



Pediatría Atención Primaria

ISSN: 1139-7632

ISSN: 2174-4106

Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria

González de Dios, Javier; Bermejo Sánchez, Eva; García Alix, Alfredo
Enfermedades raras y Pediatría: una amistad de cine a través de las películas
Pediatría Atención Primaria, vol. XXI, núm. 83, 2019, Julio-Septiembre, pp. e151-e171
Asociación Española de Pediatría de Atención Primaria

Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=366661025026>

- Cómo citar el artículo
- Número completo
- Más información del artículo
- Página de la revista en redalyc.org

UAEPM
redalyc.org

Sistema de Información Científica Redalyc
Red de Revistas Científicas de América Latina y el Caribe, España y Portugal
Proyecto académico sin fines de lucro, desarrollado bajo la iniciativa de acceso
abierto



Colaboración especial

Enfermedades raras y Pediatría: una amistad de cine a través de las películas

Javier González de Dios^a, Eva Bermejo Sánchez^b, Alfredo García Alix^c

Publicado en Internet:
16-septiembre-2019

Javier González de Dios:
javier.gonzalezdedios@gmail.com

^aServicio de Pediatría. Hospital General Universitario de Alicante. Departamento de Pediatría. Universidad Miguel Hernández. Alicante. ISABIAL-Instituto de Investigación Sanitaria y Biomédica de Alicante. Alicante. España • ^bInstituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC). Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas (CIAC). Instituto de Salud Carlos III. Madrid. España • ^cInstituto de Recerca Sant Joan de Déu. Servicio de Genética. Hospital Sant Joan de Déu. Barcelona. España.

Resumen

Las enfermedades raras (ER) son muy frecuentes, pues la suma de todas las personas con ER se estima entre el 6 y 8% de la población, de ahí la importancia como problema de interés sanitario y social. Pero uno de los principales retos en el campo de las ER es que estas entidades se hagan visibles. Y un terreno esencial para trabajar por su visualización son los medios de comunicación, siendo el cine un recurso esencial.

El proyecto Cine y Pediatría apuesta por el objetivo de mejorar la humanización de nuestra práctica clínica a través de la prescripción de películas. Y en este artículo adaptamos este objetivo de forma específica a la prescripción de películas en las ER, para conocer y reconocer a nuestros protagonistas y sus diferentes enfermedades de baja prevalencia.

Proponemos diez películas argumentales sobre ER, esenciales para vivir las emociones y reflexiones que nos devuelven sus protagonistas y familias: *La parada de los monstruos* (Tod Browning, 1932), *El aceite de la vida* (George Miller, 1992), *Máscara* (Peter Bogdanovich, 1984), *El inolvidable Simon Birch* (Mark Steven Johnson, 1998), *Gabrielle* (Louise Archambault, 2013), *Al frente de la clase* (Peter Werner, 2008), *Medidas extraordinarias* (Tom Vaughan, 2010), *Cromosoma 5* (María Ripoll, 2013), *Línea de meta* (Paola García Costas, 2014) y *Wonder* (Stephen Chbosky, 2017).

Pero también sugerimos otras diez películas relevantes al respecto: *El milagro de Anna Sullivan* (Arthur Penn, 1962), *También los enanos empezaron pequeños* (Werner Herzog, 1970), *El hombre elefante* (David Lynch, 1980), *El protegido* (M. Night Shyamalan, 2000), *Los otros* (Alejandro Amenábar, 2001), *Frágiles* (Jaume Balagueró, 2005), *XXY* (Lucía Puenzo, 2007), *El curioso caso de Benjamin Button* (David Fincher, 2008), *Insensibles* (Juan Carlos Medina, 2012) y *Los milagros del cielo* (Patricia Ríggén, 2016).

La observación narrativa de estas películas argumentales (y también de las relevantes) nos permitirá acercarnos a este apasionante mundo de las ER, pero sobre todo de las extraordinarias personas y familias que hay detrás del frío nombre de cada entidad médica. Y es por ello por lo que lo raro se convierte en extraordinario en el séptimo arte.

Palabras clave:

- Cine
- Educación
- Enfermedades raras
- Pediatría

Rare diseases and Pediatrics: a brilliant friendship made through movies

Abstract

Rare diseases (RD) are very frequent, in fact, the sum of all people with RD represents between 6 and 8% of the population, hence the importance as a problem of health and social interest. One of the main challenges in the field of RD is that these entities become visible, therefore media is playing a relevant role in order to achieve such a challenge, and cinema is one of the essentials.

Cine y Pediatría project aims to improve the humanization of our clinical practice through the prescription of films. In this article we concrete this objective specifically to the prescription of films in RD, to know and recognize our heroes and their different diseases of low prevalence.

Cómo citar este artículo: González de Dios J, Bermejo Sánchez E, García Alix A. Enfermedades raras y Pediatría: una amistad de cine a través de las películas. Rev Pediatr Aten Primaria. 2019;21:e151-e171.

Key words:

- Cinema
- Education
- Pediatrics
- Rare diseases

We propose ten main plot films about RD, essential to live the emotions and reflections that their heroes and families give us back: *Freaks* (Tod Browning, 1932), *Lorenzo's oil* (George Miller, 1992), *Mask* (Peter Bogdanovich, 1984), *Simon Birch* (Mark Steven Johnson, 1998), *Gabrielle* (Louise Archambault, 2013), *Front of the class* (Peter Werner, 2008), *Extraordinary measures* (Tom Vaughan, 2010), *Cromosoma 5* (María Ripoll, 2013), *Línea de meta* (Paola García Costas, 2014) and *Wonder* (Stephen Chbosky, 2017).

But we also suggest another ten relevant films about it: *The Miracle Worker* (Arthur Penn, 1962), *Even Dwarfs stated small* (Werner Herzog, 1970), *The elephant man* (David Lynch, 1980), *Unbreakable* (M. Night Shyamalan, 2000), *The others* (Alejandro Amenábar, 2001), *Frágiles* (Jaume Balagueró, 2005), *XXY* (Lucía Puenzo, 2007), *The curious case of Benjamin Button* (David Fincher, 2008), *Insensibles* (Juan Carlos Medina, 2012) and *Miracles from heaven* (Patricia Riggen, 2016).

The narrative observation of these main plot films (and also of the relevant ones) will allow us to approach this exciting world of RD, but above all the extraordinary people and families behind the cold name of each medical entity. And this is why the rare becomes extraordinary in the seventh art.

“Cuando tengamos que elegir entre tener razón y ser amables, debemos elegir ser amables”.

Wonder (Stephen Chbosky, 2017)

ENFERMEDADES RARAS: CARGA SANITARIA Y SOCIAL

Se definen como enfermedades raras (ER), también conocidas como enfermedades de baja prevalencia o huérfanas, a un conjunto amplio y variado de trastornos que se caracterizan por afectar cada uno de ellos a un número reducido de individuos en la población, ser crónicos y discapacitantes, contar con una elevada tasa de morbilidad, aparecer mayoritariamente en edades tempranas de la vida (3 de cada 4 ER, de ahí la importancia en Pediatría) y para los que los recursos terapéuticos son, en general, escasos y poco eficaces^{1,2}. La Unión Europea define como ER aquella que tiene una prevalencia de menos de 5 casos por 10 000 habitantes (concepto relativo); sin embargo, en EE. UU. se considera como ER aquella para la que se contabilizan menos de 200 000 personas vivas afectadas en un año (concepto absoluto).

Las ER son de gran importancia por, al menos, los siguientes motivos: 1) frecuencias bajas para cada entidad de forma particular; 2) suelen ser patologías crónicas; 3) tasas de mortalidad y morbilidad muy elevadas; 4) con mucha frecuencia producen discapacidad; 5) diagnósticos difíciles y, a veces,

inexistentes; 6) pocos tratamientos y poca investigación en muchas entidades. Las ER son un tema difícil para el pediatra (y para otros profesionales), dado que la experiencia es limitada y el conocimiento difícilmente accesible^{1,2}. Y, también, porque los profesionales viven también esa odisea diagnóstica que sufren en primera persona los pacientes y sus familias, quienes sienten la mayoría de las veces la soledad del corredor de fondo... Desde el otro lado de la consulta, los profesionales sentimos a menudo la frustración de no poder ofrecer al paciente y su familia lo que tanto buscan en nosotros, como puente de acceso a tratamientos que, si existen para una enfermedad rara concreta, normalmente no logran curarla.

Por fortuna esta soledad del corredor de fondo en España se intenta no descuidar en un tema tan sensible como las ER y, por ello, la Dirección General de la Agencia de Calidad del Ministerio de Sanidad y Política Social impulsó la elaboración de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, que fue aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud en 2009, y que se actualizó en 2014. En su elaboración participaron expertos de sociedades médicas científicas, asociaciones de pacientes, representantes de las comunidades autónomas y de los ministerios de Sanidad y Política Social, y de Ciencia e Innovación (según la denominación en aquel momento de estos departamentos ministeriales). Las cuestiones fundamentales que se abordan son los registros y la clasificación de las ER, el diagnóstico precoz, las

terapias y la prevención, la atención integral y multidisciplinar (que hace referencia a la necesidad de acreditación de centros, servicios o unidades de referencia), y también se aborda la atención socio-sanitaria, el desarrollo de la investigación, la formación del personal sanitario y el desarrollo de sistemas de información. Se intenta cuidar a todos los niveles la ética en la investigación de las enfermedades raras³.

En todo problema de salud es preciso unificar criterios y unir fuerzas. En las ER con más motivo, máxime en un país como España con un sistema de salud gestionado por 17 sistemas regionales de salud, para que las cuestiones que interesan e importan a los pacientes puedan ir recibiendo respuestas que atiendan sus necesidades de hoy y del futuro. Toda información de calidad es bienvenida y algunos ejemplos presentes en España de interés para profesionales y para pacientes y familias son:

- La Asociación Española para el estudio de los Errores Congénitos del Metabolismo⁴.
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)⁵.
- Registro de Pacientes de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), coordinado y dirigido desde el Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER), y al que se puede acceder a través del siguiente vínculo: <https://registroraras.isciii.es/>
- Orphanet, portal de ER y medicamentos huérfanos de referencia en Europa⁶.
- El Centro de Investigación Biomédica en Red sobre Enfermedades Raras⁷, creado para servir de referencia, coordinar y potenciar la investigación sobre las enfermedades raras en España. Está formado por alrededor de 60 grupos de investigación y 20 grupos clínicos vinculados, que son las unidades básicas de funcionamiento y se agrupan dentro de siete programas de investigación: Medicina genómica traslacional, Medicina mitocondrial y metabólica hereditaria, Enfermedad neurológica, Medicina pediátrica y del desarrollo, Patología neurosensorial, Medicina endocrina, Cáncer hereditario, enfermedades hematológicas y dermatológicas.
- El Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas (ECEMC). El ECEMC es un programa de investigación que desarrolla su actividad en el Centro de Investigación sobre Anomalías Congénitas, del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III. Se fundamenta en un registro de casos (niños con defectos congénitos registrados en los primeros tres días de vida) y controles (niños sin defectos congénitos y nacidos inmediatamente después del caso y del mismo sexo que cada caso), de base hospitalaria que fue creado en 1976 por la profesora Martínez-Frías, situado entre los mejor valorados del mundo, y que se estructura en dos grupos: 1) un grupo coordinador: ubicado en el Instituto de Salud Carlos III e integrado por biólogos, genetistas, farmacólogos, epidemiólogos, especialistas en teratología clínica, estadística, etc.); y 2) un grupo periférico (Red Clínica del ECEMC) en el que participan más de 300 médicos (mayoritariamente pediatras) y que cuenta con datos de 162 hospitales con Maternidad de toda España. Un grupo, el ECEMC, que forma parte de la vida profesional de muchos pediatras e investigadores, incluidos los que hoy escribimos este sentido artículo.

LAS ENFERMEDADES RARAS... SON MUY FRECUENTES: PAPEL DE LA OBSERVACIÓN NARRATIVA

Porque, aunque individualmente cada ER afecte a muy pocas personas, la suma de todas las personas con ER se estima entre el 6 y 8% de la población, de ahí la importancia como problema de interés médico y social. Según la Organización Mundial de la Salud, cerca de 500 millones de personas en el mundo padecen algún tipo de ER y otros tantos pudieran estar sufriendo sin saberlo².

Es decir, de forma individual son poco prevalentes, pero sumando todas las ER se constituye en una parte importante de nuestra práctica clínica como sanitarios (pero sobre todo como pediatras, pues recordemos de nuevo que tres de cada cuatro ER tienen como protagonistas la infancia y adolescencia):

en España se estima que afectan a tres millones de personas. Es decir, si sumamos la prevalencia de todas ellas se establece que una de cada 15 personas puede sufrir una de estas enfermedades a lo largo de su vida. Se estima que existen más de 6000 enfermedades raras, muchas de origen genético y menos de causa ambiental o degenerativa².

Y, además, las ER son una enfermedad de todos: pacientes, familias y asociaciones, profesionales sanitarios, investigadores, políticos, administraciones y gestores sanitarios... y la propia sociedad. Y todos ellos deben unir fuerzas y fomentar criterios comunes para avanzar en la misma (y correcta) dirección. Y este es el decálogo de prioridades FEDER^{2,6}: 1) plan de implementación de la Estrategia Nacional de ER; 2) garantizar la sostenibilidad del Registro Nacional de ER; 3) promover la formación e información en ER; 4) favorecer la investigación en ER; 5) fortalecer, garantizar y agilizar los centros, servicios y unidades de referencia de ER del Sistema Nacional de Salud; 6) implementar un modelo de asistencia integral en ER; 7) impulsar el acceso equitativo a medicamentos huérfanos y productos sanitarios; 8) fortalecer los servicios sociales; 9) promover la inclusión laboral en ER, y 10) promover la inclusión educativa en ER.

Porque uno de los principales retos en el campo de las ER es que estas entidades se hagan visibles. Y un terreno esencial para trabajar por su visualización son los medios de comunicación. Entre ellos destaca el cine, porque el séptimo arte es arte y es comunicación. Y por ello el proyecto Cine y Pediatría apuesta por el objetivo general de mejorar la humanización de nuestra práctica clínica a través de la prescripción de películas, pero también apuesta por otros objetivos específicos entre lo que incluimos el hacer que todo lo anterior se materialice en diversas entidades pediátricas. Y en este objetivo específico adopta un papel crucial la prescripción de películas en las diferentes ER: recetar películas no solo a pacientes y familias, pero también a profesionales sanitarios, investigadores, políticos y gestores, y a la sociedad en su conjunto. Porque la invisibilidad mata y más en un problema sanitario y social tan sensible como el que estamos tratando.

El cine, con su imagen y sonido, es un despertador de emociones dentro de la cultura del espectáculo y por méritos propios se ha convertido en un recurso útil en el universo de la educación médica. Gracias al cine podemos aprender más (de enfermedades y, sobre todo, de enfermos y sus familias) y enseñar mejor, porque con cine se desarrolla una deliberación narrativa⁸.

El cine se convierte en un método ideal para mostrar una mirada holística de la salud y enfermedad, y esto es clave en el mundo de las ER. Además, el cine y los cineastas nunca se han ocupado solo de enfermedades, sino siempre de enfermos, de su vida, de su lucha por sobrevivir, de sus circunstancias personales y de la mirada humanitaria e integral, que los sanitarios podemos y debemos utilizar para una labor educativa⁸. La formación humanística y ética del médico es una necesidad indiscutible y el cine puede contribuir de una forma excelente a la formación cognitiva, emocional-sentimental y moral de las personas mediante la vía de la imaginación.

Tres funciones esenciales cabe atribuir al cine desde el punto de vista de la educación⁹:

- Función experiencial: pues amplía nuestro mundo y otros puntos de vista, ensancha nuestra experiencia.
- Función ilustrativa-pedagógica: pues ilustra un determinado problema o pone de relieve un conflicto.
- Función constructiva-deliberativa: pues contribuye al desarrollo de la autonomía, la crítica y la reflexión, en busca de una toma de decisiones responsable y prudente.

Y estos tres momentos de la educación en el cine —universidad de las emociones en la salud y en la enfermedad—, confluyen con los tres momentos de la experiencia narrativa^{8,9}: prefiguración, configuración y refiguración.

- Prefiguración es la experiencia previa, es decir, las creencias, valores, actitudes, y prejuicios ante una enfermedad o una situación concreta; es el “antes de...” ver una película, lo que nosotros sabemos (como sanitarios o como población general) sobre la ER que vamos a visibilizar.

- Configuración es la experiencia imaginada, es decir, el mundo de la ficción que nos proporciona la película. Lo que yo aprendo, siento y revivo tras ver la película, a ser posible en una sala de cine (y sin interrupciones) y en versión original (subtitulada).
- Refiguración es la experiencia interpretada, es decir, la conjunción entre el mundo de ficción y el mundo del espectador; es el “después de...” ver una película. La refiguración tiene mayor valor cuando se comparte, cuando se comenta y valora en grupo, bien como una vuelta al cine fórum (tantas veces reivindicado) u otras fórmulas de compartir el valor emocional y docente del cine.

Y es así como el cine puede ayudar a comprender mejor al ser humano, sobre todo desde un plano emocional. Porque el cine, en definitiva, desarrolla la sensibilidad, la capacidad de observación y percepción, la asociación de ideas, reflexiones y nuevas formas de pensamiento, y facilita la exteriorización de los sentimientos. Puede a la vez servir de ayuda para encontrar nuevas formas de interactuar con los pacientes, para aprender a respetar su autonomía, para pensar críticamente y romper algunos esquemas predeterminados. Puede, por último, ayudar a conseguir una mayor sensibilización social ante la enfermedad, la atención sociosanitaria, el dolor y el duelo (individual, colectivo y social), etc.¹⁰. No hay duda de este potencial docente y de humanización del cine si se aplica a las ER.

También el cine se comporta como un magnífico espejo en donde realizar un análisis interno (debilidades y fortalezas) y externo (amenazas y oportunidades) de nuestra profesión como profesionales sanitarios: en el entorno visual que nos proporciona la imagen se puede aprender a reforzar lo positivo y a modificar lo negativo. Digamos que, globalmente, el debate se establecerá entre lo que no se debe hacer en la atención de un paciente y que debemos evitar (actitudes frías y distantes con el paciente, no considerar cada consulta como una consulta sagrada, dar una información técnica y en un lugar inapropiado, etc.) y lo que se debe hacer y

debemos potenciar: cuidar el lenguaje verbal y no verbal, trabajar la empatía e implicación, analizar la atención al enfermo y sus familiares, etc. Reconocer (y corregir) lo que no se debe hacer y confirmar (y potenciar) lo que se debe hacer convertirá nuestra práctica clínica en una profesión “de cine”.

LAS ENFERMEDADES RARAS SON DE CINE

Casi cualquier patología médica ha tenido su hueco en la gran pantalla. En algunas películas, las enfermedades se utilizan de modo contextual, para dar verosimilitud al argumento; en otras, son el centro del argumento. Según García-Sánchez, coeditor de la revista *Medicina y Cine*, las películas se pueden clasificar en relación con la medicina en cuatro tipos⁴:

- Saludables: no hay rastro de enfermedad ni ninguna relación con el campo sanitario. Lógicamente, la mayoría de las películas.
- Puntuales: solo aparece alguna alusión a una enfermedad, muy esporádica. Se pueden considerar aquellas que ofrecen al menos tres secuencias sobre una manifestación clínica, prueba diagnóstica o tratamiento asociado a una entidad patológica.
- Relevantes: el proceso mórbido acompaña de modo constante a alguno de los protagonistas y sobre el que se describe las manifestaciones clínicas, se practica alguna prueba diagnóstica o se aplica algún tratamiento. Y estas situaciones se producen en al menos cuatro secuencias cinematográficas.
- Argumentales: la película se centra en el impacto que causa la enfermedad, de forma que la enfermedad o el enfermo y su familia y entorno son los protagonistas y permite encontrar las fases del proceso (clínica, diagnóstico, tratamiento y resolución) que se transmiten tanto en el guion literario (historia), como en el guion técnico (encuadres, iluminación, movimiento de la cámara, música, efectos sonoros, etc.).

De una forma general, podemos decir que algunas patologías médicas son especialmente proclives a

ser tratadas por el cine (de forma puntual, relevante o argumental) y, entre ellas, destacan las patologías psiquiátricas, infecciosas, oncológicas y, sin duda, las patologías pediátricas. Pues la Pediatría abarca estas otras tres entidades y muchas más, algunas tan propicias para el séptimo arte como es la Pediatría social. Y estas mismas entidades lo han sido en la literatura, de donde parten, por otro lado, algunos de los buenos guiones cinematográficos.

El cine es una oportunidad para hablar con arte, ciencia y conciencia alrededor de la Pediatría y, sobre todo, de los niños y adolescentes y su entorno. Una oportunidad para mejorar la relación profesional con el paciente, para mejorar la humanización y para abrir el debate bioético. En el blog *Pediatría basada en pruebas*¹² hemos podido profundizar sobre un buen número de temas relacionados con enfermedades, patologías o problemas en la infancia y adolescencia. Desde enero de 2010, y de forma ininterrumpida, publicamos todos los sábados una entrada de Cine y Pediatría: ya son casi 500 post y ya se han publicado ocho libros (cada uno de ellos recoge los 52 posts de un año): *Cine y Pediatría 1*¹³, *Cine y Pediatría 2*¹⁴, *Cine y Pediatría 3*¹⁵, *Cine y Pediatría 4*¹⁶, *Cine y Pediatría 5*¹⁷, *Cine y Pediatría 6*¹⁸, *Cine y Pediatría 7*¹⁹ y *Cine y Pediatría 8*²⁰, con el noveno libro ya escrito y el décimo en marcha.

Y dado que son cientos de películas prescritas, hemos podido recopilar artículos con algunos temas de interés en los que nos hemos atrevido a prescribirlas en distintas entidades, como son esas dos consultas sagradas en Pediatría: el cáncer en la infancia y adolescencia^{21,22} y el embarazo en adolescentes^{23,24}. También hemos prescrito películas alrededor de la adolescencia, e incluso nos hemos atrevido a reivindicarlo como un nuevo género cinematográfico²⁵. Y hoy llega el momento de hacerlo con las ER, lo cual realizaremos en dos partes:

- Una principal, que consistirá en prescribir diez películas argumentales sobre ER, con un análisis de diez historias de cine, con sus emociones y reflexiones.
- Una coadyuvante, que consistirá en prescribir diez películas relevantes sobre ER.

DIEZ PELÍCULAS ARGUMENTALES SOBRE ENFERMEDADES Raras, DIEZ HISTORIAS DE CINE

Proponemos un pequeño viaje por diez protagonistas con ER a través de diez películas argumentales. De cada película ofreceremos una breve ficha de la película y nuestro protagonista, donde destacaremos las emociones y reflexiones que podremos extraer, y desde donde nos regalaran frases de cine para el recuerdo que se derivarían de prescribir esa película.

La historia de Lorenzo

Ficha protagonista:

- Nombre: Lorenzo Michael Murphy Odone (Zack O'Malley Greenburg). Edad: cinco años. Lugar: EE. UU.
- Enfermedad: adrenoleucodistrofia.
- Película: *El aceite de la vida* (George Miller, 1992)²⁶. EE. UU. (Fig. 1).

Emociones:

- Historia real de unos padres coraje, Augusto (Nick Nolte) y Micaela (Susan Sarandon) en busca de la solución de la enfermedad degenerativa de su hijo, planteada con una introducción, un

Figura 1. *El aceite de la vida* (George Miller, 1992)



nudo y un desenlace que nos transporta al descubrimiento del aceite de Lorenzo (porque así se llamaba su hijo afecto), que sigue siendo una modalidad terapéutica en esta enfermedad hereditaria incluida en el grupo de las leucodistrofias, resultante de la degeneración de la grasa de la vaina de mielina que cubre las fibras nerviosas del cerebro, y las glándulas adrenales.

- Una película intensa y extensa alrededor de la soledad del corredor de fondo de pacientes, familias, profesionales sanitarios, instituciones y sociedad ante esta ER.

Reflexiones:

- Se puede considerar como el paradigma de película sobre ER por el buen número de temas bioéticos que nos pone sobre la mesa: el intruso benefactor, el *primum non nocere*, el empoderamiento del paciente y familias, la toma de decisiones por sustitución, la adecuación del esfuerzo terapéutico y fin de vida, entre otras muchas.

Frases:

- “Dile a tu cerebro que diga a tu brazo, que diga a tu mano, que mueva tu dedo meñique...”.
- “Los enfermos están al servicio de la ciencia médica y no la ciencia médica al servicio de los enfermos”.
- “No debimos confiar a nuestro hijo tan ciegamente en sus manos [la de los médicos]... Leamos sobre la adrenoleucodistrofia y salgamos en busca de información... No hagamos lo que han hecho los médicos, no actuemos sin saber por qué”.

La historia de Rocky

Ficha protagonista:

- Nombre: Roy Lee “Rocky” Denia (Eric Stoltz). Edad: cuatro años y adolescencia. Lugar: EE. UU.
- Enfermedad: displasia craneodifisal o leontiasis ósea.
- Película: *Máscara* (Peter Bogdanovich, 1984)²⁷. EE. UU. (Fig. 2).

Figura 2. *Máscara* (Peter Bogdanovich, 1984)



Emociones:

- Una historia real de superación de un grave defecto craneofacial en la que se nos muestra la importancia de ver la belleza interior de las personas.

Reflexiones:

- Una historia llena de valores y con el dilema entre la belleza exterior y la belleza interior de las personas. Y en donde Bogdanovich nos invita a quitarnos la máscara frente a lo que entendemos por belleza y fealdad.

Frases:

- “Elena de Troya tenía una cara..., su cara hacía juego con toda su hermosura. Eso se decía”.
- “Creemos que la expectativa de vida de su hijo es de tres a seis meses”.
- “No nos irá a colocar ese cuento de la expectativa de vida. Hace 12 años que les estoy escuchando estas paridas. Primero me dijeron que era un retrasado, luego que se quedaría ciego y sordo, después que nunca sería un chico normal. Si les hubiera creído, cada vez que ustedes los genios de la medicina me han dicho que iba a palmar, estaría hecha picadillo como el *chot suit* chino”.

La historia de Simon

Ficha protagonista:

- Nombre: Simon Birch (Ian Michael Smith). Edad: 12 años. Lugar: EE. UU.
- Enfermedad: síndrome de Morquio.
- Película: *El inolvidable Simon Birch* (Mark Steven Johnson, 1998)²⁸. EE. UU. (Fig. 3).

Emociones:

- Película basada en la novela *A prayer for Owen Meany*, del afamado John Irving, muchas de cuyas obras se han llevado al cine. Es la historia de amistad de dos chicos, contada en *off* por Joe sobre su pequeño gran amigo Simon, afecto en realidad de enanismo secundario a una enfermedad de Morquio, una de las variantes de las enfermedades metabólicas conocidas como mucopolisacaridosis.
- Dos amigos en constante búsqueda, donde Simon busca cuál es su destino y Joe busca a su padre. Porque Simon es el niño más pequeño de la ciudad, pero, a la vez, el más grande, pues en lo profundo de su corazón sabe que ha nacido para hacer algo grande.

Reflexiones:

- Una historia de superación y esperanza en la dificultad, donde la fe se nos muestra como apoyo en la enfermedad.

Frases:

- “Gracias a él creo en Dios y descubrí la fe gracias a Simon Birch... Simon me convirtió en un creyente”.
- “Cuando alguien a quien quieres muere, no lo pierdes de golpe, lo pierdes a trocitos, con el tiempo, como cuando alguien deja de escribirte. Lo que más recuerdo de mi madre es su perfume y cuánto la odié cuando empezó a desaparecer. Primero de sus armarios y sus cajones y luego de los vestidos que ella había cosido, y finalmente, de sus sábanas y su almohada... Por mucho que yo quisiera a mi madre, Simon la quiso tanto como yo”.
- “Dios tiene un plan para todos. Si solo haces lo que quieres, el mundo sería un caos”.

La historia de Gabrielle

Ficha protagonista:

- Nombre: Gabrielle (Gabrielle Marion-Rivard). Edad: 22 años. Lugar: Canadá.
- Enfermedad: síndrome de Williams.
- Película: *Gabrielle* (Louise Archambault, 2013)²⁹. Canadá (Fig. 4).

Emociones:

- Gabrielle presenta un síndrome de Williams (y, además, diabetes) con una capacidad para el canto excepcional, y lucha diariamente por demostrar que es una persona normal y conseguir esa independencia que tanto anhela para poder vivir su historia de amor.

Reflexiones:

- Una película necesaria, así como esperanzadora, vital y con intenciones muy loables: normalizar la relación de amor entre dos personas con enfermedades mentales y discapacidad.

Frases:

- “Quiero ser normal, como todos. Soy adulto y quiero actuar como un adulto”.

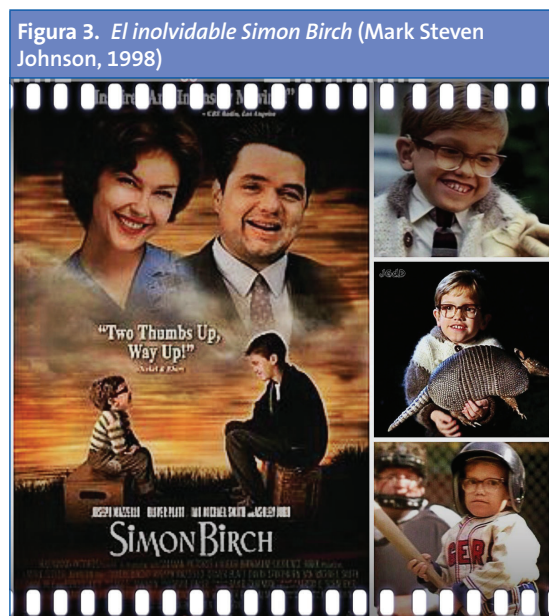


Figura 4. *Gabrielle* (Louise Archambault, 2013)



- “Quiero vivir por mí misma y tomar mis propias decisiones”.
- “¿Quieres ser mi novio?”.

La historia de Brad

Ficha protagonista:

- Nombre: Brad Cohen (Dominic Scott Kay, Jimmy Wolk). Edad: niño, adulto. Lugar: EE. UU.
- Enfermedad: síndrome de Tourette.
- Película: *Al frente de la clase* (Peter Werner, 2008)³⁰. EE. UU. (Fig. 5).

Emociones:

- Una historia real basada en el libro de Brad Cohen (*Front of the class: how Tourette syndrome made me the teacher I never had*) donde un joven con síndrome de Tourette quiere ser maestro y le da una lección al mundo.

Reflexiones:

- Una película para prescribir a muchos: a estudiantes de medicina y residentes en formación para conocer el síndrome de Tourette, a profesores para reivindicar el amor a su profesión, a nuestros hijos (y a nosotros mismos) para demostrarnos el valor de la superación y toda una gran enseñanza de vida mostrándonos que to-

Figura 5. *Al frente de la clase* (Peter Werner, 2008)



dos, a pesar de nuestras dificultades, somos merecedores de oportunidades.

- Un ejemplo de vida, una película para no olvidar.

Frases:

- “Nunca antes vi a alguien con Tourette. Había estornudadores y pestañeros, zapateadores, mueve cuellistas, gente gritando, tosiendo. ¿Así es como me ven las personas?”.
- “Un par de palabras, un poco de educación y era como abrir la puerta de un nuevo mundo... Sabía que, en el futuro, con Tourette o sin él, sabía que me convertiría en maestro”.
- “Los ruidos que escucharon son el Tourette que tengo desde los seis años. Estoy aquí gracias al amor y al apoyo de muchas personas. Mi familia, mi familia escolar, mis estudiantes y todos mis amigos. Este premio también lo merecen ellos. Pero tengo que dedicárselo al más severo y dedicado maestro que jamás tuve, mi acompañante incansable: mi Tourette”.

La historia de Megan y Patrick

Ficha protagonista:

- Nombre: Megan (Meredith Droeger) y Patrick (Diego Velázquez). Edad: 15 meses y recién nacido. Lugar: EE. UU.

- Enfermedad: enfermedad de Pompe.
- Película: *Medidas extraordinarias* (Tom Vaughan, 2010)³¹. EE. UU. (Fig. 6).

Emociones:

- Historia real de unos padres coraje en busca de la solución de la enfermedad degenerativa de sus hijos, una rara enfermedad de almacenamiento lisosómico hereditaria.
- Cuando la realidad supera a la ficción, la historia real de John Crowley (Brendan Fraser) y su familia y el Dr. Stonehill (Harrison Ford), dos hombres con una misión: uno salvar a su familia, el otro probar que está en lo cierto; dos hombres en contra del sistema.

Reflexiones:

- Entender la dificultad de investigar sobre tratamientos para enfermedades raras y comprender lo que son los medicamentos huérfanos.
- Mensaje duro y deshumanizado: el que desgraciadamente nos recuerdan que la vida solo vale algo si vale dinero.

Frases:

- “El corazón es lo que amenaza de verdad la vida de los dos niños”.

- “Yo investigo, hijo, no veo pacientes... La Universidad de Nebraska paga más en un año a su entrenador de fútbol que todo mi presupuesto científico”.
- “Quién puede estar más motivado que un padre que intenta salvar a sus hijos”.

La historia de Andrea

Ficha protagonista:

- Nombre: Andrea (Andrea). Edad: 13 años. Lugar: España.
- Enfermedad: síndrome del maullido de gato, o síndrome 5p-.
- Película: *Cromosoma 5* (María Ripoll, 2013)³². España (Fig. 7).

Emociones:

- Película documental sobre la historia de Andrea y sus padres, especialmente su madre Lisa Pram, coguionista a través de su libro *Little Black Book*, un diario con sus experiencias y sus sentimientos, un diario muy personal que incluye textos, fotografías y dibujos para conocer el síndrome 5p- de su hija. Esa ER es conocida también como enfermedad del maullido de gato, por un característico llanto agudo en bebés que suelen presentar bajo peso, microcefalia, retraso psicomotor y dificultades para comunicarse.



- Dos años de rodaje confeccionado lentamente, como se hacen las grandes cosas, para una historia que la directora nos narra en 62 minutos y en varias partes, precedidas de una frase: “Esta historia empieza en el preciso momento en que decides nacer...”, “Pérdida de tu pedacito de cromosoma cinco”, “*Cri du chat*”, “Dolor”, “Billie te merecía”, “Comunicas sutilmente desde los rincones ocultos”, “Andrea, eres mi hada” y “Tu risa es luz”.

Reflexiones:

- Una historia real que nos traslada a cada uno de los momentos de la soledad del corredor de fondo ante una ER: la sospecha, el diagnóstico, el tratamiento, el pronóstico, el día a día...
- Una historia de pérdida, búsqueda y reencuentro que gira entre el realismo brutal y el lirismo de un cuento de hadas, en el que Andrea ilumina con sus grandes ojos negros todo lo que la rodea.

Frases:

- “Y lo que empieza a partir de ahí es mucho trabajo, es mucho dolor, mucha inseguridad, mucha soledad, no sabíamos a donde ir, no sabíamos a quién recurrir, no hay medios estipulados donde te puedan orientar, no existe... Y te sientes muy solo, completamente solo, tienes miedo”.
- “Nadie espera un hijo enfermo. Porque has perdido el hijo sano que esperabas de algún modo”.
- “Ella me hace parar y mirar... Me siento con ella y observo e intento ver lo que ella ve”.

La historia de María

Ficha protagonista:

- Nombre: María (María). Edad: 11 años. Lugar: España.
- Enfermedad: Síndrome de Rett.
- Película: *Línea de meta* (Paola García Costas, 2014)³³. España (Fig. 8).

Emociones:

- Película documental sobre la historia de María y sus padres. María está afecta del síndrome de Rett, una rara entidad involutiva que afecta casi



exclusivamente a niñas y que, tras un desarrollo normal inicial en los primeros años de vida, es seguida por la pérdida del uso voluntario de las manos, movimientos característicos de las manos, un crecimiento retardado del cerebro y de la cabeza, dificultades para caminar, convulsiones y retraso mental. Una película documental contada con sentido y sensibilidad por una directora tan comprometida como Paola García Costas.

- Una historia real como la vida misma, donde María es llevada por su padre en la silla de ruedas a todas las maratones que corre, con la intención de hacer visible esta ER y desconocida, con la intención de cruzar esa línea deportiva y de la vida, que se hace tan difícil con tantos obstáculos a los que no someten los diferentes estadios de la enfermedad.

Reflexiones:

- Una historia real contada en varias partes, con cada uno de los momentos de la soledad del corredor de fondo ante una ER: la sospecha, el diagnóstico, el tratamiento, el pronóstico, el día a día...
- Una carrera, la de la vida y la del deporte, en la que cruzar la línea de meta no es fácil, pero en ocasiones es más difícil por los obstáculos que aparecen en los estadios de la enfermedad.

- Esto es lo que nos cuenta esta película documental de una directora comprometida por la causa, pues en el año 2018 ha estrenado una película a favor de la misma enfermedad y que lleva por título *Todos los caminos*³⁴.

Frases:

- “La angustia de unos padres que ven como un trozo suyo, porque al fin de la historia un hijo lo vemos como un trozo nuestro, ves que le pasa algo y que no sabes lo que es y nadie lo sabe. Pues bueno, esa angustia, esa incertidumbre a mí me corroía por dentro, no me dejaba vivir, no me dejaba trabajar, no me dejaba hacer nada”.
- “Mi hija es como si hubiera muerto en un momento y hubiera nacido una hija distinta”.
- “Yo probé a salir a correr con María. Y decidí hacer de esto una actividad... Cada niña con síndrome de Rett es diferente, cada niña con síndrome de Rett tiene unos achaques, unos episodios, unas actitudes diferentes... La neuropediatra me dijo: ‘Prueba, y si ves que le gusta, adelante’”.

La historia de August

Ficha protagonista:

- Nombre: August Pullman, Auggie (Jacob Tremblay). Edad: diez años. Lugar: EE. UU.
- Enfermedad: síndrome de Treacher Collins.
- Película: *Wonder* (Stephen Chbosky, 2017)³⁵. EE. UU. (Fig. 9).

Emociones:

- *Wonder* es un fenómeno mundial de la escritora Raquel Jaramillo, a través de sus libros y ahora la película. Va acompañada de una campaña, Choose Kind (“Elige la bondad”): “Cuando tengamos que elegir entre tener razón y ser amables, debemos elegir ser amables”, frase con la que hemos iniciado este artículo.
- Una historia contada desde cuatro puntos de vista: Auggie, su hermana, su amigo y la amiga de su hermana. Una forma poliédrica para abordar una situación real y para adentrarnos en varias reflexiones.

Figura 9. *Wonder* (Stephen Chbosky, 2017)



Frases:

- Una historia especial con tres temas clave: el conocimiento de las enfermedades raras con malformaciones craneofaciales graves, el reconocimiento del acoso escolar en estos pacientes y el recordatorio del síndrome del hermano olvidado.
- Una película cargada de valores positivos alrededor de las ER.

Reflexiones:

- Sé que no soy un niño de diez años normal... He pasado por 27 operaciones. Me ayudaron a respirar, a ver, a oír sin audífonos, pero ninguna de ellas ha hecho que parezca normal... A los niños normales no se les quedan mirando allá por donde van”.
- “¿Por qué tengo que ser tan feo...? A la gente no lo gusta tocarme porque piensan que soy contagioso”.
- “Auggie no puede cambiar su aspecto. Pero nosotros sí podemos cambiar cómo le vemos”.

La historia de muchos...

Ficha protagonista:

- Nombre: Hans, Frida, Maggie... Edad: adultos. Lugar: EE. UU.

- Enfermedades: defectos congénitos múltiples (microcefalias, siamesas, agenesias de extremidades, enanismos...).
- Película: *La parada de los monstruos* (Tod Browning, 1932)³⁶. EE. UU. (Fig. 10).

Emociones:

- Antes de la palabra “friqui” existió la película *Freaks* (título original de esta película), un fenómeno dentro del séptimo arte. El casting final englobó un grupo único de personas con defectos congénitos, el más extraño reunido jamás para una misma película y donde fue más difícil casi encontrar actores sin defectos congénitos.
- Una película icónica en los preludios del Hollywood clásico, adaptación del cuento de Todd Robbins, *Spurs*, publicado en 1923 y que provocó una fuerte polémica, pues nunca se había filmado algo tan escabroso.

Reflexiones:

- La historia es el enfrentamiento de aquello que consideramos “anormal” contra lo supuestamente “normal”; el equívoco está en que no tenemos que asociar normal con bien y anormal con mal.
- Una película con protagonistas con defectos congénitos, un conjunto de entidades que en su mayoría cumplen la definición de ER.



Frases:

- “Estos niños están en mi circo. Cuando tengo ocasión, me gusta que salgan al sol y que jueguen como niños. Eso es lo que son la mayoría: niños”.
- “La aceptamos, uno de los nuestros. La aceptamos, uno de los nuestros”.
- “¡Asquerosos... odiosos... monstruos! ¡Monstruos, monstruos! ¡Fuera de aquí!”.

DIEZ PELÍCULAS RELEVANTES SOBRE ENFERMEDADES RARAS

Aunque seguro que no están todas las que son, sí esperamos que sean todas las que están en relación con películas sobre ER. En el apartado previo hemos degustado diez películas argumentales, esenciales para sentir la ciencia y conciencia, las emociones y reflexiones, el color y calor del séptimo arte aplicado a las vidas de las personas con ER y sus familias. Ahora os proponemos otras diez películas, sino argumentales al menos sí relevantes sobre este tema y por orden cronológico. Todas se pueden prescribir, en su justa medida.

El milagro de Anna Sullivan (Arthur Penn, 1962)³⁷. EE. UU. (Fig. 11).

Una película mítica del séptimo arte donde se nos muestra el peculiar método de enseñanza de Anna Sullivan a la niña sordociega Hellen Keller, posiblemente afecta de un síndrome de Usher. Una historia real donde Hellen Keller llegó a ser muy famosa y creó la Fundación Americana para los Ciegos.

El milagro de la palabra, el milagro del lenguaje, el milagro de enseñar a los sordociegos a salir de ese mundo aislado y casi salvaje en el que vivía Hellen. Porque la carencia de vista y oído se convierte en una cárcel para el ser humano.

Frases: “Todo lo que el hombre piensa, siente y sabe lo expresa con palabras, y ellas disipan las tinieblas... Y yo sé, estoy segura, de que con una palabra conseguiría poner el mundo en tus manos. Y bien sabe Dios que no me conformaré con menos”.

Figura 11. *El milagro de Anna Sullivan* (Arthur Penn, 1962)



***También los enanos empezaron pequeños* (Wernez Herzog, 1970)³⁸. Alemania (Fig. 12).**

Una de las películas más singulares y extrañas de la filmografía ya complicada de Werne Herzog, una obra difícil de clasificar y definir, una rareza que para algunos es una joya del cine. Y con unos protagonistas muy particulares, pues todos son enanos acondroplásicos, algunos con otros defec-

Figura 12. *También los enanos empezaron pequeños* (Werner Herzog, 1970)



tos congénitos asociados, enfrentados a situaciones extrañas, que rayan el absurdo y que conllevan la destrucción de todo lo que les rodea.

Atípica película protagonizada por actores con ER, que incomoda durante su visionado, pero que perdura en el tiempo como una rara reflexión sobre la humanidad.

Frases: “Ya sabes lo de que ‘aquí llevamos una buena vida’. Si no, ¿para qué nos parieron con tanto dolor?”.

***El hombre elefante* (David Lynch, 1980)³⁹. EE. UU. (Fig. 13).**

David Lynch es un peculiar director, perfecto para adaptar el guion de este peculiar personaje real, John Merrick, afecto de un síndrome de Proteus para algunos, para otros una forma grave de neurofibromatosis. Y para ello, se apoyó en los libros *El Hombre Elefante* y *otras reminiscencias*, de Sir Frederick Treves, y *El Hombre Elefante: un estudio de la dignidad humana*, de Ashley Montagu.

La película es un alegato a la empatía, el compromiso y la amistad entre un doctor y su paciente. Porque el verdadero valor médico de la película va más allá de saber si la afección de Merrick fue una neurofibromatosis o un síndrome de Proteus, mucho más allá. Es un canto a la dignidad humana.

Figura 13. *El hombre elefante* (David Lynch, 1980)



Frases: “¡Yo... yo no soy ningún monstruo, no soy un animal, soy un ser humano! Soy... un hombre”.

El protegido (M. Night Shyamalan, 2000)⁴⁰. EE. UU. (Fig. 14).

El cine de M. Night Shyamalan se construye sobre unas sólidas bases que tienen su sentido en una estética visual y perceptiva transformada, metáforas universales que le han descubierto como uno de los cineastas más sugerentes y visionarios del último cine de Hollywood. Y esta película es un vigoroso y poético thriller entre el mito del arcángel (David Dun, un guardia de seguridad interpretado por Bruce Willis) y del demonio (Elijah Price, un gallerista de cómics interpretado por el camaleónico Samuel L. Jackson), prefiguración bíblica del choque entre el héroe y el villano, a nivel de cómics, entre Superman y Lex Luthor.

La osteogénesis imperfecta, la enfermedad de los huesos de cristal, es una ER no ajena al cine. Pero sobre todo es una realidad en nuestra práctica clínica y en las familias que cuidan y protegen a estas personas tan frágiles.

Frases: “Tengo una enfermedad llamada osteogénesis imperfecta. Es una afección genética, no fabrico cierto tipo de proteína y mis huesos tienen muy poca densidad, se rompen fácilmente. He te-

nido 54 fracturas en mi vida y la mía es la versión más leve de esta enfermedad: el tipo 1. También hay tipo 2, 3 y 4. Los de tipo 4 no duran mucho. Así es como me vino la idea. Si hay alguien igual a mí en el mundo y estoy a un lado del espectro, ¿por qué no puede haber alguien opuesto al otro extremo...? Alguien que no enferme, que no se lesione como los demás y probablemente él no lo sepa. La clase de persona que hay en los cómics. Que fue puesta aquí para proteger a los demás... cuidarlos”.

Los otros (Alejandro Amenábar, 2001)⁴¹. España (Fig. 15).

Una película de intriga y de corte clásico, con pocos protagonistas, un caserón y el excelente trabajo de fotografía. El genio de Amenábar nos adentra en una película del mejor cine inteligente de terror con un “macguffin” alrededor de la enfermedad de los dos hijos, Anne y Nicholas: el posible xeroderma pigmentoso, que se agrava con el contacto de la luz.

Resulta curioso que algunas ER sigan siendo casi elementos conscientes o inconscientes del terror psicológico. Pero los niños y niñas con enfermedades raras no son “los otros”, son los nuestros. Y son mucho más que elementos de ficción, son realidad, y merecen todo nuestro apoyo, así como sus familias.



Frases: “Hay que contener la luz como si fuera agua, abriendo y cerrando las puertas”.

Frágiles (Jaume Balagueró, 2005)⁴⁰. España (Fig. 16).

Una película donde la osteogénesis imperfecta tiene un papel central, donde el propio título de la película hace referencia a esta enfermedad de huesos de cristal. En las primeras escenas de la película nos presenta la presencia de varias fracturas espontáneas en un niño, sin traumatismo previo; también se descubre que la misteriosa niña mecánica padecía esta enfermedad y apreciamos distintas manifestaciones de la enfermedad (escleróticas azules, escoliosis, deformidades esqueléticas, etc.) y los distintos tratamientos (rehabilitación, fisioterapia, cirugía) a los que se somete.

Como en *Los otros*, también en esta película una ER se utiliza como elemento de terror psicológico en el guion, quizás porque se considera que afecta a pacientes únicos, pacientes de cine.

Frases: “No es en dónde murieron o en dónde vivieron, es mucho más sencillo, se quedan en el lugar que aman”.



XXY (Lucía Puenzo, 2007)⁴². Argentina (Fig. 17).

Una aproximación particular a los trastornos de identidad sexual, a través de esta infrecuente cromosomopatía. Un acercamiento a la problemática de la intersexualidad o hermafroditismo, llamado así por el nombre de un dios y una diosa griegos, Hermes y Afrodita. Hermes era el dios de la sexualidad masculina y Afrodita la diosa de la sexualidad, el amor y la belleza femeninas.

El respeto, la ética y el rigor que deben fundamentar la atención de estos pacientes. Tolerancia, comprensión y amor, un camino sin la palabra culpa (porque así deben interpretarse las capacidades diferentes).

Frases: “En la clínica es lo primero que te preguntan, ¿es nena o nene?”.

El curioso caso de Benjamin Button (David Fincher, 2008)⁴³.

EE. UU. (Fig. 18). La historia fue un relato breve escrito en los años veinte del siglo pasado por F. Scott Fitzgerald quien, a su vez, se inspiró en una cita de Mark Twain: “La vida sería infinitamente más alegre si pudiéramos nacer con 80 años y nos acercáramos gradualmente a los 18”. El relato se tituló como *El curioso caso de Benjamin Button* y fue un

Figura 18. *El curioso caso de Benjamin Button* (David Fincher, 2008)



capricho de Fitzgerald, una especie de fantasía, y su adaptación a la pantalla se consideró durante mucho tiempo como demasiado ambiciosa. El proyecto permaneció en una especie de limbo durante cuatro décadas hasta que llegó a buen puerto (pero no fue fácil), tras la conjunción de cuatro nombres: el guion de Eric Roth, la dirección de David Fincher, la interpretación de Brad Pitt y la música de Alexander Desplat.

Una película que, más allá de adentrarnos en la progeria como posible enfermedad de nuestro protagonista, es toda una enseñanza sobre la vida en una película que comienza con el final y termina por el principio.

Frases: “No sé si es importante, pero nunca es demasiado tarde para ser quienes queremos ser. No hay límite en el tiempo, puedes empezar cuando quieras. Puedes cambiar o seguir siendo el mismo. No hay reglas para tal cosa. Podemos aprovechar oportunidades o echar todo a perder. Espero que hagas lo mejor. Espero que veas cosas que te asombren. Espero que sientas cosas que nunca sentiste antes. Espero que conozcas a gente con un punto de vista diferente. Espero que vivas una vida de la que estés orgullosa. Y si te das cuenta de que no es así, espero que tengas el valor de empezar de cero”.

Insensibles (Juan Carlos Medina, 2012)⁴⁴. España (Fig. 19).

Una película ambientada alrededor de la Guerra Civil Española y que, apoyada en una enfermedad rara (la insensibilidad congénita al dolor con anhidrosis) como ámbito propicio para el relato fantástico o el cuento gótico de terror, fundamenta su argumento en el valor de la paternidad.

Quizás *Insensibles* se comporta como una metáfora y como un símil a la memoria histórica de cómo la insensibilidad física o moral puede conducir a la creación de monstruos.

Frases: “Estos niños no saben lo que es el dolor... Estos niños son un peligro para los demás”.

Los milagros del cielo (Patricia Riggen, 2016)⁴⁵. EE. UU. (Fig. 20).

Película basada en la historia real de Christy Beam, madre de la protagonista de *Miracles from Heaven: a little girl and her amazing story of healing*. Anna-beam tenía solo cuatro años cuando empezó a padecer crisis de dolor intestinal y otros problemas digestivos. Se barajaron múltiples diagnósticos, hasta que un gastroenterólogo pediátrico del Boston Children’s Hospital, el doctor Samuel Nurko, diagnosticó dos dolorosos trastornos digestivos,

Figura 19. *Insensibles* (Juan Carlos Medina, 2012)





incurables y potencialmente mortales: pseudo-obstrucción intestinal crónica y trastorno de hipomotilidad antral. Pero a los ocho años algo inesperado ocurrió: un accidente que se convirtió en un milagro.

No es una gran película desde el punto de vista cinematográfico, pero atesora diferentes aspectos positivos, como es el de ayudarnos a apreciar todos y cada uno de los pequeños milagros en nuestra vida diaria, tales como la salud y el amor de nuestros seres queridos o el de entender por qué la fe también forma parte del proceso curativo y del duelo frente a la enfermedad.

Frases: “Albert Einstein dijo que hay dos formas de vivir la vida: una es como si nada fuera un milagro y la otra es como si todo fuera un milagro... Soy la primera en decir que no vivía mi vida como si todo fuera un milagro, hay mucho que no vi. Hay milagros en todas partes, hay milagros en la bondad. A veces aparecen de las formas más extrañas a través de personas que solo se atraviesan en nuestro camino, y de amigos queridos que nos apoyan pase lo que pase. Los milagros son amor, los milagros son Dios y Dios es perdón... los milagros son la forma en la que Dios nos hace saber que está aquí”.

THE END: CUANDO LO RARO SE CONVIERTE EN EXTRAORDINARIO

En este artículo hemos presentado un ramillete de 20 películas (y a buen seguro que otras muchas se han quedado en el tintero) que sirven de ejemplo para mostrarnos 20 historias de cine sobre diferentes protagonistas con ER. Historias extraordinarias que saltan a la gran pantalla para devolvernos diferentes visiones de la realidad sanitaria, personal y social del mundo de estas entidades.

Películas que hacen visibles estas ER y las problemáticas que las acompañan⁴⁶. Y para ello basta recordar la reciente película documental de Isabel Gemio, una obra coral del año 2018 por título, precisamente, *Jóvenes invisibles*⁴⁷, donde se nos presenta siete historias: Gustavo, 21 años, afecto de distrofia muscular de Duchenne; Marcelo, 20 años, con neuropatía óptica de Leber; Antía, 25 años, y su hermana Regina, 22 años, ambas con ictiosis lamelar; Cristina, 22 años, afecta de neuropatía motora multifocal con bloqueos de conducción; Mikel, 19 años, presenta una atrofia motora espinal tipo II, y Noah, 19 años, padece cinco enfermedades raras. Siete historias para que la sociedad reaccione a no ignorarlas, en esta película sobre el amor, la esperanza, el valor, la alegría y el aprendizaje... una película de héroes que no quieren ser anónimos.

Y por ello os animamos a prescribir estas películas (especialmente las argumentales) a vuestros alumnos, residentes en formación, compañeros de profesión (con los centros sanitarios y centros educativos como objetivo principal), y también a pacientes y familiares. La observación narrativa de algunas películas argumentales nos permitirá, a través de la prefiguración (el antes de ver la película), configuración (el durante de ver la película) y refiguración (el después de ver la película), acercarnos a este apasionante mundo de las ER, pero sobre todo de las extraordinarias personas y familias que hay detrás del frío nombre de cada entidad médica.

Ahora bien, prescribir es un acto muy serio. Y también lo es el hecho de prescribir películas, pues hay que elegir bien el mensaje, el receptor y el momento. Ya que una película que puede ser muy beneficiosa para un residente en formación, podría no serlo (y todo lo contrario) para un paciente o familiar, dependiendo del momento en que se encuentre. Sea como sea, seguimos reivindicando que hay que ver el cine como una oportunidad para la docencia y la humanización en la práctica clínica. Porque algo así es el proyecto Cine y Pediatría.

BIBLIOGRAFÍA

1. Libro Blanco de las Enfermedades Raras en España. En: Fundación Gaspar Casal [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en <https://fundaciongasparcasal.org/publicaciones/el-libro-blanco-de-las-enfermedades-raras-en-espana.pdf>
2. González-Lamuño Leguina D, Cruz Villalba J. Las enfermedades raras desde Atención Primaria. En: AEPap (ed.). Curso de Actualización Pediatría 2017. Madrid: Lúa Ediciones 3.0; 2017. p. 133-42.
3. Ayuso C, Dal-Ré R, Palau F. Ética en la investigación de las enfermedades raras. En: CIBERER [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en www.ciberer.es/media/602599/%C3%A9tica-en-la-investigacion-de-las-enfermedades-raras.pdf
4. Asociación Española Errores Congénitos del Metabolismo [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en <https://ae3com.eu/>
5. Federación Española de Enfermedades Raras [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en <https://enfermedades-raras.org/>
6. Orphanet, el portal sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES
7. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en www.isciii.es/QuienesSomos/CentrosPropios/IIER/
8. Moratal Ibáñez LM. El cine y su mirada holística y humanitaria de las enfermedades. Rev Med Cine. 2007; 3:85-6.
9. Domingo Moratalla T. Bioética y cine. De la narración a la deliberación. Madrid: San Pablo y Universidad Pontificia de Comillas; 2011.
10. González de Dios J. ¿Te atreves a prescribir películas en Pediatría? Rev Pediatr Aten Primaria. 2015;17: e233-e248.
11. García Sánchez JE, Trujillano Martín I, García Sánchez E. Medicina y cine. ¿Por qué? Rev Med Cine. 2005;1:1-2.
12. Pediatría basada en pruebas [blog] [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en <http://www.pediatribasadaenpruebas.com/>
13. González de Dios J. Cine y Pediatría: una oportunidad para la docencia y la humanización en nuestra práctica clínica. Madrid: Exlibris Ediciones; 2012.
14. González de Dios J. Cine y Pediatría 2: una oportunidad para la docencia y la humanización en nuestra práctica clínica. Madrid: Exlibris Ediciones; 2013.
15. González de Dios J. Cine y Pediatría 3: una oportunidad para la docencia y la humanización en nuestra práctica clínica. Madrid: Exlibris Ediciones; 2014.
16. González de Dios J. Cine y Pediatría 4: una oportunidad para la docencia y la humanización en nuestra práctica clínica. Madrid: Lúa Ediciones 3.0; 2015.
17. González de Dios J. Cine y Pediatría 5: una oportunidad para la docencia y la humanización en nuestra práctica clínica. Madrid: Lúa Ediciones 3.0; 2016.
18. González de Dios J. Cine y Pediatría 6: una oportunidad para la docencia y la humanización en nuestra práctica clínica. Madrid: Lúa Ediciones 3.0; 2017.
19. González de Dios J. Cine y Pediatría 7: una oportunidad para la docencia y la humanización en nuestra práctica clínica. Madrid: Lúa Ediciones 3.0; 2018.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

ABREVIATURAS

ECEMC: Estudio Colaborativo Español de Malformaciones Congénitas • **ER:** enfermedades raras • **FEDER:** Federación Española de Enfermedades Raras.

20. González de Dios J. Cine y Pediatría 8: una oportunidad para la docencia y la humanización en nuestra práctica clínica. Madrid: Lúa Ediciones 3.0; 2019.
21. González de Dios J, Tasso Cereceda M, Ogando Díaz B. La mirada del cine al cáncer (I): arte, ciencia y conciencia. *Rev Pediatr Atención Primaria*. 2012;14:e41-e55
22. González de Dios J, Tasso Cereceda M, Ogando Díaz B. La mirada del cine al cáncer (II): cuando la oncología pediátrica es la protagonista. *Rev Pediatr Atención Prim*. 2012;14:351-68.
23. González de Dios J, Martínez González C, Ruiz Lázaro PJ. Embarazo y parto en el cine (I): emociones y reflexiones. *Rev Pediatr Aten Primaria*. 2013;15:375. e177-e188.
24. González de Dios J, Martínez González C, Ruiz Lázaro PJ. Embarazo y parto en el cine (II): historias de embarazos en adolescentes. *Rev Pediatr Aten Primaria*. 2013;15:377-91.
25. González de Dios, Valdés Rodríguez J. La adolescencia como género cinematográfico: de la reivindicación a la oportunidad. *Rev Pediatr Aten Primaria*. 2018;20: e19-e37.
26. González de Dios J. Cine y Pediatría (57). “El aceite de la vida”, paradigma en enfermedades raras. En: *Pediatría basada en pruebas* [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en www.pediatribasadaenpruebas.com/2011/02/cine-y-Pediatría-57-el-aceite-de-la.html
27. González de Dios J. Cine y Pediatría (86). “Máscara”: la belleza interior de la leontiasis. En: *Pediatría basada en pruebas* [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en www.pediatribasadaenpruebas.com/2011/09/cine-y-Pediatría-86-mascara-la-belleza.html
28. González de Dios J. Cine y Pediatría (425). “El inolvidable Simon Birch” y la fe como apoyo en las dificultades de las enfermedades raras. En: *Pediatría basada en pruebas* [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en www.pediatribasadaenpruebas.com/2018/03/cine-y-Pediatría-425-el-inolvidable.html
29. González de Dios J. Cine y Pediatría (245). La discapacidad, la música, la sexualidad y la dignidad de “Gabrielle”. [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en www.pediatribasadaenpruebas.com/2014/09/cine-y-Pediatría-245-la-discapacidad-la.html
30. González de Dios J. Cine y Pediatría (348). “Al frente de la clase” y enfrentándose al síndrome de Tourette. [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en www.pediatribasadaenpruebas.com/2016/09/cine-y-Pediatría-348-al-frente-de-la.html
31. González de Dios J. Cine y Pediatría (205). “Medidas extraordinarias” frente a la enfermedad de Pompe. [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en www.pediatribasadaenpruebas.com/2013/12/cine-y-Pediatría-205-medidas.html
32. González de Dios J. Cine y Pediatría (216). “Cromosoma 5”, una historia de pérdida y encuentro. [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en www.pediatribasadaenpruebas.com/2014/03/cine-y-Pediatría-216-cromosoma-5-una.html
33. González de Dios J. Cine y Pediatría (373). “Línea de meta” para el síndrome de Rett. [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en www.pediatribasadaenpruebas.com/2017/03/cine-y-Pediatría-373-linea-de-meta-para.html
34. González de Dios J. Cine y Pediatría (471). “Todos los caminos” buscan a las princesas. [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en www.pediatribasadaenpruebas.com/2019/01/cine-y-Pediatría-471-todos-los-caminos.html
35. González de Dios J. Cine y Pediatría (415). “Wonder” y la maravilla de elegir ser amable. [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en www.pediatribasadaenpruebas.com/2017/12/cine-y-Pediatría-415-wonder-y-la.html
36. González de Dios J. Cine y Pediatría (84). “Freaks”, cuando las personas con defectos congénitos son los artistas. [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en www.pediatribasadaenpruebas.com/2011/08/cine-y-Pediatría-84-freaks-cuando-las.html
37. González de Dios J. Cine y Pediatría (275). “El milagro de Anna Sullivan” y otros milagros sensoriales. [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en www.pediatribasadaenpruebas.com/2015/04/cine-y-Pediatría-275-el-milagro-de-anna.html
38. González de Dios J. Cine y Pediatría (417). “También los enanos empezaron pequeños”, una rara reflexión sobre la humanidad. [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en www.pediatribasadaenpruebas.com/2018/01/cine-y-Pediatría-417-tambien-los-enanos.html

39. González de Dios J. Cine y Pediatría (85). “El hombre elefante”: ¿neurofibromatosis o síndrome de Proteus?. [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en www.pediatribasadaenpruebas.com/2011/08/cine-y-Pediatría-85-el-hombre-elefante.html
40. González de Dios J. Cine y Pediatría (101). La osteogénesis imperfecta a través del cine. [en línea] [Consultado 3 junio 2019] Disponible en www.pediatribasadaenpruebas.com/2011/12/cine-y-Pediatría-101-la-osteogenesis.html
41. González de Dios J. Cine y Pediatría (299). “Los Otros” y las otras enfermedades raras. [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en www.pediatribasadaenpruebas.com/2015/10/cine-y-Pediatría-299-los-otros-y-las.html
42. González de Dios J. Cine y Pediatría (15). “XXY”: algo más que el síndrome de Klinefelter. [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en www.pediatribasadaenpruebas.com/2010/04/cine-y-Pediatría-15-xy-algo-más-que-el.html
43. González de Dios J. Cine y Pediatría (279). La progeria de Benjamin Button y una sabia reflexión sobre la vida. [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en www.pediatribasadaenpruebas.com/2015/05/cine-y-Pediatría-279-la-progeria-de.html
44. González de Dios J. Cine y Pediatría (273). “Insensibles”, el dolor como metáfora. [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en www.pediatribasadaenpruebas.com/2015/04/cine-y-Pediatría-273-insensibles-el.html
45. González de Dios J. Cine y Pediatría (364). “Los milagros del cielo” y la fe desde la tierra. [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en www.pediatribasadaenpruebas.com/2016/12/cine-y-Pediatría-364-los-milagros-del.html
46. Posada de la Paz M, Bermejo-Sánchez E, Alonso Ferreira V. Enfermedades raras. Madrid: Catarata; 2016.
47. González de Dios J. Cine y Pediatría (488): “Jóvenes invisibles” para hacer visibles las enfermedades de baja prevalencia. [en línea] [consultado el 10/09/2019]. Disponible en www.pediatribasadaenpruebas.com/2019/05/cine-y-Pediatría-488-jovenes-invisibles.html