

# Ver para pensar: la construcción visual de las enfermedades “raras”

Juan Antonio Rodríguez-Sánchez (\*) y María José Ruiz Somavilla (\*\*)

(\*) [orcid.org/0000-0002-6958-9090](https://orcid.org/0000-0002-6958-9090). Historia de la Ciencia, Universidad de Salamanca. [jarshm@usal.es](mailto:jarshm@usal.es)

(\*\*) [orcid.org/0000-0002-4514-8493](https://orcid.org/0000-0002-4514-8493). Historia de la Ciencia. Universidad de Málaga. [rsomavilla@uma.es](mailto:rsomavilla@uma.es)

Dynamis

[0211-9536] 2022; 42 (2): 473-499

<http://dx.doi.org/10.30827/dynamis.v42i2.27718>

Fecha de recepción: 29 de marzo de 2022

Fecha de aceptación: 16 de mayo de 2022

**SUMARIO:** 1.—Visualidades: insólitas, raras y fotogénicas. 2.—Método. 3.—Los tratados médicos: el Turner. 4.—Fenotipos diversos, visualidades coincidentes: las enfermedades de depósito lisosomal. 4.1.—Las enfermedades raras como problema institucional. 4.2.—Iconografía de un país en crisis: del derecho al favor. 4.3.—Protagonismos: ¿desmedicalizar para humanizar? 4.4.—Sentir la solidaridad, ejercer la beneficencia. 5.—Los síndromes y las enfermedades raras: visualidades distintas para dominios escópicos diferentes.

**RESUMEN:** A partir del concepto de dominios escópicos se estudian las visualidades hegemónicas (científica y social) que han intervenido en la construcción de la categoría “enfermedades raras”. Para ello se han investigado, entre 1940 y 2015, los tratados médicos —por su papel en la creación del concepto icónico de enfermedad y su transmisión mediante su uso pedagógico— y la prensa diaria, por la difusión social de las imágenes generadas. Entre los siete mil problemas de salud integrantes de la categoría se han seleccionado el Síndrome de Turner y las Enfermedades de Depósito Lisosomal. Metodológicamente se han adaptado las bases del análisis de contenidos con formulación de criterios de inclusión y exclusión a la investigación histórica, creación de corpus, de libro y hojas de códigos, su aplicación y análisis cuantitativo y cualitativo. El Síndrome de Turner se ha hallado en los tratados médicos entre 1952 y 2009, analizando el mecanismo de construcción icónica a través de la selección de mujeres representativas de la entidad, generando así una estereotipación, estigmatización e infantilización con consecuencias en la práctica médica, el entorno social y las propias pacientes. En la prensa diaria se han encontrado imágenes de enfermedades de depósito lisosomal entre 1982 y 2015, con una relevancia mediada por el valor noticiable de la proximidad y dos representaciones principales (la de las madres —como reivindicadoras de los derechos de sus hijos a la asistencia y el tratamiento— y la de los niños afectados como motivadores de campañas solidarias para recaudar fondos para ensayos clínicos de fármacos experimentales) condicionadas por coyunturas históricas como los recortes en las ayudas a la dependencia. Como conclusión, se han identificado dos tipos de visualidades necesarias y coexistentes: la de tipo biomédico, nosológica, que individualiza y fija las características de cada entidad y la de tipo mediático, única que puede construir el concepto de “enfermedad rara” por tratarse de una categoría cuyas características son exclusivamente sociales.

**PALABRAS CLAVE:** enfermedades raras, Síndrome de Turner, enfermedades de depósito lisosomal, visualidad, cultura visual.

**KEYWORDS:** rare diseases, Turner Syndrome, lysosomal storage diseases, visuality, visual culture.

## 1. Visualidades: insólitas, raras y fotogénicas (\*)

Las formas en que el material visual era empleado en la escritura de la historia de la medicina fueron tipificadas por Sander L. Gilman, quien abogaba por una que lo convirtiera en sí mismo en el objeto de análisis<sup>1</sup>. Casi treinta años después, el vertiginoso desarrollo de la imagenología diagnóstica nos ha situado en un excepcional mirador desde el que podríamos considerar aquellos intereses como ineludibles obligaciones. Esa labor ya había estado presente —y con escasa división entre “historiadores” y “anticuarios” (así escindidos por Haskell)<sup>2</sup>— cuando se trataba de salvaguardar el testimonio de la existencia de seres insólitos, apelados “prodigios” o “monstruos” y que, por sus rasgos dismórficos, constituían el sector más visible de esos millares de problemas de salud a los que hoy hacemos referencia como “enfermedades raras”<sup>3</sup>. Fue por tanto la visualidad, esa mirada condicionada históricamente y anclada socialmente<sup>4</sup>, la primera en caracterizar una categoría constituida por quienes poseían rasgos que los alejaban del canon hegemónico —científico y social— de cada época: es así como *freaks* o monstruos ingresaron como un sector significativo evidenciado por la cultura visual<sup>5</sup>.

---

(\*) La investigación para este artículo se ha realizado en el marco de los proyectos “Investigación, redes asistenciales y empoderamiento: respuestas sociales y científicas a las enfermedades raras en la Península Ibérica (1940-2015)” (HAR2017-87318P), financiado por el Ministerio de Ciencia, Innovación y Universidades y “Enfermedades raras: cultura visual de la rareza en España y Portugal en la Edad Contemporánea”, financiado por la Universidad de Salamanca (PIC2-2020-29).

1. Sander L. Gilman, *Picturing Health and Illness. Images of Identity and Difference* (Baltimore: The Johns Hopkins University Press, 1995), 18-20.
2. Francis Haskell, *La historia y sus imágenes. El arte y la interpretación del pasado* (Madrid: Alianza Editorial, 1994).
3. Rosemarie Garland Thomson, “Introduction: From Wonder to Error – A Genealogy of Freak Discourse in Modernity”, in *Freakery. Cultural Spectacles of the Extraordinary Body*, ed. Rosemarie Garland Thomson (New York: New York University Press, 1996), 1-19.
4. Aunque serán muchas las referencias a las visualidades y lo escópico, esta afinada definición procede de Mieke Bal, “El esencialismo visual y el objeto de los estudios visuales,” *Estudios Visuales* 2 (2004):11-49.
5. Robert Bogdan, *Freak Show. Presenting Human Oddities for Amusement and Profit* (London: The University of Chicago Press, 1988).

Los términos y matices diferenciales han creado controversias desde el surgimiento de los estudios visuales<sup>6</sup>. Frente a la ambiciosa y totalizadora interpretación epistémica con que concibió Martin Jay los llamados regímenes escópicos<sup>7</sup>, en nuestra investigación encontraremos una mayor aplicabilidad al concepto de visualidad —definida, redefinida y matizada por Nicholas Mirzoeff, Hal Foster o Jonathan Crary— entendida como el conjunto de factores, tanto sincrónicos como diacrónicos, que intervienen en la producción de sentido de las imágenes visibles, transmitiendo así los discursos y prácticas hegemónicas construidas y las resistencias frente a ellas<sup>8</sup>.

Este nuevo papel de la imagen, el llamado giro visual, adquiere una perspectiva de interés en nuestra investigación al considerar el concepto de regímenes de invisibilidad, es decir lo que se da a ver y lo que va a permanecer oculto<sup>9</sup>. Engelmann, a partir de imágenes de la peste bubónica y del sida, va a considerar que lo inusual y la incertidumbre son precisamente los motivos para el interés fotográfico médico<sup>10</sup>. No obstante, habría que considerar que la diversidad en la iconografía médica llevaría a otras funciones: si el registro fotográfico aspiró a una fijación objetiva de una realidad anómala, a una evidencia comparativa entre lo normal y lo patológico, también persiguió con ello la selección de la imagen más acorde con los rasgos patognomónicos que permitiesen un reconocimiento visual de la entidad y, de ese modo, encarnaría la abstracción ontológica que supone cualquier categoría diagnóstica en un

- 
6. Pueden encontrarse muy buenas revisiones, pero aquí sugerimos por su valor práctico la de Paulo Knauss, "O desafio de fazer História com imagens: arte e cultura visual". *ArtCultura* 8, no. 12 (2006):97-115.
  7. Martin Jay, "Scopic regimes of modernity," in *Vision and Visuality*, ed. Hal Foster (Seattle: Bay Press, 1988), 3-28.
  8. Este redireccionamiento del régimen escópico hacia los dominios visuales (o escópicos) es defendido, y de él lo tomamos, por Klaus Hentschel, *Visual Cultures in Science and Technology. A Comparative History*. (New York: Oxford University Press, 2014), 69. Para Foster remitimos a su citada y seminal obra de 1988. El papel de la percepción y el cambio histórico de los espectadores es una clave de la fundamental obra de Jonathan Crary, *Las técnicas del observador. Visión y modernidad en el siglo XIX* (Murcia. Cendeac, 2008). De Nicholas Mirzoeff destacamos aquí, como contrahistoria de la visualidad, *The Right to Look* (Durham: Duke University Press, 2011).
  9. Cleopatra Barrios Cristaldo, "Reconfiguración de representaciones y descentramiento de la mirada," *La Trama de la Comunicación* 20, no. 1 (2016):15-33. Pierre Chateau, "Cultura visual e historia del arte. La puesta en evidencia de los estudios visuales," *Universum* 32, no. 2 (2017):15-28. Francisco das Chagas Fernandes Santiago Júnior, "A virada e a imagen: história teórica do pictorial/iconic/visual e suas implicações para as humanidades," *Anais do Museu Paulista* 27 (2019): 1-51.
  10. Lukas Engelmann, "Picturing the Unusual: Uncertainty in the Historiography of Medical Photography," *Social History of Medicine* 34, no. 2 (2019): 375-398.

ser humano desprovisto de elementos identificativos ajenos a su función de ilustración de la enfermedad<sup>11</sup>. Ha sido bien estudiada esta labor nosotáctica en campos de conocimiento con dificultades en su definición y marcadas aspiraciones a su reconocimiento e institucionalización<sup>12</sup>, desde los grabados de la fisognómica y la frenología, a la criminología y la pujante psiquiatría, en la que la construcción fotográfica de la histeria es bien conocida<sup>13</sup>. Frente a éstas, otras disciplinas médicas contaron no sólo con la fotografía sino con una amplia gama de tecnología diagnóstica que visibilizaba lo microscópico o transformaba las pruebas funcionales en imágenes, dando materialidad a lo hasta entonces invisible: a la morfología se unirían pruebas citogenéticas, bioquímicas o moleculares, por lo que los cariotipos y las secuenciaciones de ADN constituyeron una nueva visualidad propia del ámbito científico.

Desde finales del siglo XIX y principios del XX, degeneracionismo y eugenesia promovieron la asociación entre salud y belleza y, en lógica antítesis, fealdad y enfermedad<sup>14</sup>. Las anomalías pasaron a formar parte, durante el siglo XX, del dominio profesional quedando así excluidas del espectáculo social<sup>15</sup>, pese a lo cual “se infiltran cada vez más en la conciencia como tema artístico y adquieren una determinada legitimidad difusa y proximidad metafórica” que explican el éxito póstumo de la obra fotográfica de Diane Arbus<sup>16</sup>.

La lucha por los derechos civiles estimuló las reivindicaciones de todos los colectivos segregados por sus diferencias<sup>17</sup> y, como ya ha sido examinado, el *Orphan Drug Act* acabó por ofrecer una unidad estadística a la diversidad, algo que los propios colectivos de personas afectadas identificaron como una estrategia de interés<sup>18</sup>. De ese modo, las enfermedades raras fueron

- 
11. Erin O'Connor, “Camera Medica. Towards a morbid history of photography,” *History of Photography* 23, no. 3 (1999): 232-244.
  12. Annemarie Goldstein Jutel, *Putting a name to it. Diagnosis in contemporary society* (Baltimore: Johns Hopkins University Press, 2011).
  13. Georges Didi-Huberman, *Invention de l'hystérie. Charcot et l'iconographie photographique de la Salpêtrière* (Paris: Macula, 1982).
  14. Gilman, *Picturing Health and Illness*, 51-66.
  15. Robert Bogdan, “The social construction of freaks,” in *Freakery. Cultural Spectacles of the Extraordinary Body*, ed. Rosemarie Garland Thomson (New York: New York University Press, 1996), 23-37.
  16. Susan Sontag, *Sobre la fotografía* (Barcelona: Penguin Random House, 2008), p. 51.
  17. Doris Fleischer and Frieda Zames, *The Disability Rights Movement: from Charity to Confrontation*. (Philadelphia: Temple University Press, 2011).
  18. Koichi Mikami, “Orphans in the Market: the history of orphan drug policy,” *Social History of Medicine* 32, no. 3 (2019): 609-630. Explicada la adopción del término “raras” por los colectivos afectados, suprimimos su entrecomillado.

presentadas como problemas de salud de causa genética (80%), padecidas por el 7% de la población mundial, invalidantes en el 65% de los casos, más de la mitad manifestadas durante la infancia y con una mortalidad del 30% antes de los cinco años de edad. La gran dificultad diagnóstica, terapéutica y económica, añadiría complejidad, científica y ética<sup>19</sup>.

De este modo, al llegar al siglo XXI van a convivir dos tipos de visualidades: las asociadas a las entidades individuales poco comunes, cada vez más abundantes, auspiciadas por una medicina personalizada y propias de un contexto profesional, y la visualidad correspondiente a las enfermedades raras (como concepto socioeconómico), surgida de las sinergias entre personas afectadas, sus asociaciones y los medios de comunicación de masas. La forma en que se ha constituido cada una de ellas y las interacciones entre ambas centrará nuestra investigación.

## 2. Método

Analizar la visualidad, la forma de producción de sentido de la imagen, implica su consideración como proceso dinámico con múltiples dimensiones. Esta complejidad se acentúa cuando la iconografía transita desde las entidades singulares y poco frecuentes, calificadas como síndromes hasta una amplia categoría, construida socialmente e integrada por más de siete mil tipos, a la que se denomina enfermedades raras. La elección realizada pretende ofrecer una argumentación suficientemente sólida para sustentar las diferentes visualidades que han convivido y sus influencias.

A tal fin nos centramos en las visualidades generadas desde la medicina y los medios de comunicación de masas —como exponentes de la cultura hegemónica científica y social— en España durante los 76 años del período 1940-2015. Para la investigación se han seleccionado los tratados médicos, editados en España, por su función de consolidar los conocimientos existentes y usarse con fines pedagógicos para su transmisión. Para los medios de comunicación ha sido la prensa diaria de información general con continuidad de la serie histórica 1940-2015, digitalizada y disponible (incluida la consulta restringida *in situ*). Se ha usado como muestra el ámbito regional de

---

19. EURORDIS, *Enfermedades raras: el conocimiento de esta prioridad de la salud pública*. (París: EURORDIS, 2005).

Castilla y León (objetivo del proyecto aludido), con cabeceras autonómicas (*El Norte de Castilla [ENC]*) y provinciales (*El Adelantado de Segovia [EAS]*, *La Opinión – El Correo de Zamora [LOCZ]*), contrastadas con dos cabeceras nacionales (*ABC*, *La Vanguardia [LVG]*), siendo los de mayor difusión para período y ámbito indicados<sup>20</sup>.

De las posibles siete mil enfermedades minoritarias se han seleccionado dos con carácter representativo, considerando su vigencia en todo el período y optando por la complementariedad con preferencia al solapamiento. Para los tratados médicos se eligió el Síndrome de Turner (ST) debido al destacado papel que jugó la fotografía en la creación de una imagen estereotipada de larga persistencia y perturbadoras consecuencias. Para la prensa, sin embargo, fue el amplio grupo de las enfermedades de depósito lisosomal (EDL) el que sobresalió tanto por su frecuencia como por las cambiantes circunstancias en su conocimiento y respuestas al mismo que posibilitaron la integración en su visualidad de los rasgos que habrían de definir el concepto social de enfermedad rara.

En ocasiones, los estudios visuales históricos son imprecisos al delimitar sus fuentes y los sociológicos suelen analizar períodos demasiado breves para percibir cambios y resistencias. Búsquedas y consultas manuales (para tratados) o informatizadas (para prensa) han permitido, tras aplicar criterios definidos de inclusión/exclusión, constituir dos corpus de análisis formados, uno, por 44 imágenes médicas de ST aparecidas en tratados editados en España entre 1951 y 2009 y, el otro, con 124 fotografías de EDL publicadas en prensa a partir de 1982 y hasta 2015. Se ha realizado una aproximación histórica empírica previa, seguida del diseño y aplicación de dos libros de códigos de 30 y 43 variables respectivamente, con un enfoque cuantitativo y cualitativo en el análisis de contenidos<sup>21</sup>. Los objetivos, características y limitaciones formales del presente artículo histórico han obligado a omitir o minimizar detalles metodológicos, estadísticos y gráficos.

---

20. Para la identificación de las cabeceras Juan Fermín Vilchez de Arribas, *Historia gráfica de la prensa diaria española (1758-1976)* (Barcelona: RBA, 2011). El largo período analizado introduce un sesgo ideológico centrista con tendencias más conservadoras (*ABC*) o liberales (*LVG*). La incorporación en 2001 de *ENC* a Vocento (al que pertenece *ABC*) marca líneas comunes y evidencia las diferencias en las agendas nacionales y autonómicas.

21. Al tradicional análisis histórico de las fuentes hemerográficas se suma el también clásico enfoque de Jacques Kayser. Como obra general sobre análisis de contenido Juan José Igartua Perosanz, *Métodos cuantitativos de investigación en comunicación* (Barcelona: Bosch, 2006).

### 3. Los tratados médicos: el Turner

La visualidad de las personas diagnosticadas con ST surgió de la necesidad de representar la enfermedad a lo largo de la segunda mitad del siglo XX. No parece necesario insistir en el modo en el que la iconografía incorporada a los tratados de medicina constituye y genera posicionamientos y discursos<sup>22</sup>, ni el papel de esa visualidad en la conformación de creencias y actitudes sobre la enfermedad, para subrayar la necesidad de un acercamiento crítico a las imágenes de afectadas de Turner en los textos médicos.

El proceso epistémico de elaboración de conocimiento sobre una enfermedad se realiza a partir de los elementos comunes que se observan en las personas que manifiestan determinada queja o dolencia. El conjunto de signos y síntomas se agrupa bajo una entidad clínica de la que se ha de explicar su etiología, fisiopatología, procedimiento diagnóstico y el tratamiento adecuado. En ese proceso de construcción de una entidad abstracta a partir de los datos clínicos, se desarrolla un cuerpo teórico que se corresponde con la enfermedad y que, en ocasiones, se puede asumir desde un ontologismo que le daría identidad, donde la enfermedad constituiría una entidad con carácter propio. Sin embargo, esa abstracción necesita ser encarnada, precisa de un cuerpo en el que se objetive la asociación entre los elementos que la caracterizan y la categoría diagnóstica. Para ello, se seleccionan cuerpos con signos anómalos que se fotografían para fijar tal asociación, que, al incluirse en el libro médico, cumplen su función pedagógica como representación de la enfermedad. Converge así con la elaboración conceptual de la categoría diagnóstica asignada, en tanto que la interacción entre las distintas representaciones del conocimiento condiciona el modo de verlas, como ha señalado Mitchell<sup>23</sup>. Es evidente que las descripciones del texto, los pies de foto y las imágenes constituyen un proceso narrativo a través del cual se trata de comprender e interpretar el conjunto de imágenes individuales en una dimensión sincrónica y diacrónica<sup>24</sup>.

22. Fernando Hernández, "¿De qué hablamos cuando hablamos de cultura visual?", *Educação & Realidade* 30, n.º 2 (2005): 9-34, <https://seer.ufrgs.br/index.php/educacaoerealidade/article/view/12413/7343>.

23. Citado en Hernández, "¿De qué hablamos cuando hablamos de cultura visual?", 26.

24. Carmen Ortiz García, Cristina Sánchez-Carretero, and Antonio Cea Gutiérrez, eds., *Maneras de mirar. Lecturas antropológicas de la fotografía* (Madrid: Consejo Superior de Investigaciones Científicas, 2005); Antonio Rodríguez de las Heras, "Metodología para el análisis de la fotografía histórica", *Espacio, Tiempo y Forma, Serie V, Historia Contemporánea*, n.º 21 (2009): 19-35; Antonio

La dimensión visible del cuerpo de las afectadas por el ST la fijó, en España, a mediados del siglo XX el ginecólogo José Botella Llusía a partir del “canon constitucional de la mujer normal”<sup>25</sup>. Para este autor, una desviación en el desarrollo evolutivo de la sexualidad generaba modificaciones del modelo de normalidad originando otros biotipos, uno de ellos el hipoplásico. Una mujer con biotipo hipoplásico presentaría baja estatura, esqueleto pequeño y ligero “parecido al esqueleto infantil”, caracteres sexuales externos poco desarrollados, mamas pequeñas o ausentes, vello púbico y axilar poco desarrollado, útero infantil, reglas escasas, insuficiencia ovárica, que si se manifestaba como una atresia congénita del ovario constituía el ST. Para Botella, los caracteres somáticos hipoplásicos señalados se manifestarían en el Turner con la máxima intensidad.

Esta imagen del biotipo hipoplásico, un biotipo de mujer infantilizado, se ajustaba a la transmitida en las fotografías de los trabajos publicados previamente en otros países sobre este cuadro. En 1938, Henry Turner había descrito e ilustrado los signos que encontró en seis jóvenes entre 15 y 23 años, al que denominó infantilismo ovárico. En la fotografía, las jóvenes aparecen desnudas, una al lado de otra, anonimizadas<sup>26</sup>, con los brazos en posición anatómica, supinados para mostrar el cúbito valgo y una escala métrica para indicar la talla (Fig. 1).

A partir de la descripción de Turner y de la imagen de las seis niñas comenzó a configurarse la categoría diagnóstica. La representación del fenotipo femenino infantil visibilizaba la imagen que caracterizaba la denominación del síndrome, y a la vez proporcionaba un argumento para la asignación del sexo<sup>27</sup>. Esta imagen se fue repitiendo en las fotografías, unas veces procedente de la clínica, otras de publicaciones previas, todas en un ámbito sanitario. En esta representación las niñas y jóvenes eran desprovistas de elementos personales, solo se mostraba el cuerpo desnudo, no siempre

---

Pantoja Chaves, “La imagen como escritura. El discurso visual para la historia”, *Norba. Revista de historia*, n.º 20 (2007): 185-208.

25. José Botella Llusía, *Endocrinología de la mujer*. 2.ª ed. (Barcelona: Científico Médica, 1956) 312-316.
26. Con el término anonimización nos referimos al intento de ocultar la identidad física con una banda o con una imagen superpuesta en la fotografía que tapa los ojos.
27. En las décadas centrales del siglo XX se estaba dilucidando el problema de la determinación del sexo. Mostrar la imagen de niñas y jóvenes, en las que se podía observar que su fenotipo y sus genitales externos eran femeninos, constituía una prueba para argumentar el sexo que se les debería asignar. En preparación un estudio sobre este problema.



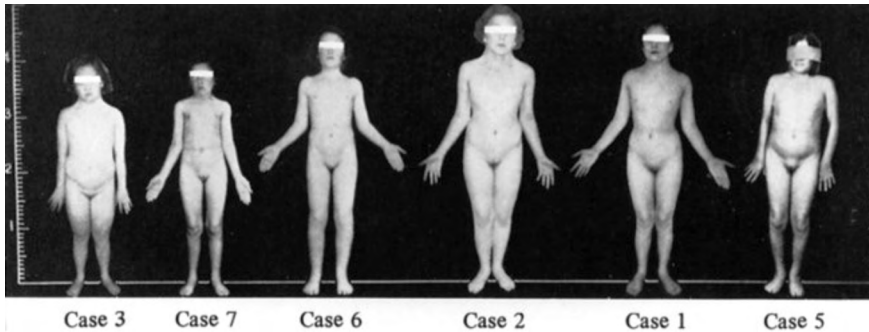


Figura 1. Imágenes de "infantilismo ovárico" en la obra de 1938 de Henry Turner.

anonimizadas, y en ocasiones con una escala de medida para mostrar su baja talla. La única visualización de personal sanitario en las fotografías son los dedos de la persona que realiza la exploración de los genitales externos de las afectadas para mostrar lo que sin esa manipulación no sería visible (por ejemplo, separar los labios mayores para mostrar la hipoplasia de los labios menores o la hipertrofia del clítoris)<sup>28</sup>. Desde edades muy tempranas las afectadas de Turner tenían que exponer el cuerpo a la mirada de los profesionales que realizaban las fotografías, unos profesionales que previamente las habían explorado detenidamente y, en algunos casos, manipulado sus genitales para permitir su visualización en la fotografía (Fig. 2). Estas niñas, como otros niños y niñas afectados/as de otros cuadros, no han tenido la posibilidad de decidir sobre el hecho de ser fotografiadas y de involucrarse en el proceso de manera positiva para obtener visibilidad o reconocimiento.

Estas imágenes de niñas, jóvenes y mujeres de las que se mostraba su fenotipo y se resaltaba el aspecto infantil del mismo constituyeron el marco visual que representaba al síndrome, le proporcionaban sentido y lo situaban en la categoría diagnóstica que quedó identificada con la persona fotogra-

28. F. Arrieta, "Crecimiento puberal femenino", in *Problemas endocrinológicos en Ginecología y Obstetricia*, eds. Esteban Recasens Méndez, Eduardo Fernández Villoria, and Emilio Esteban Carracedo (Madrid: Publicaciones controladas, 1971), 51-74; José I. Labarta Aizpún, Ángel Fernández Longás, Esteba Mayayo Dehesa, M.ª Teresa Calvo Martín, M.ª Pilar San Juan Casamayor, Elena Cáncer Gaspar, and Beatriz Puga González, "Síndrome de Turner", in *Tratado de Endocrinología Pediátrica*. 4.ª ed., eds. L. Audí, M. Bueno, R. Calzada, F. Cassorla, C. Diéguez, A. Ferrández, J.J Heinrich, R. Lanez, M. Moya, R. Sandrini, and R. Tojo (Madrid: McGraw-Hill, 2009), 551-567.



Figura 2. Examen genital.

Fuente: Arrieta, 1971, p. 55.

fiada, la enfermedad con la enferma, y, en algunas descripciones extremas, la cosificación de la paciente. La niña o la joven fotografiada desaparece tras el diagnóstico y desde esa perspectiva ontologista el cuerpo se reduce a la categoría diagnóstica, como se puede ver en los pies de foto que describen la imagen como “Síndrome de Turner característico”<sup>29</sup> o “Aspecto somático de un síndrome de Turner típico”<sup>30</sup> (Fig. 3).

La repetición de fotografías que recogían el fenotipo infantil de la paciente/enfermedad en los tratados de medicina terminó por convertir las imágenes en la representación arquetípica del síndrome, a pesar de que esa imagen no aportaba información novedosa o relevante que justificase su

---

29. Ricardo Gracia Bouthelier, and José A. Portellano Pérez, coors., *Avances en el síndrome de Turner. Aspectos Clínico-Endocrinológicos y Neuropsicológicos* (Madrid: Díaz de Santos, 1992). Es la misma fotografía que la publicada ocho años antes por F. Collado Otero en un libro de pediatría: F. Collado Otero, *Patología infantil estructurada. Bases fisiopatológicas de diagnóstico y tratamiento* (Madrid: Norma, 1984).

30. José Botella Llusá, and José A. Clavero Núñez, *Tratado de Ginecología*, vol. III. Enfermedades del aparato genital femenino. 12.ª ed. (Barcelona: Científico-médica, 1978).



Figura 3. El pie de foto original indicaba “S. de Turner. Aspecto corporal”. Fuente: Collado Otero, 1984.

aparición ni facilitaba una mejor o mayor comprensión del cuadro clínico. Pero este intento de tipificar y estereotipar el cuerpo para que con una simple mirada se reconociesen las diferencias y se facilitara el procedimiento diagnóstico contribuyó a su estigmatización<sup>31</sup>.

El término estigma se incorporó en la descripción de las manifestaciones clínicas que pasaron a denominarse “estigmas somáticos” o “estigmas físicos”<sup>32</sup>. A pesar de su uso generalizado para denominar las lesiones patognomónicas de cuadros clínicos, el carácter de la valoración social que implica podría haber llevado a una reflexión para limitar su utilización en síndromes como el estudiado, en que los elementos reconocibles, configurados a través de la imagen, también han estigmatizado y estereotipado a las afectadas. El énfasis en la posibilidad de reconocer la enfermedad a través del fenotipo,

31. Erving Goffman, *Estigma. La identidad deteriorada* (Buenos Aires: Amorrortu, 2006).

32. M.<sup>a</sup> Teresa Calvo Martín, “Diagnóstico citogenético del síndrome de Turner: mosaicismo críptico”, in *Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica: Síndrome de Turner* (Zaragoza: Pfizer, 2004), 13-24.

de los estigmas, implica la pérdida de identidad personal para formar parte de un grupo y adquirir la identidad que confiere ese colectivo.

A pesar de que estas ideas han circulado en los textos médicos, la necesidad de sobreprotección que subyace a la consideración infantilizada de las afectadas se ha trasladado a las familias y a la experiencia de la enfermedad. Un problema que no ha sido ajeno a profesionales de la medicina que, desde un enfoque biopsicosocial, han puesto en evidencia la cuestión de la estigmatización de las niñas con Turner <sup>33</sup>.

#### 4. Fenotipos diversos, visualidades coincidentes: las enfermedades de depósito lisosomal

##### 4.1. *Las enfermedades raras como problema institucional*

La primera EDL con impacto mediático fue el Mal de Pompe y reunía características noticiables claves. Las piezas informativas comenzaron su aparición en octubre de 2002 y referían la situación del pequeño Lucas, para quien participar en un ensayo clínico de la empresa estadounidense Genzyme (con una terapia enzimática sustitutiva con alfa-glucosidasa) podía suponer detener o retrasar la evolución de su enfermedad. Las múltiples fotografías retrataron a madre e hijo, así como al padre con responsables de la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS), de Genzyme España y de la Asociación Española de Enfermos de Glucogenosis. Pero las que más se repitieron en diversos medios fueron las de la ministra de Sanidad, Ana Pastor, durante su visita al pequeño en el hospital Gregorio Marañón, centrandolo ella la imagen y siendo la única reconocible e identificada; hecho destacable dado que los políticos sólo aparecen en un 20,8% de nuestro corpus de análisis y es ella quien más lo hace (en un 19,23%) a través de fotos distribuidas por la Agencia EFE<sup>34</sup>. El texto de la noticia (o fotonoticia) informaba también de su comparecencia del 21 de octubre ante la comisión de sanidad del Senado,

---

33. También señala la medicalización desde muy temprana edad y el aislamiento social. José I. Labarta Aizpún, Ángel Fernández Longás, and Esteban Mayayo Dehesa, "Síndrome de Turner", in *Tratado de Endocrinología pediátrica*. 4.ª ed., eds, L. Audi, M. Bueno, and R. Calzada, (Madrid: McGraw-Hill/Interamericana, 2009) 551-567.

34. La trascendencia de la distribución a través de EFE puede valorarse a través del análisis de Víctor Olmos, *Historia de la Agencia EFE. El mundo en español* (Madrid: Espasa Calpe, 1997).

del anuncio de la creación de un instituto de enfermedades raras y de sus negociaciones con Genzyme para conseguir tratamiento para el Pompe<sup>35</sup>. La necesaria contextualización entre texto e imagen nos permite interpretar ésta como una representación de las respuestas políticas al problema (connotadas en la figura central de la ministra), consideradas de tal relevancia que ocuparon la portada de *LOCZ* del día 29 de octubre, si bien resaltadas por el origen zamorano de la ministra.

#### 4.2. Iconografía de un país en crisis: del derecho al favor

Otros dos síndromes ofrecen un contraste sólo explicable desde sus diferentes coyunturas históricas: el síndrome de Hunter y el de Sanfilippo. De las 20 fotografías sobre el síndrome de Hunter, el 80% (16) fueron publicadas entre el 26 de agosto y el 9 de noviembre de 2006 en *ENC* y *LOCZ* y presentaban elementos noticiables: tres madres castellanoleonesas (dos vallisoletanas y otra zamorana) emprendieron una campaña de recogida de firmas para que a sus hijos, ante la negativa de los centros hospitalarios, se les administrase terapia enzimática sustitutiva con la idursulfasa del laboratorio Shire. En ninguna fotografía se utilizó la imagen de los menores, ausentes u ocultos los rostros, siendo las madres (retratadas con planos cortos y exhibiendo carpetas y folios con las firmas recogidas en apoyo a su demanda), las que representaron la reivindicación de derechos (Fig. 4), en tanto que el éxito de sus movilizaciones generó titulares en portadas (el 23 de septiembre en *ENC* y el 25 en *LOCZ*) en los que se anunciaba que la Sanidad de Castilla y León (Sacyl) asumía el gasto (18.000 euros semanales) y las páginas interiores mostraban fotografías de las madres vallisoletanas reunidas con el Consejero de Sanidad, César Antón, bien en torno a una mesa o de modo informal en un pasillo<sup>36</sup>. Los periódicos, en su papel de cronistas locales, consideraron

---

35. En 2001 el CISAT se había transformado en CISATER, incorporando a la investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico la de las Enfermedades Raras. Ahora la ministra anuncia la creación de un Instituto de Investigación Clínica y Básica en Enfermedades Raras (Comisión de Sanidad y Consumo. Diario de Sesiones del Senado. VII Legislatura. 2002; 348:27).

36. Una noticia similar aparece en 2007 (dos unidades, en *ABC* y *ENC*), aunque en el Hospital Vall d'Hebron e invocando el uso compasivo. El encuadre de escasez y tristeza identificado por Sánchez Castillo es excepcional en nuestro corpus de análisis, pese a ser de 34 años frente a los 22 meses de su investigación. Sebastián Sánchez Castillo. "Representación social de las enfermedades raras en la prensa española". *Aposta* 54 (2012): 1-31.

en su agenda los valores noticiosos de la proximidad geográfica<sup>37</sup> y desempeñaron su función social al difundir las vías para la recogida de firmas. Sin embargo, este tipo de imágenes desaparecerá en el último quinquenio de nuestra investigación<sup>38</sup>.



Figura 4. Se conserva el pie de foto original. Fuente: Íñigo de la Bastida. *ENC*, 2-9-2006, p. 8.

37. En el corpus de análisis hay seis fotografías en portada, cinco en *LOCZ* y una en *EAS*, asociadas a movilizaciones ciudadanas, lo que coincide con lo expuesto por Sebastián Sánchez Castillo. "Las enfermedades raras en la prensa española: una aproximación empírica desde la teoría del framing". *Ámbitos*, no. 22 (2013):71-80.
38. Este discurso es reconocido en el análisis multimodal realizado para OBSER por Carolina Figueras Solanillo, "Análisis Multimodal," In *Informe Enero-Marzo 2014*, Josep Solves Almela, and Antonio Miguel Bañón Hernández, OBSER, 40-58. Carolina Figueras, "Análisis multimodal de las noticias en prensa," in *OBSER. Informe Julio-Septiembre 2014*, 16-31. Más genérico resulta el capítulo dedicado por Javier Fornieles y Antonio M. Bañón, "Análisis del discurso multimodal: las fotografías en la información sobre enfermedades raras," in *Desafíos y estrategias comunicativas de las enfermedades raras; la investigación médica como referente. Estudio cuantitativo-discursivo de la prensa escrita impresa y digital española (2009-2010)*, coords., Antonio M. Bañón Hernández, Javier Fornieles Alcaraz, Josep A. Solves Almela, and Inmaculada Rius Sanchis (Valencia: CIBERER, 2011), 189-199.

Los casos de Sanfilippo ocuparon entre el 28 de diciembre de 2013 y el 12 de mayo de 2015, con 22 fotografías, las páginas de tres de las cabeceras analizadas. Se trataba de dos familias, una de ellas con dos hijas (de siete y cinco años) y un hijo (de tres) con Sanfilippo y la otra con una niña también de tres, Daniela, con idéntico síndrome. Su aparición en la agenda de *ENC* y de *LOCZ* está motivada nuevamente por el factor de proximidad, es decir, la procedencia de los padres y el apoyo local que recibieron. El mensaje explícito transmitía la necesidad de conseguir tres millones de euros para que una farmacéutica estadounidense trajese a España un ensayo clínico con un nuevo fármaco. La lectura transversal mostraba la negociación de la asociación Stop Sanfilippo con la empresa Abeona y los acuerdos con la AEMPS y el Hospital de Cruces (Bilbao) para incluir a 18 pacientes. Aquí reside la diferencia fundamental respecto a los casos de Hunter vistos anteriormente: no se trata de una reclamación de derechos de los pacientes a la asistencia y tratamiento, sino una negociación de una organización no gubernamental que busca sufragar los costes con donaciones privadas y actividades benéficas. La iconografía asociada también exhibe una transformación: familias en actitudes cariñosas rodeando a los niños afectados que son quienes protagonizan la fotografía (Fig. 5). Además, se introducen las imágenes de los abundantes actos solidarios y recaudatorios (marchas, huchas, pulseras, pasteles con el rostro de Daniela, conciertos...), aumentando su número por pieza informativa y con dos portadas en *LOCZ*.

La transformación de la imagen de estos síndromes en apenas siete años y en todas las cabeceras parece motivada por los cambios económicos y políticos que sucedieron en España tras la aprobación en 2006 de la llamada Ley de Dependencia<sup>39</sup>, cercenada en su desarrollo por la crisis económica declarada en 2008. Los apoyos, aunque exiguos, y el reconocimiento de los derechos de la persona cuidadora (habitualmente las mujeres) sufrieron recortes drásticos con el Decreto-Ley 20/2012<sup>40</sup>: a partir de esta fecha las noticias ya no podían ser la reivindicación de unos derechos oficialmente perdidos, sino la pragmática búsqueda de dinero para solucionar las necesidades derivadas de la enfermedad y no cubiertas ahora por el sistema de salud; así, aunque la narrativa invocase y elogiase la solidaridad conciu-

39. Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de promoción de la autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia. *BOE*, no. 299, dic 15, 2006, 44142-44156.

40. Real Decreto-Ley 20/2012 de 13 de julio, de medidas para garantizar la estabilidad presupuestaria y de fomento de la competitividad. *BOE*, no. 168, jul 14, 2012, 50428-50518.



Daniela Barrios, entre sus padres María Campito y Sergio Barrios, en un parque de la capital. | FOTO JAVIER DE LA FUENTE

Figura 5. Se conserva el pie de foto original. Fuente: Javier de la Fuente. *LOCZ*, 8-4-2015, p. 10.

dadana, la nueva visualidad recurría a los menores como símbolo de una vulnerabilidad desatendida al tiempo que reintroducía la iconografía de los actos de beneficencia<sup>41</sup>.

### *4.3. Protagonismos: ¿desmedicalizar para humanizar?*

Lo hasta ahora expuesto nos muestra que ni los líderes asociativos, ni los representantes políticos, ni los famosos muestran relevancia en nuestro corpus

---

41. El 58,4% de las imágenes aparecieron en el quinquenio 2011-2015, al tiempo que se acentuaba la expresividad de los planos mediante el uso de picados (el 67,86% entre 2012 y 2014).



de análisis<sup>42</sup>. Es preciso aclarar el sesgo que se produce al analizar la aparición de los primeros: ha sido bien estudiada la estructura organizativa de las pequeñas asociaciones de enfermedades raras, constituidas como respuesta a un caso concreto y formadas por la familia y amistades de los afectados<sup>43</sup>. En tales casos, familia y líderes asociativos coinciden, como sucede con la delegación segoviana de ELA (*European Leukodystrophies Association*).

Más significativo resulta que las fotografías no exhiban elementos que evocuen que nos hallamos ante un problema de salud: sólo ocho fotografías se van a vincular a un espacio sanitario, apenas se vislumbra instrumental asistencial en tres de ellas y, sólo en seis, los pacientes son retratados con algún tipo de ayuda. Acorde con ello, la presencia de personal sanitario es escasa (7,2%) y aún más del investigador (1,6%), datos que retomaremos para manifestar la paradoja que ofrecen con el tema último de la mayoría de los artículos: el farmacocentrismo.

Desmedicalizadas, las imágenes se centran en las personas afectadas (el 71,79%, concentrado en el último quinquenio) y, sobre todo, en sus familias (79 fotografías): éstas son representadas por mujeres (madres o abuelas), si bien en los tres últimos años analizados el 88% son de la familia completa<sup>44</sup>. La presencia de los adultos como familiares y no como afectados refuerza la imagen de las enfermedades raras como problema pediátrico, algo subrayado por otras estrategias de humanización con las que se busca retratar a los protagonistas en sus entornos habituales: el mayor número de fotografías fueron tomadas en parques infantiles (18, 14,4%) o en la calle (17, 13,6%),

- 
42. Nuestro caso difiere de los resultados encontrados por Sánchez Castillo y Urrutia y que resumen Paloma López Villafranca y Antonio Castillo Esparcia, *Comunicación y Enfermedades Raras. La gestión de la comunicación de las organizaciones de pacientes* (Covilhã: Editora LabCom. IFP, 2017), 168-173.
  43. María Zamora, "La construcción de la categoría 'enfermedades raras' en la prensa diaria: El Adelantado de Segovia (1971-2015)", (TFG, Universidad de Salamanca, 2017).
  44. En cierta forma podría corresponderse esta visualidad con el cuarto encuadre identificado por Sánchez Castillo en su estudio, en tanto que los otros tres (y especialmente el primero, el más abundante, en el que los afectados y familiares aparecen con representantes políticos) muestran en nuestra investigación muy escasa relevancia. Su estudio sólo comprende del 2 de enero de 2009 al 27 de octubre de 2010. Sebastián Sánchez Castillo, "Discurso visual de las enfermedades raras: encuadres latentes", *Tonos Digital* 23 (2012): 1-15. Sin embargo, Paloma López Villafranca también encuentra en su investigación que el encuadre más abundante es el protagonizado por los pacientes: su estudio es de los años 2012, 2013 y 2014, lo que demuestra nuestra tesis: las visualidades están condicionadas históricamente y construidas fractalmente. Paloma López-Villafranca, "Encuadre de las enfermedades raras en prensa y televisión en España", *Revista Española de Comunicación en Salud* 7, n.º 2 (2016):215-228.

seguidas por sólo cinco en el domicilio familiar. Una imagen social que no incide en lo que hace diferentes a los protagonistas, sino en lo que los iguala: ser niños y vulnerables.

#### 4.4. *Sentir la solidaridad, ejercer la beneficencia*

La leucodistrofia fue la enfermedad más referida en la prensa analizada (un 40%) a expensas de su constante aparición en *EAS*, entre enero de 2009 y junio de 2015, donde llegó a ser emblema de las enfermedades raras. La familia de Álvaro, un niño de tres años con leucodistrofia<sup>45</sup>, representaba en Segovia a ELA España y su visibilidad corría a cargo de madre y tía, pero, sobre todo, de Paquita García a quien los *media* convirtieron en la “abuela coraje”. Las numerosas actividades, acordes con los modelos petitorios clásicos de la beneficencia, ocuparon las páginas de sociedad, relegando la enfermedad y los objetivos asociativos a un plano secundario y difuso. Las imágenes correspondían al planteamiento: mesas de presentación del programa de eventos y múltiples fotografías de rastrillos y galas benéficas, con padrinos famosos y algún título aristocrático (Fig. 6).

Los conflictos entre delegación y ELA España<sup>46</sup>, coincidieron con replanteamientos en la visualidad creada: en mayo de 2013, al hacerse públicos los problemas, Álvaro apareció fotografiado por primera vez, en brazos de su madre, y el 24 de febrero de 2014 ocupó un primerísimo primer plano mirando de frente a cámara entre los besos de sus padres. La narrativa de la pieza informativa también cambió, con un perfil humano en que se contaba la historia de Álvaro y sus periplos médicos, si bien la mayor parte del texto ensalzaba la figura de su abuela trasluciendo la sinergia entre la asociación y la agenda periodística<sup>47</sup>.

---

45. La leucodistrofia de Álvaro no es una EDL (se trata de un Pelizaeus-Merzbacher), pero su inclusión es debida a que en las piezas informativas o bien sólo se designa como leucodistrofia o se hace referencia a las restantes (que incluirían a las que sí son EDL) y que son representadas por ELA España.

46. “Un año de prisión para la ‘abuela coraje’ segoviana y su hija por apropiación indebida,” *El Norte de Castilla*, Sep 27, 2016. Accessed Dic 26, 2021, <https://www.elnortedecastilla.es/segovia/201604/27/prision-para-abuela-coraje-20160427132852.html>

47. Para la controversia y efectos lesivos de los casos fraudulentos véase Paloma López Villafranca, “Análisis de estafas de pacientes en la prensa española. El caso de Paco Sanz, el hombre de los 2.000 tumores y el caso de Nadia, la niña con tricodistrofia,” *Revista Española de Comunicación en Salud* 9, n.º 1 (2018):5-13.



El rastrillo benéfico de ELA se organiza en la Casa del Sello, sede de la Cámara de Comercio. / ALBERTO BENAVENTE

Figura 6. Se conserva el pie de foto original. Fuente: Alberto Benavente. *EAS*, 1-3-2012, p. 17.

## 5. Los síndromes y las enfermedades raras: visualidades distintas para dominios escópicos diferentes

Para poder aproximarnos a la comprensión del efecto en la cultura visual de la construcción del concepto “enfermedades raras” ha sido necesario proceder a un cribado tanto teórico como empírico y centrarnos así en los cambios históricos de las dos visualidades que hemos considerado más relevantes. Desde la asunción del giro visual y la revalorización no sólo de la producción sino también de la percepción, hemos aplicado el concepto de visualidad a un proceso dinámico y multidimensional en el que, a través de una mirada, determinada culturalmente, social e históricamente, se busca la producción de sentido de las imágenes.

La visualidad más clásica en su vinculación a la cultura hegemónica, al poder médico y de mayor trascendencia en la perpetuación de su iconografía ha sido la presente en los tratados de medicina por su valor de transmisores de conocimientos consensuados y su función pedagógica para estudiantes de profesiones sanitarias. La segunda visualidad analizada ha sido la de los

medios de comunicación impresos, dirigida al conjunto de la ciudadanía y sin requisitos de una alfabetización previa para la comprensión del mensaje. Son por tanto dos dominios visuales o escópicos, según la denominación de Hentschel, claramente diferenciados, pero en ambos se van a producir imágenes de esos problemas de salud tipificados culturalmente por el criterio de su escasa frecuencia.

Para la visualidad médica hemos orientado la investigación según la categorización diagnóstica y el encuadre taxonómico de las distintas entidades identificadas como enfermedades o síndromes, eligiendo el ST como exponente de la construcción fotográfica de un fenotipo, con efectos de estereotipación y estigmatización de las afectadas, carentes de una identidad al margen de la categoría diagnóstica: la imagen creada de la mujer con ST representa dicha categoría pero no a la mujer diagnosticada del síndrome, cuyo cuerpo no puede ser considerado *un Turner*.

La prensa diaria ha ofrecido sin embargo un reto diferente, no sólo por su público y funciones. Los imprescindibles trabajos de Caroline Huyard mostraron cómo el concepto “enfermedades raras” fue una construcción social mediante la que personas afectadas, familiares y asociaciones, conscientes de la debilidad derivada de su escaso número, buscaron los elementos comunes a estos problemas poco frecuentes, de baja prevalencia, minoritarios, o, en una reasignación positiva del término, “raros”<sup>48</sup>. La sinergia con los medios de comunicación fue fundamental dado que la enfermedad rara sólo puede ser interpretada desde un modelo biopsicosocial y precisa por ello de dominios escópicos que trasciendan la categoría taxonómica encarnada y respondan al reto de representar y transmitir visualmente imágenes que evoquen en el observador, parafraseando a Osler, un problema social con algunas implicaciones médicas. Y, tal vez lo más difícil, cómo hacer presente lo que no se ve: aunque con escasa frecuencia, síndromes (como el de Turner) iban a aparecer en prensa, pero en un contexto claramente medicalizado (noticias sobre conferencias, sesiones clínicas y congresos) y carente de imágenes, por lo que hasta que no se instaura en el siglo XXI un concepto más amplio y

---

48. Caroline Huyard, “How did uncommon disorders become ‘rare diseases’? History of a boundary object”, *Sociology of Health and Illness* 31, n.º 4 (2009):463-77; Caroline Huyard, “What, if anything, is specific about having a rare disorder? Patients’ judgements on being ill and being rare”, *Health Expectations* 12, n.º 4 (2009):361-370.

social como el de “enfermedades raras” éstas no debutaron con un registro diferente al médico, con una nueva visualidad<sup>49</sup>.

En la investigación hemos mostrado la permeabilidad de este medio, la interacción con las personas representadas y los consecuentes cambios de visibilidad condicionados históricamente. La iconografía sobre EDL examinada en la prensa construye la imagen de una enfermedad infantil, incluso cuando los niños no aparezcan retratados. Pero en tales casos, son sus madres —tan solas en esas fotografías como en la labor de cuidadoras, defensoras de derechos y buscadoras de alternativas esperanzadoras— las que aparecen representadas, habitualmente con el brechtiano (y mal asimilado) apelativo de “madre coraje”. La escena huye de la medicalización y se sustituyen los posibles elementos dramáticos por los lúdicos (el parque infantil), lo que resalta edad y dimensión humana y con ello subraya una vulnerabilidad necesaria para apelar a una solidaridad ciudadana controvertida: si la búsqueda de financiación de posibles tratamientos llama a resucitar las prácticas de beneficencia, también flexibilizan los derechos del uso de imagen de los menores, cuyas fotografías pueden ser facilitadas por la propia familia<sup>50</sup>.

Para explorar los cambios diacrónicos observados en los modelos de visualidad analizados y la forma en que se han visto influidos entre sí nos resulta de gran utilidad la metáfora del rizoma en la explicación que da Mirzoeff de su concepción de la cultura visual, fractal y global<sup>51</sup>, aplicable tanto a pacientes como a profesionales en la transformación de su visibilidad o en su tangible ausencia. Los profesionales de la salud se mueven necesariamente en dos registros de visualidades: la creada en el ámbito científico, pero también, como ciudadanos, en la de las enfermedades raras construida por los medios de comunicación de masas. De este modo, la producción de sentido de las imágenes surgirá de lo que podríamos entender como una visualidad híbrida en la que los significados generados por la iconografía

---

49. Esta transición de lo médico a lo social sería coincidente con lo tratado para el sarcoma de Kaposi por Alex Preda, *AIDS, Rhetoric, and Medical Knowledge* (Cambridge, UK: CUP, 2005). Citado por Engelmann. “Picturing the Unusual”, 375-398.

50. Es preciso reseñar la gran diferencia existente entre estas formas tradicionales de recaudar dinero para la investigación y la participación económica de las asociaciones de pacientes en la investigación en otros países europeos como ponen de manifiesto Madeleine Akrich, João Nunes, Florence Paterson, and Vololona Rabeharisoa, eds., *The dynamics of patients organizations in Europe* (Paris: Presses de l'École des Mines, 2008), 83-142.

51. Hernández, “¿De qué hablamos cuando hablamos de cultura visual?”, la aplica en referencia a Deleuze y Guattari.

del ST se verán implementados por los que proceden de su identificación como “enfermedad rara.” Una doble percepción que queda bien representada también en la aparente dicotomía taxonómica propuesta por el Medical Subject Headings, al introducir en 2002 como descriptor “*rare diseases*”<sup>52</sup>, pero descubrir la resistencia a su uso en los estudios clínicos<sup>53</sup>. Del mismo modo, pese a ser conscientes de las críticas a los usos ontológicos tradicionales de la visualidad sindrómica, el constante incremento de entidades al que conduce la molecularización de la medicina ha reforzado esta visualidad como herramienta para permitir iniciales cribados fenotípicos<sup>54</sup>, soportados por bases de datos, proyectos y redes internacionales donde se incentivan las aportaciones de nuevos hallazgos de tipologías clínicas<sup>55</sup>.

En el caso concreto investigado —el de los tratados médicos y las funciones epistemológicas y pedagógicas de la ilustración—, el binomio persona/enfermedad apenas ha conseguido salvar sus obstáculos éticos y prácticos con una suerte de frankensteinización de la imagen, un *collage* de *close-ups* de regiones anatómicas con signos característicos y múltiples pruebas diagnósticas que permiten una composición mental de la enfermedad como entidad independiente que ultrapasa la percepción de su encarnación en el paciente persona<sup>56</sup>.

Pusimos de manifiesto que el análisis de la cultura visual se centra en la visualidad y no en los objetos. Si, al examinar imágenes de prensa sobre enfermedades pero sin enfermos, llamamos la atención sobre ello, sería igualmente preciso resaltar la desmedicalización que minimiza la presencia de profesionales de la salud. Ha sido evidenciado que la información

- 
52. Rare Diseases. Medical Subject Headings. U.S. National Library of Medicine. Accessed May 12, 2020, <https://meshb.nlm.nih.gov/record/ui?ui=D035583>
  53. José L. Walewski, Dan Donovan, and Mukund Nori, “How many zebras are there, and where are they hiding in medical literatura? A literatura review of publications on rare diseases.” *Expert Opinion on Orphan Drugs* 7, n.º 11 (2019): 513-519.
  54. Sirarat Sarntivijai, Drashti Vasant, Simon Jupp, Gary Saunders, A. Patrícia Bento, Daniel Gonzalez, Joanna Betts, Samiul Hasan, Gautier Koscielny, Ian Dunham, Helen Parkinson, and James Malone, “Linking rare and common disease: mapping clinical disease-phenotypes to ontologies in therapeutic target validation”, *Journal of Biomedical Semantics* 7, n.º 8 (2016): 1-11.
  55. Hugh J S Dawkins, Ruxandra Draghia-Akli, Paul Lasko, Lilian P L Lau, Anneliene H Jonker, Christine M Cutillo, Ana Rath, Kym M Boycott, Gareth Baynam, Hanns Lochmüller, Petra Kaufmann, Yann Le Cam, Virginie Hivert, Christopher P Austin, and International Rare Diseases Research Consortium (IRDIRC), “Progress in rare disease research 2010-2016: An IRDiRC perspective”. *Clinical and Translational Science* 11, n.º 1 (2018):11-20.
  56. Sirva de ejemplo *Pediatría y enfermedades raras. Enfermedades lisosomales* (Madrid: Ergon, 2015), 82: sólo aparece una imagen completa de niño varón, desnudo, como “fenotipo Hurler”.

sobre enfermedades raras en la prensa diaria generalista, especialmente en la de tipo local, procede de los propios pacientes o de sus asociaciones, lo que valida la legitimidad de los conocimientos experienciales propios de la persona afectada por un problema de salud frente al conocimiento experto tradicional<sup>57</sup>. Sin embargo, esta invisibilidad profesional resulta aparente, dado que la mayor parte de las imágenes están relacionadas con eventos recaudatorios de fondos para investigación y financiación de ensayos clínicos con novedosos fármacos, lo que subraya, tanto o más que el texto, la confianza y optimismo en la ciencia como respuesta al problema: aunque se calcula que sólo el 5% de las enfermedades minoritarias cuentan con tratamiento y éste no es curativo, la aparición de las terapias de sustitución enzimática en 1998 despertaron enormes expectativas generadoras de una narración en la que el catalizador de las acciones sociales es el hallazgo de un tratamiento farmacológico exitoso<sup>58</sup>. Este discurso, aparentemente centrado en la absoluta novedad, se ve soportado por una visualidad que plasma actos festivos asociados al término solidaridad pero vinculados conceptualmente a la beneficencia, los altos costes de la investigación, la incapacidad del sistema público para satisfacer esas necesidades y el cuestionamiento de los derechos a una atención sanitaria universal<sup>59</sup>, es decir, una paradójica proclamación de la crisis del estado de bienestar y el ascenso del paciente consumidor<sup>60</sup>.

Las enfermedades raras ofrecen así una dualidad visual difícilmente coincidente: la de las cada vez más numerosas categorías taxonómicas, en cuya construcción es precisa la visualidad biomédica, y la de la dimensión biopsicosocial, plural en sus artífices y vías de difusión, para la que los medios de masas se han mostrado trascendentes en la visibilidad y sensibilización hacia problemas de salud minoritarios tras las que subyace la generación

- 
57. Zamora, "La construcción"; Juan Jiménez, "Enfermedades raras en los medios de comunicación: La Opinión – El Correo de Zamora (2002-2015) (TFG: Universidad de Salamanca, 2020).
  58. Javier Fernández Salido, "Guía informativa para la glucogenosis tipo II (Enfermedad de Pompe)," en *Las glucogenosis en España. Últimos avances y guías actualizadas*, eds. Javier Fernández Salido et al. (Madrid: Asociación Española Enfermos Glucogenosis – Fundación ONCE – Genzyme, 2011), 150-158.
  59. Han sido abundantes los artículos que de forma directa o, sobre todo, velada, han planteado la sostenibilidad de las enfermedades raras en los sistemas de salud. Sirva como ejemplo el dossier coordinado por Rita Maria Ferrelli, Bernardino Fantini, and Domenica Taruscio, "Health Systems sustainability for rare diseases," *Annali dell'Istituto Superiore di Sanità* 55, n.º 3 (2019): 249-304.
  60. Alex Mold, *Making the Patient-Consumer: Patient organisations and health consumerism in Britain*. (Manchester: Manchester University Press, 2015).

de un debate global sobre la sostenibilidad de los sistemas de salud y las propuestas de cambio de un paradigma socioasistencial cuestionado desde hace más de tres décadas<sup>61</sup>. ■

## Bibliografía

- Akrich, Madeleine, João Nunes, Florence Paterson, and Vololona Rabeharisoa, eds. *The dynamics of patients organizations in Europe*. Paris: Presses de l'École des Mines, 2008.
- Arrieta, F. "Crecimiento puberal femenino." In *Problemas endocrinológicos en Ginecología y Obstetricia*, edited by Esteban Recasens Méndez, Eduardo Fernández Villoria, and Emilio Esteban Carracedo, 51-74. Madrid: Publicaciones controladas, 1971.
- Bal, Mieke. "El esencialismo visual y el objeto de los estudios visuales," *Estudios Visuales* 2 (2004):11-49.
- Barrios Cristaldo, Cleopatra. "Reconfiguración de representaciones y descentramiento de la mirada," *La Trama de la Comunicación* 20, no. 1 (2016):15-33.
- Bogdan, Robert. "The social construction of freaks." In *Freakery. Cultural Spectacles of the Extraordinary Body*, edited by Rosemarie Garland Thomson, 23-37. New York: New York University Press, 1996.
- Bogdan, Robert. *Freak Show. Presenting Human Oddities for Amusement and Profit*. London: The University of Chicago Press, 1988.
- Botella Llusia, José, and José A. Clavero Núñez. *Tratado de Ginecología*, vol. III. Enfermedades del aparato genital femenino. 12.ª ed. Barcelona: Científico-médica, 1978.
- Botella Llusia, José. *Endocrinología de la mujer*. 2.ª ed. Barcelona: Científico Médica, 1956.
- Calvo Martín, M.ª Teresa. "Diagnóstico citogenético del síndrome de Turner: mosaicismo críptico." In *Sociedad Española de Endocrinología Pediátrica: Síndrome de Turner*, 13-24. Zaragoza: Pfizer, 2004.
- Chateau, Pierre. "Cultura visual e historia del arte. La puesta en evidencia de los estudios visuales," *Universum* 32, no. 2 (2017):15-28.
- Collado Otero, F. *Patología infantil estructurada. Bases fisiopatológicas de diagnóstico y tratamiento*. Madrid: Norma, 1984.

---

61. En España han sido diversos autores los que de forma explícita han hablado de los retos que las enfermedades raras suponen al actual paradigma socioasistencial: Francesc Palau, "Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI," *Medicina Clínica (Barcelona)* 134, n.º 4 (2010): 161-168. Manuel Ortega Calvo, "Las enfermedades raras como paradigma científico en atención primaria," *Cuadernos de Gestión* 10, n.º 2 (2004):41-44. Maravillas Izquierdo Martínez, Alfredo Avellaneda Fernández, "Enfoque interdisciplinario de las enfermedades raras: un nuevo reto para un nuevo siglo," *Medicina Clínica (Barcelona)* 121, n.º 8 (2003): 299-303.



- Comisión de Sanidad y Consumo. Diario de Sesiones del Senado. VII Legislatura. 2002; 348:27.
- Crary, Jonathan. *Las técnicas del observador. Visión y modernidad en el siglo XIX* Murcia: Cendeac, 2008.
- Dawkins, Hugh J S, Ruxandra Draghia-Akli, Paul Lasko, Lilian P L Lau, Anneliene H Jonker, Christine M Cutillo, Ana Rath, Kym M Boycott, Gareth Baynam, Hanns Lochmüller, Petra Kaufmann, Yann Le Cam, Virginie Hivert, Christopher P Austin, and International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC). "Progress in rare disease research 2010-2016: An IRDiRC perspective". *Clinical Translational Science* 11, no. 1 (2018):11-20.
- Didi-Huberman, Georges. *Invention de l'hysterie. Charcot et l'iconographie photographique de la Salpêtrière* Paris: Macula, 1982.
- Engelmann, Lukas. "Picturing the Unusual: Uncertainty in the Historiography of Medical Photography," *Social History of Medicine* 34, no. 2 (2019):375-398.
- EURORDIS. *Enfermedades raras: el conocimiento de esta prioridad de la salud pública* Paris: EURORDIS, 2005.
- Fernández Salido, Javier. "Guía informativa para la glucogenosis tipo II (Enfermedad de Pompe)," In *Las glucogenosis en España. Últimos avances y guías actualizadas*, edited by Fernández Salido, Javier et al., 150-158. Madrid: Asociación Española Enfermos Glucogenosis – Fundación ONCE – Genzyme, 2011.
- Ferrelli, Rita Maria, Bernardino Fantini, and Domenica Taruscio. "Health Systems sustainability for rare diseases." *Annali dell'Istituto Superiore di Sanità* 55, no. 3 (2019):249-304.
- Figueras Solanillo, Carolina. "Análisis Multimodal," In *Informe Enero-Marzo 2014* edited by Solves Almela, Josep and Antonio Miguel Bañón Hernández, 40-58. OBSER, 2014.
- Figueras, Carolina. "Análisis multimodal de las noticias en prensa." In *OBSER. Informe Julio-Septiembre 2014*, 16-31.
- Fleischer, Doris, and Frieda Zames. *The Disability Rights Movement: from Charity to Confrontation*. Philadelphia: Temple University Press, 2011.
- Fornieles, Javier, and Antonio M. Bañón. "Análisis del discurso multimodal: las fotografías en la información sobre enfermedades raras." In *Desafíos y estrategias comunicativas de las enfermedades raras; la investigación médica como referente. Estudio cuantitativo-discursivo de la prensa escrita impresa y digital española (2009-2010)*, coord. by Antonio Bañón Hernández, Javier Fornieles Alcaraz, Josep A. Solves Almela, and Inmaculada Rius Sanchis, 189-199. Valencia: CIBERER, 2011.
- Gilman, Sander L. *Picturing Health and Illness. Images of Identity and Difference* Baltimore: The Johns Hopkins University Press, 1995.
- Goffman, Erving. *Estigma. La identidad deteriorada* Buenos Aires: Amorrortu, 2006.
- Gracia Bouthelier, Ricardo, and José A. Portellano Pérez, coords. *Avances en el síndrome de Turner. Aspectos Clínico-Endocrinológicos y Neuropsicológicos*. Madrid: Díaz de Santos, 1992.
- Haskell, Francis. *La historia y sus imágenes. El arte y la interpretación del pasado*. Madrid: Alianza Editorial, 1994.

- Hentschel, Klaus. *Visual Cultures in Science and Technology. A Comparative History*. New York: Oxford University Press, 2014.
- Hernández, Fernando. “¿De qué hablamos cuando hablamos de cultura visual?” *Educação & Realidade* 30, n.º 2 (2005):9-34.
- Huyard, Caroline. “How did uncommon disorders become ‘rare diseases’? History of a boundary object”. *Sociology of Health and Illness* 31, n.º 4 (2009):463-477.
- Huyard, Caroline. “What, if anything, is specific about having a rare disorder? Patients’ judgements on being ill and being rare”. *Health Expectations* 12, no. 4 (2009):361-370.
- Igartua Perosanz, Juan José. *Métodos cuantitativos de investigación en comunicación*. Barcelona: Bosch, 2006.
- Izquierdo Martínez, Maravillas, and Alfredo Avellaneda Fernández. “Enfoque interdisciplinario de las enfermedades raras: un nuevo reto para un nuevo siglo.” *Medicina Clínica (Barcelona)* 121, no. 8 (2003):299-303.
- Jay, Martin. “Scopic regimes of modernity.” In *Vision and Visuality*, edited by Hal Foster, 3-28. Seattle: Bay Press, 1988.
- Jiménez, Juan. “Enfermedades raras en los medios de comunicación: La Opinión – El Correo de Zamora (2002-2015).” (TFG: Universidad de Salamanca, 2020).
- Jutel, Annemarie Goldstein. *Putting a name to it. Diagnosis in contemporary society*. Baltimore: Johns Hopkins University Press, 2011.
- Knauss, Paulo. “O desafio de fazer História com imagens: arte e cultura visual,” *ArtCultura* 8, no. 12 (2006):97-115.
- Labarta Aizpún, José I., Ángel Fernández Longás, Esteba Mayayo Dehesa, M.ª Teresa Calvo Martín, M.ª Pilar San Juan Casamayor, Elena Cáncer Gaspar, and Beatriz Puga González. “Síndrome de Turner.” In *Tratado de Endocrinología Pediátrica*. 4.ª ed., edited by L. Audí, M. Bueno, R. Calzada, F. Cassorla, C. Diéguez, A. Ferrández, J.J Heinrich, R. Lanez, M. Moya, R. Sandrini, and R. Tojo, 551-567. Madrid: McGraw-Hill, 2009.
- Labarta Aizpún, José I., Ángel Fernández Longás, and Esteban Mayayo Dehesa. “Síndrome de Turner.” In *Tratado de Endocrinología pediátrica*. 4.ª ed., edited by Audí, L., M. Bueno, and R. Calzada, 551-567. Madrid: McGraw-Hill/Interamericana, 2009.
- López Villafranca, Paloma and, Antonio Castillo Esparcia. *Comunicación y Enfermedades Raras. La gestión de la comunicación de las organizaciones de pacientes*. Covilhã: Editora LabCom.IFP, 2017, pp. 168-173.
- López Villafranca, Paloma. “Análisis de estafas de pacientes en la prensa española. El caso de Paco Sanz, el hombre de los 2.000 tumores y el caso de Nadia, la niña con tricodistrofia,” *Revista Española de Comunicación en Salud* 9, no. 1 (2018):5-13.
- López-Villafranca, Paloma. “Encaadre de las enfermedades raras en prensa y televisión en España,” *Revista Española de Comunicación en Salud* 7, no. 2 (2016):215-228.
- Mikami, Koichi. “Orphans in the Market: the history of orphan drug policy,” *Social History of Medicine* 32, no. 3 (2019):609-630.
- Mirzoeff, Nicholas. *The Right to Look*. Durham: Duke University Press, 2011.
- Mold, Alex. *Making the Patient-Consumer: Patient organisations and health consumerism in Britain*. Manchester: Manchester University Press, 2015.

- O'Connor, Erin. "Camera Medica. Towards a morbid history of photography," *History of Photography* 23, no. 3 (1999):232-244.
- Olmos, Víctor. *Historia de la Agencia EFE. El mundo en español*. Madrid: Espasa Calpe, 1997.
- Ortega Calvo, Manuel. "Las enfermedades raras como paradigma científico en atención primaria." *Cuadernos de Gestión* 10, no. 2 (2004):41-44.
- Ortiz García, Carmen, Cristina Sánchez-Carretero, and Antonio Cea Gutiérrez, eds. *Maneras de mirar. Lecturas antropológicas de la fotografía*. Madrid: Consejo Superior de Investigaciones Científicas, 2005.
- Palau, Francesc. "Enfermedades raras, un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI." *Medicina Clínica (Barcelona)* 134, n.º 4 (2010):161-168.
- Pantoja Chaves, Antonio. "La imagen como escritura. El discurso visual para la historia." *Norba. Revista de historia*, n.º 20 (2007):185-208.
- Pediatría y enfermedades raras. Enfermedades lisosomales*. Madrid: Ergon, 2015.
- Preda, Alex. *AIDS, Rhetoric, and Medical Knowledge*. Cambridge, UK: CUP, 2005.
- Rodríguez de las Heras, Antonio. "Metodología para el análisis de la fotografía histórica." *Espacio, Tiempo y Forma, Serie V, Historia Contemporánea*, n.º 21 (2009):19-35.
- Sánchez Castillo, Sebastián. "Discurso visual de las enfermedades raras: encuadres latentes," *Tonos Digital*, no. 23 (2012): 1-15.
- Sánchez Castillo, Sebastián. "Representación social de las enfermedades raras en la prensa española," *Aposta*, no. 54 (2012):1-31.
- Sánchez Castillo, Sebastián. "Las enfermedades raras en la prensa española: una aproximación empírica desde la teoría del framing," *Ámbitos*, no. 22 (2013): Redalyc, <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=16832253008>
- Santiago Júnior, Francisco das Chagas Fernandes. "A virada e a imagem: história teórica do pictorial/iconic/visual e suas implicações para as humanidades," *Anais do Museu Paulista* 27 (2019):1-51.
- Sarntivijai, Sirarat, , Drashtti Vasant, Simon Jupp, Gary Saunders, A. Patrícia Bento, Daniel Gonzalez, Joanna Betts, Samiul Hasan, Gautier Koscielny, Ian Dunham, Helen Parkinson, and James Malone. "Linking rare and common disease: mapping clinical disease-phenotypes to ontologies in therapeutic target validation." *Journal of Biomedical Semantics* 7, no. 8 (2016), doi: 10.1186/s13326-016-0051-7.
- Sontag, Susan. *Sobre la fotografía*. Barcelona: Penguin Random House, 2008.
- Thomson, Rosemarie Garland. "Introduction: From Wonder to Error – A Genealogy of Freak Discourse in Modernity." In *Freakery. Cultural Spectacles of the Extraordinary Body*, edited by Rosemarie Garland Thomson, 1-19. New York: New York University Press, 1996.
- Vílchez de Arribas, Juan Fermín. *Historia gráfica de la prensa diaria española (1758-1976)*. Barcelona: RBA, 2011.
- Walewski, José L., Dan Donovan, and Mukund Nori. "How many zebras are there, and where are they hiding in medical literatura? A literatura review of publications on rare diseases." *Expert Opinion on Orphan Drugs* 7, no. 11 (2019):513-519.
- Zamora, María. "La construcción de la categoría 'enfermedades raras' en la prensa diaria: El Adelantado de Segovia (1971-2015)" (TFG, Universidad de Salamanca, 2017). ■

