



Aproximación a las dimensiones y factores asociados al contexto de enfermedades raras o poco frecuentes: necesidades y expectativas de afectados, familiares y profesionales bajo una perspectiva biopsicosocial

An Approach to the Dimensions and Factors Associated with Rare or Infrequent Diseases: Needs and Expectations of Patients, Families and Professionals from a Biopsychosocial Perspective



Autor

Juan Francisco López Paz

Universidad Deusto

E-mail: jlopez@deusto.es

 <https://orcid.org/0000-0003-1519-3514>



Resumen

El panorama interdisciplinar de los últimos 40 años pretende facilitar y promover la integración de conocimientos y la coordinación de esfuerzos de distintas disciplinas implicadas en el área de la salud. La salud es un componente básico de la calidad de vida y bajo este marco se deben contemplar, principalmente, tres significados relevantes: por un lado, el descriptivo que es aquello que convierte a una persona en una entidad concreta, individualizándola y diferenciándola de los demás seres. El segundo significado está basado en el aspecto cuantitativo, medible por indicadores objetivos; y, finalmente, el significado ético, de respeto a la vida. En general, la salud va unida comúnmente con el bienestar, protección y progreso social. Esta conexión se descompensa, desequilibra o se rompe cuando aparecen realidades como las propias enfermedades raras o poco frecuentes. La OMS, en este sentido, recoge cinco grandes bloques de factores intervinientes, principalmente, socioeconómico, estado patológico, tratamiento, sistema de salud y entidad individual del paciente o afectado.

El hecho de enfermar y, especialmente, con una patología poco frecuente debe conllevar necesariamente la comprensión de la misma y su proceso no puede formalizarse de una manera simple y unívoca. Su diagnóstico y abordaje han de estar fundados en perspectivas pluridimensionales y diferenciadas, en concreto, biológica, psicológica, social y asistencial; y, todas ellas han de ser integradoras, sistémicas.

Abstract

The interdisciplinary panorama of the past 40 years seeks to facilitate and promote the integration of knowledge and the coordination of efforts of different disciplines involved in the area of health. Health is a basic component of quality of life and within this framework, three relevant meanings must be contemplated: firstly, the descriptive meaning of what makes a person a specific entity, individualizing and differentiating them from other beings. The second meaning is based on the quantitative aspect that is measurable by objective indicators; and, finally, the ethical meaning, of respect for life. Generally, health is commonly linked to well-being, protection and social progress.

This connection is incomplete, unbalanced, or broken when realities such as rare or infrequent diseases appear. The WHO, in this sense, establishes five extended groups of intervening factors, mainly, socioeconomic, pathological status, treatment, health system and the individual entity that is the patient or affected person.

The fact of becoming ill, and especially with a rare pathology, necessarily entails its understanding, and this procedure cannot be formalized in a simple and unambiguous manner. Diagnosis and approach must be based on multidimensional and differentiated perspectives, specifically, biological, psychological, social and healthcare; Additionally, they must all be integrative and systemic.

Key words

Enfermedades raras; deontología; abordaje profesional; biopsicosocial.

Rare diseases; deontology; professional approach; biopsychosocial.

Fechas

Recibido: 28/05/2020. Aceptado: 10/11/2020



1. Introducción: el contexto de las enfermedades raras

El contexto de las enfermedades raras o poco frecuentes podemos definirlo por la propia naturaleza del enfermar que implica las dimensiones o planos somático y psíquico; de ahí que la comprensión de la enfermedad y su proceso no puede contemplarse de una manera simple y unívoca. A la base está la compleja naturaleza de los seres humanos. Por tanto, su diagnóstico ha de estar basado en perspectivas pluridimensionales y diferenciadas, y con una visión integradora y sistémica (Cortés, 2015).

Las enfermedades poco frecuentes comparten algunas características como, entre otras, ser hereditarias, tener carácter crónico, una elevada morbimortalidad y alto grado de discapacidad, ser de compleja etiología, y requerir un seguimiento multidisciplinar

Estas enfermedades presentan una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes, incluso, en algunos casos, conllevan la muerte en un plazo relativamente breve, así como una convalecencia crónica de carácter invalidante; y además se estima que el número podría oscilar entre 6.000 y 8.000. A pesar de ser poco frecuentes, afectan a un 5-7% de la población de países desarrollados (Abarca Barriga, Chávez Pastor, Trubnykova, La Serna-Infantes, & Poterico, 2018).

A pesar de constituir un grupo muy heterogéneo de entidades clínicas, las enfermedades poco frecuentes comparten algunas características como, entre otras, ser hereditarias siendo habitual el inicio en la edad de la infancia o niñez, tener carácter crónico, progresivo y presentar una elevada morbimortalidad y alto grado de discapacidad, ser de compleja etiología (multifactorial), diagnóstico y pronóstico, y, especialmente, requerir un seguimiento multidisciplinar.

A todo ello hay que sumarle que, en muchos casos, puede transcurrir un periodo medio de 5 años hasta que se les proporciona un diagnóstico en firme lo que origina habitualmente importantes consecuencias negativas por no recibir tratamiento o de manera incorrecta con el consiguiente agravamiento de la enfermedad (Avellaneda, Izquierdo, Torrent-Farnell, y Ramón, 2007; Lugones Botell y Ramírez Bermúdez, 2012). Asimismo, y desde una visión eminentemente epidemiológica, presentan una prevalencia tan baja que requieren esfuerzos especiales y combinados, dirigidos a prevenir la morbilidad, la mortalidad temprana o la reducción de la calidad de vida en estas personas que las padecen y sus entornos significativos.

En suma, esta situación particular se convierte en un desafío para los sistemas de salud al conformar un conglomerado, en el que se entremezclan enfermedades suficientemente conocidas y con posibilidad de tratamiento, con otras que son desconocidas y, en consecuencia, de complejo abordaje por parte de los profesionales sanitarios.

Es un contexto que, a todas luces, constituye un problema de salud pública que compromete el bienestar de la persona que padece una enfermedad rara, su entorno familiar y la sociedad en su conjunto, precisado en, por un lado, unos efectos directos que se concretan en muertes prematuras y reducción de la calidad de vida por sintomatología de, entre lo más destacado, dolor, discapacidad, ansiedad; otros efectos relativos a la utilización de recursos del propio ámbito sanitario, aludiendo a la prevención en su triple sistema (primaria, secundaria y terciaria); y, por último, unos efectos indirectos



tos sobre la capacidad funcional en su vida cotidiana, social y laboral (Gómez-Batiste, Martínez-Muñoz, Blay, Amblás, Vila, & Costa, 2014).

2. Dimensiones enraizadas en los procesos de enfermedad

Ante el contexto de enfermedad se vislumbran aproximaciones que son la base de las dimensiones del proceso propiamente definido: la disposición estable de la persona para responder de una forma determinada ante la enfermedad; el resultado de las conexiones entre las personas y el medio; el modo o forma en que se identifican, evalúan e interpretan los síntomas, y la decisión del tipo de búsqueda de ayuda; y, la propia organización y sistema de servicios de salud, examinando cómo las distintas características de los servicios de asistencia sanitaria influyen en la respuesta del paciente (Peiró, Artells, y Meneu, 2011; Renconret, Ortega, y Pinto, 2015).

No hay duda de que la conducta humana se produce en distintos ámbitos de la vida del organismo corporal, del individuo en su conjunto, de sus relaciones familiares, sociales y experiencias vividas

Es entonces cuando se pueden delimitar cada una de las dimensiones relevantes en los procesos específicos de enfermedad, en concreto, la dimensión biológica, psicológica, social y asistencial.

En la dimensión biológica prima la interacción cuerpo-mente y se engloban presupuestos como: en primer lugar, el comportamiento humano exige adoptar una perspectiva compleja, multidisciplinar e integradora; en segundo lugar, se refiere a la base con complejos procesos (básicos/instrumentales, superiores y elaborados, voluntarios/involuntarios, racionales/cognitivos/intencionales, musculares/neurológicos/fisiológicos/biológicos); por tanto, es difícil la perspectiva única y exclusivista. Y, en tercer lugar, el objeto de estudio que ofrecen tanto la biología del cerebro como la psicología de

los procesos psicológicos está entrelazado con otros campos (implicación de un gran número de disciplinas relacionadas) y cuyas explicaciones contribuyen a la comprensión de las relaciones cerebro-comportamiento. Existe, por tanto, una ciencia interdisciplinar cuyo objeto de estudio son las interacciones e influencias mutuas cerebro-comportamiento (González-Lamuno, Couce, Amor Bueno, y Aldámiz-Echevarría, 2009; Sánchez Trigo, 2016).

No olvidemos que el cerebro es un sistema que aprende en una doble dirección: del cerebro a los procesos psicológicos y de estos al cerebro (neurociencias); es decir, abordamos la plasticidad funcional del propio cerebro. No hay duda de que la conducta humana se produce en distintos ámbitos de la vida del organismo corporal, del individuo en su conjunto, de sus relaciones familiares, sociales y experiencias vividas.

En la dimensión psicológica se aborda el proceso por el cual cada individuo deviene en un ser que percibe, piensa, razona, quiere, siente y toma decisiones, está lejos de ser reducido a un único y definitivo esquema explicativo. A la base está toda su capacidad como persona para analizar, procesar y comprender la realidad. Esta capacidad es imprescindible para producir respuestas adaptadas a un entorno y realidad cambiantes. Es decir, es una condición básica para un comportamiento adaptado y saludable de la persona a su tiempo y realidad.



Esto se traduce en importantes presupuestos que lo definen, entre otros, se destaca el comportamiento humano y los procesos psicológicos con un carácter molar, es decir, existe una idea unitaria de organismo y sujeto psicológico; elabora la información que recibe, la codifica, la elabora y transforma, la combina con otras informaciones y las interpreta según un código personal de significaciones que tiene que ver con su universo de valores, metas, intenciones y motivos; consiguientemente, se reconoce la existencia de procesos mentales e internos del sujeto responsable, en última instancia, de toda la actividad cognitiva y emocional; tales procesos están estrechamente vinculados, por una parte, con la condición psicobiológica del individuo (como, por ejemplo, cerebro y órganos) y, por otra, con la condición social del mismo (cultura, educación, conocimientos, lenguaje, entre otros); asimismo, el funcionamiento eficaz de los procesos cognitivos requiere el desarrollo de procedimientos y mecanismos que pueden llegar a potenciar y mejorar el desarrollo de dichos procesos (por ejemplo, atención, memoria, inteligencia, motivación); y una meta deseable consistente en desarrollar habilidades para lograr el control y autorregulación de sus procesos y, a partir de él, mejorar el control consciente de sus comportamientos (Posada de la Paz y García Ribes, 2010; García Ribes, 2013).

La función psicológica de los seres humanos se caracteriza, frente a la de los organismos no dotados de razón y conciencia, por la capacidad de incorporar la propia experiencia a la interpretación de los estímulos y a los contextos de su respuesta

En definitiva, la función psicológica de los seres humanos se caracteriza, frente a la de los organismos no dotados de razón y conciencia, por la capacidad de incorporar la propia experiencia a la interpretación de los estímulos y a los contextos de su respuesta. Su aplicación al ámbito de la salud se materializa en su optimización o corrección y tratamiento de trastornos comportamentales provocados por un inadecuado funcionamiento de

tales procesos, de ahí la importancia de, por ejemplo, respuestas personales y sociales ante situaciones de enfermedad, cuidados, salud, medios sanitarios, hábitos de vida.

La dimensión social, por otro lado, fundamenta y aclara que la salud y la enfermedad no tienen una raíz exclusivamente orgánica (entrelazamiento con numerosos factores, funcionamiento intersistémico de nuestro organismo). La salud y los comportamientos sociales son variables de los procesos de salud y enfermedad estrechamente vinculados entre sí. La sociedad y los grupos de pertenencia marcan pautas y determinan creencias y concepciones que se traducen en conductas favorables o desfavorables (Cardellach & Ribes, 2018). Asimismo, las concepciones y representaciones de la enfermedad, según entornos, épocas y grupos sociales, generan actitudes y comportamientos de respuesta (política de salud pública y prevención sanitaria). Y, en concreto, la familia ejerce un papel en la interpretación de los síntomas de la enfermedad y del propio concepto de salud, así como en la interpretación de la eficacia de la respuesta, de los comportamientos de los profesionales, de los enfermos y del propio tratamiento, con marcadas repercusiones sobre el razonable pronóstico de una enfermedad (criterios relevantes para una política orientada a la promoción de la salud).

La familia, como uno de los más importantes grupos sociales, representa un vector esencial para el desarrollo de estilos y estrategias comportamentales ante, específicamente, los síntomas de la enfermedad y las subsiguientes demandas de atención; las



conductas preventivas de la salud; las relaciones con los profesionales de la salud, bien sea en el ámbito primario, bien a escala de asistencia hospitalaria (ambos diferenciables); y, por ende, los hábitos de vida saludables.

Consideramos que, tanto a nivel individual como a nivel grupal, el apoyo social entendido como toda la serie de interacciones personales que se establecen, de manera cotidiana, con el entorno familiar, asociativo y laboral, es imprescindible para el desarrollo óptimo de la persona. En la situación de enfermedad el apoyo puede contemplar muy diversas manifestaciones (ayuda domiciliaria, económica, acompañamiento, asistencia doméstica) o ser de carácter comunicativo o emocional (estímulo, refuerzo ante las dificultades de la enfermedad, ayuda para afrontar los problemas).

Se espera del paciente que acepte las limitaciones impuestas por la enfermedad, que busque ayuda competente y eficaz, y que coopere en la curación (indicaciones terapéuticas)

El apoyo social ejerce, en definitiva, un papel moderador de los efectos del estrés, entre los cuales se encuentra la enfermedad. Algunas situaciones en las que se ha evidenciado el efecto amortiguador que ejerce el apoyo social son comportamientos específicos como la búsqueda de asistencia médica, el tipo de asistencia, la búsqueda de soluciones alternativas, las respuestas comportamentales positivas del entorno, el cumplimiento de prescripciones terapéuticas; los programas de intervención basados en apoyo de grupos (red social) revelan su eficacia al facilitar la recuperación o adaptación a la enfermedad; y la re-orientación informativa sobre conductas de salud, que también incide directamente en un ambiente que promueve estas

conductas favorables (Ortega Calvo et al., 2011; Rigter et al., 2014).

Y, por último, la dimensión asistencial que acomete la relación entre el profesional y la persona enferma. Se trata de un hecho social, donde la enfermedad es fundamentalmente un fenómeno de desviación de la norma que sitúa al que la padece en una situación peculiar y que le impone unos comportamientos específicos, en concreto, el rol de enfermo.

Por tanto, en un primer nivel de análisis, profesional y afectado se comportan en su encuentro (programación de roles), donde se definen sus obligaciones y derechos. Así, se espera del enfermo que considere a la patología como indeseable y desee su curación, y que legitime socialmente su enfermedad —legitimación reconocida por un técnico designado socialmente: el propio médico (Laborda López, 2019)—. También se espera del paciente que acepte las limitaciones impuestas por la enfermedad, que busque ayuda competente y eficaz, y que coopere en la curación (indicaciones terapéuticas).

3. Factores implicados en la adherencia terapéutica

En todo este recorrido apoyado en una base fundamentadora de carácter biopsicosocial, es crucial atender a los factores que subyacen a la adherencia donde es crucial la confianza plena al proceso que se circunscribe, en principio, a lo largo del resto del ciclo vital de la persona afectada por una enfermedad rara.



Esta confianza y adherencia al proceso se puede centrar en cinco grandes pilares: en primer lugar, la propia desinformación que debe afrontarse con el abandono o desprendimiento de un lenguaje técnico, en ocasiones, incomprensible para el afectado y su entorno familiar; en este sentido, el asesoramiento de los profesionales sanitarios y de las asociaciones es determinante para propiciar una adecuada dirección colaborativa.

Cabe destacar la trascendencia de los síntomas como “claves para la acción” y como reforzadores de la conducta de adherencia

En segundo lugar, las explicaciones específicas de los signos y síntomas de la patología poco frecuente. En tercer lugar, la información pormenorizada sobre los objetivos del proceso así como la relación entre esta y la evolución de la enfermedad. En cuarto lugar, la necesaria implicación del paciente en su proceso; es necesaria la continuidad para, al menos, mantener sus capacidades y condición física en cada tarea de su vida diaria (cotidiana). Y, por último, el reconocimiento del equipo multidisciplinar en la gran mayoría de las enfermedades raras, ofreciendo una atención

integral e integrada orientada a procurar una máxima autonomía personal (Ayme, Kole, & Groft, 2008; Siegler, Elias, Brummett, & Bosworth, 2013).

En esta línea, la OMS, en multitud de escritos y publicaciones, referencia 5 grandes factores que intervienen en este proceso de acompañamiento del paciente y su entorno familiar: factores económicos y sociales, aquellos relacionados con la enfermedad concreta, el tratamiento, el sistema de salud y la persona afectada por una patología inusual o rara (Mock & Eibach, 2011; Laborda López, 2019).

En lo que se refiere a los factores económicos y sociales se incluyen el estatus socioeconómico, bajo nivel educativo, desempleo, redes sociales escasas o poco efectivas, factores organizacionales y algunas variables sociodemográficas, como la edad, el género y la raza.

Por otro lado, los factores relacionados con la enfermedad contemplan la severidad de los síntomas, el nivel de deterioro o de discapacidad asociada, la progresión de la enfermedad y la diversidad de tratamientos eficaces disponibles. De este modo, cabe destacar la trascendencia de los síntomas como “claves para la acción” y como reforzadores de la conducta de adherencia; en concreto, la manifestación de determinados síntomas puede erigir un potente indicador para que el enfermo ponga en práctica una determinada prescripción médica; y si el paciente posteriormente experimenta una mitigación inmediata para estos síntomas al cumplir con las pautas o indicaciones de tratamiento, puede conllevar una probabilidad más elevada para lograr un adecuado nivel de adherencia. Asimismo, cuando el afectado con una enfermedad asintomática no solo no dispone de referentes internos para la actividad cotidiana, sino que además su conducta de evolución de la prescripción no conlleva un apoyo inmediato, es decir, presenta dificultades para constatar beneficios a corto plazo, por lo que es más difícil y complicado su adherencia a las prescripciones sanitarias (Puente-Ferreras, Barahona-Gomariz, y Fernández-Lozano, 2011; Quirland-Lazo, 2018).

Respecto a los factores relacionados con el tratamiento, podemos destacar, entre otros, aspectos asociados a la intervención sanitaria específica, la duración y efectividad de la intervención profesional, los fracasos previos de otros tratamientos, los beneficios inmediatos y los efectos secundarios. Por ende, cuando aludimos a la complejidad del



tratamiento (cambio de actividades cotidianas del paciente, diversos horarios, varios medicamentos), entendemos que cuanto más complejo sea el tratamiento, mayor será la probabilidad de cometer errores o presentar dificultades o conflictos en la adherencia; se sabe que, por ejemplo, cuanto mayor es la frecuencia de administración de un fármaco, peor es el cumplimiento por parte del paciente ya que probablemente tendrá que interrumpir sus actividades normales para tomar las dosis en varias ocasiones, lo que puede provocar olvidos y rechazos.

En los factores relacionados con el sistema de salud, es ineludible la relación entre el profesional sanitario y el paciente y, en muchas situaciones, la falta de conocimientos y habilidades por parte de los profesionales para enfrentarse a enfermedades raras (padecimiento crónico). De este modo, la ineficacia de sus habilidades de comunicación o el desconocimiento de los factores que pueden afectar a la adherencia pueden provocar consecuencias negativas en el seguimiento de las recomendaciones de salud. La adherencia es una responsabilidad compartida por ambas partes; es un marco bidireccional (Pinilla-Roa, 2013; Sánchez Trigo, 2016).

Cuando aludimos a la complejidad del tratamiento (cambio de actividades cotidianas del paciente, diversos horarios, varios medicamentos), entendemos que cuanto más complejo sea el tratamiento, mayor será la probabilidad de cometer errores o presentar dificultades o conflictos en la adherencia

Y, entre los factores relacionados con el paciente, constatamos, de manera significativa, la propia personalidad del afectado, su actitud ante la enfermedad, creencias acerca de la enfermedad, expectativas, autoeficacia percibida y su motivación para recuperar la salud, así como la historia previa de cumplimiento del paciente y su estilo de vida organizado o desorganizado (Costa Alcaraz, Almendro Padilla, García Vicente, y Ordoñas Casaurran, 2008; Sánchez Trigo, 2016). Asimismo, la aceptación por parte

del paciente del hecho de estar enfermo y consecuentemente la adopción del rol de enfermo, las consecuencias de este rol y deberes del mismo. En este sentido y dirección, las relaciones interpersonales (apoyo social – familiares, amigos) es uno de los factores psicosociales más influyentes de la adherencia terapéutica. Sin duda, son relevantes conductas de apoyo como acompañar al paciente a revisiones médicas, compartir actividades saludables (p. ej. hacer ejercicio, seguir una dieta apropiada), reforzar el correcto seguimiento del tratamiento médico, proporcionar ayuda para la realización de tareas cotidianas, interesarse por el estado de salud del enfermo o mostrarle cariño y afecto en fases de su enfermedad (Thompson et al., 2012; Cardellach, & Ribes, 2018).

4. Necesidades y expectativas de afectados con enfermedades raras, sus familiares y profesionales bajo una perspectiva biopsicosocial

Todo lo expuesto hasta este momento no debe obviar tampoco la importancia y transcendencia de atender, concretar y delimitar las necesidades y expectativas de las personas con enfermedades raras o poco frecuentes, de sus familiares y de los profesionales sanitarios que están implicados en este proceso.



Tanto las necesidades como las expectativas de cualquiera de los colectivos mencionados constituyen el norte irrenunciable en el marco de la colaboración e implicación.

En el caso de los afectados y sus familiares significativos, es conveniente desglosar su punto de vista atendiendo a los ámbitos de la atención sanitaria, psicosocial, económico, educativo y asociativo.

En el ámbito de la asistencia sanitaria se pueden incluir requerimientos como: reforzar las competencias de los profesionales sanitarios en enfermedades raras en cuanto a su diagnóstico y tratamiento, de forma que se agilice el diagnóstico y se garantice la aplicación de avances terapéuticos que presenten evidencias sólidas a pacientes que puedan beneficiarse de estos. Desarrollar una atención sistémica liderada por un equipo multidisciplinar dentro del marco sanitario, al menos público, para abordar la multiplicidad de secuelas que ocasionan en el paciente ciertas enfermedades raras. Designar profesionales especialistas y centros de referencia (CR) para cada patología o grupo patológico (trastornos), conformados como centros de excelencia en diagnóstico, tratamiento y pronóstico. Contar con protocolos de atención sanitaria para cada patología

No se debe obviar la importancia de atender, concretar y delimitar las necesidades y expectativas de las personas con enfermedades poco frecuentes, de sus familiares y de los profesionales sanitarios que están implicados en este proceso

que identifiquen los criterios comunes de actuación. Hacer efectivo el derecho del paciente a disponer de su historia clínica. Articular procedimientos ágiles para la segunda opinión médica cuando esta deba obtenerse fuera del territorio de la comunidad autónoma. Ampliar el abanico de laboratorios y especialistas en genética, con capacidad para abordar un diagnóstico preciso sobre enfermedades raras. Revisar periódicamente el conjunto de enfermedades susceptibles de aplicación de técnicas de selección de embriones. Financiar de medicamentos huérfanos y garantizar su disponibilidad. Acortar los plazos para los que los fármacos en experimentación lleguen a los usuarios. Evitar las retiradas de comercialización de medicamentos útiles con criterios exclusivos de rentabilidad. Flexibilizar el sistema sanitario a la hora de abordar el reembolso por la prestación sanitaria de

determinados medicamentos, dispositivos médicos u otros productos sanitarios que no se benefician de ninguna aportación reducida. Flexibilizar el sistema sanitario para incorporar de forma rutinaria determinadas prestaciones que, en este momento, solo se dan con carácter excepcional (fisioterapia indefinida, logopedia, cirugía plástica o atención psicológica) (Piña López, 2010; Han, 2012; Limón, Blay, y Ledesma, 2015). Desarrollar una plataforma de información sobre enfermedades raras dirigida a personas afectadas, profesionales y ciudadanía. Y, participar de/con las asociaciones de pacientes en la definición de las políticas de salud pública en relación con las ER.

En el ámbito psicosocial y asociativo, se pueden concretar aspectos como: considerar las enfermedades raras como enfermedades crónicas susceptibles de mayores facilidades de acceso a servicios sociales, sanitarios y a la dispensación farmacéutica. Mejorar la valoración de minusvalías e incapacidades en enfermedades raras para evitar los problemas de clasificación y calificación del grado y las dificultades para acceder a prestaciones sociales o económicas. Prestar atención psicológica, apoyo, instrucción y asesoramiento a enfermos, familiares y cuidadores (formales e informales). Contactar



con otras familias o afectados, a través del apoyo a la creación y mantenimiento de las asociaciones de pacientes. Y, específicamente, las asociaciones se han convertido en un pilar fundamental a la hora de atender a las necesidades de información, difusión de la enfermedad, apoyo psicológico y de contacto con otras personas afectadas, en funciones como: orientar sobre los cuidados que se requieren, informar sobre centros y profesionales expertos, así como facilitar ciertos servicios esenciales, entre otros, fisioterapia, logopedia, grupos de ayuda mutua (Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, 2006; Simoens, 2014).

En el ámbito económico, se pueden destacar principalmente: dar cobertura íntegra de los tratamientos, ya sean curativos, paliativos o sintomáticos (entre otros, medicamentos, fisioterapia, logopedia, masajes o cirugía plástica); conceder subvenciones para ayudas técnicas; recibir ayudas para adaptar la vivienda y eliminar las barreras arquitectónicas; ofrecer reembolso por los gastos ocasionados por los desplazamientos a centros de referencia y el alojamiento de los familiares acompañantes; y, conceder ayudas para la contratación de cuidadores a domicilio, o creación de más centros de día.

En el caso de los profesionales sanitarios, se requiere una actuación acorde con un código ético-deontológico donde prime la personalización

Y, en el ámbito educativo, la correcta inclusión del menor afectado en el centro educativo, primordialmente, exige: una adaptación curricular individualizada por parte de los profesionales de apoyo; la adaptación y accesibilidad del propio centro; la dotación de personal sanitario, en número y cualificación, en centros educativos; unos planes y procesos de concienciación, formación y divulgación, en el propio centro educativo, para los docentes y discentes, sobre patologías poco frecuentes, en general, o sobre patologías raras específicas que puedan afectar al alum-

nado matriculado en el centro; y una enseñanza domiciliaria, en caso de ser necesario o recomendable (Villar, Fabà, & Celdrán, 2013; Quirland-Lazo, 2018).

Por otro lado, en el caso de los profesionales sanitarios, estos recogen los problemas más habituales a los que se enfrentan para atender a los pacientes con enfermedades poco frecuentes (García Ribes et al., 2011; Rodríguez, Berenguer, Pujol-Ribera, Capella, Peray, y Roma, 2013). En consecuencia, se requiere una actuación acorde con un código ético-deontológico donde prime la personalización; por ello, necesitan de: una orientación diagnóstica adecuada e información sobre recursos disponibles (dónde dirigirlo en caso de tener una sospecha que deba ser confirmada o atendida en un centro sanitario distinto al de este profesional); una orientación terapéutica adecuada (conocer si el tratamiento o seguimiento aplicados al paciente son los más adecuados, o si existen novedades terapéuticas capaces de mejorar su calidad o si se dispone de algún centro de referencia que pueda proporcionar esta información actualizada o supervisar personalmente la atención al paciente; un acceso a información actualizada que cubra aspectos clínico-asistenciales y sociales en forma de guías de práctica clínica específicas; unas tecnologías de la comunicación e información que posibiliten el acceso, y la gestión del conocimiento útil para el paciente, contrastada con las últimas evidencias disponibles en relación con el diagnóstico, el tratamiento y el seguimiento necesarios, avalada por expertos que trabajen con los pacientes en un entorno similar al de los profesionales que consultan la información; y, una formación orientada a la adquisición



y mantenimiento de las competencias necesarias para una adecuada atención a las personas afectadas (Gaité, García Fuentes, González Lamuño, y Álvarez, 2008; Rigter et al., 2014; Cardellach & Ribes, 2018).

El avance científico de las últimas décadas permite en la actualidad aportar un enfoque integral y holístico a los distintos actores inmersos en el proceso de salud-enfermedad

En conclusión, el avance científico de las últimas décadas en las distintas disciplinas que nutren un abordaje profesional sanitario, y bajo una perspectiva eminentemente biopsicosocial, permite en la actualidad aportar un enfoque integral y holístico a los distintos actores inmersos en el proceso de salud-enfermedad (Sánchez Trigo, 2016; Laborda López, 2019). Esto se concreta a través de la puesta en práctica de sus conocimientos desarrollando funciones, actividades y tareas que redundan en una atención personalizada del paciente. Es crucial, en todo ello, una panorámica preventiva y de la promoción de la salud, resaltando la oportunidad y la efectividad de la intervención profesional,

que permite romper el ciclo de retroalimentación que existe entre las condiciones ambientales y las condiciones personales en interacción con su estado mórbido y que, en definitiva, pueda favorecer su óptima evolución.

Referencias

- Abarca Barriga, H., Chávez Pastor, M., Trubnykova, M., La Serna-Infantes, J., & Poterico, J. (2018). Factores de riesgo en las enfermedades genéticas. *Acta Médica Peruana*, 35(1), 1-5. DOI: <https://doi.org/10.35663/amp.2018.351.368>
- Avellaneda, A., Izquierdo, M., Torrent-Farnell, J., y Ramón, J. R. (2007). Enfermedades raras: enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque sociosanitario. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 30(2), 87-92. DOI: <https://doi.org/10.4321/S1137-66272007000300002>
- Ayme, S., Kole, A., & Groft, S. (2008). Empowerment of patients: Lessons from the rare diseases. *Lancet*, 371(9629), 2048-2051. DOI: <https://doi.org/10.3989/arbor.2018.789n3002>
- Cardellach, F., & Ribes, A. (2018). Medicina interna y enfermedades raras: Transición niño-adulto. *Arbor*, 194(789), 1-12. DOI: <https://doi.org/10.3989/arbor.2018.789n3002>
- Cortés, F. (2015). Rare Diseases. *Rev. Médica Clínica Las Condes*, 26(4), 425-431. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2015.06.020>
- Costa Alcaraz, A., Almendro Padilla, C., García Vicente, S., y Ordovás Casaurran, R. (2008). ¿Es posible ayudar a los pacientes a decidir? *Atención Primaria*, 40(2), 97-99. DOI: <https://doi.org/10.1157/13116157>
- García Ribes, M., Blanco Marengo, M., Ejarque Domenech, I., SorliGuerola, J., Celada, R. de, y Garrell Lluís, I. (2011). El protocolo DICE-APER: Una nueva herramienta online para la atención a pacientes con enfermedad rara desde la Atención Primaria. *Gaceta Sanitaria*, 25, 186-188.
- Gaité, L., García Fuentes, M., González Lamuño, D., y Álvarez, J. (2008). Necesidades en las enfermedades raras durante la edad pediátrica. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 31(2), 165-175. DOI: <https://doi.org/10.4321/S1137-66272008000400012>



- García Ribes, M. (2013). El diagnóstico de las enfermedades raras desde la consulta de atención primaria: desmontando el mito. *Atención Primaria*, 45(7), 338-340. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.aprim.2013.01.010>
- Gómez-Batiste, X., Martínez-Muñoz, M., Blay, C., Amblàs, J., Vila, L., & Costa, X. (2014). Prevalence and characteristics of patients with advanced chronic conditions in need of palliative care in the general population: A cross-sectional study. *Paliative Medicine*, 28(4), 302-311. DOI: <https://doi.org/10.1177%2F0269216313518266>
- González-Lamuno, D., Couce, M., Amor Bueno, M. y Aldámiz-Echevarría, L. (2009). Cuando las enfermedades raras se convierten en algo urgente: los errores innatos del metabolismo en atención primaria. *Atención Primaria*, 41(4), 221-226. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.aprim.2008.07.013>
- Han, J. (2012). *The roles of self and society in the relationship between physical health, self-perception of aging, and depressive symptoms in later life*. ProQuest Information & Learning.
- Hill, R., & Duffy, M. (2013). Promoting healthy aging in counseling psychology. In E. Vera (ed.), *The Oxford handbook of prevention in counseling psychology* (pp. 315-329). New York: Oxford University Press.
- Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. (2006). Recomendaciones acerca de los aspectos éticos de los programas de cribado de población para enfermedades raras. *Gaceta Sanitaria*, 20(2), 27-32. DOI: <https://doi.org/10.1157/13101087>
- Laborda López, C. (2019). Promoción de la salud de las personas con enfermedades raras y sus familias: experiencia de abordaje psicosocial. *Rev. Clínica Contemporánea*, 10(1), e4, 1-9. DOI: <https://doi.org/10.5093/cc2019a6>
- Limón, E., Blay, C. y Ledesma, A. (2015). Las necesidades poblacionales: una llamada a la transformación de la atención primaria. *Atención Primaria*, 47(2), 73-74. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.aprim.2014.08.001>
- Lugones Botell, M., y Ramírez Bermúdez, M. (2012). *Enfermedades Raras*. *Rev. Cubana de Medicina General Integral*, 28(3), 45-52.
- Mock, S., & Eibach, R. (2011). Aging attitudes moderate the effect of subjective age on psychological well-being: Evidence from a 10-year longitudinal study. *Psychology and Aging*, 26(4), 979-986. DOI: <https://doi.apa.org/doi/10.1037/a0023877>
- Ortega Calvo, M., Gómez-Chaparro Moreno, J., González-Meneses López, A., Guillen Enríquez, J., Varo Baena, A., y Fernández de la Mota, E. (2011). Mapas conceptuales para el diagnóstico de enfermedades raras en Atención Primaria. *Atención Primaria*, 44(1), 43-50. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.aprim.2011.01.009>
- Peiró, S., Artells, J., y Meneu, R. (2011). Identificación y priorización de actuaciones de mejora de la eficiencia en el Sistema Nacional de Salud. *Gaceta Sanitaria*, 25(2), 95-105. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.gaceta.2010.12.005>
- Pinilla-Roa, E. (2013). Evaluación de competencias profesionales en salud. *Rev. Facultad de Medicina*, 61(1), 53-70.
- Piña López, A. (2010). El rol del psicólogo en el ámbito de la salud: de las funciones a las competencias profesionales. *Enseñanza e Investigación en Psicología*, 15(2), 233-255.
- Posada de la Paz, M., y García Ribes, M. (2010). Enfermedades Raras: concepto, epidemiología, situación actual y perspectivas futuras. *Atención Primaria*, 42(3), 169-172. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.aprim.2009.11.001>



- Puente-Ferreras, A., Barahona-Gomariz, M., y Fernández-Lozano, M. (2011). Las enfermedades raras: naturaleza, características e intervención psicosocial. *Portularia*, XI(1), 11-23.
- Quirland-Lazo, C., Castañeda Cardona, C., Chirveches Calvache, M. A., Aroca, A., Otálora Esteban, M., y Rosselli, D. (2018). Modelos de atención en salud en enfermedades raras: revisión sistemática de la literatura. *Gerencia y Políticas de Salud*, 17(34), 1-10. DOI: <https://doi.org/10.11144/Javeriana.rgps17-34.mase>
- Renconret, G., Ortega, X., y Pinto, M. (2015). Diagnóstico prenatal y manejo perinatal en enfermedades raras. *Rev. Médica Clínica Las Condes*, 26(4), 432-441. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.rmclc.2015.07.002>
- Rigter, T., van Aart, C., Elting, M., Waisfisz, Q., Cornel, M., & Henneman, L. (2014). Informed consent for exome sequencing in diagnostics: Exploring first experiences and views of professionals and patients. *Clinical Genetics*, 85(5), 417-422. DOI: <https://doi.org/10.1111/cge.12299>
- Rodríguez, D., Berenguera, A., Pujol-Ribera, E., Capella, J., Peray, J., y Roma, J. (2013). Identificación de las competencias actuales y futuras de los profesionales de la salud pública. *Gaceta Sanitaria*, 27(5), 388-397. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.gaceta.2012.10.005>
- Sánchez Trigo, E. (2016). Lenguaje metafórico en textos biomédicos en francés y español. En M. García Peinado, J. Oliver Frade y A. Corbacho Sánchez (eds.), *La traducción especializada: vertientes y modalidades. Aplicaciones teóricas y prácticas* (pp. 239-256). Granada: Atrio.
- Siegler, I., Elias, M., Brummett, B., & Bosworth, H. (2013). Adult development and aging. In A. Nezu, Ch. Nezu, P. Geller, I. Weiner (Eds.), *Handbook of psychology. Health psychology*, 9, 459-476. (2.º ed.). Hoboken, N.J.: Wiley.
- Simoens, S. (2014). Health technologies for rare diseases: does conventional HTA still apply? *Expert Review of Pharmacoeconomics & Outcomes Research*, 14(3), 315-317. DOI: <https://doi.org/10.1586/14737167.2014.906903>
- Thompson, R., Meslin, E., Braitstein, P., Nyandiko, W., Ayaya, S., & Vreeman, R. (2012). The vulnerabilities of orphaned children participating in research: a critical review and factors for consideration for participation in biomedical and behavioral research. *Journal of Empirical Research on Human Research Ethics*, 7(4), 56-66. DOI: <https://doi.org/10.1525%2Fjer.2012.7.4.56>
- Villar, F., Fabà, J., & Celdrán, M. (2013). Using older people's life stories to teach developmental psychology and aging: Benefits and difficulties. *Educational Gerontology*, 39(12), 867-877. DOI: <https://doi.org/10.1080/03601277.2013.767076>