

**Universidad Miguel Hernández de Elche**  
**Facultad de Ciencias Sociales y Jurídicas de Elche**  
**Titulación de Periodismo**

**Trabajo Fin de Grado**  
**Curso Académico 2017-2018**



**Análisis de la comunicación e información de  
Enfermedades Raras**

*Analysis of communication and information of Rare  
Diseases*

Alumno/a: MARÍA MOYA MORÓN

Tutor/a: ALICIA DE LARA GONZÁLEZ

## **RESUMEN**

En la Comunidad Europea, una enfermedad rara (ER) está definida como aquella cuyo rango de incidencia no supera los 5 casos por cada 10.000 habitantes. No obstante, estos bajos niveles de afección enmascaran la realidad de más de 3 millones de personas en todo el mundo. Hasta el momento, se han registrado más de 7.000 enfermedades con estas características. A pesar del creciente aumento de información sobre las ER, las patologías de baja prevalencia siguen siendo todo un misterio tanto para profesionales sanitarios, como para la sociedad en general. Las dificultades para adquirir un conocimiento de calidad sobre las ER han provocado que prácticamente ninguna de estas afecciones haya encontrado una cura o un simple tratamiento efectivo.

Los medios de comunicación juegan así, un papel clave, pues la difusión de contenidos sobre estos temas puede repercutir directamente en nuevas líneas de financiación, favoreciendo el desarrollo de investigaciones científicas y, por ende, en la creación de nuevos tratamientos. Los medios se convierten en el altavoz de los derechos de todos los sectores implicados en el proceso de una ER.

## **PALABRAS CLAVE**

Enfermedades, Salud, Rara, Investigación, Comunicación

## **ABSTRACT**

A rare disease (RD) is considered by the European Union as a disease whose incidence range does not exceed 5 cases per 10,000 inhabitants. Nevertheless, this low rate of affection means that more than 3 million people around the world suffer this reality. So far, there are more than 7,000 diseases considered as rare. Despite the increasing information about rare diseases, low prevalence pathologies remain a mystery for both health care professionals and for society in general. The difficulties in acquiring quality knowledge about RD have meant that virtually none of these conditions have found a cure or simple effective treatment.

Media plays a key role, since the dissemination of content on these issues can have a direct impact on new lines of funding, facilitating the development of scientific research and, therefore, the creation of new treatments. Media has become the loudspeaker of the rights of all sectors involved in the process of an RD.

## **KEY-WORDS**

Diseases, Health, Rare, Investigation, Communication

# ÍNDICE

1. **Introducción y justificación del reportaje.....págs. 4-5**
2. **Material y método de trabajo .....págs. 5-10**
3. **Título del reportaje publicado.....pág. 10**
4. **Interpretación derivada de la investigación.....págs. 11-12**
5. **Bibliografía y fuentes documentales.....págs. 12-19**
6. **Materiales e infraestructura utilizada.....pág. 19**
7. **Anexo I: Anteproyecto TFG.....págs. 20-23**
  - 7.1 Definición de la temática y enfoque
  - 7.2 Definición de los objetivos de la investigación
  - 7.3 Cronograma de trabajo
  - 7.4 Relación de documentación recabada sobre el asunto
  - 7.5 Selección y presentación de las fuentes que aparecerán en el reportaje
  - 7.6 Presentación del autor y breve CV

## 1. INTRODUCCIÓN Y JUSTIFICACIÓN DEL REPORTAJE

La siguiente investigación periodística tiene como temática principal el **estudio de las enfermedades raras (ER)** o también denominadas poco comunes. Y en especial, determinar cuál es el papel que juegan los medios de comunicación en la difusión y el conocimiento de estas.

Una ER está definida como aquella patología cuyo rango de afección no supera los 5 casos de cada 10.000 personas en la Comunidad Europea. Se estima que casi el 90% de estas son de origen congénito, y según los datos de la Organización Mundial de la Salud, existen aproximadamente entre 5.000 y 7.000 ER diferentes. Todas estas cifras, se traducen en enfermedades huérfanas a la espera de una cura o un tratamiento para los más de 3 millones de personas a las que afectan en todo el mundo.

La propia Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) asegura que uno de los primeros retos a los que se enfrenta un paciente con una ER es el [desconocimiento global](#) que envuelve a la misma patología. En este sentido, las ER han sido un gran tabú tanto para la comunidad científico-sanitaria como para la sociedad. La [información](#), en su mayoría, ha sido muy escasa, desactualizada y en numerosas ocasiones, errónea. Con el acceso a internet, esta situación ha ido revirtiendo, pues las dificultades para acceder a una mayor información han disminuido notablemente, tal y como afirma el director del Instituto de las Enfermedades Raras del ISCIII (Madrid), el doctor Manuel Posada, en una de las [entrevistas del presente proyecto](#). Sin embargo, como se observará a lo largo del reportaje, todavía existen numerosas carencias comunicativas e informativas por resolver.

Las familias con algún miembro afectado por una ER se ven obligadas en la mayoría de las ocasiones a salir de sus provincias para encontrar un tratamiento adecuado (aproximadamente un 40% de los casos, según estima FEDER). Además, el estudio anual de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras y sus Familias afirma que un 35% de las personas afectadas por patologías de baja prevalencia no está satisfecha con el grado reconocido de discapacidad que se le otorga.

Otro de los agravantes es la falta de apoyo a los laboratorios y centros de investigación. Según los últimos datos presentados por la Confederación de Sociedades Científicas de España, desde 2009, y hasta el ejercicio del último año, ha habido un recorte presupuestario en el campo de la investigación de unos 20.000 millones de euros. Dicho déficit ha influido directa e indirectamente en todos los componentes de la sociedad española, pero, en especial, a los afectados de ER, dependientes de los avances de dichas investigaciones. En relación a este problema, la labor de las organizaciones para conseguir financiación (ya sea pública o privada) ha sido vital para promover y sacar adelante estos proyectos.

Es por ello por lo que, el siguiente trabajo se centra en demostrar la necesidad de utilizar los medios de comunicación como herramientas potentes y efectivas de visibilización y

reivindicación de los derechos de todo el sector que engloba y gira en torno a una patología de baja prevalencia.

El último estudio realizado por el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras, titulado “Desafíos y Estrategias Comunicativas de las Enfermedades Raras: la Investigación Médica como Referente” establece en sus conclusiones que la ‘regularización’ de la información que se distribuye sobre las ER repercute directamente en la educación de la sociedad desinformada, en la concienciación y sensibilización con el problema que sufren, en el reconocimiento de derechos de los afectados y en el aumento de posibles ayudas e inversiones para investigación.

Poco a poco, los medios están tomando conciencia y tratan con mayor frecuencia y rigurosidad estos temas. Según los resultados obtenidos de este mismo estudio, del cual se habla en la [entrevista con Antonio Bañón](#), años atrás esto no ha sido así, pues conseguir llamar la atención de estos y ocupar una posición relevante en las publicaciones sin caer en sensacionalismos no era lo habitual.

Actualmente, el periodista se enfrenta a la tarea de sacar estas enfermedades del anonimato y promover su inserción como una parte más de la sociedad. Sin embargo, el profesional de la comunicación afronta un problema añadido, la necesidad de especialización en el campo científico sanitario y la de convertir una información compleja y técnica, en un mensaje entendible, atractivo y ajustado a la realidad.

## 2. MATERIAL Y MÉTODO DE TRABAJO

La **elección del tema** vino dada por el creciente interés personal en el ámbito del periodismo científico. Todo se remonta al curso 2015-2016, cuando, durante mi estancia SICUE en Santiago de Compostela, realicé un documental (incluido en la web) sobre la ataxia, una enfermedad poco frecuente. A partir de ese momento, me interesé por todo este campo, me percaté de las carencias informativas y comunicativas que había. Finalmente, y con otras propuestas en mente, ese fue el tema elegido.

Como la temática ya estaba clara, comenzó la fase de **investigación y recopilación** de información sobre las ER, incluso antes del comienzo del nuevo curso. En septiembre de 2017 asistí al [III Congreso Nacional de Enfermedades Raras](#) como oyente y también como colaboradora de una asociación de enfermedades minoritarias, ADIBI. Ha sido a partir de este evento en el que he podido crear una agenda de contactos para la realización del trabajo.

En los meses de diciembre de 2017 y enero del nuevo año, retomé el proceso de **documentación**. En este momento, el objetivo fue crear, a grandes rasgos, una pequeña estructura sobre cómo iba a ser el proyecto.

Como el trabajo analiza la comunicación de las enfermedades minoritarias, pensé que sería muy interesante poder basar el proyecto entero en el trabajo de la Fundación Isabel Gemio, una entidad que nació de la mano de la periodista que da nombre al grupo. Por lo que el 4 de febrero me puse en contacto por primera vez con la fundación. Sin embargo, la comunicación con esta no fue eficaz, pues tras muchas llamadas y correos, no fueron capaces de confirmar su interés de colaboración.

Ante este panorama, lleno de inconcreciones y dudas, el 12 de febrero mi tutora, Alicia de Lara González, y yo decidimos fijar un **plan alternativo** para avanzar en el TFG sin depender de la respuesta de la fundación. Establecimos así, el parámetro de analizar 5 enfermedades, y que estas fueran de mutación genética.

Otra de las **modificaciones** al planteamiento inicial del trabajo fue el **tipo de reportaje** periodístico. En un principio, este iba a ser audiovisual, pero analizando las características propias que este tendría, además de las complicaciones de grabación que surgieron con algunos de los entrevistados, decidimos que este sería finalmente escrito.

Es por ello, que el mejor soporte para plasmar todos los contenidos de forma estructurada y clara ha sido el de una página web. Las características tan dispares entre las enfermedades estudiadas requerían de espacios propios y diferenciados del resto para poder ofrecer un análisis completo y en profundidad. De lo contrario, habría sido imposible condensar tanta información y otorgar a esta de un orden coherente y atractivo. Por lo tanto, la web engloba, con todas sus secciones, el propio reportaje del proyecto. Es decir, en lugar de plantear un reportaje tradicional, se ha diseñado un contenido periodístico vivo y dinámico, con capacidad de crecer y la pretensión (ambiciosa, pero posible) de convertirse en un portal de referencia y fiable en el tema de las ER. 'Raras, pero visibles' ha sido creada así con una perspectiva de futuro. Se trata de un WIP (*work in progress*) que seguirá manteniéndose activa una vez se haya finalizado este proyecto, por lo que la división de las enfermedades vuelve a ser necesaria.

Las **fuentes** han sido una aportación fundamental para la elaboración del trabajo. Se ha intentado representar a todas las partes que convergen en una enfermedad minoritaria. Estas están divididas en cinco secciones: afectados, familia, organizaciones, médicos o científicos y, por último, medios de comunicación.

Dicho proceso de selección y entrevista ha tenido lugar durante los meses de marzo, abril y, debido a incompatibilidad de horarios y distancia con las fuentes, principios de mayo. Es por ello, por lo que algunas han tenido que realizarse vía telefónica (y por tanto no se dispone de un podcast de calidad) y también por lo que algunas de las fotografías que acompañan al texto han sido cedidas por las propias fuentes. La transcripción de las entrevistas se ha realizado de forma progresiva a su realización. Sin embargo, la **publicación de los contenidos** no se ha

llevado a cabo hasta el mes de mayo, momento en el que ya había suficiente material con el que trabajar en redes.

A continuación, se muestran los datos y una breve presentación del representante elegido para cada una de las modalidades mencionadas.

- **Juan Carrión Tudela:** presidente de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, en Murcia y de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). En 2016 fue reelegido en este cargo por la Junta Directiva de FEDER, estando a la cabeza del grupo hasta el próximo 2020. A nivel nacional, FEDER es la organización de mayor reconocimiento e influencia sobre enfermedades raras. Sus campañas y trabajo son un referente en la lucha por el reconocimiento de derechos del colectivo afectado por las enfermedades raras. Carrión ha sido el candidato para representar en este proyecto a las asociaciones.
- **Fidela Mirón Torrente:** vicepresidenta de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y presidenta de la Asociación de Discapacitados Físicos de Ibi (ADIBI). Mirón es una persona clave en el proyecto, pues no solo puede ofrecer el punto de vista y la información como miembro activo de FEDER, sino que, además, puede ofrecer el testimonio de una afectada de ER, pues padece porfiria eritropoyetina congénita de Günther. En este caso, Mirón ha sido elegida tanto por su condición de paciente como por la de componente de una organización.
- **Antonio Bañón:** vocal de la Junta Directiva de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), profesor de la Universidad de Almería. Antonio es uno de los autores del libro 'Desafíos y estrategias comunicativas de las enfermedades raras: la investigación médica como referente', por lo que es una fuente de gran interés para tratar el tema del papel de los medios de comunicación y representar en el trabajo este grupo.
- **Manuel Posada** – director del Instituto de las enfermedades raras del ISCIII desde junio de 2010. Anteriormente, ha ostentado otros cargos como el de director del Centro Colaborador de la OMS en Epidemiología de las Enfermedades relacionadas con el Ambiente. Además, fue designado miembro del grupo de expertos en enfermedades raras de la Comisión Europea. Manuel Posada, por tanto, representa al grupo científico-sanitario.
- **Marga Otero** –miembro de la Comisión permanente de la Federación Española de Hemofilia (FEDHEMO) y secretaria de proyectos de la Junta Directiva de las Asociación de Hemofilia de Madrid (ASHEMADRID). Otero es ama de casa y portadora de la hemofilia. Tiene dos hijos y uno de ellos padece la enfermedad. El ejemplo de Otero ha sido el elegido para representar al colectivo familiar en este proyecto.

La **estructura del reportaje** está claramente delimitada por los apartados que componen la web Raras, pero visibles. Esta se basa en:

- *Inicio*: es la ventana de bienvenida a la web. En esta se puede encontrar un primer artículo sobre la explicación general y contexto de las enfermedades raras.
- *Enfermedades*: en la siguiente pestaña se localiza una lista sobre las cinco enfermedades del proyecto. Cada una es independiente de la otra y responde a la estructura de una ficha técnica sobre las principales características y los avances que se han realizado hasta el momento sobre estas. Todas van acompañadas de una imagen o una ilustración relacionada con la patología explicada.
- *Entrevistas*: este es el espacio dedicado a las intervenciones de las fuentes citadas anteriormente.
- *Multimedia*: se trata de una ventana compuesta por el material audiovisual elaborado durante el proyecto. Esta incluye tanto fotografías, como enlaces a videos recopilados que pueden ser de interés, así como de elaboración propia, relacionados con las ER.
- *Acerca de*: es una pequeña descripción que da respuesta al qué, quién, por qué y para qué de la web.
- *Contacto*: para concluir, se añade una pestaña de contacto para favorecer un *feedback* con los lectores de la web. Se pretende con ello que exista una mejora de los contenidos y participación del público objetivo.

Para la **estrategia en redes** el día 17 de abril fue el elegido para hacer público por primera vez el contenido de la página web. Dicho día se celebra el Día Mundial de la hemofilia, que es precisamente, una de las enfermedades estudiadas en el trabajo. Por ello, fue el motivo perfecto para comenzar la difusión del WordPress.

Las plataformas elegidas para esta tarea han sido **Facebook e Instagram**, pues las características y prestaciones de la plataforma son las que mejor se adaptan al proyecto. La difusión se ha hecho desde mis cuentas personales, ya que, debido a mi red de contactos, es más fácil que la gente empatice y acceda al contenido de esta, aunque solo sea por curiosidad. A las 22 horas se hizo el *post* para la difusión. Este incluía un primer párrafo

**María Moya Morón** 😊 entusiasmada.  
17 de abril a las 22:03 · 👤

¿Qué significa que algo es "raro"? En el ámbito sanitario este término se ha empleado para catalogar a un grupo de enfermedades que afecta a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes.  
Hoy, en honor al Día Mundial de la Hemofilia, os presento "Raras, pero visibles", una web que da voz a estas curiosas patologías. 😊 Espero que os guste.

**Raras, pero visibles**  
Trabajo de Final de Grado (UMH)  
RARASPEROVISIBLESTFG.WORDPRESS.COM

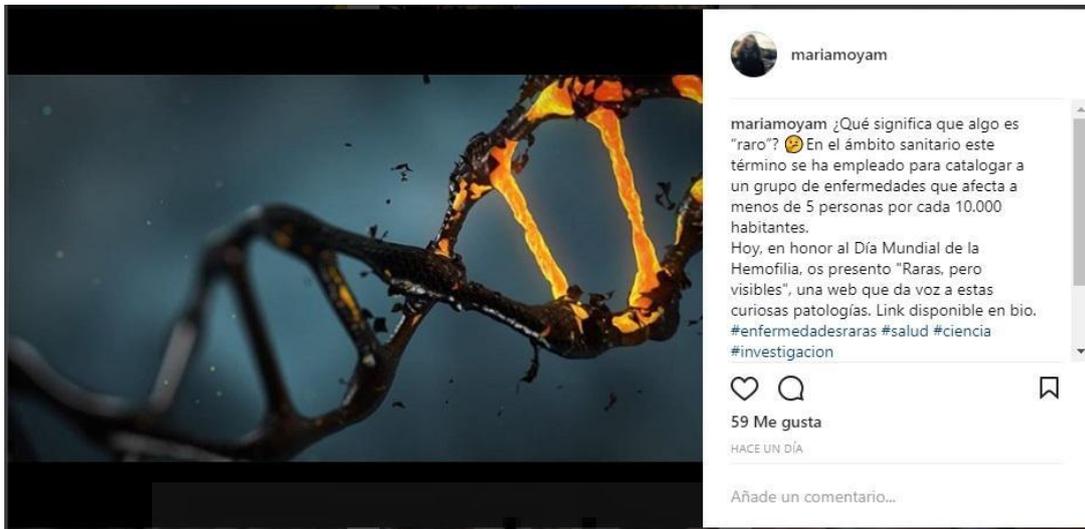
👍 Me gusta    💬 Comentar    ➦ Compartir

👤 Carlos EM, Ignacio Talavera y 29 personas más

Se ha compartido 9 veces

introductorio sobre las ER y seguidamente, se informaba sobre la web.

Para la publicación en Instagram se utilizó una imagen atractiva extraída de la plataforma 'Pixabay', que muestra la estructura del ADN sufriendo una modificación, al igual que la imagen de portada de la propia web. El texto es el mismo que se encuentra en el de Facebook, pero este añade al final unos hashtags para catalogar el post y favorecer su posicionamiento (SEO) además de permitir que aparezca en temas relacionados.

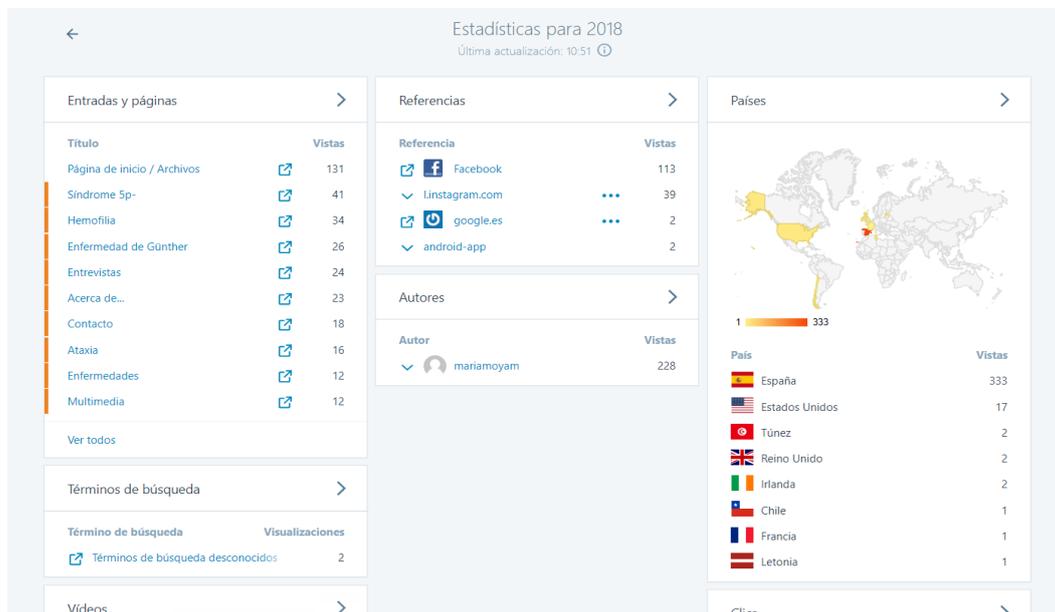


En Instagram además, se creó una historia para enlazar a la publicación, y con ello, al link de la web. La apariencia fue mucho más desenfadada y atractiva, jugando con la misma imagen que se había compartido en la publicación.

En sus 24 horas de duración, fue vista por 219 personas y compartida en los perfiles de otros usuarios en 4 ocasiones diferentes. Esta técnica se ha empleado para el resto de los artículos publicados. Estos son algunos ejemplos:



La estrategia en redes sociales ha permitido que hasta el momento la web haya recibido **más de 350 visitas de casi 200 usuarios diferentes**. Según las analíticas de la web, la procedencia de los usuarios ha sido muy variada. A continuación, se adjunta una captura de las estadísticas generales de ‘Raras, pero visibles’.



### 3. TÍTULO DEL REPORTAJE PUBLICADO

El título del reportaje es aquel que da nombre a la web del proyecto. **‘Raras, pero visibles’** hace referencia a dos aspectos fundamentales sobre la temática del trabajo. Por una parte, con el adjetivo de ‘raras’ se designa a aquellas enfermedades de baja prevalencia con el calificativo con el que comúnmente se las conoce. Por otro lado, con ‘pero visibles’ se intenta reflejar que, de alguna forma u otra, estas enfermedades son reales y deben dejar de ser casos aislados y silenciados. Es decir, engloba la visibilización que las ER necesitan.

- Versión web: <https://rasperovisiblestfg.wordpress.com/>
  - Versión en formato PDF: <https://mega.nz/#F!nABUbcR!5n9IiazikM6LLiDFunPscg>
- No hay formato impreso del reportaje porque se concibe que este lo conforma toda la web. Tal y como se ha mencionado, se trata de un WIP que se va a ir alimentando, incluso después de finalizar el presente proyecto académico. Es por ello por lo que, en su defecto, se adjunta una serie de capturas de las principales secciones de la web en el formato solicitado.

#### 4. INTERPRETACIÓN DERIVADA DE LA INVESTIGACIÓN

Tras la elaboración del reportaje 'Raras, pero visibles' he podido llegar a una serie de conclusiones sobre las enfermedades raras y el abordaje comunicativo que estas suponen.

En primer lugar, una de las evidencias más claras que este proyecto ha reflejado es el **desconocimiento prevalente sobre las patologías de baja incidencia**. Bien es cierto que la situación, en general, ha mejorado considerablemente en estos últimos años y que a grandes rasgos, una gran mayoría sabe lo que es una ER. Sin embargo, lo cierto es que la información que reciben es superficial y no hay un mayor calado, pues vemos cómo tanto profesionales médicos, científicos, como la sociedad, todavía presentan carencias en el conocimiento de estas afecciones.

Los periodistas que se enfrentan a la elaboración de contenidos científicos carecen de una especialización y es por ello por lo que necesitan una formación previa en este campo, pues tal y como apunta Antonio Bañón, ya no nos enfrentamos a un problema de cantidad de información, sino más bien a la calidad de esta.

Es necesario que se de una mayor cobertura informativa y que los profesionales de la comunicación se preocupen por transmitir contenidos que ellos mismos entiendan. Las publicaciones deben alejarse de titulares sensacionalistas y falsas promesas sobre curas y tratamientos, ya que el avance de un ensayo clínico no implica que finalmente este sea aprobado por la Agencia Europea de Medicamentos como un nuevo medicamento. Esto es precisamente, lo que por lo general no se explica en los medios. Falta rigor y conocimiento sobre el proceso científico.

En segundo lugar, existe una **distancia de coordinación comunicativa** entre los diferentes implicados de las enfermedades raras cuando abordan ese tema. Sin embargo, también es cierto que esta separación es cada vez más pequeña, pues poco a poco se están estrechando vínculos y creando ocasiones que favorezcan que tanto organizaciones como afectados y expertos compartan experiencias y conocimientos entre ellos y con los propios medios en diferentes eventos, tales como congresos y jornadas de carácter nacional e internacional.

Un modelo interesante que estudiar como ejemplo a implantar en España es la publicación de la que nos habló Manuel Posada, la [MMWR](#), de los [Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades de Atlanta](#), en la cual los medios de comunicación reciben la información de los expertos y antes de publicar los contenidos, se reúnen para resolver dudas y añadir contenidos extra, como testimonios.

Otro punto destacable es que la **información** disponible en la actualidad sobre las enfermedades raras resulta **repetitiva e incompleta**. Durante la investigación y recopilación de información, ha sido frecuente encontrar informaciones exactas entre diferentes medios y por

consiguiente, una clara homogeneización de temáticas. Este es otro de los puntos que comenta en su entrevista Bañón, la denominada “información ecoica”. Por este motivo, es muy importante un mayor contraste de fuentes en las publicaciones. De esta forma, las noticias adquieren dos características importantes, en primer lugar, una mayor calidad de la información, pues la diversidad de fuentes permite plasmar el punto de vista de diferentes sectores, así como su experiencia con la ER. Por otro lado, esto desemboca en la **humanización** de la propia información, ya que los testimonios hacen que aumente la empatía con los agentes implicados que sufren el problema de enfrentarse a estas patologías.

Tal y como se ha avanzado en los epígrafes anteriores, otra de las interpretaciones extraídas del proyecto es que en general, los medios de comunicación juegan un papel clave dentro de las ER. Estos se convierten en altavoces sociales de los derechos de las miles de personas, entre las que no solo existen pacientes, que sufren las consecuencias de una patología de baja prevalencia.

En definitiva, todo conduce hacia el resumen de esta cadena de sucesos: la difusión reiterada de contenidos de calidad sobre ER repercute directamente en nuevas líneas de financiación, favoreciendo el desarrollo de investigaciones científicas y, por ende, en la creación de nuevos tratamientos. Y todo esto es lo que, a pequeña escala, pretende conseguir ‘Raras, pero visibles’, ser un pequeño espacio que ponga de manifiesto estas necesidades de una parte de la sociedad, silenciada y olvidada durante cientos de años por el desconocimiento de una amplia mayoría.

## 5. BIBLIOGRAFÍA Y FUENTES DOCUMENTALES

A continuación, se muestra un listado sobre la documentación recabada. Abarcan desde los principales portales web, con sus respectivos estudios e información extra, así como una serie de libros sobre la actividad periodística en el ámbito científico-sanitario.

### Libros físicos y electrónicos en formato PDF:

- Alsina, D., Ros, J. and Tamarit, J. (2018). *Nitric oxide prevents Aft1 activation and metabolic remodeling in frataxin-deficient yeast. Redox Biology*, [online], páginas 131-141. Recuperado de:  
<https://reader.elsevier.com/reader/sd/D6356EA164D6D93C38E206DAEC93CA4C917241148291D85FDF598A598729E092E754B07EBE05517D93FBF0B27A21DDD8>

- Bañón, A., Fornieles Alcaraz, J., A. Solves Almela, J., & Rius Sanchis, I. (2011). *Desafíos y estrategias comunicativas de las enfermedades raras: la investigación médica como referente*. Valencia: Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras.
- Bañón, A.M. (2007): *Las Enfermedades Raras y su representación discursiva. Propuestas para un análisis crítico*. Discurso & Sociedad, páginas 188-229.
- Cátedra de Investigación Bidons Egara (2007). *Retinosis Pigmentaria: Preguntas y Respuestas* (1ª ed. Elche, páginas 2-66). Recuperado de: <http://retinosis.umh.es/archivos/LibroRPEdicionWEB.pdf>
- Confederación de Sociedades Científicas De España (COSCE). (2017). *Los científicos españoles advierten que España carece de una política pública de I+D+i seria y comprometida*. Recuperado de: [http://www.cosce.org/pdf/NP\\_informe\\_COSCE\\_DECIDES\\_2017\\_politicas\\_cientificas.pdf](http://www.cosce.org/pdf/NP_informe_COSCE_DECIDES_2017_politicas_cientificas.pdf)
- Confederación de Sociedades Científicas De España. (2018). *Informe de seguimiento y análisis de las políticas científicas anunciadas y ejecutadas por el Gobierno durante 2017*. Recuperado de: [http://www.cosce.org/pdf/informe\\_COSCE\\_DECIDES\\_2017\\_politicas\\_cientificas.pdf](http://www.cosce.org/pdf/informe_COSCE_DECIDES_2017_politicas_cientificas.pdf)
- Federación Española de Enfermedades Raras (2009), *Estudio sobre la situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España*. Caja Madrid, Madrid.
- Herrero Mateu, C. (1979). *Caracterización bioquímica de la porfiria cutánea tardía, hepatopatía porfírica* (Licenciada en Medicina y Cirugía). Universitat de Barcelona. Recuperado de: [https://www.tdx.cat/bitstream/handle/10803/2299/01.CHM\\_1de3.pdf](https://www.tdx.cat/bitstream/handle/10803/2299/01.CHM_1de3.pdf)
- Huete García, A., & Díaz Velázquez, E. (2018). *Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España Estudio ENSERio* (1ª ed., páginas 91-155). Intersocial. Recuperado de: [https://enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio\\_ENSERio.pdf](https://enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio.pdf)
- Martínez-Fernández, M., Sánchez Izquierdo, D., & Martínez-Frías1, M. (2010). *Síndrome de delección 5p-* (15ª ed. Madrid). Estudio Colaborativo Español de

Malformaciones Congénitas. Recuperado de:

<https://www.orpha.net/data/patho/Pro/es/SindromeCriDuChat.pdf>

- Ministerio de Sanidad y Política Social. (2009). *Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud*. Madrid. Recuperado de:  
<http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf>

#### Artículos, estudios y portales web:

- Agencia Estatal de Investigación. (2018). *Publicado el nuevo Plan Estatal de Investigación Científica y Técnica y de Innovación 2017-2020*. Recuperado de:  
<http://www.idi.mineco.gob.es/portal/site/MICINN/menuitem.edc7f2029a2be27d7010721001432ea0/?vgnnextoid=9af75ab2e7bb0610VgnVCM1000001d04140aRCRD>
- Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Euskadi (AARPE). *Qué es la Retinosis Pigmentaria*. (2003). Recuperado de:  
<http://www.retinosispigmentaria.org/es/retinosis1.html>
- Asociación de Discapacidad de Ibi - ADIBI. (2018). Asociacionadibi.org. Recuperado de:  
<http://www.asociacionadibi.org/>
- Asociación Madrileña de Ataxias. Atamad.org. (2018). *¿Qué es la Ataxia?*. [online] Recuperado de: <http://www.atamad.org/index.php/que-es-la-ataxia.html>
- "Ataxia, la gran desconocida". (2018). [video] Dirigido por M. Moya, M. Sánchez, M. Almirón, S. Cruz, A. Dols, B. Morcillo, Á. Rodríguez and A. Ruz. Galicia. Recuperado de:  
<https://youtu.be/hBxvLOcK2hg>
- CIBERER: Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras. (2018). Ciberer.es. Recuperado de: <http://www.ciberer.es/>
- *Científicos españoles piden ayuda para salvar la investigación: "Es el motor cultural y económico de un país"*. (2018). La Sexta. Recuperado de:  
[http://www.lasexta.com/noticias/ciencia-tecnologia/cientificos-espanoles-piden-ayuda-salvar-investigacion-espana-motor-pais\\_201802125a81562a0cf21bc648ddc8e5.html](http://www.lasexta.com/noticias/ciencia-tecnologia/cientificos-espanoles-piden-ayuda-salvar-investigacion-espana-motor-pais_201802125a81562a0cf21bc648ddc8e5.html)

- Comprometidos con la vida que nos toca en el día mundial de la retinosis pigmentaria. (2017). Recuperado de: <https://retinosis.org/comprometidos-con-la-vida-que-nos-toca-en-el-dia-mundial-de-la-retinosis-pigmentaria-en-asturias/>
- Cortés, A. (2018). *Ha luchado con rara enfermedad por 44 años. Hoy un científico le daría esperanza de una “nueva vida”*. Upsocl.com. Recuperado de: [http://www.upsocl.com/mundo/ha-luchado-con-rara-enfermedad-por-44-anos-hoy-un-cientifico-le-daria-esperanza-de-una-nueva-vida/?utm\\_campaign=Echobox&utm\\_medium=FBppal&utm\\_source=Facebook](http://www.upsocl.com/mundo/ha-luchado-con-rara-enfermedad-por-44-anos-hoy-un-cientifico-le-daria-esperanza-de-una-nueva-vida/?utm_campaign=Echobox&utm_medium=FBppal&utm_source=Facebook)
- Domínguez, N. (2017). *El Gobierno no gastó el 62% del presupuesto de ciencia en 2016*. El País. Recuperado de: [https://elpais.com/elpais/2017/10/04/ciencia/1507133529\\_868052.html](https://elpais.com/elpais/2017/10/04/ciencia/1507133529_868052.html)
- Domínguez, N. (2018). *El líder de los investigadores ‘precarios’ deja la ciencia y emigra a Bruselas*. [online] El País. Recuperado de: [https://elpais.com/elpais/2018/02/03/ciencia/1517651025\\_578526.html](https://elpais.com/elpais/2018/02/03/ciencia/1517651025_578526.html)
- EDICIONES PLAZA, S. (2018). *Investigadores buscan nuevos tratamientos de la enfermedad rara ataxia de Friedreich*. [online] Valencia Plaza. Recuperado de: <https://valenciaplaza.com/investigadores-buscan-nuevos-tratamientos-de-la-enfermedad-rara-ataxia-de-friedreich>
- EURORDIS. *About Rare Diseases* | www.eurordis.org. Recuperado de: <https://www.eurordis.org/about-rare-diseases>
- Federación de Asociaciones de Personas con Discapacidad Física y Orgánica de la Comunidad de Madrid. Famma.org. (2015). *Más de 8.000 personas tienen una ataxia hereditaria en España - Famma*. [online] Recuperado de: <http://famma.org/actualidad/noticias-discapacidad/115698-mas-de-8-000-personas-tienen-una-ataxia-hereditaria-en-espana>
- Federación de Asociaciones de Personas con Discapacidad Física y Orgánica de la Comunidad de Madrid. Famma.org. (2017). *Lanzaderas moleculares para la ataxia de friedreich*. [online] Recuperado de: <http://famma.org/actualidad/noticias-discapacidad/120701-lanzaderas-moleculares-para-la-ataxia-de-friedreich>

- Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España - FARPE. (2013). Recuperado de: <http://www.retinosisfarpe.org/>
- Federación de Ataxias de España. (2018). *Qué es la ataxia - Federación de Ataxias de España*. [online] Recuperado de: <http://fedaes.org/que-es-la-ataxia/>
- Federación Española de Enfermedades Raras. Enfermedades-raras.org. (2003). *Protoporfiria Eritropoyética*. Recuperado de: <https://enfermedades-raras.org/index.php/component/content/article?id=967>
- Federación Española de Enfermedades Raras. Enfermedades-raras.org.(2006). *Porfiria Eritropoyética Congénita*. Recuperado de: [https://enfermedades-raras.org/index.php?option=com\\_content&view=article&id=960](https://enfermedades-raras.org/index.php?option=com_content&view=article&id=960)
- Federación Española de Enfermedades Raras. Enfermedades-raras.org. (2018). Enfermedades-raras.org. Recuperado de: <https://enfermedades-raras.org/>
- Federación Española de Enfermedades Raras. Enfermedades-raras.org. (2018). *AEFAT - Asociación Española Familia Ataxia Telangiectasia*. [online] Recuperado de: [https://enfermedades-raras.org/index.php?option=com\\_content&view=article&id=1421&Itemid=200](https://enfermedades-raras.org/index.php?option=com_content&view=article&id=1421&Itemid=200)
- Federación Española de Enfermedades Raras. Enfermedades-raras.org. (Sin fecha) *¿Por qué es tan importante el proyecto EUROPLAN?*. Recuperado de: <https://enfermedades-raras.org/index.php/iii-conferencia-europlan/9307-%C2%BFpor-qu%C3%A9-es-tan-importante-la-iii-conferencia-europlan>
- Gómez, P. (2018). José Manuel Fernández y 11.000 investigadores más. Recuperado de: [https://elpais.com/elpais/2018/02/14/ciencia/1518612730\\_609558.html](https://elpais.com/elpais/2018/02/14/ciencia/1518612730_609558.html)
- Gregori, J. (2017). Un recorte de 20.000 millones en ciencia. Recuperado de: [http://cadenaser.com/ser/2017/10/04/ciencia/1507132859\\_697495.html](http://cadenaser.com/ser/2017/10/04/ciencia/1507132859_697495.html)
- Gurría, Á. (2017). Presentación del Informe Económico de la OCDE sobre España 2017 - OECD. Recuperado de: <http://www.oecd.org/spain/presentacion-del-informe-economico-de-la-ocde-sobre-espana-2017.htm>

- ICR - Centro Oftalmológico de Barcelona. (2018). *Enfermedades y problemas oculares. Institut Català de Retina*. [online] Recuperado de: <https://icrcat.com/enfermedades-oculares/>
- Instituto de Microbiología Ocular. *Retinosis pigmentaria*. (2018). Recuperado de: <https://www.imo.es/es/retinosis-pigmentaria>
- La retinosis pigmentaria en español. *Ensayo clínico en España*. (2018). Recuperado de: <https://retinosis.org/ensayo-clinico-en-espana/>
- *Los trágicos datos de la investigación en España: somos el país que más ha recortado y hay 90.000 empleos menos*. (2018). La Sexta. Recuperado de: [http://www.lasexta.com/programas/mas-vale-tarde/te-explicamos/los-tragicos-datos-de-la-investigacion-en-espana-somos-el-pais-que-mas-ha-recortado-y-hay-90000-empleos-menos\\_201802135a832ba20cf23f9c136698cd.html](http://www.lasexta.com/programas/mas-vale-tarde/te-explicamos/los-tragicos-datos-de-la-investigacion-en-espana-somos-el-pais-que-mas-ha-recortado-y-hay-90000-empleos-menos_201802135a832ba20cf23f9c136698cd.html)
- Medlineplus.gov. (2018). *Enfermedades de la retina: MedlinePlus en español*. [online] Recuperado de: <https://medlineplus.gov/spanish/retinaldisorders.html>
- Moltó, D., & López, A. (2015). 'Un diagnóstico rápido es vital para afrontar una enfermedad rara'. Recuperado de: <http://www.elmundo.es/comunidad-valenciana/2015/03/01/54f2090a22601d561e8b4572.html>
- National Center of Advancing Translational Sciences(2017). *Congenital erythropoietic porphyria. Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) – an NCATS Program*. Recuperado de: <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/4446/congenital-erythropoietic-porphyrria>
- Noticias de Actualidad en Distrofias de Retina. (2018). Recuperado de: <http://www.retinosispigmentaria.es/>
- Orphanet. (2018). Orpha.net. Recuperado de: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>
- Orphanet. (2018). *Orphanet: Ataxia de Friedreich*. [online] Recuperado de: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=ES&Expert=95](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=95)

- Pinto, T. (2018). La ciencia española no para de quedarse atrasada tras nueve años de recortes. Recuperado de: [https://www.eldiario.es/sociedad/politica\\_cientifica-recortes-ciencia\\_0\\_732827618.html](https://www.eldiario.es/sociedad/politica_cientifica-recortes-ciencia_0_732827618.html)
- Posada, M., Martín-Arribas, C., Ramírez, A., Villaverde, A., & Abaitua, I. (2008). Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España. Recuperado de: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1137-66272008000400002](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400002)
- Retinosis Pigmentaria. Retinosis Begisare Gipuzkoa. (2013). Recuperado de: <http://www.begisare.org/retinosis-pigmentaria/>
- Sebastián, I. (2017). Porfirias: todo lo que debes saber sobre estos trastornos hereditarios. Recuperado de: <http://revistageneticamedica.com/blog/porfiria/>
- Soteras, A. (2012). El mapa de la investigación de las enfermedades raras - EfeSalud. EfeSalud. Recuperado de: <http://www.efesalud.com/el-mapa-de-la-investigacion-de-las-enfermedades-raras/>
- The Association for Research in Vision and Ophthalmology- View the latest ARVONews. (2018). Recuperado de: <https://www.arvo.org/>
- Universidad de Lleida - UDL. (2018). *Busquen noves estratègies terapèutiques per l'Atàxia de Friedreich*. [online] Recuperado de: <http://www.udl.cat/ca/serveis/oficina/Noticies/Busquen-noves-estrategies-terapeutiques-per-lAtaxia-de-Friedreich/>
- Universidad Miguel Hernández de Elche - UMH. Retinosis.umh.es. (2018). *Cátedra Bidons Egara - Retinosis Pigmentaria*. [online] Recuperado de: <http://retinosis.umh.es/retinosis.html>
- World Health Organization. (2017). *Ceguera y discapacidad visual*. [online] Recuperado de: <http://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/blindness-and-visual-impairment>

## 6. MATERIALES E INFRAESTRUCTURA UTILIZADA

- **Presentación del reportaje:**
  - Plataforma WordPress
  
- **Audio:**
  - Grabadora Sony ICD-PX333
  - Micrófono corbata Audio-Technica ATR-3350
  
- **Fotografía y Video:**
  - Cámara CANON 80D
  - Objetivo Canon EFS 18-135mm
  - Trípode Hama Star 61
  
- **Softwares de edición:**
  - Software de edición Adobe Photoshop para corrección de imágenes
  - Software de edición Adobe Premiere para montaje de vídeo
  - Software de edición Audacity y Adobe Audition para corrección de sonido
  - Software de ofimática para la redacción del reportaje Windows Office Word 365
  
- **Escenarios para material audiovisual y entrevistas:**
  - Entrevista con Fide Mirón: Asociación ADIBI - (Plaza de Nueva York, 12, Ibi, Alicante)
  - Documental 'Ataxia, la gran desconocida': Hospital Clínico Santiago de Compostela (Rúa da Choupana, s/n, 15706, Santiago de Compostela) y Asociación Galega de Ataxias (Calle Solís s/n, 15009 A Coruña)
  - Día Mundial de la Hemofilia: Torre ILUNION (c/Albacete, 3, Madrid)
  - Convivencia de familias con hijos hemofílicos: Centro FRAY Luís de León, Guadarrama (Madrid)

## **7. ANEXO I: ANTEPROYECTO DEL TFG**

### **7.1 - Definición de la temática y el enfoque**

Mi Trabajo de Final de Grado (TFG) tiene como tema principal el estudio de las enfermedades raras o también denominadas poco comunes; y en especial, cómo es el proceso de difusión de estas a través de los medios de comunicación.

El enfoque principal del TFG consistirá en la explicación y análisis de una selección de cinco enfermedades raras. Se investigará tanto desde una perspectiva cuantitativa, mediante la aportación de datos y cifras numéricas (como por ejemplo el porcentaje de afectados global y de cada ER explicada), así como cualitativa, mediante la participación de declaraciones de testimonios. Además, se realizará un seguimiento de cómo es la comunicación dentro de este ámbito, desde la información médica hasta la que se emplea para su difusión y conocimiento. Por ello, como se ha adelantado, se contará con la colaboración de médicos especialistas, integrantes de las principales asociaciones españolas de enfermedades minoritarias, e incluso, con afectados de algunas de las enfermedades que se exponen.

El proyecto en sí tiene un gran valor noticioso, fundamentalmente, en tres ámbitos: por una parte, las enfermedades raras afectan al ámbito científico-sanitario, por otra parte, al social, y por último, al económico, y más teniendo en cuenta los recortes en investigación de los últimos años en nuestro país.

Con todo esto, el formato empleado para la presentación de este trabajo será un reportaje como sitio web en el que se publicará de forma periódica contenidos, información sobre las ER y material multimedia, al libre acceso de cualquier persona interesada.

### **7.2 - Presentación de los objetivos de la investigación**

El objetivo principal del proyecto es dar a conocer cada una de las enfermedades y, en algunos casos, facilitar la empatía con la patología mediante la presentación de casos reales. Sin embargo, el punto clave de este estudio será demostrar cómo el periodismo puede visibilizar este tipo de enfermedades y cómo puede repercutir en todos los campos afectados o directamente en aspectos tan importantes como las posibilidades de inversión en ayudas e investigación médica.

Las enfermedades poco comunes son las grandes desconocidas por un gran porcentaje de la población. Esto se debe, en buena parte, a dos motivos principales. Por un lado, el amplio número de enfermedades de esta categoría y por otro, la falta de difusión de información sobre estas.

En base a la investigación, se dará respuesta a una serie de hipótesis planteadas. Algunas de estas son las siguientes:

- No existe un código deontológico que regule la publicación de contenidos sobre enfermedades raras.
- No existe vínculo de coordinación entre los niveles de afectados, sanidad y comunicación.
- Los medios de comunicación construyen la enfermedad como concepto, otorgándoles apariencia y nombre de cara a la sociedad. La idea que generan será la generalizada por una mayoría. Es decir, los medios construyen la concepción de una ER.
- Hay una carencia de especialización periodística en ese ámbito, lo que al final se ve reflejado en las noticias del día a día.

### 7.3 - Cronograma de trabajo

A continuación, se muestra un cronograma aproximado sobre la planificación general del TFG. En la columna de la izquierda están numeradas, a grandes rasgos, las tareas para desempeñar, y a la derecha, marcada con una 'X' los meses en los que se realizarán las mismas.

TAREAS	DI	EN	FE	MA	AB	MY	JN
Documentación	X	X					
Definición del TFG			X				
Entrevistas				X	X		
Publicación						X	
Entrega TFG							X

### 7.4 - Relación de documentación recabada sobre el asunto

A continuación, se muestra una breve lista sobre la documentación recabada. A pesar de que el aprendizaje es constante, estas son algunas de las más importantes para el proyecto. Abarcan desde los principales portales web, con sus respectivos estudios e información extra, así como una serie de libros sobre la actividad periodística en el ámbito científico-sanitario.

- Adibi. (2018). Asociacionadibi.org. Retrieved from <http://www.asociacionadibi.org/>
- Asociación AELIP. (2018). Aelip.es. Retrieved from <http://www.aelip.es/>
- Bañón, A., Fornieles Alcaraz, J., A. Solves Almela, J., & Rius Sanchis, I. (2011). Desafíos y estrategias comunicativas de las enfermedades raras: la investigación

médica como referente. Valencia: Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras.

- CIBERER :: Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras. (2018). Ciberer.es. Retrieved from <http://www.ciberer.es/>
- Federación Española de Enfermedades Raras. (2018). Enfermedades-raras.org. Retrieved from <https://enfermedades-raras.org/>
- Soteras, A. (2012). El mapa de la investigación de las enfermedades raras - EfeSalud. EfeSalud. Retrieved from <http://www.efesalud.com/el-mapa-de-la-investigacion-de-las-enfermedades-raras/>
- Bañón, A.M. (2007): “Las Enfermedades Raras y su representación discursiva. Propuestas para un análisis crítico”, *Discurso & Sociedad*, 1 (2), 2007, pp. 188-229.
- Comisión Europea (2008): Consulta pública. Las Enfermedades Raras; un desafío para Europa, Dirección General de Salud y Protección de los Consumidores.
- Federación Española de Enfermedades Raras / Intersocial (2009): Estudio sobre la situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España, Caja Madrid, Madrid.
- Orphanet. (2018). Orpha.net. Retrieved from <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

#### **7.5 - Selección y presentación de las fuentes que aparecerán en el reportaje.**

La siguiente lista muestra de forma concreta la selección de fuentes propias que aparecerán en el reportaje final. Estas se dividen en dos grupos: aquellos que finalmente han participado en el proyecto, y aquellas que, por un motivo u otro han tenido que ser sustituidas. (En el apartado 2, aparecen con una reseña mayor).

Fuentes finales:

- Juan Carrión: presidente de Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
- Fidela Mirón: vicepresidenta de FEDER y presidenta de la Asociación de Discapacidad de Ibi (ADIBI). Afectada por porfiria eritropoyética congénita de Günther.
- Antonio Bañón: Vocal de la Junta Directiva de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), profesor de la Universidad de Almería y autor del libro ‘Desafíos y estrategias comunicativas de las enfermedades raras: la investigación médica como referente’.
- Manuel Posada: director del Instituto de las enfermedades raras del ISCIII (Madrid).
- Marga Otero: miembro de la Comisión permanente de la Federación Española de Hemofilia (FEDHEMO) y secretaria de proyectos de la Junta Directiva de las Asociación de Hemofilia de Madrid (ASHEMADRID).

#### Fuentes sustituidas

- Naca Eulalia Pérez de Tudela Cánovas: presidenta de la Asociación de familiares y afectados de Lipodistrofias.
- Elisa: Afectada por la mutación genética GNAS 20p.

Ambas fueron sustituidas por incompatibilidad de horarios para fijar la entrevista. Poco a poco, perdí el contacto con ellas, por lo que busqué otras fuentes con las que poder colaborar y obtener una rápida respuesta.

#### 7.6 - Presentación del autor y breve CV

- Currículum disponible en: <https://mega.nz/fm/BmZDEYCK>

