
Atención sanitaria de las enfermedades raras en edad pediátrica y sus familias

*Análisis de la situación actual en España y propuesta de
inclusión del trabajador social sanitario de Atención
Primaria*

Trabajo Final de Máster – Trabajo Social Sanitario

Autora: Talia Pozo Muñoz. Director: Xavier Allué Martínez

Junio 2018



Esta obra está bajo una licencia de Reconocimiento-No Comercial-Sin Obra Derivada

El concepto de “enfermedades raras” es el término español por el que se ha traducido “*rare diseases*”, aunque también se utilizan sinónimos como “enfermedades de baja prevalencia”, “minoritarias” o “poco frecuentes” que se adaptan mejor a la traducción.

No obstante, a lo largo de este trabajo se emplearán dichos términos indistintamente.

ÍNDICE.

1. INTRODUCCIÓN.....	6
1.1. Contextualización sobre las políticas de atención sanitaria alcanzadas a nivel Europeo y Nacional:	8
2. METODOLOGÍA.....	11
3. RESULTADOS	14
4. DISCUSIÓN.....	29
5. CONCLUSIONES	32
6. BIBLIOGRAFÍA.....	34

RESUMEN

El padecimiento de una enfermedad rara en la edad pediátrica genera gran sufrimiento tanto para la persona afectada como para su entorno familiar, debido, principalmente, al gran desconocimiento de estas patologías. Dicho padecimiento se acompaña de la demora del diagnóstico y la escasez de recursos específicos. Sus particulares necesidades inciden en todas las esferas de su vida, no obstante, no suelen ser adecuadamente atendidas desde el Sistema Sanitario Español.

Paralelamente, los cuidadores tienen que afrontar su compleja e inesperada situación acompañada de la incertidumbre sobre la evolución y el futuro de su hijo careciendo de una atención sanitaria integral. Además, dichas afecciones provocan incompreensión en la sociedad ocasionando el consecuente aislamiento de estas familias. En la actualidad, los déficits surgidos en la atención sanitaria se suplen con la atención y el apoyo, sobre todo, emocional por parte de las asociaciones, destacándose la labor de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras). Sin embargo, continúa siendo necesario garantizar una atención sanitaria integral desde un enfoque biopsicosocial. Por ello, con este estudio se pretende ampliar el conocimiento de las enfermedades de baja prevalencia manifestadas durante la edad pediátrica, detectando sus necesidades y analizando la atención sanitaria recibida en España, finalizando con una propuesta de mejora centrada en el ámbito de Atención Primaria e incluyendo la intervención del trabajador/a social sanitario.

PALABRAS CLAVE: Enfermedades raras, edad pediátrica, familias, atención sanitaria, enfoque biopsicosocial, Sistema Sanitario Español, trabajo social sanitario.

ABSTRACT

Enduring a rare disease throughout pediatric age (<14 years) comes with a suffering for both the person affected themselves and their families, mainly due to the little information available about these pathologies, which can lead to worry and uncertainty about their futures and wellbeing. This state worsens since the delay in the diagnostic and the lack of specific resources. Their particular needs meet every area that compounds their life, however, they are not often taken care of in an adequate manner, with an adequate impact, by the Spanish Sanitary System.

Additionally, the incomprehension of these diseases that lies among society can contribute to the social withdrawal that encounters the families involved. Nowadays, social organizations and associations (like the Spanish Federation of Rare Diseases (FEDER)) play an important and significative role by fulfilling, mostly, an emotional support that health care services seem not to safeguard enough. Nevertheless, it is still imperative to guarantee a comprehensive health care system based in a biopsychosocial approach. Thus, the present study pretends to deepen the knowledge related to rare diseases manifested in pediatric age children, detecting their needs and analysing the sanitary health care provided by the state, ending with an improvement suggestion focused in the field of Primary Attention, including the role of the medical-social worker.

KEY WORDS: Rare disease, pediatric age, families, sanitary health care, biopsychosocial approach, Spanish Sanitary System, medical-social work.

1. INTRODUCCIÓN

El Sistema Nacional de Salud debe garantizar una atención integral y ofrecer una continuidad asistencial independientemente del nivel en el que los usuarios sean atendidos. Su nivel básico e inicial es la Atención Primaria, encargada de asegurar desde un enfoque biopsicosocial la globalidad y continuidad de la asistencia a lo largo de toda la vida del paciente, ofreciendo unos servicios de calidad y favoreciendo la coordinación entre los sectores implicados, además de ser el encargado de actuar como gestor y coordinador de casos. (1)

Sin embargo, *“la actividad asistencial se ha ido estructurando con unos criterios de rentabilidad que no resultan ser los más idóneos para atender a las personas afectadas por enfermedades raras”*. (2)

Se considera enfermedades raras aquellas que tienen una baja incidencia, debiéndose encontrar por debajo de 5 casos por cada 10.000 habitantes en la Comunidad Europea, según consta en el *Primer Plan de Acción Comunitaria sobre las enfermedades poco comunes* aprobado en 1999. Sin embargo, no existe un acuerdo común respecto a su delimitación por lo que existen diferencias con otros países que no forman parte de la Unión Europea. (3)

A pesar de su infrecuencia hay un gran número de personas afectadas. La Organización Mundial de la Salud (OMS) calcula que un 7% de la población mundial

las padecen y, concretamente, se estima que en España hay más de 3 millones de afectados. (4)

La mayoría de estas afecciones surgen durante la edad pediátrica, concretamente en la infancia, debido a la alta frecuencia de enfermedades de origen genético. (3)

Existiendo una alta mortalidad infantil, ya que las patologías de base genética son la tercera causa, después de los accidentes y el cáncer, ocasionando además el 50% de los fallecimientos antes de los 15 años. (5)

Las enfermedades poco frecuentes se caracterizan por presentar una diversidad de patologías y síntomas, con un curso clínico crónico, siendo en numerosas ocasiones degenerativas, con una gran complejidad diagnóstica repercutiendo en el desconocimiento de su tratamiento. Además, la mayoría de ellas generan diversas discapacidades ocasionadas por múltiples consecuencias funcionales. (3) (6)

La comunicación del diagnóstico se produce con gran demora. Los pacientes son sometidos a multitud de pruebas sin obtener una respuesta adecuada a su situación. Esto es debido, principalmente, por la escasa investigación y el consecuente desconocimiento médico de la evolución y el pronóstico, acompañado del déficit formativo de los profesionales sanitarios en relación con dichas patologías. (2)

Las dificultades mencionadas anteriormente se incrementan cuando el paciente y su familia reside en una población lejana a los grandes centros de especialidades en enfermedades raras, que además son escasos, ocasionando el denominado “*peregrinaje doloroso*” (2)

El impacto ocasionado tras el padecimiento de una enfermedad durante la edad pediátrica, y, además, con las dificultades añadidas que conlleva al ser de baja prevalencia, requiere ofrecer un seguimiento continuado de los aspectos evolutivos, enfocado en la familia y en su adaptación a la nueva situación. (2)

Por lo tanto, las enfermedades de baja prevalencia implican un *alto nivel de exigencia sociosanitaria*. (2)

1.1. Contextualización sobre las políticas de atención sanitaria alcanzadas a nivel Europeo y Nacional:

La iniciativa y creación de políticas y acciones centradas en la atención de este colectivo en la Unión Europea comenzó el *1 de diciembre de 1999*, con la aprobación del primer “*Plan de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades poco comunes, incluidas las de origen genético*”. Posteriormente, a partir del año 2000 se desarrolló entre otros, el proyecto *EUROPLAN*, donde se realizaron diversas recomendaciones para implementar planes de acción en los países miembros,

aprobando posteriormente un compromiso de disponer de un Plan de Enfermedades Raras para el año 2013. (5)

En España la primera iniciativa surgió en 2006 con la *Ponencia del Senado*, mediante una Comisión conjunta entre *Sanidad y Consumo y Trabajo y Asuntos Sociales* que durante 1 año analizó la situación de las personas con enfermedades raras, declarando la necesidad de que las Comunidades Autónomas se coordinaran a través de un *Plan Nacional* que se encargara de gestionar todos los recursos. (6)

Después, en 2007, el *Pleno del Senado* aprobó un informe en el que solicitaba al Gobierno poner en marcha un *Plan de Acción para combatir las Enfermedades Raras*. (7)

Posteriormente, en 2009 se creó en Burgos el *Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias* (CREER) adscrito al *Ministerio de Sanidad y Política Social*. Además, en el mismo año se aprobó a nivel nacional la *Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud* desarrollada por el *Ministerio de Sanidad y Política Social*. (7)

A nivel autonómico se han ido desarrollando paulatinamente diferentes planes de atención sanitaria, siendo el primero de ellos, el *Plan de atención a personas afectadas por enfermedades raras de Andalucía 2008-2012*.

Actualmente, centrándonos en la Comunidad de Madrid se encuentra vigente el *Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid. 2016-2020*.

Con la realización de este estudio y a través de una revisión bibliográfica, se pretende, en primer lugar, profundizar en las necesidades que presentan las familias afectadas por una enfermedad de baja prevalencia manifestada durante la edad pediátrica en España y, posteriormente, conocer qué se está haciendo para mejorar la atención sanitaria de dichos pacientes y sus familias a nivel autonómico, concretamente en la Comunidad de Madrid, con el objetivo de comprobar si dicho colectivo está siendo adecuadamente atendido desde un enfoque biopsicosocial. Finalmente, se elabora una propuesta que contribuye a mejorar la calidad de la atención mediante la inclusión del trabajador social sanitario como gestor de casos desde el nivel de Atención Primaria de Salud.

2. METODOLOGÍA

La metodología seleccionada ha sido la revisión bibliográfica con el fin de poder profundizar en el conocimiento de las Enfermedades Raras y su situación actual en España, concretamente en el contexto sanitario. Para ello, primeramente, se han revisado diversas publicaciones a través de la página web de la *Federación Española de Enfermedades Raras – FEDER*. Dentro de ella, también se han revisado diversos documentos del *Observatorio sobre enfermedades raras – OBSER*.

Uno de los estudios más importantes y que más repercusión ha tenido dentro del ámbito de las enfermedades raras ha sido el *Estudio ENSERio, sobre la situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España*, editado en 2009. Sin embargo, presenta una limitación para este estudio puesto que la muestra engloba tanto a menores como adultos afectados y sus familias.

Posteriormente, para continuar profundizando en las particularidades que conlleva la afección de dichas patologías en la edad pediátrica, así como las características de la atención sanitaria desde Atención Primaria, se han utilizado diferentes bases de datos para seleccionar los artículos de revista más adecuados a la investigación iniciada, escogiendo los más recientes, acotados desde el año 2005 hasta la actualidad.

Se han utilizado las siguientes bases de datos:

- *Dialnet*, seleccionando el filtro de búsqueda: artículos de revista y las palabras clave: enfermedades raras, pediatría.

- *Scielo*, seleccionando los siguientes filtros de búsqueda, base de datos: artículos.

Materia: enfermedades raras.

- *ELSEVIER*, seleccionando la búsqueda en Ciencias de la Salud, y la Revista *Atención Primaria*.

Una vez realizada la pertinente búsqueda se han descartado aquellos artículos que se centraban en el estudio de alguna patología específica.

No obstante, también se tuvo en cuenta otra de las limitaciones como es la escasez de estudios publicados sobre esta temática y más aún, si nos centramos en la población de edad pediátrica.

Finalmente, se ha analizado la normativa existente en materia de sanidad, específica para la atención de enfermedades raras, concretamente en la Comunidad de Madrid, con el objetivo de, primeramente, averiguar qué políticas en materia de sanidad se está llevando a cabo para la atención de dichas enfermedades para poder determinar si dicho colectivo está siendo correctamente atendido desde un enfoque biopsicosocial. Para ello, principalmente se ha utilizado el documento *Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid. 2016-2020*. También se han revisado el Estudio

ENSERio 2, un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas de Madrid, Cataluña, Andalucía, Comunidad Valenciana, Extremadura y Comunidad de Murcia, editado en 2013, y el *Mapa de políticas sociosanitarias de EPF*, publicado en 2016 y actualizado en 2017.

3. RESULTADOS

Los pacientes en edad pediátrica que padecen enfermedades crónicas presentan importantes demandas relacionadas con sus necesidades sociosanitarias, médicas y de apoyo psicosocial. El padecimiento de dichas afecciones repercute directamente tanto sobre su entorno familiar como sobre la sociedad en general. (8)

No obstante, las consecuencias variarán dependiendo de los aspectos clínicos y de la edad del paciente, considerándose el primer año de vida como el más crítico debido a la posibilidad de contraer graves afectaciones en el crecimiento y desarrollo. Posteriormente, durante la etapa escolar, estos pacientes pueden presentar alteraciones en su proceso de socialización debido a su discapacidad, además suelen tener numerosas ausencias y hospitalizaciones frecuentes.

Siguiendo el ciclo vital, al llegar al periodo de adolescencia, su percepción de imagen corporal y desarrollo de independencia pueden verse afectadas por la patología y su tratamiento. (8)

En definitiva, el padecimiento de una enfermedad crónica durante la edad pediátrica influye en que puedan sentirse diferentes, incrementando el riesgo de desarrollar problemas conductuales y de fracaso escolar. (8)

Además, la repercusión en el entorno familiar, y concretamente en sus cuidadores, ocasiona un impacto mayor al tratarse de un enfermo menor de edad. (8)

Sin embargo, aunque el padecimiento de una enfermedad de baja prevalencia en edad pediátrica puede compararse en cierto modo al resto de enfermedades pediátricas crónicas al compartir algunas necesidades comunes, las dificultades a las que se enfrentan estos pacientes y familias con enfermedades poco frecuentes son diferentes, puesto que suelen sufrir altos grados de discapacidad acompañados de grandes limitaciones para conseguir atención en recursos específicos, incrementando la carga de los cuidadores, acompañado de cambios laborales, falta de tiempo y aislamiento social. (6) (8) (9) (10)

Otra de las diferencias significativas es que los cuidadores de una enfermedad minoritaria asumen el cuidado de por vida. (9)

Dichas dificultades aumentan considerablemente cuanto más infrecuente es la enfermedad y más grave es la situación del afectado. (10)

Además de las limitaciones y secuelas que originan dichas enfermedades, los afectados y sus familias se tienen que enfrentar a una compleja situación caracterizada por el desconocimiento e incompreensión social hacia sus necesidades específicas, y a la insuficiente respuesta sociosanitaria, acompañada por la escasez de recursos idóneos para su adecuada atención. (10)

Algunos autores *identifican una relación significativa entre la minoría de edad de la persona afectada y los costes de oportunidad de sus cuidadores principales, ocasionándoles pérdida de oportunidades de empleo, formación, reducción de su jornada laboral y disposición de menos tiempo libre, repercutiendo en sus*

condiciones socioeconómicas, con la dificultad añadida de tener que costearse los servicios, medicamentos y tratamientos no financiados. (6) (9)

Durante el proceso de conseguir un diagnóstico, estimado en una duración aproximada de 5 años, la mayoría de los afectados experimentan situaciones de desinformación y angustia, acompañada generalmente por una importante falta de confianza en los servicios sanitarios, que en muchas ocasiones no les da una respuesta efectiva. Sin embargo, estas dificultades no cesan tras la llegada del diagnóstico ya que, en ocasiones, se encuentran que no se canalizan ni se dan respuesta a las necesidades globales que presentan como paciente y familia. Por ello, la atención sanitaria no solo se debe centrar en el diagnóstico y el tratamiento clínico, sino que se debe garantizar también la atención de los aspectos psicosociales. (6) (9) (10)

Lo mencionado anteriormente justificaría que para poder ofrecer una adecuada atención sanitaria de las enfermedades minoritarias resulta indispensable que se reconozca su especificidad y se elaboren estrategias desde una perspectiva integral, centrada en la atención holística, contemplando las necesidades médicas, psicológicas y sociales siguiendo el modelo biopsicosocial. (2) (6) (9) (10)

A nivel biológico, brindando atención al cuadro clínico de signos y síntomas que presente la patología; a nivel psicológico, enfocado en la vivencia de la enfermedad de baja prevalencia teniendo en cuenta el contexto social y ambiental; y a nivel

social, a través del estudio del entorno en el que se desarrolla la enfermedad, así como la detección de los factores favorecedores o perjudiciales para el tratamiento, y las consecuencias que inciden directamente en otros ámbitos de la vida social.

(10)

Las principales conclusiones extraídas de la ponencia del Senado 2007, según señala FEDER en el Estudio ENSERio, teniendo en cuenta que las dificultades a las que tienen que enfrentarse tanto los menores afectados como sus familias se derivan de las particulares características que presentan las enfermedades poco frecuentes, destacan: *el desconocimiento y desinformación; complejidad etiológica, diagnóstica y evolutiva; alta morbi-mortalidad; grandes niveles de discapacidad y dependencia; ausencia de terapias acordes; aumento de la carga familiar y económica, así como problemas relacionados con los ámbitos educativo y laboral.*

(10)

Por lo tanto, es necesario conocer las necesidades específicas y las características de la atención sociosanitaria que reciben los pacientes y sus familias, ya que la calidad de esta atención va a influir en el desarrollo de su vida cotidiana. (6) (10)

El Estudio ENSERio realizado por FEDER refleja que un “47,3% de la muestra está insatisfecha con la atención sanitaria recibida, principalmente por el desconocimiento de la enfermedad por parte de los profesionales sanitarios, por la inadecuación de los tratamientos prescritos, por la descoordinación entre servicios sanitarios y entre administraciones o por los desplazamientos que hay que realizar para recibir el tratamiento que se necesita”. Además, añade que “en muchos casos se considera que, aunque los servicios sanitarios son adecuados, falla la relación con el profesional médico, que, desde la mirada de los afectados por enfermedades infrecuentes, no necesariamente empatiza con ellos ni tiene en especial consideración la especificidad de la enfermedad ni la angustia que implica la falta de información.” (10)

Ante esta difícil situación, los pacientes y familiares perciben, tal como consta en el Estudio ENSERio de FEDER que “las enfermedades raras provocan miedo y desesperanza en los profesionales sanitarios, por la imposibilidad de cura y porque necesitan más tiempo de atención; tiempo que dichos profesionales no disponen y tienden a emplear con pacientes menos complejos y con mejor pronóstico”. (10)

No obstante, también hay que considerar la percepción de los profesionales médicos, que, al encontrarse ante una enfermedad nueva, de diagnóstico complejo, de la que no tienen conocimiento suficiente, careciendo de recursos para afrontarla les provoca un incremento de estrés, pudiendo sentirse en ciertas ocasiones “incomprendidos” por los pacientes y sus familias. (10)

La relación médico-paciente y familia es muy importante, destacando que “el mantenimiento de *una buena relación, honesta, y compasiva entre el menor, su familia y el personal de pediatría es fundamental, no sólo para el bienestar y satisfacción de la persona enferma y su familia, sino también para aumentar la adherencia al tratamiento y mejorar la evolución de la enfermedad*”. (9)

A través del Estudio ENSERio se recogen una serie de deficiencias detectadas en el ámbito sanitario que merman la calidad de su atención: *falta de protocolos y/o modelos de atención y derivación, insuficiente e inadecuada coordinación interna y externa, escasos medicamentos y otros productos sanitarios financiados por la Seguridad Social*. (10)

Además de la detección de necesidades y deficiencias en la atención sanitaria de las enfermedades raras en edad pediátrica y sus familias, también se han enumerado diversas propuestas de mejora.

Destacando que brindar apoyo psicológico y emocional a los pacientes de enfermedades raras, atendiendo sus propias circunstancias personales, familiares y sociales, es clave para ayudarles a sobreponerse y afrontar adecuadamente su situación, evitando situaciones de sobrecarga. Además, indica que diversas asociaciones expresan la necesidad de que se preste atención de psicólogos y trabajadores sociales. (6) (10)

En los estudios revisados, tanto las familias como los profesionales detectan las mismas necesidades de obtener información clara, mantenimiento de coordinación, así como establecimiento de protocolos de comunicación entre los propios profesionales y otros centros. (5)(7)(8)(9)(10)

Concretamente para mejorar el sistema sanitario y consecuentemente la vida de los pacientes y sus familias, sería adecuada la integración de equipos multidisciplinares, incorporando además de los profesionales médicos y enfermería, al psicólogo, al trabajador social y al gestor de casos, para poder dar una mejor respuesta adaptada a los *aspectos clínicos, al manejo, coordinación de visitas y los aspectos psicosociales*. (2) (9)

En relación a ello, el Estudio OBSER sobre “*situación socio-sanitaria y educativa de menores con enfermedades poco frecuentes en España*” especifica desde la perspectiva del trabajo social, se considera necesario que después del diagnóstico se derive al paciente al trabajador social, recogiendo también una serie de propuestas de mejora, en primer lugar, considera de gran importancia garantizar información clara tanto a las familias como a los diferentes ámbitos relacionados, destacando el sanitario y educativo, en cuanto se detecte alguna enfermedad infrecuente, aclarando que en la actualidad el mayor soporte es asociativo. No obstante, destaca la importancia de una figura que se dedique a la asistencia y el asesoramiento de las familias. (9)

Los datos que muestran los estudios realizados contribuyen a la necesidad de establecer mejoras en la atención sanitaria y la coordinación tanto intra como interinstitucional en España, y continuar evaluando la calidad de la atención prestada.

Posteriormente, se ha revisado el *Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid. 2016-2020*. (5)

Su objetivo general es “*Mejorar la atención a las personas con enfermedades poco frecuentes para contribuir a la disminución de la morbimortalidad y la mejora de su calidad de vida, a través de una atención sanitaria integral*”, desarrollándose en diferentes objetivos específicos. (5)

Dentro de sus líneas estratégicas y seleccionando aquellas que son de interés para este trabajo, se destaca las siguientes: *Atención Sanitaria. Unidades de Experiencia, Centros, Servicios y Unidades de Referencia; Coordinación interinstitucional para una atención integral*, así como, *investigación, formación, y, participación y asociacionismo*. (5)

De las líneas estratégicas anteriormente destacadas nos centramos en desarrollar concretamente las que más nos interesan en relación con las necesidades detectadas, la de “atención sanitaria” y la de “coordinación interinstitucional”.

A continuación, se detallan los objetivos y acciones establecidos en la “*Atención Sanitaria. Unidades de Experiencia, Centros, Servicios y Unidades de Referencia*” (5).

Tabla 1. Objetivos y acciones propuestos de la línea estratégica: *Atención Sanitaria. Unidades de Experiencia, Centros, Servicios y Unidades de Referencia.*

<p>- Contar con equipos de profesionales con experiencia que presten atención multidisciplinar para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento.</p>	<p>Identificación y actualización de las Unidades de Experiencia, recursos clínicos, y de laboratorios especializados disponible en la web de la Comunidad de Madrid.</p>
<p>- Mejorar la organización y la coordinación de los equipos multidisciplinarios y entre los distintos niveles asistenciales.</p>	<p>Impulso de rutas asistenciales por enfermedad o grupos con necesidades comunes, que favorezcan una atención de equidad y facilite la coordinación asistencial, así como la colaboración en red con otras Comunidades y la Unión Europea.</p>
	<p>Detección de oportunidades que den mejor respuesta a los casos de sospecha de enfermedad poco frecuente sin diagnóstico.</p>

	<p>Impulso de la gestión de casos que facilite una adecuada coordinación de la atención.</p>
	<p>Identificación de profesionales como referentes del paciente para facilitar la coordinación de la asistencia.</p>
	<p>Implicación de trabajo social de los distintos ámbitos (Atención Primaria, Hospitales, Servicios Sociales) en la atención a este colectivo.</p>
	<p>Inclusión de la asistencia a los afectados con movilidad reducida en los planes de telemedicina.</p>
<p>- Contemplar la multidisciplinaridad de los tratamientos de forma integrada o coordinada con las Unidades de Experiencia.</p>	<p>Coordinación de atención temprana, rehabilitación, fisioterapia, logopedia, terapia ocupacional y otras terapias a través del equipo multidisciplinar asistencial.</p>
	<p>Atención psicológica a las personas afectadas y sus familias que lo precisen.</p>
<p>- Facilitar la continuidad terapéutica en el entorno del paciente, ofreciendo</p>	<p>Estudio del entorno para adecuar la continuidad terapéutica del paciente.</p>

<p>asesoramiento en los diferentes entornos (domicilio, escuela, trabajo) y garantizar el seguimiento por parte del equipo profesional.</p>	<p>Formación a familiares y cuidadores para facilitar la continuidad terapéutica.</p> <p>Seguimiento evolutivo por parte del equipo multidisciplinar para la continuidad terapéutica en el entorno del paciente.</p>
<p>- Compartir conocimiento en red.</p>	<p>Promoción de la participación y coordinación de los Centros, Unidades de Experiencia y otros recursos para ser incluidos en la Red Europea de Referencia.</p>

Finalmente, se detalla la línea estratégica de “*Coordinación interinstitucional para una atención integral*” enumerando los objetivos y acciones planteadas. (5)

Tabla 2. Objetivos y acciones propuestos de la línea estratégica: *Coordinación interinstitucional para una atención integral*

- Coordinar los distintos organismos e instituciones autonómicas involucradas	Crear un modelo de coordinación con servicios sociales.
	Integración de los datos de los sistemas de información de ambas Consejerías para facilitar la coordinación de la asistencia.
	Difusión de la información sobre valoración y atención de la dependencia entre los profesionales del Servicio Madrileño de Salud.
- Mejorar la adecuación de los informes médicos y de cuidados para facilitar la valoración de la discapacidad,	Difusión de las Guías de Recomendaciones para la valoración de la discapacidad publicadas por la Consejería de Políticas Sociales y Familia.

<p>dependencia y/o necesidad de atención temprana, así como la adaptación del entorno laboral y la inclusión educativa.</p>	<p>Facilitar la comunicación entre profesionales de los distintos ámbitos de atención.</p> <p>Coordinación para la conciliación de la vida de los afectados y sus familias</p>
<p>- Potenciar y desarrollar herramientas para la capacitación en cuidados sanitarios, apoyo emocional y fomento de la autoayuda de las personas cuidadoras de pacientes con una enfermedad poco frecuente.</p>	<p>Desarrollo de programas de formación y apoyo al cuidador</p>
<p>- Colaborar en sensibilización, información y educación sanitaria, con el entorno educativo, social y laboral a través de charlas, talleres, medios de comunicación, etc. y con la ciudadanía,</p>	<p>Colaboración y participación de profesionales asistenciales en talleres, coloquios y eventos en aquellos centros y entornos donde se precise la integración de personas con enfermedades poco frecuentes.</p>

<p>contribuyendo a aumentar visibilidad y reconocimiento.</p>	
<p>- Establecer la coordinación entre profesionales de los diferentes sistemas y servicios involucrados en la atención temprana de los menores en situación de discapacidad, o en riesgo de padecerla.</p>	<p>Derivación, tras la detección, hacia una intervención temprana orientada a potenciar su capacidad de desarrollo y bienestar, que posibilite su integración en el medio familiar, escolar y social, así como su autonomía personal de la forma más normalizada posible.</p>
	<p>Mejora del intercambio de información con el Centro Regional de Coordinación de la Valoración Infantil (CRECOVI)</p>
	<p>Acceso a la información sobre recursos y servicios de Atención Temprana en cada una de las Comunidades Autónomas, sobre desarrollo infantil, alteraciones de desarrollo y menores con una enfermedad poco frecuente en situación de dependencia o en riesgo de padecerla.</p>
	<p>Difusión de los circuitos de derivación a los diferentes dispositivos y recursos (educativos, sociales, otros) más convenientes para los pacientes con enfermedades poco frecuentes.</p>

**- Impulsar la colaboración
entre organizaciones
existentes para compartir
conocimiento y favorecer el
trabajo en red.**

Identificación de los profesionales expertos en enfermedades poco frecuentes ubicados en la Comunidad de Madrid.

Promover el encuentro y comunicación entre profesionales expertos de la Comunidad de Madrid.

4. DISCUSIÓN

Los estudios revisados destacan la importancia de modificar el enfoque de la atención sanitaria prestada a los afectados por enfermedades de poca frecuencia y sus familias, manifestando diversos déficits en la asistencia sanitaria prestada en España. Las investigaciones realizadas están sirviendo para concienciar a la sociedad permitiendo que se elaboren planes de mejora, como el de la Comunidad de Madrid.

Las investigaciones muestran que mientras que principalmente la preocupación del personal médico se centra en la propia patología desde un enfoque puramente clínico, las familias y afectados se centran en el padecimiento que les ocasiona. Sin embargo, se considera necesario garantizar una atención sanitaria desde ambos enfoques para que esta sea de calidad y la satisfacción y bienestar de los pacientes y familiares se incremente.

La inclusión del trabajador social sanitario desde Atención Primaria de Salud, resultaría beneficioso para mejorar la calidad de la atención prestada, garantizando una visión holística desde un enfoque biopsicosocial y potenciando además la humanización de la asistencia.

Tal como destacan los estudios revisados la coordinación y potenciación del trabajo en red es imprescindible para mejorar la calidad de la atención y garantizar la

continuidad asistencial, para ello se propone la implementación de un Gestor de Casos.

La gestión de casos ofrece una visión holística e integral centrada en el estudio de la incidencia de los factores biopsicosociales y del entorno, así como sus redes de apoyo, para tratar de fomentar la autonomía y colaboración de los afectados y sus familias, valorando previamente sus necesidades para tratar de maximizar su bienestar y calidad de vida. Además, se encarga de organizar los servicios necesarios, facilitando de manera coordinada el acceso a los recursos mediante la activación de un trabajo en red. (11)

Dicha perspectiva presenta distintas ventajas como la potenciación del trabajo en equipo, el favorecimiento de la organización y coordinación intrainstitucional e interinstitucional, el fomento de la intervención en red, garantizar la humanización de la atención y la continuidad de la asistencia con el consecuente incremento de la satisfacción de los pacientes y sus familias. (11)

El trabajador social sanitario sería la disciplina que mejor se adaptaría en el desempeño de la Gestión de Casos propuesta, debido a su formación académica y su visión biopsicosocial en el desempeño de su intervención, priorizando la unicidad del individuo a través del estudio de su situación particular, tratando de potenciar su autonomía, pero respetando su autodeterminación. Además, interviene conjuntamente sobre el entorno y estructuras sociales implicadas. (11)

Además, el trabajador social sanitario de Atención Primaria es la persona que se debe encargar principalmente de ofrecer acompañamiento al paciente y su familia durante todo el proceso, brindándoles apoyo psicosocial y emocional, favoreciendo una adecuada adaptación a su nueva situación, ayudándoles en la reorganización de la dinámica familiar, anticipando posibles dificultades y previniendo la aparición de posibles disfuncionalidades. Todo ello acompañado de otra serie de funciones, y a través del trabajo en red mediante el mantenimiento de una coordinación activa tanto con Atención Especializada como con asociaciones especializadas u otras instituciones como la educativa

Por ello, se propone la creación de un protocolo en Atención Primaria de Salud para estandarizar los procesos de atención de pacientes en edad pediátrica con enfermedades de baja prevalencia, donde prime la importancia de la derivación directa al trabajador social sanitario para que pueda desempeñar en otras funciones la de gestor de casos.

Sería conveniente continuar realizando estudios recientes que evalúen el impacto y la calidad de la atención sanitaria, detectando nuevas necesidades para poder adaptar la asistencia a sus especificidades concretas.

5. CONCLUSIONES

El padecimiento de una enfermedad crónica ocasiona un gran impacto y una pérdida de equilibrio en la persona afectada y su entorno, agudizándose cuando la persona afectada es un menor en edad pediátrica, y más aún, si su afección es de baja prevalencia. Teniendo en cuenta su especificidad y necesidades concretas, repercute en todas sus áreas vitales a nivel biológico, físico y social, influyendo directamente en su entorno familiar, teniendo que hacer frente a diferentes costes de oportunidades.

Al tratarse en su mayoría de patologías de origen genético es frecuente que sus progenitores puedan sentirse culpables. Asimismo, el gran desconocimiento y desorientación tanto sobre las causas como sobre la propia patología puede generarles frustración y debilitar las relaciones familiares.

Teniendo en cuenta que se encuentran en un contexto arduo, donde predomina la escasa investigación clínica, la demora en el diagnóstico y el desconocimiento de tratamientos, ocasionado principalmente por el desinterés de la Sanidad y compañías farmacéuticas debido a su escasa rentabilidad. Todo esto ha ocasionado que la asistencia sanitaria esté menos estandarizada en comparación con la atención de otras patologías de mayor frecuencia, generando la consecuente insatisfacción de estos pacientes y sus familias.

Sin embargo, en los últimos años se está produciendo un avance debido al incremento de la investigación y a la realización de estudios centrados en la

detección de las necesidades de este colectivo con el objetivo de producir mejoras en la atención desde diferentes ámbitos y concretamente desde el sanitario.

Resultando de gran relevancia poder ofrecer una asistencia integral, a través de la creación de procedimientos y protocolos, mejora de la comunicación y coordinación intra e interinstitucional y garantizar una atención de calidad por un equipo multidisciplinar, facilitando que los pacientes y sus familias dispongan de apoyo emocional y social durante todo el proceso. Para su adecuada consecución se considera primordial la intervención del trabajador social sanitario desde Atención Primaria de Salud.

6. BIBLIOGRAFÍA

1. Real Decreto 1030/2006, de 15 de septiembre, por el que se establece la cartera de servicios comunes del Sistema Nacional de Salud. Ministerio de Sanidad y Consumo. BOE núm. 222, de 16/09/2006.
2. D. González-Lamuño, M. García Fuentes. *Enfermedades raras en pediatría*. Anales del Sistema Sanitario de Navarra vol.31 supl.2 Pamplona 2008.
3. M. Posada, C. Martín-Arribas, A. Ramírez, A. Villaverde, I. Abaitua. *Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España*. Instituto de Investigación en Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III y CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER). Madrid. Anales Sis. San. Navarra vol.31 supl.2 Pamplona 2008
4. Federación Española de Enfermedades Raras – FEDER. *Sobre las enfermedades raras*. [internet] Disponible en:
<https://enfermedadesraras.org/index.php/enfermedades-raras>
5. Consejería de Sanidad. *Plan de Mejora de la Atención Sanitaria a Personas con Enfermedades Poco Frecuentes de la Comunidad de Madrid. 2016-2020*.

6. Carrión Tudela, J. y Mayoral Rivero, E. *El trabajo social en las enfermedades raras. Enfoque teórico y práctico*. FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras). Diciembre 2017.

7. FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras). *Por un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas*. Estudio ENSERio 2. Febrero 2013.

8. Gaité, L.; Cantero, P.; González Lamuña, D. y García Fuentes, M. *Necesidades de los Pacientes Pediátricos con Enfermedades Raras y de sus Familias en Cantabria*. Servicio de Pediatría Hospital Universitario “Marqués de Valdecilla” Universidad de Cantabria. Documentos 69/2005. Real Patronato sobre discapacidad. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales. Junio 2005.

9. OBSER (Observatorio sobre enfermedades raras). *Situación socio-sanitaria y educativa de menores con enfermedades poco frecuentes en España*. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. 2017

10. FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras). *Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España*. Estudio ENSERio. Octubre 2009.



11. Colom Masfret, D. *Modelos de intervención en el trabajo social sanitario. La gestión de casos*. Barcelona: Universitat Oberta de Catalunya (UOC). 2017.