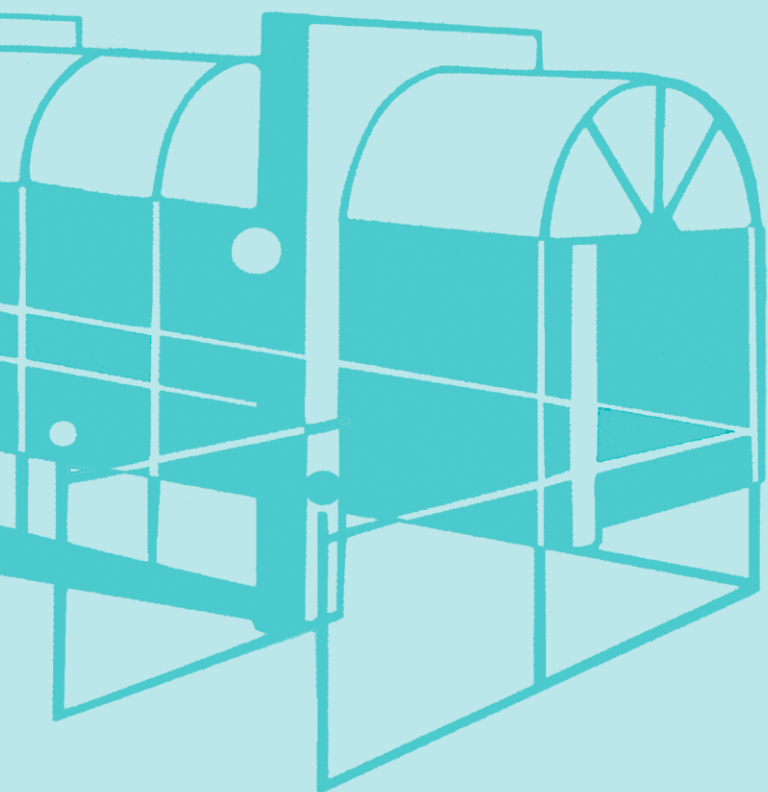


# NECESIDADES DE LOS PACIENTES PEDIÁTRICOS CON ENFERMEDADES RARAS Y DE SUS FAMILIAS EN CANTABRIA



DOCUMENTOS • 69/2005



MINISTERIO  
DE TRABAJO  
Y ASUNTOS SOCIALES

REAL PATRONATO  
SOBRE DISCAPACIDAD

NECESIDADES DE LOS PACIENTES PEDIÁTRICOS  
CON ENFERMEDADES RARAS  
Y DE SUS FAMILIAS EN CANTABRIA

LUIS GAITE  
PEDRO CANTERO  
DOMINGO GONZÁLEZ LAMUÑO  
MIGUEL GARCÍA FUENTES

SERVICIO DE PEDIATRÍA  
HOSPITAL UNIVERSITARIO "MARQUÉS DE VALDECILLA"  
UNIVERSIDAD DE CANTABRIA

## **AGRADECIMIENTOS**

Nuestro agradecimiento al Real Patronato sobre Discapacidad por la importante y meritoria labor que viene desarrollando en la atención a los pacientes con enfermedades crónicas complejas. Gracias a su iniciativa y ayuda, ha sido posible realizar este estudio sobre "Necesidades de los pacientes pediátricos con enfermedades raras y de sus familias en Cantabria".

Agradecemos también al Instituto de Salud Carlos III el apoyo que nos ha prestado a través de la Red Temática de Investigación G03/123 REPIER (Red Epidemiológica de Investigación de Enfermedades Raras) para la realización de este estudio.

LOS AUTORES

## **NECESIDADES DE LOS PACIENTES PEDIÁTRICOS CON ENFERMEDADES RARAS Y DE SUS FAMILIAS EN CANTABRIA**

**AUTORES:** LUIS GAITE, PEDRO CANTERO, DOMINGO GONZÁLEZ LAMUÑO y MIGUEL GARCÍA FUENTES. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario "Marqués de Valdecilla". Universidad de Cantabria.

**DOCUMENTOS 69/2005**

**EDITA:** Real Patronato sobre Discapacidad.

**CUIDADO DE LA EDICIÓN Y DISTRIBUCIÓN:** Centro Español de Documentación sobre Discapacidad, del Real Patronato. Serrano, 140. 28006 Madrid. Tel. 917452449/46 - Fax. 914115502 - cedd@furnet.es - www.cedd.net

**IMPRIME:** Grafo, S.A.

**Primera edición:** Junio de 2005. 700 ejemplares.

NIPO: 214-05-010-8

Depósito legal: BI-I.522-05

# Índice

<b>PRESENTACIÓN</b> .....	5
<b>LAS ENFERMEDADES RARAS. UNA RESPUESTA A LAS NECESIDADES DE LOS ENFERMOS CRÓNICOS</b> .....	7
– <b>REPERCUSIÓN DE LAS ENFERMEDADES CRÓNICAS PEDIÁTRICAS EN EL PACIENTE Y EN LOS FAMILIARES</b> .....	8
– <b>ENFERMEDADES RARAS. CONCEPTO</b> .....	11
<b>IMPORTANCIA DEL PROBLEMA</b> .....	12
<b>NECESIDADES EN LAS ENFERMEDADES RARAS</b> .....	13
<i>Diagnóstico de la enfermedad</i> .....	14
<i>Disponibilidad de un tratamiento adecuado</i> .....	14
<i>Falta de información</i> .....	15
<i>Aspectos psicosociales</i> .....	16
– <b>LAS ENFERMEDADES RARAS EN CANTABRIA</b> .....	17
– <b>EVALUACIÓN DE LAS NECESIDADES DE LOS PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS. INVESTIGACIÓN CUALITATIVA</b> .....	18
<b>OBJETIVOS</b> .....	20
<b>MATERIAL Y MÉTODOS</b> .....	21
– <b>ÁMBITO DEL ESTUDIO</b> .....	21
<b>DESCRIPCIÓN DE CANTABRIA</b> .....	21
<b>ORGANIZACIÓN SANITARIA DE CANTABRIA</b> .....	21
– <b>SELECCIÓN DE PARTICIPANTES</b> .....	23
– <b>TÉCNICAS CUALITATIVAS</b> .....	23
– <b>ESTRATEGIA DE ANÁLISIS</b> .....	24
<b>RESULTADOS</b> .....	25
– <b>EN RELACIÓN CON LOS PEDIATRAS DE ATENCIÓN PRIMARIA</b> .....	25
<b>CONCEPTO DE ENFERMEDAD RARA</b> .....	25
<b>PROBLEMAS PARA EL TRATAMIENTO EN LAS ENFERMEDADES RARAS</b> .....	25
<i>Problemas estructurales</i> .....	26
<i>Problemas relacionados con el propio pediatra</i> .....	26
<i>Problemas relacionados con los afectados</i> .....	26
<b>PROBLEMAS QUE AFRONTAN LAS FAMILIAS</b> .....	27
<i>Repercusión psicológica</i> .....	27
<i>Información</i> .....	27
<i>Problemas de tipo médico</i> .....	27
<i>Problemas económicos</i> .....	28
<i>Problemas sociales</i> .....	28

MEDIDAS PARA MEJORAR EL TRATAMIENTO .....	28
<i>Relacionadas con el pediatra</i> .....	28
<i>Relacionadas con el binomio paciente/familia</i> .....	29
COORDINADOR EN LAS ENFERMEDADES RARAS .....	29
COMENTARIOS ESPONTÁNEOS .....	30
<b>– EN RELACIÓN CON LAS FAMILIAS CON HIJOS AFECTADOS POR ENFERMEDADES RARAS</b> .....	30
CONCEPTO DE ENFERMEDAD RARA .....	30
PROBLEMAS QUE AFRONTAN LAS FAMILIAS .....	31
<i>Falta de recursos</i> .....	31
<i>Relacionados con los pediatras</i> .....	32
<i>Relacionados con los cuidadores</i> .....	32
MEDIDAS PARA MEJORAR EL TRATAMIENTO .....	33
<i>Apoyo sociosanitario</i> .....	33
<i>Diagnóstico de la enfermedad</i> .....	34
<i>Tratamiento médico</i> .....	34
COORDINADOR EN LAS ENFERMEDADES RARAS .....	35
COMENTARIOS ESPONTÁNEOS .....	35
<b>DISCUSIÓN</b> .....	37
<b>– EN RELACIÓN AL MÉTODO</b> .....	37
<b>– EN RELACIÓN A LOS RESULTADOS</b> .....	38
<b>CONCLUSIONES</b> .....	43
<b>BIBLIOGRAFÍA</b> .....	45

## Presentación

Desde que el 3 de agosto de 2001 se aprobó el Reglamento del Real Patronato sobre Discapacidad, cobró carta de naturaleza una tendencia que, desde hacia años, este organismo venía defendiendo y apoyando: un firme y profundo compromiso con el colectivo de personas afectadas por lo que, en el ámbito médico, se denominaba "enfermedades de baja prevalencia" y sus angustiadas familias. Estaba a medio camino entre la prevención y la atención temprana; era una actuación directa sobre lo que más tarde, y muy acertadamente, los profesionales de la medicina pasaron a denominar "enfermedades raras".

El Real Patronato sobre Discapacidad hizo suya la preocupación manifestada por un grupo de profesionales de la Facultad de Medicina de la Universidad de Cantabria y en el año 2002 colaboró en la celebración de un "Simposium sobre Enfermedades de Baja Prevalencia en la Edad Pediátrica". Este Simposium, al que asistieron responsables de Pediatría de todo el país, representantes de la Federación Española de Enfermedades Raras y grupos de investigadores del Instituto de Salud Carlos III, significó el punto de partida del trabajo que aquí se presenta y, durante todo este tiempo, el Real Patronato ha estado colaborando con este equipo de magníficos profesionales de la Facultad de Medicina de la Universidad de Cantabria que, dirigido por el profesor García Fuentes, han hecho posible esta obra.

Cuando en el seno de una familia, alguno de sus pequeños cursa una enfermedad rara, la angustia y zozobra de los padres es doble; en primer lugar la ansiedad se dispara cuando para emitir un diagnóstico, se ven sometidos a un peregrinaje en el que cada hora hace más pesada esa carga y donde el pronóstico se va agravando sucesivamente. En segundo lugar, el hecho de tener que desplazarse lejos, a veces sin medios, en un ambiente que no conocen y que perciben como hostil, con un lenguaje de comunicación que no entienden, en parte por el bloqueo cognitivo que comporta la ansiedad que sufren, y en parte por una terminología que no conocen, hace que la familia viva de manera especialmente traumática este hecho.

Esta situación es analizada por el equipo de investigadores que ha realizado este estudio y aporta criterios para corregirla, tanto desde la perspectiva de las familias, como desde la organización y coordinación de los distintos profesionales dentro del sistema sanitario.

Entendemos que el método utilizado, básicamente cualitativo, puede ofrecer aspectos fácilmente generalizables a otras Comunidades Autónomas y posibilitar que, partiendo de la

base de este modelo, se puedan singularizar los aspectos y las características propias de cada Comunidad.

Fieles a su vocación sanitaria, los autores, además de identificar los problemas que suscitan las enfermedades raras a nivel familiar, sanitario-asistencial, económico y social, proponen la implantación de algunas medidas para mejorar la asistencia y el tratamiento en estos casos.

El Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales participa de esta misma inquietud y su compromiso se ha concretado en la creación del Centro Estatal de Referencia de Enfermedades Raras en la ciudad de Burgos, que contribuirá sin duda a resolver muchos de los problemas apuntados en el presente estudio.

Desde el Real Patronato pensamos que en casos como los que aborda esta obra es donde cobra sentido uno de los criterios que define nuestra actuación: "promover los ideales humanísticos a los avances científicos". Evidentemente siempre tendremos abierta nuestra casa, nuestra mente y nuestro corazón a estas iniciativas solidarias con los que más solos se sienten.

Les animo a la lectura reflexiva de la obra que aquí se presenta porque el deseo de mejora individual, tanto a nivel personal como profesional, es la base del progreso de toda sociedad.

*MARÍA AMPARO VALCARCE GARCÍA*

*Secretaria de Estado de Servicios Sociales, Familias y Discapacidad*

Madrid, junio de 2005

*"Lo menos que podemos hacer, en servicio de algo, es comprenderlo..."*

José Ortega y Gasset

## Las enfermedades raras. Una respuesta a las necesidades de los enfermos crónicos

El marcado descenso de la mortalidad infantil que aconteció durante la segunda mitad del siglo XX en los países europeos, tuvo como consecuencia un incremento de la prevalencia de enfermedades crónicas en dichos países, incrementándose también el interés y la atención hacia los niños afectados por dichas enfermedades. En los 70 comenzó a concederse por parte de las instituciones sociosanitarias españolas las primeras ayudas a las asociaciones de padres de niños con deficiencias que, a pesar de la escasez de recursos, se esforzaban en aportar a sus hijos con problemas del desarrollo los programas de estimulación precoz que precisaban.

Gracias a los avances científicos y tecnológicos que han tenido lugar durante las últimas décadas, y también a las ayudas institucionales, se ha mejorado la atención al enfermo crónico y por ende su calidad de vida, aunque dichos beneficios no han sido alcanzados de forma generalizada. Grupos de pacientes de enfermedades muy poco prevalentes comenzaron a organizarse en EEUU a principios de los 80, denunciando graves carencias y reivindicando una mayor atención a sus necesidades, las cuales inicialmente se centraban en la demanda de investigación y desarrollo de fármacos para sus dolencias. La falta de rentabilidad por el escaso número de pacientes afectados por cada una de estas enfermedades, determinaba que la industria farmacéutica se inhibiera en el desarrollo de nuevos fármacos, y a su vez la carencia de posibilidades terapéuticas condicionaba una falta de interés por parte del estamento médico-sanitario hacia esta patología.

Este movimiento reivindicativo de pacientes con necesidades especiales, se inició en Estados Unidos liderado por la NORD (National Organisation for Rare Disorders). Progresivamente fue generalizándose la denominación "Rare Diseases", traducida al castellano por Enfermedades Raras, aunque también se han denominado enfermedades poco comunes y enfermedades poco frecuentes. A mediados de los 90 se constituyó en Europa EURORDIS, federación de asociaciones homóloga a la NORD y posteriormente en nuestro país la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), que reúne a casi un centenar de asociaciones.

Las gestiones y presión ejercida por estas asociaciones han comenzado a obtener en los últimos años una clara respuesta institucional. En el año 1999 se aceptaba en la decisión



1295/99/CE del Parlamento Europeo y del Consejo, refiriéndose a las enfermedades raras, que *"...debido a su infrecuencia y la consiguiente falta de información disponible, pueden plantear problemas significativos en los individuos que las padecen..."*. Tras esta importante declaración institucional, ese mismo año se inició en el marco de la Unión Europea un Programa Trienal de Acción Comunitaria para promover la colaboración transnacional en la atención a estos enfermos y organizar a escala comunitaria la vigilancia de las enfermedades poco comunes.

Esta política de apoyo institucional a los pacientes con enfermedades raras ha tenido su reflejo en nuestro país. A través de instituciones dependientes del Ministerio de Asuntos Sociales (IMSERSO, Real Patronato sobre Discapacidad) y del Ministerio de Sanidad (Instituto de Salud Carlos III), se han desarrollado durante los últimos años diversas iniciativas y acciones de interés, siendo importante destacar en esta introducción el estudio realizado por el IMSERSO sobre necesidades que presentan estos pacientes. Como ha sido comentado, inicialmente estas necesidades se centraron en la falta de medicamentos, lo cual representa una simplificación del problema condicionada probablemente por la concepción tradicional de salud entendida como "falta de enfermedad". Sin embargo el concepto de salud debe incluir no solo la ausencia de enfermedad, sino también aspectos subjetivos de la persona como se definió en el año 1946 por la OMS: *"Estado de bienestar físico, psíquico y social a cuyas máximas cotas deben aspirar todos los individuos"*. El estado de salud de un individuo es, por lo tanto, la resultante de los correspondientes niveles de bienestar en la triple vertiente que señala la OMS. A este respecto, el estudio del IMSERSO destaca que, junto a la necesidad de fármacos, estos pacientes presentan importantes demandas en relación a necesidades sociosanitarias, médicas y de apoyo psicosocial.

La edad pediátrica es especialmente importante en el estudio de las enfermedades raras, ya que la gran mayoría de estas enfermedades tienen una base genético-hereditaria y debutan durante la infancia. En el año 2002 se celebró en la Universidad de Cantabria, en colaboración con el Real Patronato sobre Discapacidad, un "Simposium sobre Enfermedades de Baja Prevalencia en la Edad Pediátrica". En dicha reunión, en la que participaron representantes de la Federación Española de Enfermedades Raras, grupos de investigadores pertenecientes al Instituto Carlos III y responsables de la mayoría de los Servicios Pediátricos y Cátedras de Pediatría de nuestro país, se destacó entre otros aspectos, la necesidad de investigar las especiales necesidades que presentan los niños afectados con estas patologías. Con esta finalidad se planificó y realizó este estudio colaborativo entre la Universidad de Cantabria y el Real Patronato, cuyos resultados se presentan en esta monografía.

Teniendo en cuenta la falta de estudios publicados referentes a las necesidades de pacientes pediátricos con enfermedades raras, analizaremos los antecedentes de la literatura centrándonos en estudios realizados en niños con enfermedades crónicas y en la investigación realizada por el IMSERSO en la población general de nuestro país afectada por estas enfermedades.

## REPERCUSIÓN DE LAS ENFERMEDADES CRÓNICAS PEDIÁTRICAS EN EL PACIENTE Y EN LOS FAMILIARES

Las enfermedades crónicas pediátricas repercuten no sólo en el niño que las padece, sino también sobre su familia y sobre la sociedad en general. Las consecuencias para el enfermo

varían en función de la clínica y de la edad del paciente, siendo particularmente crítico el primer año de vida por la posibilidad de afectación grave del crecimiento y desarrollo. En el periodo escolar las ausencias escolares obligadas, las hospitalizaciones frecuentes y la discapacidad que experimenta el niño pueden alterar su proceso de socialización. Al llegar la adolescencia, la propia enfermedad y su tratamiento pueden alterar el desarrollo de la independencia y de la propia imagen corporal. De esta manera, la enfermedad crónica, con independencia de su clínica específica, hace que los niños y los adolescentes que las padecen se puedan sentir diferentes y existe el riesgo de que desarrollen problemas de comportamiento y fracaso escolar (1).

Esta repercusión de la enfermedad pediátrica crónica no se circunscribe exclusivamente a los propios enfermos, sino que se extiende también al ámbito de la familia en la que estos niños se desenvuelven (2; 3). Si en el caso de los adultos con enfermedades crónicas, la familia cercana ejerce un importante papel como "cuidadores informales", este rol es mucho más trascendente cuando el enfermo es un niño. En estas circunstancias, resulta fundamental que exista una buena relación entre ellos y el pediatra que se ocupa de la atención de su hijo. Sin embargo, dicha relación puede estar mediatizada por dos factores especialmente relevantes. En primer lugar, la amplia difusión de información sanitaria a través de los medios de comunicación social, o de Internet, ha determinado que los pacientes y sus familias adquieran un mayor protagonismo en su propio cuidado y reivindiquen la puesta en marcha de medidas específicas con respecto a su situación y asistencia, lo que condiciona un nuevo espectro de prioridades en la demanda de atención sociosanitaria. Adicionalmente, los puntos de vista de los profesionales sanitarios y de las propias familias no tienen por qué estar en concordancia a la hora de identificar las necesidades del paciente pediátrico y de su familia, así como al priorizar la puesta en marcha de actuaciones para satisfacer dichas necesidades. Se ha descrito que las familias pueden identificar diferente número, y tipo, de necesidades con relación al cuidado de sus hijos enfermos que los que consideran imprescindibles los médicos que los atienden (4-6), y que el pediatra de Atención Primaria no siempre es totalmente consciente del conjunto de necesidades psicosociales y asistenciales que requiere un niño con enfermedad crónica (7; 8). En consecuencia, puede haber familias que mantengan un contacto regular con el sistema asistencial y que a pesar de todo presenten necesidades no satisfechas (9; 10). Por tanto, toda determinación de las necesidades de la enfermedad pediátrica crónica debiera contar con la participación de todos los colectivos involucrados en el proceso asistencial, incluyendo a los pediatras y a las familias.

Es fácilmente deducible que todas las enfermedades crónicas infantiles llevan asociado un elevado coste económico para la sociedad (11). El coste de la atención sanitaria de los niños con enfermedades crónicas puede representar hasta el 8% del gasto sanitario total de un país (12). Además de esta perspectiva económica global, la economía de las familias con niños afectados de enfermedades crónicas también se resiente, pues deben afrontar los gastos derivados del tratamiento médico y, además, la mayor atención que requiere el niño enfermo suele impedir que alguno de los progenitores pueda acceder o mantenerse en el mercado laboral.

Los principales estudios destinados a valorar cuáles son las principales necesidades de las familias con enfermos pediátricos crónicos se han llevado a cabo fundamentalmente en paí-

ses anglosajones. En ellos se han identificado un conjunto de necesidades como más frecuentes con independencia de la enfermedad que estemos considerando. La "información" suele aparecer como una necesidad no satisfecha con gran frecuencia (4; 13-16) y se ha llegado a describir que alrededor del 91% de las familias les gustaría tener más información respecto a la enfermedad que afecta a su hijo, sobre el tratamiento prescrito y sobre la evolución clínica que cabía esperar (17). Las familias también consideraban como algo positivo el hecho de recibir la información directamente del propio médico encargado del caso.

Además de la información, otra necesidad importante es el deseo de que exista una "atención integral" que coordine la planificación de la atención continuada tanto para el enfermo como para la familia y que ayude a esta última a evaluar las necesidades del niño enfermo (9), llegando a considerar que la tarea de "supervisión" o "coordinación" de la atención podría ser una de las misiones a desempeñar por el pediatra de Atención Primaria (10; 18; 19).

También se ha descrito como necesidad no satisfecha muy importante para las familias la posibilidad de tener "apoyo familiar y counselling" (16), puesto que se considera que la prevalencia de los problemas emocionales, del desarrollo y educativos en los niños con enfermedades crónicas es alrededor del doble que la existente en los niños "sanos" (16; 20-22) y los progenitores también se ven afectados a nivel físico y emocional por la "carga" que ocasiona su papel de cuidadores.

Sin embargo, la posible importancia de este conjunto de necesidades debe ponderarse en función de las características metodológicas de los estudios en que se han obtenido. A este respecto la mayoría de estos trabajos se han llevado a cabo, principalmente, en países anglosajones en los que las expectativas y roles familiares no tienen por qué ser directamente equiparables a los existentes en España, por lo que no siempre es posible realizar una extrapolación directa de sus resultados. Además, la fuente de información utilizada también influye en el resultado de los mismos. La mayoría de ellos se basan en los datos proporcionados por la madre o en las respuestas combinadas de las madres y los padres como "progenitores" (4; 9; 10; 14; 17; 23; 24). Cuando ambos progenitores han tenido que identificar cuáles son las principales necesidades no satisfechas, las referidas por las madres y los padres diferían en cierto grado pues las madres referían más necesidades que los padres (6; 13). Habitualmente ambos progenitores manifestaban como necesidades la información y el cuidado del hijo, pero las madres consideraban en mayor medida que los padres la necesidad de un mejor soporte familiar y social (13). Posiblemente el hecho de que en la mayoría de los casos la madre actúe como "cuidador principal" en el seno de la familia justificaría esas posibles discrepancias y la mayor detección de necesidades por ellas.

Asimismo, las familias y los profesionales sanitarios tienen perspectivas muy diferentes con respecto a las necesidades de los niños y los servicios que serían beneficiosos para un niño con un problema crónico de salud. Existe un mayor acuerdo entre ambos colectivos al valorar los posibles agentes estresantes experimentados y las estrategias de afrontamiento empleadas por los niños durante las hospitalizaciones prolongadas (25). Sin embargo, las familias detectaban con mayor frecuencia la necesidad de información sobre el diagnóstico, tratamiento, pronóstico, ayudas económicas y relaciones sociales (10). Aunque gran número de los estudios que se han llevado a cabo han sido realizados con familias de niños hos-

pitalizados, esas discrepancias existen tanto en el ámbito hospitalario como en el de la Atención Primaria, pues también se han descrito diferencias similares en cuanto a las prioridades establecidas por los padres y los pediatras de Atención Primaria respecto a los servicios que requerían los niños con diversas enfermedades crónicas. Todas estas circunstancias hacen que todavía se pueda afirmar que la identificación de las necesidades de los niños con enfermedades crónicas y sus familias, y la organización de la asistencia han sido procedimientos ineficaces y poco sistematizados que se han asociado, con frecuencia, a sentimientos de insatisfacción tanto en las familias como en los profesionales sanitarios (8; 13; 23; 24; 26).

Esta breve descripción de las necesidades propias de la enfermedad crónica pediátrica constituye un buen punto de referencia para valorar cuál puede ser la situación de las familias que tienen que enfrentarse con el hecho de tener un hijo con una enfermedad pediátrica crónica que se encuentre comprendida dentro del grupo de las denominadas enfermedades raras o de baja prevalencia. Aunque las enfermedades raras presentan muchas necesidades comunes con el resto de las enfermedades pediátricas crónicas más frecuentes, las dificultades a las que se enfrentan las personas que las padecen y sus familias son, en cierta medida, diferentes. La discapacidad que experimentan estas personas puede ser importante y las posibilidades de conseguir atención específica a partir de recursos estructurados no suele ser la más adecuada, lo que acentúa las cargas sociales que deben soportar, cargas que a su vez repercuten en las personas de su entorno (27).

## ENFERMEDADES RARAS. CONCEPTO

La denominación de enfermedades raras sirve para describir a un conjunto heterogéneo de patologías que, por su diversidad, constituyen un grupo nosológico de características no bien definidas y que tiene como elemento común esencial su *baja prevalencia*, que desde el punto de vista normativo se sitúa en Europa por debajo de 5 casos por 10.000 habitantes. En general se trata de enfermedades crónicas que afectan de forma significativa a la calidad de vida de los enfermos, plantean con frecuencia dificultad para establecer el diagnóstico, incertidumbre sobre su evolución clínica y en ocasiones conducen a una disminución de la esperanza de vida. Durante mucho tiempo, el reducido número de pacientes afectados por cada una de estas enfermedades no ha estimulado el interés en su investigación clínica. Estas mismas circunstancias motivaron que tampoco se desarrollaran nuevos fármacos para su tratamiento, puesto que resultaban poco rentables para la industria farmacéutica. Ante esta situación, a principios de los años 80, en Estados Unidos, se introdujo el concepto de "población huérfana de medicamentos" (homeless drugs) para hacer referencia a los enfermos afectados por patologías de baja prevalencia, comenzando a llamarse estas últimas "rare diseases" (28). Asimismo se acuñó el término de "medicamentos huérfanos" para hacer referencia a los agentes con potencial terapéutico pero sin patrocinador para su comercialización (29). En España, se las conoce como "enfermedades raras", aunque otros términos como "enfermedades de baja prevalencia", "minoritarias o "poco comunes" podrían emplearse también (27).

Muchas enfermedades raras se manifiestan en la edad infantil y su estudio de forma individualizada ha constituido tradicionalmente un capítulo importante dentro de la Pediatría, la

Genética, las Enfermedades del Metabolismo y la Dismorfología. Sin embargo, el interés global por estas enfermedades, entendidas como un grupo de entidades cuyos pacientes presentan necesidades especiales es relativamente reciente, situándose las primeras referencias bibliográficas al respecto en los años 60 (30). En ese momento y para promover el estudio y la difusión de artículos relacionados con los problemas asistenciales, sociales y de investigación inherentes a este tipo de enfermedades, apareció la revista médica *Journal of Rare Diseases* (31), que posteriormente dejó de editarse por problemas de tipo económico. Sin embargo, desde hace algún tiempo estamos asistiendo a un incremento del número de publicaciones que tratan la situación de las enfermedades raras en la literatura médica, abordando algunas de ellas de forma holística la problemática que conllevan (32; 33). El hecho de hablar de enfermedades raras puede inducir a pensar que se trata de un problema de "escasa importancia" por afectar a un bajo número de personas. Sin embargo, nada más lejos de la realidad, pues en función de la prevalencia de estas enfermedades, se estima que en la Unión Europea entre 20 y 30 millones de personas pueden estar afectadas por alguna enfermedad rara (34).

Ante esta realidad, en los últimos años se han comenzado a poner en marcha importantes actuaciones institucionales en la mayoría de los países desarrollados con el fin de promover la investigación relacionada con las enfermedades raras e implementar acciones encaminadas a facilitar su tratamiento. En el año 1999 se inició el "*Programa Europeo de Enfermedades Raras*" con el objetivo de crear una red que promoviera el conocimiento sobre la identificación, definición y características epidemiológicas de estas enfermedades, iniciándose también el "*Programa Europeo para la Investigación y el Desarrollo Tecnológico*" para incentivar la investigación sobre el diagnóstico, la prevención y el desarrollo de nuevos tratamientos. De gran interés práctico fue la publicación en el año 2000 del "*Reglamento sobre Medicamentos Huérfanos*". En él se establecen las normas administrativas para poder considerar a una enfermedad como "rara" y, consecuentemente, que los fármacos específicos necesarios para su tratamiento puedan catalogarse como "medicamentos huérfanos". Al obtener esta categoría es posible que la industria farmacéutica se beneficie de unos especiales incentivos para su desarrollo y comercialización a pesar de que estén destinados a un bajo número de enfermos. Todas estas iniciativas ponen de manifiesto el creciente interés y la progresiva sensibilización de las instituciones sanitarias y sociales hacia los problemas que aquejan a las personas con enfermedades raras.

#### IMPORTANCIA DEL PROBLEMA

Para proceder a una clasificación y catalogación exhaustiva de las enfermedades raras, la característica de la *baja prevalencia* constituye un criterio operativo indispensable para facilitar el trabajo en este campo. Sin embargo, no existe un acuerdo universal respecto a dónde situar el punto de corte sobre lo que consideramos *baja prevalencia*, y no todos los países han adoptado los mismos estándares para su definición. Así, en Estados Unidos se utiliza una prevalencia de 7,5 por 10.000 habitantes, en Australia 1 por 10.000 y en Japón 4 por 10.000. En España se ha adoptado el criterio establecido en la Unión Europea de 5 casos por 10.000 habitantes, procediendo esta norma de la definición propuesta por el "*Reglamento de Medicamentos Huérfanos*", aprobado en 1999. En él se establecía que para que la industria farmacéutica

podiera conseguir incentivos específicos para la producción de un nuevo "medicamento huérfano" era preciso que, entre otros criterios, éste fuera destinado al tratamiento de una enfermedad que no afectara a más de 5 de cada 10.000 habitantes de la Unión Europea<sup>1</sup>.

Sin embargo, a pesar de la aparente nitidez de esta definición, en muchos casos resulta muy difícil poder clasificar una enfermedad concreta como perteneciente al grupo de las enfermedades raras con la información disponible en la literatura científica. Para la mayoría de ellas no suele haber registros y cuando los hay, recogen muy pocas enfermedades y se limitan a ciertos países o áreas geográficas muy restringidas (35), no existiendo tampoco una buena clasificación global. Bien es cierto que se han confeccionado diferentes sistemas de información sobre las enfermedades de este tipo como EURORDIS<sup>2</sup>, NORD<sup>3</sup> y ORPHANET<sup>4</sup> pero, en general, no presentan unos criterios bien estandarizados a la hora de incluir una determinada enfermedad en ellos y muestran una tendencia a sobredimensionar el número total. En una publicación de ORPHANET, donde se alude a una posible cifra total de aproximadamente 5.000 enfermedades raras, aparecen recogidas solo 1.500 (36), incluyendo enfermedades como la celiaca y el cólera cuya ubicación en esta lista es, cuando menos, cuestionable. En España, el "Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras" (CISATER) publicó en el año 2000 la primera página "web"<sup>5</sup> sobre las enfermedades raras en español, incluyendo la descripción de más de 800 enfermedades, datos sobre las prestaciones sociosanitarias de que se dispone, información de carácter general referente al problema y enlaces con otros recursos sobre el tema (27). No se conoce el número exacto de personas afectadas por las enfermedades raras en España, pero se considera que pueden abarcar a unas 20.000 familias (28). Sin embargo las dificultades antes referidas y la falta de registros adecuados, nos impide realizar una valoración cuantitativa más exacta del problema con absoluta objetividad.

Estas lagunas en nuestro estado actual del conocimiento ponen en evidencia que no suele haber registros adecuados sobre estas enfermedades, no se conoce con exactitud cuántas personas las padecen, hay falta de información sobre la ubicación de los centros de referencia y no se ha estandarizado la detección precoz, el diagnóstico, el tratamiento y el seguimiento continuado de las personas con enfermedades raras.

## NECESIDADES EN LAS ENFERMEDADES RARAS

Aparte de las circunstancias específicas de cada alteración, las personas afectadas por las enfermedades raras tienen unas necesidades especiales derivadas de la rareza de su padecimiento, que las singularizan en el contexto general de las enfermedades crónicas. Un reciente estudio del IMSERSO (37) realizado a partir de datos obtenidos de padres y cuidadores de personas afectadas, asociaciones y profesionales medico-sanitarios, analiza la situación de estas personas en nuestro país. A partir de los datos que aparecen en la literatura médica podemos considerar que estas necesidades se pueden agrupar en cuatro grandes áreas.

<sup>1</sup> STOA Study. European Parliament ([http://www.europarl.eu.inst/167780/default\\_en.HTM](http://www.europarl.eu.inst/167780/default_en.HTM))

<sup>2</sup> <http://www.eurordis.org>

<sup>3</sup> <http://www.rarediseases.info.nih.gov/nord>

<sup>4</sup> <http://orphanet.infobiogen.fr>

<sup>5</sup> <http://cisat.isciii.es>

### Diagnóstico de la enfermedad

En algunas enfermedades raras en que los síntomas son muy evidentes o disponemos de técnicas de cribado que las identifican al poco tiempo del nacimiento, el diagnóstico puede realizarse de forma precoz. En estos casos, la rápida instauración de un tratamiento efectivo puede evitar que se produzcan alteraciones irreversibles, como por ejemplo, en el caso del hipotiroidismo congénito o de la fenilcetonuria. Sin embargo, es mucho más frecuente que las enfermedades raras sean de difícil diagnóstico debido a la falta de especificidad de su clínica. Ésta puede comenzar de forma insidiosa y con afectación multisistémica, lo que desorienta al clínico cuando se enfrenta inicialmente a ella. Los pacientes suelen acudir inicialmente a su médico o pediatra de Atención Primaria, que al no disponer de tiempo suficiente para su estudio en profundidad y carecer de experiencia en el manejo de este tipo de enfermedades, suele remitirlo a un servicio especializado de referencia. En este momento, al paciente se le comienzan a realizar una serie de pruebas diagnósticas complejas y, debido a la afectación multisistémica, puede ser necesaria la participación de varios especialistas en el proceso. En este momento es muy necesaria una visión integral del enfermo difícilmente alcanzable en estructuras sanitarias con tendencia a la superespecialización y en las que el intercambio de información entre especialistas no es todo lo fluido que sería necesario (33).

Hasta llegar al diagnóstico definitivo, que con frecuencia se retrasa más de lo deseable, no es infrecuente que estos pacientes sufran largas estancias hospitalarias, sean sometidos a múltiples pruebas diagnósticas y que las familias inicien lo que en ocasiones podemos denominar como "peregrinaje", acudiendo a nuevos médicos tanto en el sector público como en el privado o incluso llegando a recurrir a la "medicina alternativa". Durante este tiempo también puede ser necesario que tengan que desplazarse a otras ciudades o incluso a otros países para llegar a obtener un diagnóstico definitivo para el padecimiento de su hijo, sobre todo cuando residen en localidades distantes de los grandes centros de especialidades donde puede ser difícil acceder a un centro asistencial dedicado a estas patologías. Todo este proceso puede ocasionar una importante repercusión psicológica sobre los padres que tienen que afrontar la "incertidumbre" de no saber qué le pasa exactamente a su hijo (38), y ocasiona además un importante coste económico para la familia (17).

### Disponibilidad de un tratamiento adecuado

Dentro de un sistema sanitario público, las personas diagnosticadas de una enfermedad rara tienen el mismo derecho a recibir el mejor tratamiento posible que quienes presentan una enfermedad de mayor prevalencia. Sin embargo, es fácil comprobar que no siempre es factible poner en práctica este principio, y que una vez se ha conseguido realizar el diagnóstico de la enfermedad es posible que no existan los medios o los medicamentos adecuados para tratarla. Muchas de estas enfermedades exigen para su tratamiento la utilización de un amplio abanico de recursos médicos y el empleo de fármacos muy concretos. Sin embargo, no resulta viable que la industria farmacéutica asuma el coste de la investigación, desarrollo y comercialización de fármacos nuevos y específicos para determinadas enfermedades raras debido a la escasa rentabilidad que estos medicamentos pueden ofrecerle, puesto que el número de personas que los utilizarán es muy reducido. Para afrontar este problema, países como

Estados Unidos y Japón comenzaron a poner en marcha medidas legislativas para favorecer la investigación, desarrollo y comercialización de fármacos para las enfermedades raras.

A principios de los años 80 se redactó en Estados Unidos la primera regulación sobre medicamentos huérfanos, y este hito se debió en gran medida a las reivindicaciones de las asociaciones de enfermos y de familiares de afectados por enfermedades de baja prevalencia. Sus quejas fundamentales se centraban en la "crónica" escasez de medicamentos que sufrían debido a la falta de rentabilidad para la industria farmacéutica de las inversiones para desarrollar nuevas moléculas o fármacos para tratar sus enfermedades. La única solución que se entrevió fue que los estados incentivaran con subvenciones económicas la investigación en este campo. Siguiendo esta filosofía, en la Comunidad Europea se han puesto en marcha iniciativas legislativas específicas para promover la investigación en este campo y, por lo tanto, el tratamiento de las enfermedades raras presenta en la actualidad un panorama más esperanzador que el que existía hace unas décadas. Ante el mayor interés sanitario y social por estas enfermedades, la posibilidad de conseguir un diagnóstico más precoz, el mejor conocimiento de la fisiopatología, los avances de tipo tecnológico, etc. cada vez son más escasas las enfermedades de este tipo para las que no se dispone de "alguna" opción terapéutica más o menos efectiva (39).

### Falta de información

Las familias de los afectados tienen que enfrentarse a otro importante problema, la falta de información sobre la enfermedad en todos sus aspectos. Esto incluye cómo deben atender a su hijo, cuáles son las posibles complicaciones que pueden aparecer y cómo afrontarlas, cuáles son los tratamientos disponibles, a qué especialistas o centros médicos pueden acudir, cuáles son las posibles ayudas de carácter económico que pueden solicitar y cómo hacerlo, etc. Sin embargo, difundir la información existente no resulta sencillo puesto que el conocimiento sobre las diferentes enfermedades raras no es homogéneo en cuanto a su detección precoz, diagnóstico y tratamiento. Asimismo es diferente el pronóstico de muchas de ellas o el grado de discapacidad experimentado por los enfermos. Todas estas circunstancias influyen en quién debiera ser una de las principales fuentes de información para estas familias, el profesional sanitario que los atiende y que muchas veces experimenta inseguridad al manejar a estos pacientes, y esa inseguridad le puede dificultar la comunicación con los afectados.

Ante esta situación las familias suelen buscar otras fuentes de información utilizando vías alternativas (o adicionales) a las tradicionales dentro de la relación médico-enfermo. Estas personas están muy pendientes de la aparición en los medios de comunicación de noticias sobre posibles avances en el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad y, por tanto, de la posible repercusión que puedan tener en su situación. En ocasiones la aparición de noticias imprecisas, o incluso inexactas, condiciona un incremento de las expectativas por parte de las familias que se "aferran" a cualquier titular en una comprensible búsqueda de solución para su problema. A los medios de comunicación habituales se ha sumado en la actualidad la difusión de información sobre las enfermedades raras en Internet. El extraordinario crecimiento y difusión que ha experimentado la llamada "red de redes" ha posibilitado que



cualquier persona, o asociación, pueda difundir con rapidez y sin realizar grandes desembolsos cualquier información referente a recursos sanitarios, y que sea posible acceder con gran facilidad a esa información desde nuestras propias casas. Gran parte de la información vertida en las páginas "web" tiene fines eminentemente divulgativos y proviene de asociaciones de afectados. Pretende dar respuesta a muchas de las preguntas que se hacen los enfermos y sus familias, y que con gran frecuencia el profesional médico no es capaz de responder adecuadamente. Sin embargo, no todo es positivo en cuanto a esta disponibilidad de información puesto que existe el riesgo de que ante la ausencia de control sobre la información que se difunde, se puedan generar corrientes de opinión sin una base científica adecuada que pueden desencadenar un clima de desconfianza entre el médico y sus pacientes. Si el establecimiento de un "triángulo de la información" entre los profesionales, los pacientes-familias y las organizaciones de enfermos ha sido siempre importante, en la actualidad constituye una de las claves para la organización y aprovechamiento eficiente de los recursos para la atención de estos pacientes y sus familias (33). A mayor escala, el abordaje de este problema requeriría la colaboración de investigadores, instituciones, empresas farmacéuticas, profesionales de la salud y asociaciones de pacientes (40).

### Aspectos psicosociales

El hecho de que cada una de estas enfermedades afecte a un porcentaje muy reducido de la población contribuye a que la sociedad, en su globalidad, tenga un profundo desconocimiento sobre su existencia. Este desconocimiento y falta de consideración social repercute negativamente sobre los afectados y sus familias en diferentes momentos durante el curso de la enfermedad. Así, cuando se trata de enfermedades hereditarias es posible que los padres de estos niños experimenten una gran angustia y sentimientos de culpa sobre la causa del padecimiento que afecta a su hijo, por lo que pueden necesitar consejo genético respecto a posibles embarazos futuros y apoyo psicológico para afrontar su situación. En este momento crucial es frecuente que por el desconocimiento sobre estas enfermedades, las familias se sientan aisladas y piensen que ninguna otra ha pasado por una experiencia similar, lo que no contribuye a aliviar su situación. Tras superar, con mayor o menor éxito esta fase, tendrán que enfrentarse al hecho de cuidar a un enfermo crónico de corta edad, afrontar la incertidumbre con respecto a la evolución y futuro de ese hijo, y soportar la sensación de profundo aislamiento, falta de apoyo e interés social. Todos estos elementos pueden repercutir negativamente en la situación de la familia y propiciar que se produzca una profunda disrupción de su funcionamiento familiar. Asimismo, el menor interés de la sociedad sobre los problemas de los enfermos y sus familias hace que se destinen menos recursos para la investigación y atención de sus necesidades. La baja sensibilidad social sobre estas enfermedades y la falta de inversiones hacen que la repercusión de las diferentes áreas se vea aumentada en aquellos que las padecen directa o indirectamente. El escaso número de afectados por una enfermedad rara no suele ser suficiente para impulsar programas de prevención, detección y tratamiento, lo que contribuye a agravar el problema para los afectados y sus familias.

En consecuencia, casi el único medio que han encontrado estas personas para reivindicar su situación ha sido la constitución de asociaciones de afectados. Estas organizaciones de

enfermos han desempeñado un papel de marcado protagonismo para conseguir que mejore la calidad asistencial y se destinen más recursos a la investigación sobre las enfermedades raras. La primera asociación que se constituyó fue la *National Organization for Rare Diseases* (NORD) en Estados Unidos. Con posterioridad en Europa se creó la *European Union Organization for Rare Disorders* (EURORDIS), como una gran federación de las federaciones existentes en cada uno de los países miembros. La representante española en EURORDIS es la *Federación Española de Enfermedades Raras* (FEDER) y está constituida por más de 60 asociaciones nacionales relacionadas con las enfermedades raras. Estas asociaciones de afectados tratan de unir sus esfuerzos para ejercer una mayor fuerza en sus reivindicaciones y plantear soluciones para los problemas que comparten la mayoría, y que difícilmente podrían solucionarse actuando individualmente. La existencia de este movimiento asociativo, tanto a nivel nacional como internacional, ha contribuido decisivamente a que se hayan aprobado legislaciones específicas para la promoción del conocimiento, la investigación y la atención de las personas afectadas por estas enfermedades.

## LAS ENFERMEDADES RARAS EN CANTABRIA

Las enfermedades raras afectan a individuos de todas las edades y la atención a los mismos es competencia tanto de la Pediatría como de otras especialidades médicas de adultos. En Cantabria, no obstante, el interés por estas patologías se suscitó fundamentalmente en el mundo pediátrico, reflejándose dicho interés en la publicación en el año 1998 de uno de los artículos seminales sobre las necesidades de los niños afectados de enfermedades complejas de baja prevalencia y de sus familiares (33).

Varios factores pueden haber influido en esta especial preocupación surgida en el ámbito pediátrico. En primer lugar hay que considerar que las enfermedades raras pueden tener una especial trascendencia en la edad infantil, ya que con frecuencia producen alteraciones físicas y funcionales que pueden interferir en el desarrollo del niño y provocar un estado de discapacidad que va a condicionar definitivamente su vida adulta. Mediante el cribado neonatal se investiga sistemáticamente en todos los recién nacidos la existencia de dos graves enfermedades raras, la fenilcetonuria y el hipotiroidismo, pudiéndose en el momento actual ampliar dichos diagnósticos a otras muchas enfermedades gracias a las nuevas técnicas de análisis genético y cuantificación de productos derivados del metabolismo (cromatografía de gases, cromatografía de intercambio iónico, HPLC, espectrometría de masas, etc.). En aquellos pacientes que presentan enfermedades no detectables mediante las estrategias anteriores, el diagnóstico precoz es responsabilidad de los pediatras de Atención Primaria y de los Servicios Especializados de Pediatría.

Teniendo en cuenta todas las anteriores circunstancias, no es de extrañar que las demandas institucionales de atención hacia los pacientes con enfermedades raras hayan tenido una clara respuesta desde el ámbito de la Pediatría. Quizás la especial respuesta dada desde la Pediatría de Cantabria, se deba al apoyo prestado desde distintas instituciones tanto de la propia Comunidad Autónoma como de ámbito nacional. A este respecto nos parece oportuno señalar que a finales de los años 90, las necesidades de los pacientes con enfermeda-

des raras habían sido muy oportunamente percibidas en esta Comunidad Autónoma desde la *Gerencia de Asistencia Primaria* del INSALUD, y sus recomendaciones inspiraron en parte el proyecto asistencial (1999) del *Servicio de Pediatría del Hospital Universitario "Marqués de Valdecilla"*, así como su ulterior ejecución. También se encontró un importante apoyo desde el *Real Patronato sobre Discapacidad*, del Ministerio del Trabajo y Asuntos Sociales, tradicional aliado con la Pediatría desde los años 70 en los programas de Atención Temprana dirigidos a la población infantil con deficiencias neurosensoriales y psíquicas.

En este contexto, y con la colaboración del CISATER (*Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras*) del Instituto Carlos III y de la FEDER (*Federación Española de Asociaciones de Enfermedades Raras*), en Septiembre de 2002 se celebró en Santander un "Simposium sobre Enfermedades de Baja Prevalencia en la Edad Pediátrica" organizado por la Universidad de Cantabria y el Real Patronato sobre Discapacidad. Acudieron a esta reunión representantes de la FEDER, así como responsables de los principales Servicios pediátricos españoles, participando asimismo representantes de las instituciones estatales implicadas en la atención a estos enfermos, así como de la industria farmacéutica relacionada con el desarrollo de "medicamentos huérfanos".

En las ponencias y debates planteados en el citado Simposium, se analizaron las posibles causas de las dificultades existentes para cubrir las necesidades de los pacientes con enfermedades raras y de sus familias. Aunque se plantearon diversas hipótesis sobre posible falta de motivación por parte de los facultativos hacia estas enfermedades, deficiencias organizativas y de gestión del sistema de salud con respecto a estas patologías, etc., quedó patente en el contexto general del debate la falta de datos objetivos que permitan explicar las posibles deficiencias asistenciales en las enfermedades raras en un sistema sanitario como el español dotado de medios humanos y de una infraestructura del máximo nivel. A este respecto, entre las conclusiones adoptadas en el Simposium, se tuvo en cuenta la necesidad de investigar sobre los posibles factores y condicionantes de estas deficiencias asistenciales y, en esta línea, junto a otras actividades de ámbito estatal, se encuentra la realización de este estudio en el marco de un convenio entre el Real Patronato sobre Discapacidad y la Universidad de Cantabria.

## **EVALUACIÓN DE LAS NECESIDADES DE LOS PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS. INVESTIGACIÓN CUALITATIVA**

La importancia de la evaluación de las necesidades de una determinada población, grupo o colectivo reside en conseguir mejorar la situación sanitaria de esas personas mediante la identificación de necesidades específicas, lo que permitirá asignarlas recursos con eficiencia. Los niños con enfermedades raras y sus familias presentan necesidades sociosanitarias concretas que habitualmente no están correctamente identificadas, y por tanto no pueden satisfacerse de forma adecuada con los recursos existentes. Un mejor conocimiento de los aspectos sociosanitarios de la atención a este colectivo permitiría llevar a cabo actuaciones concretas que producirían una mejor situación sanitaria del niño enfermo y contribuirían a mejorar el clima que se vive en la familia.

Sin embargo, antes de iniciar una valoración de estas necesidades hay que tener presente la existencia de varias circunstancias que inciden directamente en el abordaje que podemos llevar a cabo. En primer lugar carecemos de información estandarizada sobre el número real de afectados e incluso sobre la naturaleza exacta del problema. En consecuencia, no podemos realizar una aproximación al problema empleando los sistemas de información convencionales, e incluso aunque pudiéramos, no nos proporcionarían demasiada información sobre cuál es el impacto real de los problemas en las personas afectadas, puesto que antes de poder medir las necesidades tenemos que identificar cuáles son esas necesidades. Además, la determinación de las "necesidades" de los pacientes con enfermedades raras y de sus familias requiere asumir que el concepto de necesidad puede variar en función de la perspectiva que empleemos para definirlo, pudiendo ser diferente desde el punto de vista de los profesionales sanitarios o de los pacientes y sus familias.

Como ambos enfoques contribuyen a clarificar una realidad compleja, la única forma de abordar su estudio es mediante el empleo de "técnicas cualitativas". Aunque tradicionalmente distingamos entre métodos cualitativos y cuantitativos, estas dos metodologías se deben considerar complementarias, que no contrapuestas (41; 42).

La potencia de la investigación cualitativa reside fundamentalmente en la "validez" en estudios sobre los conocimientos y actitudes de la población. Con frecuencia se pueden emplear para determinar el significado real de un determinado fenómeno, antes de que podamos proceder a medirlo empleando técnicas cuantitativas (43). Es importante destacar que la investigación cualitativa debe desarrollarse de acuerdo con una metodología establecida para garantizar la validez de los resultados (44; 45) y estas técnicas están siendo cada vez más usadas en el ámbito de las ciencias de la salud (46-54).

## Objetivos

El objetivo general de este estudio se centra en determinar cuáles son las necesidades socio-sanitarias de los niños con enfermedades raras y de sus familias en Cantabria para elaborar recomendaciones sobre las medidas más adecuadas para contribuir a satisfacerlas. En consecuencia, los objetivos específicos se han definido así:

- 1) Progresar en la conceptualización de la enfermedad rara, más allá de un criterio meramente basado en la prevalencia.
- 2) Identificar problemas para el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras en el ámbito pediátrico.
- 3) Determinar las principales necesidades según la valoración de estos enfermos o sus familias tanto en el ámbito sanitario como en el social.
- 4) Detectar oportunidades de mejora en la asistencia que se dispensa.

# Material y Métodos

## ÁMBITO DEL ESTUDIO

El presente estudio se ha llevado a cabo en el Área Sanitaria I de Cantabria. En ella se concentra más de la mitad de la población de la Comunidad Autónoma y tiene representación de todo tipo de recursos asistenciales existentes, tanto sanitarios como sociosanitarios.

## DESCRIPCIÓN DE CANTABRIA

Cantabria es una Comunidad Autónoma uniprovincial, situada en el centro de la cornisa cantábrica entre la cordillera del mismo nombre y el mar Cantábrico. Tiene una extensión de unos 5.289 km<sup>2</sup>, lo que corresponde aproximadamente al 1,05 % del territorio español. La población referida a enero de 2.002 era de 542.275 habitantes y se concentra fundamentalmente en la franja costera y en los grandes núcleos urbanos, puesto que alrededor del 70% de esa población habita en el 10% de la superficie de la Comunidad. Los dos núcleos urbanos más importantes son las ciudades de Santander y Torrelavega, que suman casi la mitad del total de la población de la Comunidad Autónoma.

## ORGANIZACIÓN SANITARIA DE CANTABRIA

Desde el punto de vista de la organización asistencial, Cantabria se encuentra dividida en cuatro Áreas Sanitarias (Figura 1): Santander (Área I), Laredo (Área II), Reinosa (Área III) y Torrelavega (Área IV). Cada una de esas áreas consta de un hospital de referencia, aunque el Área III se considera como área sanitaria especial porque, pese a que la población es reducida para lo habitual en un área de salud, se consideró necesaria su existencia por razones geográficas y políticas.

A su vez las cuatro áreas se subdividen en 42 Zonas Básicas de Salud. Más de la mitad de la población de Cantabria se concentra en el Área I, donde también se encuentran la mayoría de los recursos sanitarios (Tabla 1).

---

<sup>6</sup> Fuente: I.N.E.: 1-1-2002.

<sup>7</sup> El Mapa Sanitario de Cantabria fue aprobado mediante el Decreto 1/1989, de 18 de enero, y modificado parcialmente por los Decretos 3/1990 de 21 de febrero, 49/1994 de 18 de octubre, 117/1995 de 29 de diciembre y 66/2001 de 17 de agosto.



Figura 1. Áreas Sanitarias de Cantabria

Tabla 1. Población de Cantabria por Áreas Sanitarias

ÁREA SANITARIA	DENOMINACIÓN	HABITANTES
I	Santander	296.384
II	Laredo	83.663
III	Reinosa	21.079
IV	Torrelavega	141.149

En ella se encuentra el Hospital Universitario "Marqués de Valdecilla", ubicado en Santander, que actúa como hospital de cuarto nivel y tiene por misión atender las necesidades sanitarias tanto de su población de referencia (Área Sanitaria I) como de la población de toda la Comunidad Autónoma en numerosas especialidades, como es el caso de la Pediatría. Desde el establecimiento de las especialidades pediátricas, el medio hospitalario es el marco en el que se efectúa el diagnóstico y tratamiento de los pacientes con enfermedades raras. De los cuatro hospitales de Cantabria (Santander, Torrelavega, Reinosa y Laredo), sólo existe servicio de Pediatría en dos de ellos. De estos, únicamente el Hospital Universitario "Marqués de Valdecilla", en Santander, ha desarrollado en su cartera de servicios las especialidades pediátricas y constituye la referencia buscada por los profesionales, tanto a nivel ambulatorio como de los hospitales comarcales, para la confirmación de la sospecha diagnóstica inicial o para la realización de exploraciones complementarias que quedan fuera del alcance del pediatra extrahospitalario. Mención aparte merecen las dos enfermedades frente a las cuales existe programa de cribado neonatal en nuestra región, el *hipotiroidismo congénito* y la *fenilcetonuria*, pues son remitidas directamente desde el Centro Metabólico que efectúa dicho programa. Habitualmente el proceso diagnóstico se efectúa dentro del medio hospitalario, aunque para ello no es necesario que el paciente permanezca hospitalizado.

Los momentos iniciales del tratamiento, en el caso de que se pueda realizar uno específico, son asimismo controlados por el especialista, hasta llegar a un control de síntomas, efectos secundarios, etc. Posteriormente, y dentro del Plan de Atención Integral al Enfermo, la vigilancia es compartida por el Hospital y el Centro de Salud. El control diario del paciente, las variaciones alimentarias en función de la edad, el diagnóstico y tratamiento de enfermedades intercurrentes leves, la evaluación del crecimiento y desarrollo, y en fin el manejo del día a día de la atención pediátrica es efectuada en los pacientes con enfermedades raras, como en el resto de niños de la Comunidad, por cada pediatra de Atención Primaria en su Centro de Salud. Las excepciones a esta norma no escrita las constituyen las enfermedades raras de difícil manejo y aquellas ocasiones en las que las familias recurren de manera continua al especialista hospitalario, quien actúa en estos casos como un auténtico "Pediatra de cabecera".

## SELECCIÓN DE PARTICIPANTES

La elección de participantes para un estudio como este, basado en técnicas cualitativas, no puede basarse en una selección aleatoria que es habitual en las técnicas cuantitativas, sino que se realiza un muestreo teórico (55) que pretende incluir la mayoría de los posibles factores que pueden afectar a la variabilidad de la conducta. Los participantes son pediatras de Atención Primaria del Área Sanitaria I de Cantabria y familias de pacientes con enfermedades raras de esa misma área. Con este abordaje pretendemos identificar qué dificultades encuentran los pediatras para el manejo terapéutico de estas personas y cuáles son los aspectos más problemáticos para esos pacientes y sus familias.

Se identificaron 18 familias con niños afectados con enfermedades raras de diferentes características (trisomía 9, enfermedad de Lafora, Cornelia de Lange, síndrome de Rett, trastorno espectro autista, síndrome de Wolf, retinoblastoma, fenilcetonuria, síndrome de Lennox, trisomía 22, dermatomiositis y síndrome del maullido de gato) y que estaban en contacto con los pediatras de Atención Primaria del Área Sanitaria I. Se contactó con ellas telefónicamente, explicándoseles el objeto del estudio y solicitando su participación voluntaria.

Asimismo, por escrito desde la *Gerencia de Atención Primaria* y posteriormente mediante contacto telefónico con cada uno de ellos, se ofertó la participación en el estudio a los 33 pediatras de Atención Primaria del Área Sanitaria I de Cantabria.

En ambos casos se informó sobre los objetivos del estudio, sobre la voluntariedad de tomar parte en él y se garantizó la confidencialidad respecto a las opiniones que pudieran verter durante el transcurso del mismo.

## TÉCNICAS CUALITATIVAS

Para el estudio de los cuidadores se ha utilizado la técnica de los "focus groups" (56; 57). Se trata de una modalidad de grupos que busca la comunicación entre los participantes para generar información. Esto quiere decir que se pretende que los participantes dialoguen entre



sí y comenten sus experiencias y puntos de vista. Se trata de una técnica de indudable interés para explorar la visión que tienen determinadas personas sobre el concepto de enfermedad y las conductas que se adoptan en esa circunstancia o para el desarrollo de instrumentos de evaluación (58-61).

En el caso de los profesionales, se trata de un grupo que tiene fuertes vínculos laborales, por lo que estas relaciones que incluyen jerarquías entre los miembros del colectivo pueden interferir en el libre intercambio de opiniones sobre el tema objeto de discusión (57). Por este motivo se prefirió realizar con ellos entrevistas individuales semiestructuradas. En estas entrevistas se plantean preguntas de tipo abierto que permiten iniciar el abordaje de un tema y a partir de las cuales el entrevistado puede explicitar su opinión en detalle.

Durante las entrevistas se exploró la conceptualización de la "enfermedad rara", los problemas para el diagnóstico y tratamiento percibidos por los pediatras, la determinación de las necesidades de los enfermos y las familias, la detección de oportunidades de mejora en el tratamiento de las personas con enfermedades raras, la coordinación entre los profesionales participantes en el tratamiento y los comentarios espontáneos de los participantes.

## ESTRATEGIA DE ANÁLISIS

Un aspecto fundamental para la realización de técnicas cualitativas es la necesidad de implementar estrategias que garanticen la "calidad" de los resultados. Durante el transcurso del análisis los hallazgos principales deben corroborarse empleando varias fuentes de información. Este proceso se conoce como "triangulación", aunque este nombre no implique que deban usarse tres o más fuentes diferentes de datos. Por este motivo se configuró un equipo interdisciplinar de investigadores formado por cinco personas con experiencia en el manejo de enfermedades raras en el ámbito pediátrico, la gestión sanitaria y el empleo de técnicas cualitativas. El análisis de los resultados se realizó inicialmente de forma independiente por dos de los investigadores y posteriormente los datos se contrastaron con el resto de los miembros del equipo investigador y con los datos ya descritos en la literatura médica.

## Resultados

El estudio se llevó a cabo durante los meses comprendidos entre junio y noviembre del año 2003. A continuación se describen los principales hallazgos obtenidos y se señalan las principales percepciones en relación con las enfermedades raras.

### EN RELACIÓN CON LOS PEDIATRAS DE ATENCIÓN PRIMARIA

De los 33 pediatras de AP del Área Sanitaria I de Cantabria, 29 acabaron participando en este estudio. De ellos 15 eran mujeres y 14 hombres, siendo la antigüedad media en el puesto de trabajo de 15,13 años (SD 11,29). Las entrevistas se realizaron siempre en el lugar más conveniente para el profesional entrevistado. La persona encargada de llevarlas a cabo fue un pediatra entrenado en el desarrollo de entrevistas cualitativas, hecho que permitía mejorar la comunicación con los entrevistados. El tiempo medio de las entrevistas fue de 23,27 minutos (SD 8,68).

### CONCEPTO DE ENFERMEDAD RARA

Uno de los primeros aspectos tratados ha sido que significa para ellos una "enfermedad rara". En sus respuestas queda muy clara su identificación como enfermedad de baja prevalencia, pero además de este aspecto añaden otros elementos de gran importancia desde su punto de vista, fundamentalmente las peculiaridades de su manejo asistencial. Estas singularidades las relacionan con la circunstancia de que se trata de enfermedades sobre las que existe desconocimiento tanto sobre sus manifestaciones como sobre su curso y pronóstico, y dificultades para establecer el diagnóstico, lo cual condiciona un frecuente manejo hospitalario y genera necesidades especiales para los afectados y sus familias.

*"...me hace estudiar..."* (Pediatra 1)

*"...poco frecuente, extraño, difícil de ver..."* (Pediatra 23)

### PROBLEMAS PARA EL TRATAMIENTO EN LAS ENFERMEDADES RARAS

Al valorar los problemas específicos que tiene el pediatra para el manejo de estos pacientes, se constata que definen unas dificultades que pueden vincularse con tres grandes áreas: los "problemas estructurales", los "relacionados con el propio pediatra" y los "relacionados con los afectados".

<sup>8</sup> Algunos comentarios literales de los participantes aparecen en cursiva y entrecorridos.

### Problemas estructurales

Entre los problemas estructurales se incluyen la *escasez de recursos*, tanto en relación con su cantidad (personal, fármacos, etc.) como con su calidad (preparación del personal para manejar niños con estas enfermedades).

"...sobre todo, a la hora del diagnóstico del paciente, falta de recursos..." (Pediatra 11)

"...desde una sonda de gastrostomía para la alimentación domiciliaria hasta un aspirador portátil de secreciones para la consulta, pasando por una ambulancia medicalizada para efectuar los traslados..." (Pediatra 5)

La mayoría de ellos considera como muy importante la *coordinación asistencial*, ya que en el tratamiento de estos niños participan pediatras del ámbito hospitalario, existiendo desde el punto de vista de los participantes en el estudio importantes problemas de comunicación entre ambos colectivos.

"...parece que trabajamos en mundos diferentes y que los pacientes no son los mismos..." (Pediatra 14)

"...la falta de coordinación entre primaria y el hospital..." (Pediatra 16)

"...la accesibilidad tan escasa que tenemos hacia el hospital, tanto en diagnósticos de los pacientes como para comentar dudas y resolver los problemas a los que no llegamos..." (Pediatra 4)

### Problemas relacionados con el propio pediatra

Los problemas relacionados con el propio pediatra también son considerados relevantes y los centran en su bajo *nivel de conocimiento* sobre estas enfermedades lo cual condiciona su propia inseguridad a la hora de enfrentarse a ellas y tomar decisiones.

"...la inseguridad en general es la que me domina a la hora de ver a estos niños..." (Pediatra 15)

"...me generan mucha inseguridad en el manejo diario. Las patologías intercurrentes que trato sin problemas en otros niños, me da miedo interferir en estos y hacer las cosas mal..." (Pediatra 4)

Estas circunstancias dificultan "su" *manejo* de la enfermedad lo cual incide tanto en el proceso diagnóstico como con posterioridad al tratar las enfermedades intercurrentes y valorar las posibles interacciones y efectos secundarios de los fármacos de uso habitual en niños.

"...no son manejables en consulta, hay que derivarlos inmediatamente al hospital..." (Pediatra 17)

### Problemas relacionados con los afectados

Finalmente, los problemas relacionados con los afectados se sitúan en el ámbito de la carga asistencial adicional que ocasionan estos enfermos por tratarse de un colectivo con más necesidades asistenciales y también más demandante para el pediatra.

"...me plantean sobremanera la necesidad de visitas domiciliarias, en mucha mayor medida que el resto de los pacientes..." (Pediatra 28)

## PROBLEMAS QUE AFRONTAN LAS FAMILIAS

Desde el punto de vista de los pediatras, las principales necesidades de las familias se pueden dividir en cinco grandes categorías, en relación con la "repercusión psicológica", la "información", los "problemas de tipo médico", las "necesidades económicas" y los "sociales".

### Repercusión psicológica

La mayoría de los pediatras percibe como un problema muy importante para las familias la repercusión psicológica de la enfermedad rara sobre los padres, motivadas por la situación a la que se deben enfrentar y la incertidumbre sobre el pronóstico de la enfermedad y el futuro de su hijo.

*"...problemas psicológicos familiares, alcoholismo, depresión derivada de la angustia del manejo de los pacientes..." (Pediatra 5)*

*"...la enfermedad genera alteraciones psicológicas en forma de desestructuración de la pareja, y vienen a la consulta a buscar apoyo para estos temas..." (Pediatra 10)*

*"...las alteraciones psicológicas que en ellos genera la enfermedad del hijo, que afectan a la unidad familiar..." (Pediatra 16)*

*"...alteraciones psicológicas, sobre todo depresión..." (Pediatra 19)*

*"...tienen alteraciones psicológicas derivadas de la enfermedad porque noto cambios de comportamiento..." (Pediatra 25)*

*"...aparecen crisis de pareja, se vive solo por y para el paciente..." (Pediatra 14)*

### Información

La información es un aspecto que resalta como un apartado especial que es solicitado por la mayoría de las familias.

*"...no tienen un diagnóstico claro ni información acerca del pronóstico ni tratamiento..." (Pediatra 5)*

*"...sobre todo la falta de información sobre la evolución de la enfermedad, sobre el diagnóstico concreto, pronóstico de la misma..." (Pediatra 8)*

*"...un problema serio es la información, tanto la falta de ella que sufren algunas de las familias como el exceso de otras, porque desde el uso de Internet..." (Pediatra 9)*

*"...piden información sobre el diagnóstico que se les ha dado en el hospital..." (Pediatra 14)*

### Problemas de tipo médico

En los aspectos médicos, consideran que los principales problemas son la obtención del diagnóstico, los aspectos relacionados con la puericultura, el tratamiento y la interacción de fármacos y las necesidades de rehabilitación.

"...en primer lugar el diagnóstico..." (Pediatra 2)

"...las derivadas de la ausencia de diagnóstico de la enfermedad. Las demandas de los familiares disminuyen mucho si se alcanza el diagnóstico..." (Pediatra 12)

### Problemas económicos

Los problemas económicos son vistos también como uno de los elementos que más inciden en estas familias, en aspectos que abarcan desde los desplazamientos para conseguir el diagnóstico de la enfermedad al pago de fármacos, tratamientos especiales, materiales protésicos, etc.

"...las medicaciones debieran ser financiadas por completo por el sistema de salud, como si fueran pensionistas..." (Pediatra 4)

"...nadie les paga los desplazamientos, ni el uso de material especial o medicamentos especiales..." (Pediatra 5)

"...demandan la gratuidad de las recetas, les lleva un coste elevadísimo el tratamiento de la enfermedad..." (Pediatra 20)

### Problemas sociales

Los problemas sociales están relacionados con la ausencia de apoyo a las familias en aspectos como la ayuda de cuidadores a tiempo parcial, el apoyo escolar, falta de asociaciones e integración social.

"...falta de asociaciones de enfermos que ayuden a comprender mejor el diagnóstico y el tratamiento..." (Pediatra 6)

"...otro problema constituye la falta de asociaciones de muchas de estas enfermedades..." (Pediatra 9)

"...personas que les ayuden a seguir haciendo las cosas normales de la casa..." (Pediatra 15)

"...la integración social es el problema más importante, son enfermedades que nadie conoce..." (Pediatra 23)

## MEDIDAS PARA MEJORAR EL TRATAMIENTO

Las medidas que a juicio de los pediatras serían útiles para mejorar el tratamiento de estas personas se pueden englobar como "relacionadas con el pediatra" y "relacionadas con el binomio paciente/familia".

### Relacionadas con el pediatra

Las relacionadas con el pediatra se centran en la *coordinación de la asistencia*, fundamentalmente en relación con la mejora de la comunicación con los pediatras del hospital, la creación de

un experto en enfermedades raras en el Servicio de Pediatría y la existencia de registros centralizados para estas enfermedades.

*"...se mejoraría el tratamiento si existiera una información bidireccional entre el especialista y el pediatra de Atención Primaria..."* (Pediatra 1)

*"...en primer lugar manejando la comunicación entre los especialistas hospitalarios y la Atención Primaria..."* (Pediatra 2)

*"...crear un registro de "enfermedades raras" e incorporarlo a nuestros sistemas de información..."* (Pediatra 8)

Otros aspectos relacionados con el pediatra serían dar una *mayor relevancia a la función del pediatra de Atención Primaria* prestigiando su trabajo y prolongado la edad pediátrica de determinados pacientes; y *mejorar el conocimiento* que tienen sobre la enfermedad, considerando importante la existencia de guías clínicas sobre enfermedades raras.

#### Relacionadas con el binomio paciente/familia

Los problemas relacionados con el paciente/familia se distribuyen en dos áreas principales, el aumento de las *medidas de respaldo para la familia* y conseguir que las enfermedades raras tengan una *mayor relevancia social*. Si la sociedad en general tiene mayor conciencia de la importancia de las enfermedades raras, se produciría una mayor inversión en recursos humanos y materiales destinados a su tratamiento, así como se produciría un mayor apoyo para las familias. Para conseguirlo consideran fundamental que se provea apoyo psicológico para las familias con hijos afectados por estas patologías de baja prevalencia, medidas de índole económica para afrontar los gastos extraordinarios que origina la enfermedad, que existieran cuidadores que acudieran al domicilio de estas familias para ayudarlos durante ciertas horas en las tareas cotidianas y la importancia de las asociaciones para apoyarlos y que no se sientan aislados.

*"...hablar con los padres para aliviar sus tensiones y que puedan desahogarse. El apoyo psicológico es fundamental..."* (Pediatra 4)

*"...el apoyo psicológico a los familiares es muy importante..."* (Pediatra 10)

*"...asociaciones de enfermos que se encarguen del apoyo psicológico, organicen las ayudas económicas y dispongan de cuidadores para el paciente o la casa..."* (Pediatra 11)

*"...sería importante que hubiera ayudas para estas familias tanto económicas como en forma de personas de apoyo, cuidadores, psicólogos, etc..."* (Pediatra 15)

#### COORDINADOR EN LAS ENFERMEDADES RARAS

La mayoría de los pediatras consideran que en el caso de estas enfermedades sería muy importante que existiera la figura de un coordinador que supervisara la atención de estos enfermos. Sin embargo, no hay una clara definición sobre si esa figura debe provenir del ámbito de la Atención Primaria o de la Especializada.

*"...Coordinador sí, el pediatra porque es el punto de referencia del paciente y sobre el que deben confluir todas las opiniones de especialistas..." (Pediatra 4)*

*"...el coordinador debe existir, y ser el pediatra de Atención Primaria que es quien se ocupa de la atención integral del niño y quien debe ser el referente para el paciente y sus familiares..." (Pediatra 13)*

*"...sí que creo que debe existir un coordinador, mejor un médico que otra persona, pero debería ser del medio hospitalario..." (Pediatra 8)*

*"...sí, en el hospital sin duda. Son los especialistas los que más saben de estas enfermedades y quienes deben ocuparse de ellas..." (Pediatra 29)*

#### COMENTARIOS ESPONTÁNEOS

En general los pediatras no hacen más comentarios adicionales con respecto a lo ya expuesto durante la entrevista. En los pocos casos en que se introduce algún nuevo aspecto, éste se refiere a la sobrecarga asistencial que tienen los pediatras de Atención Primaria con cupos muy elevados que dificultan poder dedicar la atención necesaria al tratamiento de los niños con enfermedades raras e incluso se cuestiona la oportunidad de hacer estudios como éste pues *"hay otras enfermedades más importantes"*.

#### EN RELACIÓN CON LAS FAMILIAS CON HIJOS AFECTADOS POR ENFERMEDADES RARAS

Todas las familias a las que se propuso participar en el estudio aceptaron acudir a las reuniones de grupo. Se realizaron 3 "Focus Groups", participando en cada uno de ellos 6 personas. De los participantes 16 fueron mujeres y 2 hombres, la edad media fue de 38,58 años (SD 5,48). En todos los casos los participantes aceptaron que la reunión fuera grabada en audio. La duración de cada reunión no estaba predeterminada, dándose por finalizada cada una de ellas cuando los cuidadores consideraban agotadas las respuestas a la última de las preguntas formuladas. El tiempo aproximado fue de unas 2 horas (118,66 minutos, SD 4,04).

#### CONCEPTO DE ENFERMEDAD RARA

Al valorar qué es lo que representa para las familias una enfermedad rara queda patente que en primer lugar rechazan el término enfermedad rara, no creen que se trate de un nombre apropiado. Tampoco se consideran miembros de un colectivo de afectados, cada una es para ellos una entidad con nombre propio y es cosa de los médicos hablar de enfermedades raras.

*"...no me gusta eso de enfermedad rara...", "...no existen las enfermedades raras, son los médicos que no las conocen...", "...mi hijo no tiene una enfermedad rara, tiene problemas..."*

*"...explíqueme usted a mí lo que es una "enfermedad rara", yo sí sé decirle lo que tiene mi hijo..."*

Puestos a definir el término médico de enfermedad rara, lo asimilan a *poco frecuente*, puesto que hay pocas personas afectadas por la enfermedad, y *desconocida*, ya que se sabe poco sobre ella. Asimismo el hecho de que la enfermedad afecte a pocas personas, se equipara con que haya menos recursos para su diagnóstico y tratamiento y se la preste *menor atención* que a otras. Por último, equiparan raro con *malo, grave o incurable*, claramente en relación con lo que han sido sus vivencias en relación con la enfermedad.

*"...para mí raro significa error diagnóstico, diagnóstico tardío, que los médicos no me hicieron caso..."*

*"...raro me hace pensar en que tengo que vivir al día, intentar dar a mi hijo lo mejor durante el tiempo que esté conmigo..."*

## PROBLEMAS QUE AFRONTAN LAS FAMILIAS

Los problemas recogidos pueden estructurarse para su análisis en tres grupos: "relacionados con los recursos disponibles", "relacionados con los profesionales que atienden a los pacientes" y "relacionados con ellos mismos en el papel que ejercen de cuidadores de sus hijos".

### Falta de recursos

En cuanto a los recursos disponibles, en la mayoría de los casos se ve como problema más importante el *escaso apoyo económico* que tienen las familias. La enfermedad tiene un importante coste económico para ellas al tener que pagar, por ejemplo, los pañales para pacientes que debido a su patología no controlan esfínteres, la necesidad de mecanismos de transporte especiales como sillas de ruedas o la financiación incompleta de los medicamentos, en ocasiones numerosos y de precio elevado. En muchas ocasiones, además, la patología no puede ser diagnosticada o tratada en nuestra Comunidad Autónoma, por lo que el paciente y al menos uno de los cuidadores deben desplazarse al centro de referencia, con estancias de duración variable en función del momento evolutivo en el que se encuentre el paciente. Dichos desplazamientos se sufragan a posteriori por parte de la administración, y las dietas de manutención del acompañante son definidas como "ridículas" por los cuidadores.

*"...la seguridad social sólo me paga una silla especial cada 3 años, y al cabo de un año mi hija ya no cabe en la silla..."*

*"...los días que estás en Madrid te pagan una miseria de dietas, y si el hospital permite que te quedes en la habitación de tu hijo ni tan mal, si no, te cuesta un dineral. Es cierto que te lo pagan a la vuelta, pero pasan seis meses para que lo hagan ..."*

También se considera un problema importante el *escaso apoyo escolar* recibido para la escolarización de sus hijos, encontrándose con dificultades ya desde la época preescolar, y no digamos durante la escolarización, en las ocasiones en que no puede hacerse de manera normalizada.



*"...yo llamo a la guardería, y en principio me dicen que sí, que me lo aceptan; claro, en cuanto le ven dicen que no pueden hacerse cargo, que no están preparadas, que no saben cómo tratarle..."*

*"...en cuanto cumplen tres años comienzan los problemas, hasta entonces le llevo a Atención Temprana, pero claro, eso se termina a los tres años, y entonces ¿qué hago si no hay personal especializado en el colegio que pueda hacerse cargo de las necesidades especiales que tiene mi niño?..."*

Finalmente en este apartado de recursos, indican que hay *escasez de recursos humanos*, lo cual determina que les resulte difícil solicitar una segunda opinión médica respecto al diagnóstico o para poder elegir especialista, como ocurre en otras enfermedades.

### Relacionados con los pediatras

En relación con los profesionales que atienden a los pacientes, las familias atribuyen más importancia a la implicación de los pediatras en el tratamiento de sus hijos que al propio nivel de conocimiento de esos profesionales, suponiendo para los cuidadores un problema mucho mayor la *falta de implicación* que de *conocimiento científico*. Atribuyen a los pediatras escaso interés por el enfermo una vez alcanzado el diagnóstico, insuficiente atención a los padres cuando piden información y sentirse utilizados para la enseñanza de los médicos en formación. Sin embargo, las familias discriminan que el nivel de implicación del pediatra de Atención Primaria es mayor que la del especialista hospitalario.

*"...en mi caso el que se esfuerza con la enfermedad de mi hijo es el pediatra de Atención Primaria, en el hospital no es así..."*

*"...los médicos no hablan claro..."*

En cuanto al *nivel de conocimiento* de los profesionales, las quejas se centran en lo que consideran falta de preparación para afrontar determinadas enfermedades raras, que obliga a acudir a varios médicos hasta alcanzar un diagnóstico. La consecución precoz de un diagnóstico es la primera preocupación que asalta a los padres al descubrir que el niño está enfermo.

### Relacionados con los cuidadores

Por último, en relación con los cuidadores de los pacientes, la enfermedad afecta negativamente a sus *relaciones familiares y sociales*, lo cual se manifiesta en forma de pérdida de amistades, problemas de pareja y desatención de los hermanos del paciente.

*"...condiciona mi vida, nadie puede quedarse con él..."*

*"...mi otro hijo nota mucho que estoy más pendiente del otro por su enfermedad, y demanda más atención de la normal..."*

Por otro lado, la enfermedad afecta negativamente a la *salud, tanto física como psicológica*, de los cuidadores que refieren experimentar estados depresivos, sufrir insomnio, ansiedad, etc., y estas alteraciones se hacen más patentes en las madres que en los padres.

*"...cuando la niña está peor parece que tú lo aguantas todo, que vas a poder; sin embargo, cuando ella se recupera un poco es cuando tú te hundes y crees que no vas a salir. Al final te dices: tengo que levantarme, si no lo hago todo se va a paseo..."*

*"...desde luego es la madre la que lleva el peso de la enfermedad del niño, la que le cuida y la que más tiempo pasa con él, por no decir que es la que entra al médico a la hora de las revisiones, administra los tratamientos, etc..."*

Finalmente, en cuanto a los problemas relacionados con los propios cuidadores, refieren fundamentalmente sentir falta de apoyo para el manejo del paciente en la vida diaria. Son muchas las dudas que tienen sobre la puericultura, manejo físico del paciente, actuación domiciliaria, alimentación, etc. y tienen que aprenderlo por sí mismos en el día a día.

*"...al principio no sabes cómo ponerle en la silla, ni aspirarle las secreciones, ni alimentarle por la gastrostomía, luego vas aprendiendo, pero nadie te enseña, la práctica diaria y el ver al niño cómo está te dice lo que has hecho bien y lo que no..."*

#### MEDIDAS PARA MEJORAR EL TRATAMIENTO

Las sugerencias para mejorar el tratamiento que formulan los cuidadores de pacientes con enfermedades raras se refieren al ámbito del "apoyo sociosanitario", del "tratamiento médico" y del "diagnóstico".

##### Apoyo sociosanitario

El apoyo sociosanitario es lo que demandan de forma más reiterada, y es una reivindicación que se repite de forma constante en todos los grupos, sobre todo expresada como ayuda económica para soportar el peso de la enfermedad y todas las circunstancias que a ella se asocian.

*"...la enfermedad de mi hijo hace imposible que yo pueda trabajar fuera de casa. He tenido que abandonar mi trabajo para hacerme cargo de él, con lo cual entra un sueldo menos en casa, sin contar el dinero que nos tenemos que gastar en medicamentos, desplazamientos, etc..."*

El apoyo institucional que se recibe como pensión de invalidez es referido como "...insuficiente...", "...irrisorio..." y comparado con la ayuda familiar que se proporciona a la mujer trabajadora con hijos menores de 3 años (100 € por hijo frente a los 50 € de pensión de invalidez) como "...agravio comparativo...". El proceso para conseguir la pensión de invalidez lo consideran difícil y tortuoso.

*"...deniegan a la mínima incorrección, por no hablar de la burocracia necesaria para cada solicitud..."* (en referencia a la solicitud).

*"...para el gobierno todo es un lujo y no está dispuesto a asumirlo..."* (en referencia a la musicoterapia, al solicitar una subvención para un paciente con un trastorno del espectro autista).

Los cuidadores valoran muy positivamente la existencia de asociaciones de afectados, pues éstas les sirven como punto de referencia, reunión y contribuyen a que no se sientan aislados.

*"...las asociaciones apoyan, dan dinero para ayudarnos a comprar la silla de ruedas..."*

*"...tenemos un sitio donde reunirnos y hablar con otros padres de hijos con el mismo problema..."*

Otro ámbito de mejora es la escolarización de estos niños, promoviendo la integración en colegios de enseñanza normalizada con personal de apoyo especializado en el manejo y la atención de los mismos y facilitando la existencia de plazas de guardería para pacientes con enfermedades raras.

### Diagnóstico de la enfermedad

En cuanto al diagnóstico, las mejoras solicitadas se encaminan a conseguir un diagnóstico más rápido. Sugieren acortar los tiempos de espera tanto para efectuar las pruebas diagnósticas como para recibir los resultados, mejorar el diagnóstico precoz, el cribado neonatal y el consejo genético. Asimismo, se explicita en gran medida que se tenga más en cuenta la edad cuando hay que hacer pruebas diagnósticas.

*"...hace más de un año que nos sacaron sangre a toda la familia, y aún no me han dado los resultados; dicen que es una prueba que tarda mucho, y yo ya no pregunto..."*

*"... me piden que despierte a mi hijo a las cuatro de la mañana para venir al hospital y que se duerma unas horas después para la realización de un electro, ¿no podría hacerse de otra manera?..."*

### Tratamiento médico

Respecto al tratamiento, una de las demandas más repetidas, sólo superada dentro del conjunto global de mejoras por la solicitud de ayuda económica, es el cambio de actitud de los profesionales en lo que a la relación médico-paciente-cuidador se refiere. Solicitan una mayor implicación del pediatra y mejor trato tanto hacia ellos como hacia los niños enfermos.

*"...lo primero que tienen que hacer los médicos es estudiar psicología, no saben cómo darnos las noticias ni como tratarlos..."*

*"... los médicos no admiten réplica a lo que te dicen, no puedes sugerir cambios ni opinar ni nada, no valoran nuestra opinión como padres..."*

*"...no hay derecho que yo vaya al especialista y me encuentre en la misma sala de espera con señoras mayores que esperan al mismo médico, si no hay un médico solo para niños, que por lo menos haya un día concreto o una sala exclusiva para ellos..."*

Otro aspecto considerado como una mejora fundamental y necesaria es la *coordinación* de la atención pediátrica en estos pacientes que es considerada como una piedra fundamental por los cuidadores sobre la que construir el resto de mejoras en la atención.

También solicitan un aumento en la cantidad de los recursos tanto humanos como materiales destinados a la atención de las enfermedades raras (mayor número de profesionales cualificados, disponibilidad más amplia, aumentar el número de centros en los que se trate eficazmente cada patología, inversiones más importantes en investigación que redunde en mejoras tanto diagnósticas como terapéuticas, etc.). Creen asimismo los cuidadores que todo el control pediátrico habitual en estos niños debe mejorar, pues la Puericultura en los pacientes con enfermedades raras es, en ocasiones, distinta de la del resto de niños, y constituye una gran desconocida para la mayoría de los médicos, máxime si no son aquellos que atienden habitualmente al paciente.

*"...cada vez que entro a la consulta de mi pediatra ambulatorio y no está él, me echo a temblar, los médicos que le sustituyen ven a mi hijo como a un bicho raro y no saben qué hacer con él..."*

#### COORDINADOR EN LAS ENFERMEDADES RARAS

Este aspecto de la coordinación surge espontáneamente durante el diálogo en los grupos, y los participantes coinciden casi unánimemente en la necesidad de mejorar la coordinación a la hora de atender a estos pacientes. Los cuidadores sienten que los distintos profesionales que atienden a sus hijos actúan cada uno por su cuenta. En ocasiones, se solicitan pruebas y se efectúan exploraciones, sin que exista entre ellos una comunicación real sobre la problemática de los pacientes que tratan. Esta situación la perciben a diferentes niveles, tanto en la atención especializada, entre los distintos especialistas que tratan a un niño, como entre éstos y los pediatras de Atención Primaria.

*"...cada médico hace sólo de lo suyo. Si les preguntas otras cosas te dicen que preguntes al especialista en concreto..."*

*"...los médicos no se reúnen entre sí para hablar de los niños, cada uno trata a su manera, y me preguntan a mí lo que me ha dicho el otro especialista; pero, ¿por qué no tienen reuniones y lo hablan entre ellos?..."*

*"...soy yo la que le tengo que contar a mi pediatra de cabecera lo que me han hecho en el hospital, no me dan informes, parece que les cuesta hacer un informe con lo que le pasa al niño, no solo para el pediatra, también para solicitar una subvención, entrar en una guardería, etc..."*

La figura del "Coordinador" se considera útil como persona entendida o experta, que apoye, ayude y dirija a los padres fundamentalmente en el medio hospitalario, evitando pruebas innecesarias o repetidas, acelerando el proceso diagnóstico, la elaboración de informes, las reuniones entre profesionales que atienden al niño, así como ejerciendo un papel de "Controlador" o "Supervisor", que vigile que en todo momento se está prestando la mejor de las atenciones al paciente.

#### COMENTARIOS ESPONTÁNEOS

Llegados a este punto aparece la idea de que si realmente son tan pocos casos como para ser considerados "raros" debiera tenerse una consideración y sensibilidad especial en cuan-

to al trato que reciben de la Administración, es decir que los trámites burocráticos habituales se realicen con agilidad y rapidez, teniendo presente que son diferentes por ser personas con necesidades especiales y que por tanto debieran recibir un trato especial.

*"..¿no son "raros"?; pues que lo sean para esto también, que no sea necesario tanto papeleo para solicitudes, subvenciones, etc..."*

Otro de los comentarios que surge es la queja de que es frecuente que cuando acuden a un servicio médico, el niño enfermo se convierte en un foco de atención para todos los médicos que quieren verlo, explorarlo o hacerle fotografías por tratarse de un caso "raro". Esta situación que, hasta cierto punto es comprensible, puede acabar siendo muy enojosa para los padres y creen que debiera manejarse con mayor delicadeza y siempre pidiendo por anticipado permiso a la familia.

## Discusión

En la actualidad, y siguiendo las premisas de los sistemas de gestión de calidad, los usuarios y sus familias tienen algo que decir con respecto a la asistencia sanitaria que reciben. Asimismo, no podemos dejar de lado los puntos de vista de los profesionales de la asistencia sanitaria pues sería imposible la realización de esta actividad sin la interacción entre ambos grupos. Podemos considerar a ambos colectivos como "expertos" dentro del ámbito sanitario, unos como "proveedores" de salud y otros como "consumidores", por lo que sus opiniones pueden aportar información crucial con respecto al funcionamiento del sistema asistencial. Además, es frecuente que la preocupación de los profesionales se centre más en la propia enfermedad, mientras que las personas enfermas valoran más el padecimiento que ésta ocasiona (62). En consecuencia, la valoración de ambas perspectivas es siempre enriquecedora y puede servir para organizar un modelo asistencial que facilite la actuación de los profesionales y mejore el bienestar de las familias.

### EN RELACIÓN AL MÉTODO

Para llegar a entender la perspectiva de las familias con niños con enfermedades raras y de los pediatras que los atienden, la realización de un estudio cualitativo constituye la estrategia más idónea. Un abordaje de ese tipo permite identificar inicialmente cuáles son las ideas u opiniones que sustenta un determinado colectivo, por lo que en muchas ocasiones los estudios cualitativos pueden ser el paso previo que permita realizar estudios cuantitativos con posterioridad.

Una vez asumida la importancia de valorar las preferencias de los pacientes y sus familias mediante investigación cualitativa, uno de los problemas con los que nos encontramos es decidir qué tipo de técnicas vamos a emplear. Con frecuencia las opiniones de los pacientes reflejan su propia experiencia de la enfermedad y lógicamente carecen de una visión más global sobre el sistema asistencial. Ante esta situación nos decantamos por emplear la técnica de los "focus groups", pues el grupo permite la interacción entre los participantes y puede contribuir a solventar la dificultad antes referida (63). Sin embargo, aún cuando ésta puede ser una vía de aproximación adecuada para la valoración de las percepciones de las familias, la situación es claramente diferente en el caso de los profesionales. Mientras en los grupos habitualmente los pacientes expresan abiertamente sus experiencias, sentimientos y

opiniones con respecto a la atención médica que reciben, los pediatras pueden manifestar reticencia a exteriorizar opiniones que constituyan una crítica a los servicios en los que trabajan o a su propia actuación personal, llegando incluso a sentirse sometidos a una evaluación de sus conocimientos o de sus acciones. Si además dentro de un grupo los miembros mantienen relaciones jerárquicas es fácil que las opiniones de un jefe, director, etc. sean aceptadas como válidas por el resto. Por este motivo, para valorar las opiniones de profesionales, las entrevistas grupales pueden presentar más inconvenientes que ventajas frente a las entrevistas individuales semiestructuradas (62).

## EN RELACIÓN A LOS RESULTADOS

Si bien el concepto de enfermedad rara se basa en un criterio de prevalencia, para un pediatra de asistencia primaria ese dato constituye un elemento necesario pero no suficiente para su definición. Al conceptualizarla tienen muy en cuenta los aspectos relacionados con el manejo terapéutico de estos pacientes, especialmente en cuanto a la dificultad para el diagnóstico y el tratamiento. Con estas matizaciones, para ellos las enfermedades raras constituyen claramente un grupo con unas características definidas. Sin embargo las familias no se sienten como integrantes de un colectivo de enfermedades, rechazando incluso el término de enfermedad rara. Cada una de ellas considera su caso como especial y no aceptan con facilidad dicha denominación. Para ellas lo importante es la vivencia que han tenido con esa enfermedad, los problemas para el diagnóstico y asimilan el concepto de rareza con el hecho de ser pocos, no ser escuchados y tener una enfermedad de mal pronóstico. Obviamente ante el concepto de enfermedad rara el profesional realiza una aproximación más aséptica basada sobre todo en la objetividad y el pensamiento científico. En cambio las familias se plantean la enfermedad de forma más emotiva, manifestando su vivencia respecto a la enfermedad del niño y dejando entrever la percepción de un componente "estigmatizante" con respecto a la forma en que fueron tratados por el sistema asistencial. Esta opinión se basa en las dificultades encontradas para conseguir una atención adecuada y la sensación de ser dejados en un "limbo" aparte por ciertos médicos que catalogan estas enfermedades como incurables. Afortunadamente esto no ocurre en todos los casos, pero el hecho de que un importante grupo de personas asocie esta vivencia a la enfermedad rara debe llevarnos a reflexionar sobre la actitud que adoptamos al tratar a estos pacientes.

A la hora de manejar la enfermedad, salen a la luz aspectos que cabía esperar con antelación como es el problema de la escasa dotación de recursos. Sin embargo cobran también destacada importancia otros elementos que a primera vista podrían parecer menos relevantes, sobresaliendo especialmente la coordinación y la comunicación entre los "recursos" ya existentes. Es digno de mención que en esta valoración coinciden la mayoría de los pediatras y de las familias.

De lo anteriormente expuesto se deduce que para mejorar la asistencia a las enfermedades raras no bastaría con aumentar el nivel de recursos sino que es necesario desarrollar un esfuerzo adicional para mejorar la comunicación y coordinación entre los profesionales que trabajan en ellos. Es más, si nos limitamos a crear recursos olvidándonos de la coordinación,

posiblemente este último problema lejos de solucionarse, se agravaría. En consecuencia, resulta imprescindible y prioritario encontrar una solución, bien aumentando las posibilidades formales de comunicación entre los equipos asistenciales, o bien responsabilizando a una persona o entidad de la coordinación del tratamiento de estos pacientes, asumiendo que ambas medidas no son excluyentes sino complementarias.

Otro elemento que nos parece interesante destacar es la "inseguridad", referida por los propios pediatras durante las entrevistas, al afrontar el tratamiento de los problemas cotidianos de estos pacientes. Esta inseguridad se debe fundamentalmente al desconocimiento sobre la enfermedad debido a la poca experiencia que pueden tener en su manejo y a la inexistencia de guías clínicas o protocolos de estas enfermedades que sirvan de referencia al pediatra a la hora de tomar decisiones. Finalmente otro aspecto señalado como problemático por los pediatras, posiblemente en relación con el anterior, es que los niños con enfermedades raras también tienen "enfermedades normales" que requieren tratamiento médico. Que esto aparezca como problemático también se puede considerar como un elemento positivo y muestra un progreso en la normalización del tratamiento de estas patologías. En la actualidad, el objetivo no es sólo conseguir el tratamiento específico de la enfermedad rara, sino atender a los demás problemas de salud que tiene el niño. En consecuencia, los pediatras ya no priorizan el problema de obtener un "medicamento huérfano" para la dolencia principal de igual manera que lo hacían en un pasado relativamente reciente. Hoy en día se plantean como una necesidad el manejo de las enfermedades intercurrentes, la utilización de tratamientos farmacológicos para ellas y cómo pueden afectar esos tratamientos al curso de la enfermedad rara.

Cuando los pediatras tienen que valorar los problemas que deben afrontar las familias mencionan como aspectos fundamentales la falta de información, las dificultades durante el proceso de obtención del diagnóstico, los problemas económicos que asumen las familias y la falta de apoyo social y problemas psicológicos en los cuidadores. Estos datos guardan relación con los determinados en otros estudios pero un elemento a destacar a raíz de éste es la casi unanimidad entre los pediatras para señalar el problema de la repercusión psicológica en la familia como problema muy importante. Si tenemos en cuenta que estos profesionales no se dedican fundamentalmente a los problemas de salud mental y que aún así mayoritariamente coinciden en señalar este problema en función de su experiencia diaria, sin duda nos enfrentamos a un hecho que debería ser objeto de consideración en la atención a estas familias y en los modernos programas de "cuidado del cuidador".

Las familias destacan la consecución del diagnóstico entre los problemas que deben afrontar, pero una vez que éste se ha realizado, sus preocupaciones fundamentales no se centran sólo en aspectos exclusivamente sanitarios sino también sociales. Para ellos la falta de apoyo económico constituye la principal dificultad en su vida diaria. El coste económico de la enfermedad suele ser muy elevado (compra de productos necesarios para el tratamiento de su hijo, materiales ortopédicos, desplazamientos, etc.) y a ello se añade la dificultad que tiene al menos uno de los miembros de la pareja para mantenerse en el mercado laboral, pues el niño enfermo demanda una atención continua. Dentro de los problemas sociales, otro importante motivo de preocupación es la incorporación a la escuela, pues consideran que al



llegar este momento la mayoría de las instituciones no cuentan con personal adecuadamente formado para atender a los niños con enfermedades raras. Llama también poderosamente la atención el hecho de que la información que siempre se ha considerado como un problema relevante en el caso de las enfermedades raras, y así es descrito por los pediatras, no aparece mencionado explícitamente por las familias. La razón que justifica esta diferencia en cuanto a la percepción del problema es difícil de precisar. Posiblemente la información constituye un problema fundamental en las fases iniciales de la enfermedad, puesto que incluso los pediatras la refieren en relación con el diagnóstico. Con el paso del tiempo estas familias procuran adquirir información sobre la enfermedad de sus hijos por diferentes medios, se integran en asociaciones de afectados que también les informan sobre el estado actual del conocimiento médico sobre esa enfermedad e, incluso, pueden acabar convirtiéndose en "expertos informales" sobre el tema. Posiblemente todos estos factores contribuyen a atenuar la necesidad de información en fases más avanzadas de la enfermedad y en ese momento las familias perciben que hay otras necesidades más prioritarias para el cuidado de su hijo.

En cuanto a los problemas relacionados con aspectos sanitarios destacan dos como fundamentales. El primer motivo de queja es el trato recibido de los profesionales, específicamente en cuanto al nivel de implicación de los mismos. Este fenómeno es apreciado con mayor frecuencia por los cuidadores una vez que se ha alcanzado el diagnóstico de la enfermedad y se instaura el tratamiento. Sin embargo, las familias diferencian claramente entre dos grupos de profesionales en relación con este problema, los del ámbito hospitalario y los de Atención Primaria. Posiblemente el pediatra de Atención Primaria puede establecer una relación más cercana con la familia para el manejo de los problemas cotidianos. En cambio, en el hospital suele hacerse un abordaje más "científico" de la enfermedad, con lo que es fácil que se pierda el lado humano de la relación médico-paciente que echan de menos las familias. El otro problema sanitario que señalan, y en que coinciden totalmente con la visión de los profesionales, es el de la coordinación en la asistencia al tener que acudir a consultas de diferentes especialistas. El hecho de que los dos colectivos identifiquen con precisión este aspecto contribuye a resaltar la importancia de poner en marcha medidas para afrontarlo tal como señalábamos anteriormente.

Finalmente, un aspecto de gran interés es que las familias no señalan como especialmente importante la repercusión psicológica que acarrea su papel de cuidadores informales. Este hecho contrasta claramente con la importancia que, en cambio, otorgan los pediatras a la afectación psicológica que experimentan las familias. Consideramos que este fenómeno puede deberse a que para las familias suele ser más difícil verbalizar los problemas de salud mental (ansiedad, depresión, etc.) que las quejas de tipo somático. Además, posiblemente dichas familias subordinen las necesidades y problemas que les afectan directamente a ellos frente a las necesidades que tiene su hijo a consecuencia de la enfermedad rara.

Al señalar aspectos para la mejora del tratamiento, los pediatras indican fundamentalmente medidas relacionadas con el ámbito sanitario, sobre todo, la coordinación de la asistencia. Además, también proponen medidas para aumentar su nivel de conocimiento y manejo de las enfermedades raras, mediante formación específica en ellas y redactando protocolos de

actuación. Asimismo, dan importancia a que se desarrollen programas específicos de apoyo psicológico para los cuidadores. Desde un punto de vista social, destacan la importancia de aumentar el apoyo económico que reciben las familias y potenciar el papel de las asociaciones de afectados, e incluso su número, pues están contribuyendo de forma destacada a llenar lagunas que la asistencia tradicional no cubre y a reivindicar los derechos de estos enfermos y sus familias. Este abordaje es coherente con los problemas que habían identificado previamente como fundamentales para los cuidadores.

Las familias demandan de forma clara un mayor apoyo económico para afrontar las vicisitudes de la vida diaria siendo esta una de sus reivindicaciones fundamentales. Destacan, a la hora de defender esta postura, el importante papel que pueden desempeñar las asociaciones de afectados. En cuanto a los aspectos sanitarios, para ellas el tema fundamental de mejora es conseguir que se acelere el proceso para el diagnóstico durante las fases iniciales de la enfermedad. En fases posteriores, piden una mayor implicación de los profesionales en el tratamiento del niño y que la atención que reciben se coordine adecuadamente. Aquí se observa con claridad cómo la perspectiva de ambos colectivos es diferente. Para el pediatra los problemas principales son los sanitarios, mientras que para las familias las mayores posibilidades de mejora se centran en aspectos sociales. Posiblemente esto se debe a que todos ellos reciben de forma automática una atención sanitaria que cubre muchas de sus necesidades prioritarias mientras que las medidas de tipo social no se han desarrollado de la misma forma, especialmente en cuanto a universalidad de la prestación y grado de cobertura de necesidades.

El aspecto en que existe el mayor grado de coincidencia entre ambos colectivos es la necesidad de mejorar la coordinación entre los profesionales que tratan a estos niños. Para los pediatras es uno de los problemas sanitarios fundamentales pues constatan las dificultades existentes para conocer qué están haciendo los demás médicos que tratan al niño, qué tratamientos están prescribiendo o qué exploraciones recomiendan. Las familias destacan que durante el tratamiento cada médico se ocupa fundamentalmente de los aspectos relacionados con su especialidad y echan en falta que alguien asuma la función de valorar globalmente la situación de su hijo o coordine reuniones formales entre los pediatras implicados en el seguimiento del niño para consensuar el tratamiento. Si bien es cierto que tanto unos como otros consideran que una mayor coordinación sería beneficiosa, los pediatras proponen quién debería ejercer ese papel, mientras que para las familias lo fundamental es que esa coordinación o coordinador actúe.

Globalmente el estudio ha resultado muy enriquecedor, tanto por la relación que se ha establecido con los profesionales y las familias como por los hallazgos que pone de manifiesto. Por un lado hay una serie de problemas que a raíz de la revisión de la literatura sobre el tema y la experiencia personal de los investigadores era previsible que aparecieran. Además salen a la luz aspectos novedosos que no estaban anteriormente descritos, lo que contribuye a reforzar nuestra noción de que las necesidades de los pacientes y las familias constituyen un concepto dinámico que varía en función del tiempo y las circunstancias. Este hecho justifica la importancia de la realización periódica de este tipo de estudios para valorar el impacto real sobre los afectados de las medidas que ponemos en práctica para su asistencia.

Asimismo, el empleo más frecuente de técnicas cualitativas en éste y otros estudios contribuye a que el personal sanitario se familiarice con ellas y se incorporen a la panoplia de herramientas de que disponemos a la hora de plantear un proyecto de investigación en el mundo de la medicina, conociendo cuándo es adecuado su uso y cuáles son sus limitaciones. Al mismo tiempo, este estudio abre nuevas líneas de trabajo para el futuro, como puede ser valorar la percepción que tienen sobre las necesidades los pediatras que desarrollan su trabajo en el ámbito hospitalario pues si habitualmente consideramos que profesionales y afectados pueden tener planteamientos diferentes frente a una misma situación, cada vez parece más claro que los profesionales no constituyen un colectivo homogéneo sino que en función de su ámbito de trabajo, también pueden tener perspectivas diferentes en cuanto a las necesidades de los pacientes.

## Conclusiones

Es de destacar la buena aceptación que ha tenido este estudio sobre necesidades en las enfermedades raras tanto entre los pediatras como en las familias. Entre los resultados obtenidos hay aspectos inicialmente esperables dentro del ámbito de las enfermedades raras, y otros que resultan novedosos. Nuestras conclusiones son las siguientes:

- El concepto de "enfermedad rara" adquiere significados que van más allá de su definición administrativa. Los pediatras incluyen en él aspectos relacionados con la dificultad de su manejo terapéutico y las familias rechazan esta denominación y muestran reticencia a que su hijo sea englobado dentro de un grupo de enfermedades "raras".
- En la asistencia de enfermedades raras suele haber problemas de falta de recursos, hecho en el que coinciden tanto los profesionales como las familias en este estudio.
- En las enfermedades raras se ha descrito clásicamente el problema del retraso diagnóstico, y en nuestro estudio también queda de manifiesto la importancia de este problema.
- Al valorar las necesidades de los afectados, los pediatras y las familias tienen diferentes percepciones de la situación, confirmándose la importancia de conocer la opinión de ambos colectivos.
- Las necesidades se modifican durante el curso de la enfermedad, con independencia de la patología específica de que se trate. Esta evolución está influenciada por la situación sociosanitaria existente en el entorno del enfermo.
- Los pediatras destacan la importancia de la información en relación con el diagnóstico, y para las familias incluidas en este estudio su importancia fue mayor durante las fases iniciales de la enfermedad.
- Mientras para los pediatras las principales necesidades son de tipo sanitario, para las familias las quejas más importantes se centran en el campo de lo social, y específicamente de las ayudas económicas y escolares.
- Uno de los aspectos sanitarios que reivindican las familias es una mayor implicación de los pediatras en el cuidado de sus hijos, diferenciando en este aspecto entre la actitud de los pediatras de Atención Primaria y los de ámbito hospitalario.

- La repercusión psicológica que supone para los cuidadores el tener que hacerse cargo de un niño con una enfermedad rara es muy importante para los pediatras y exigiría la adopción de medidas específicas. Sin embargo, las familias no muestran la misma preocupación por este problema, quizá porque subordinan sus problemas a las necesidades del niño.
- En este estudio no aparece como problema prioritario, ni para los pediatras ni para las familias, la necesidad de medicamentos huérfanos, que ha sido una reivindicación tradicional en el ámbito de las enfermedades raras.
- Al tratarse de enfermedades que durante su tratamiento precisan de una atención interdisciplinar es frecuente que aparezcan problemas de coordinación asistencial. En nuestro estudio esta circunstancia es percibida por los profesionales y las familias. Debemos destacar la importancia que ambos colectivos dan a este problema, por lo que merece una atención prioritaria.

## Bibliografía

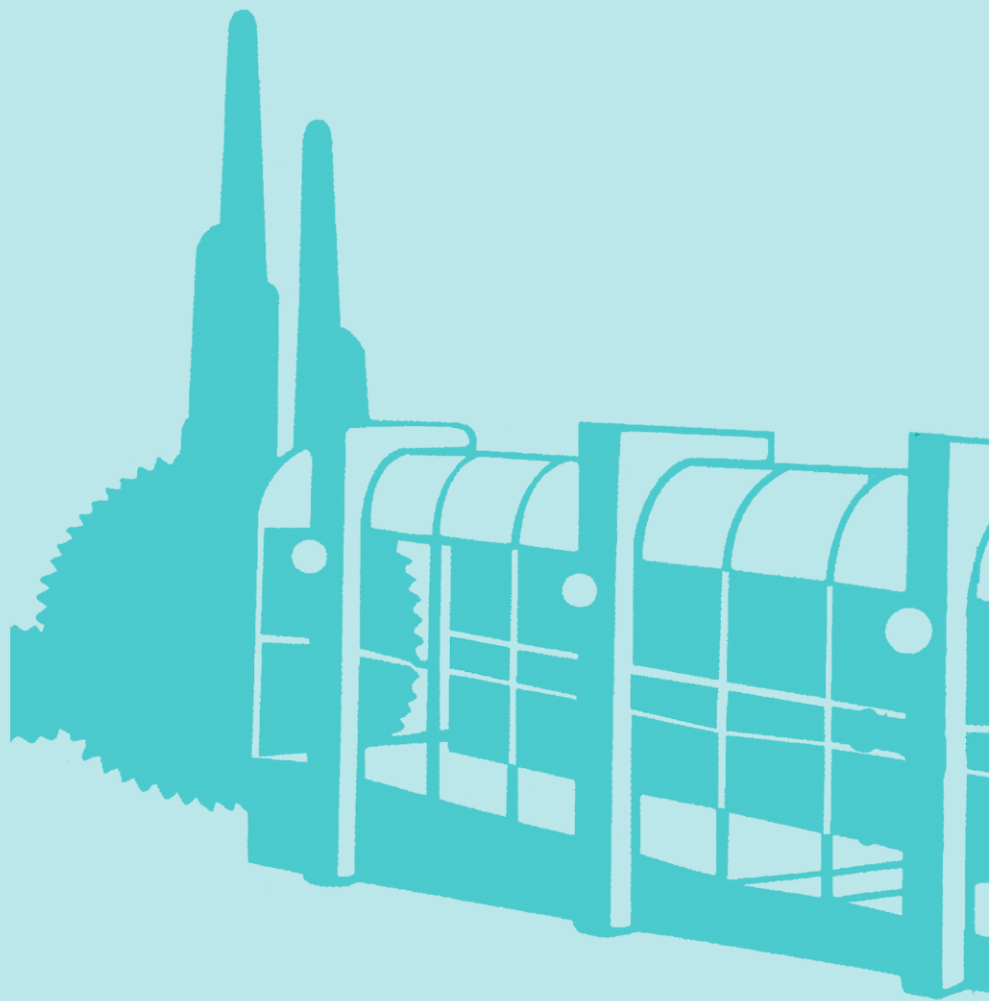
- (1) Gortmaker SL, Walker DK, Weitzman M, Sobol AM. *Chronic conditions, socioeconomic risks, and behavioral problems in children and adolescents*. Pediatrics 1990; 85(3): 267-276.
- (2) Fisher HR. *The needs of parents with chronically sick children: a literature review*. J Adv Nurs 2001; 36(4): 600-607.
- (3) Hunt CK. *Concepts in caregiver research*. J Nurs Scholarsh 2003; 35(1): 27-32.
- (4) Marchetti F, Bonati M, Marfisi RM, La Gamba G, Biasini GC, Tognoni G. *Parental and primary care physicians' views on the management of chronic diseases: a study in Italy*. The Italian Collaborative Group on Paediatric Chronic Diseases. Acta Paediatr 1995; 84(10): 1165-1172.
- (5) Bailey DB, Jr., Blasco PM, Simeonsson RJ. *Needs expressed by mothers and fathers of young children with disabilities*. Am J Ment Retard 1992; 97(1): 1-10.
- (6) Eiser C, Havermans T, Pancer M, Eiser JR. *Adjustment to chronic disease in relation to age and gender: mothers' and fathers' reports of their children's behavior*. J Pediatr Psychol 1992; 17(3): 261-275.
- (7) Merkens MJ, Perrin EC, Perrin JM, Gerrity PS. *The awareness of primary physicians of the psychosocial adjustment of children with a chronic illness*. J Dev Behav Pediatr 1989; 10: 1-6.
- (8) Perrin EC, Lewkowicz C, Young MH. *Shared vision: concordance among fathers, mothers, and pediatricians about unmet needs of children with chronic health conditions*. Pediatrics 2000; 105(1 Pt 3): 277-285.
- (9) Kanthor H, Pless B, Satterwhite B, Myers G. *Areas of responsibility in the health care of multiply handicapped children*. Pediatrics 1974; 54(6): 779-785.
- (10) Liptak GS, Revell GM. *Community physician's role in case management of children with chronic illnesses*. Pediatrics 1989; 84(3): 465-471.
- (11) Argumosa A, Herranz JL. *La repercusión económica de las enfermedades crónicas: El coste de la epilepsia infantil en el año 2000*. Bol Pediatr 2001; 41: 23-29.

- (12) Meerding WJ, Bonneux L, Polder JJ, Koopmanschap MA, Van der Maas PJ. *Demographic and epidemiological determinants of healthcare costs in Netherlands: cost of illness study*. BMJ 1998; 317: 111-115.
- (13) Bailey DB, Jr., Blasco PM, Simeonsson RJ. *Needs expressed by mothers and fathers of young children with disabilities*. Am J Ment Retard 1992; 97(1): 1-10.
- (14) Sloper P, Turner S. *Service needs of families of children with severe physical disability*. Child Care Health Dev 1992; 18(5): 259-282.
- (15) Dragone MA. *Perspectives of chronically ill adolescents and parents on health care needs*. Pediatr Nurs 1990; 16(1): 45-50, 108.
- (16) Cadman D, Boyle M, Szatmari P, Offord DR. *Chronic illness, disability, and mental and social well-being: findings of the Ontario Child Health Study*. Pediatrics 1987; 79(5): 805-813.
- (17) Walker DK, Epstein SG, Taylor AB, Crocker AC, Tuttle GA. *Perceived needs of families with children who have chronic health conditions*. Child Health Care 1989; 18(4): 196-201.
- (18) McInerney T. *The role of the general pediatrician in coordinating the care of children with chronic illness*. Pediatr Clin North Am 1984; 31(1): 199-209.
- (19) Ireys HT, Grason HA, Guyer B. *Assuring quality of care for children with special needs in managed care organizations: roles for pediatricians*. Pediatrics 1996; 98(2 Pt 1): 178-185.
- (20) Eiser C. *Psychological effects of chronic disease*. J Child Psychol Psychiatry 1990; 31(1): 85-98.
- (21) Lavigne JV, Faier-Routman J. *Psychological adjustment to pediatric physical disorders: a meta-analytic review*. J Pediatr Psychol 1992; 17(2): 133-157.
- (22) Wallander JL, Varni JW, Babani L, Banis HT, Wilcox KT. *Children with chronic physical disorders: maternal reports of their psychological adjustment*. J Pediatr Psychol 1988; 13(2): 197-212.
- (23) Diehl SF, Moffitt KA, Wade SM. *Focus group interview with parents of children with medically complex needs: an intimate look at their perceptions and feelings*. Child Health Care 1991; 20(3): 170-178.
- (24) Horner MM, Rawlins P, Giles K. *How parents of children with chronic conditions perceive their own needs*. MCN Am J Matern Child Nurs 1987; 12(1): 40-43.
- (25) Horn JD, Feldman HM, Ploof DL. *Parent and professional perceptions about stress and coping strategies during a child's lengthy hospitalization*. Soc Work Health Care 1995; 21(1): 107-127.
- (26) Dittmer ID, Romans-Clarkson SE. *A critique of a New Zealand health care service by parents of handicapped preschool children*. N Z Med J 1986; 99(809): 673-675.
- (27) Posada de la Paz M, Izquierdo Martínez M, Ferrari Arroyo MJ, Avellaneda Fernández A, Andrés Copa P, Martín Arribas C. *Plan de Acción de la UE y del Estado Español sobre enfermedades de baja prevalencia*. Boletín del Real Patronato sobre Discapacidad 2002; 53: 25-29.
- (28) Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A. *Enfoque interdisciplinar de las enfermedada-*

- des raras: un nuevo reto para un nuevo siglo.* Med Clin (Barc) 2003; 12(8): 299-303.
- (29) Althuis T. *Orphan drugs-debunking a myth.* N Engl J Med 1980; 303(17): 1004-1005.
- (30) Baruch JZ. [*New drugs for rare diseases*]. Tijdschr Ziekenverpl 1966; 19(14): 480-481.
- (31) Report of the National Commission on Orphan Diseases. Commission report Part I. Introduction. J Rare Diseases 1996; 2: 21-27.
- (32) Taruscio D, Cerbo M. [*Rare diseases: general principles, specific problems, and health interventions*]. Ann Ist Super Sanita 1999; 35(2): 237-244.
- (33) González-Lamuño Leguina D, Lozano de la Torre M<sup>a</sup> J, García Fuentes M. *Enfermedades complejas de baja prevalencia en Pediatría.* Bol Pediatr 1998; 38: 213-216.
- (34) Schieppati A, Daina E, Vasile B, Remuzzi G, Garattini S. *Clinical Research Center for Rare Diseases.* J Rare Diseases 1996; 2: 7-12.
- (35) Report of the National Commission on Orphan Diseases. J Rare Diseases 1996; 2: 1-45.
- (36) Orphanet. *Annuaire des maladies rares.* Paris: Inserm, 2002.
- (37) Luengo Gómez S, Aranda Jaquotot MT, de la Fuente Sánchez M. *Enfermedades raras: situación y demandas sociosanitarias.* Madrid: IMSERSO, 2001.
- (38) Sharkey T. *The effects of uncertainty in families with children who are chronically ill.* Home Healthc Nurse 1995; 13(4): 37-42.
- (39) Treacy EP, Valle D, Scriver ChR. *The metabolic and molecular bases of inherited disease.* En: Beaudet AL, Sly WS, Valle D, editors. Nueva York: MacGraw-Hill, 2001: 175-191.
- (40) Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A, Ferrari Arroyo MJ, Martín Arribas C. *Enfermedades raras: consideraciones sobre su diagnóstico y tratamiento.* Minusval 2000; 124: 13-15.
- (41) Goering PN, Streiner DL. *Reconcilable differences: the marriage of qualitative and quantitative methods.* Can J Psychiatry 1996; 41(8): 491-497.
- (42) Pope C, Mays N. *Reaching the parts other methods cannot reach: an introduction to qualitative methods in health and health services research.* BMJ 1995; 311(6996): 42-45.
- (43) Black N. *Why we need qualitative research?* J Epidemiol Community Health 1994; 48(5): 425-426.
- (44) Amezcua M, Galvez TA. *Los modos de análisis en investigación cualitativa en salud: perspectiva crítica y reflexiones en voz alta.* Rev Esp Salud Pública 2002; 76(5): 423-436.
- (45) Barbour RS. *Checklists for improving rigour in qualitative research: a case of the tail wagging the dog?* BMJ 2001; 322(7294): 1115-1117.
- (46) Barbour RS. *The role of qualitative research in broadening the 'evidence base' for clinical practice.* J Eval Clin Pract 2000; 6(2): 155-163.
- (47) Behague DP, Ogden JA. *Qualitative research.* Lancet 1996; 348(9020): 127.



- (48) Conde F, Pérez AC. *Investigación cualitativa en Salud Pública*. Rev Esp Salud Pública 1995; 69(2): 145-149.
- (49) Fitzpatrick R, Boulton M. *Qualitative research in health care: I. The scope and validity of methods*. J Eval Clin Pract 1996; 2(2): 123-130.
- (50) Garay UA, Iniguez RL, Martínez GM, Muñoz JJ, Pallarés PS, Vázquez SF. *Evaluación cualitativa del sistema de recogida de sangre en Cataluña*. Rev Esp Salud Pública 2002; 76(5): 437-450.
- (51) Gil Nebot MA, Estrada BC, Pires Alcalde ML, Aguirre Martín-Gil R. *La investigación cualitativa y promoción de la salud en la Comunidad de Madrid*. Rev Esp Salud Pública 2002; 76(5): 451-459.
- (52) Green J, Britten N. *Qualitative research and evidence based medicine*. BMJ 1998; 316(7139): 1230-1232.
- (53) Macnaughton RJ. *Numbers, scales and qualitative research*. Lancet 1996; 347: 1099-1100.
- (54) Pérez AC. *Sobre la metodología cualitativa*. Rev Esp Salud Pública 2002; 76(5): 373-380.
- (55) Mays N, pope C. *Rigour in qualitative research*. BMJ 1995; 311: 109-112.
- (56) Kitzinger J. *Qualitative research. Introducing focus groups*. Br Med J 1995; 311(7000): 299-302.
- (57) Krueger RA. *Focus Groups: a practical guide for applied research*. Newbury Park, CA: SAGE Publications, 1988.
- (58) Basch CE. *Focus group interview: an underutilized research technique for improving theory and practice in health education*. Health Educ Q 1987; 14(4): 411-448.
- (59) Knudsen HC, Vázquez-Barquero JL, Welcher B, Gaité L, Becker T, Chisholm D y cols. *Translation and cross-cultural adaptation of outcome measurements for schizophrenia. EPSILON Study 2. European Psychiatric Services: Inputs Linked to Outcome Domains and Needs*. Br J Psychiatry Suppl 2000;(39): s8-14.
- (60) Powell RA, Single HM, Lloyd KR. *Focus groups in mental health research: enhancing the validity of user and provider questionnaires*. Int J Soc Psychiatry 1996; 42(3): 193-206.
- (61) Ramírez AG, Shepperd J. *The use of focus groups in health research*. Scand J Prim Health Care Suppl 1988; 1: 81-90.
- (62) Mercado FJ, Alcántara HE, Flores NL, Sánchez A, Tejada Tayabas LM. *La atención médica a la enfermedad crónica: reflexiones sobre los procedimientos metodológicos de un estudio cualitativo*. Rev Esp Salud Pública 2002; 76(5): 461-471.
- (63) Wensing M, Elwyn G. *Methods for incorporating patients' views in health care*. BMJ 2003; 326: 877-879.



MINISTERIO  
DE TRABAJO  
Y ASUNTOS SOCIALES

REAL PATRONATO  
SOBRE DISCAPACIDAD

