras como la siguiente síntesis: “la valoración de los logros obtenidos por las personas afectadas por síndrome post-polio son geográficamente limitados a grandes núcleos urbanos. Sus reivindicaciones comprenden la necesidad de reconocimiento del síndrome post-polio, de conocimiento médico del mismo y de aplicación de protocolos asistenciales. Las dificultades para obtener una jubilación y una pensión digna son interpretadas como un desconocimiento de sus circunstancias, que vinculan a un desinterés social. Esta percepción se vincula a un sentimiento de injusticia fundamentada históricamente. La respuesta a sus problemas debería pasar por un empoderamiento real en que se les reconociese como especialistas en experiencia y se les integrase en plataformas de activismo basado en la evidencia (...)” (Rodríguez-Sánchez y Guerra-Santos, 2019, p.132).

En resumen, y como se desprende de esta reseña, el libro refrenda la necesidad de una mirada múltiple, transdisciplinar, rigurosa y sensible, que dé nombre y voz a los anónimos y a los silenciados. Sus contribuciones, tanto desde el punto de



vista social como biomédico, apuntan una intención performativa que, a su vez, demanda nuevas miradas y esfuerzos. No es sino dicha vocación transformadora el verdadero sentido de un trabajo cuyo compromiso científico y social parece estar implícito en su, si se nos permite definirlo así, 'ADN investigador'.

Esperamos, pues, que este sea el primero de una serie de trabajos que continúe indagando, desde visiones proteicas e implicadas, en ese complejo, periférico y, diríamos, extraño objeto de estudio, que continúan siendo las enfermedades raras y sus múltiples realidades.