
Enfermedades raras en pediatría

Rare diseases in paediatrics

D. González-Lamuño, M. García Fuentes

RESUMEN

Pocas áreas de la asistencia pediátrica son tan susceptibles de revisión en cuanto a las pautas de actuación, y de tan necesaria formación por parte del profesional, como la asistencia a un niño y a su familia con una enfermedad rara (ER), muy especialmente si se trata de un niño malformado. El impacto de por vida, que conllevan muchas ER, obliga a un seguimiento continuado del niño, centrado tanto en los aspectos evolutivos del mismo como en la adaptación de la familia al problema. Además de la triste realidad a la que se enfrentan, los padres frecuentemente deben tomar decisiones inmediatas sobre el tratamiento médico o quirúrgico de su hijo, o enfrentarse a una condición letal o incapacitante que les «roba» sus expectativas. Sólo una adecuada atención a cada uno de los múltiples problemas a los que se enfrentan estos niños y sus familias ayuda a minimizar el potencial *handicap* asociado a las ER. A pesar de la indudable complejidad que conlleva la profundización en este campo, el pediatra debe introducirse en el conocimiento de estas enfermedades con la finalidad de fundamentar su implicación en el diagnóstico y seguimiento de los pacientes. Su abstención ante esta responsabilidad repercutiría negativamente en la atención a estos enfermos, que deberá compartir con los especialistas correspondientes.

Palabras clave. Enfermedades raras. Pediatría. Malformaciones congénitas.

ABSTRACT

Few areas of paediatric care are as susceptible to the revision of lines of action, and require such professional training, as the care of the child with a rare disease (RD) and his/her family, especially if there are malformations. The lifelong impact, which many RDs entail, make continuous monitoring of the child compulsory, centred both on the evolutionary aspects of the RD and on the family's adaptation to the problem. Besides the sad reality they confront, the parents must frequently make immediate decisions on medical or surgical treatment for their child, or face a lethal or disabling condition that "robs" them of their expectations. Only suitable care for each of the numerous problems faced by these children and their families helps to minimise the potential handicap associated with RDs. In spite of the unquestionable complexity involved in exploring this field, the paediatrician must acquire knowledge of these diseases in order to ground his involvement in the diagnosis and monitoring of these patients. Abstention by the paediatrician in the face of this responsibility would have a negative effect on the care of these patients, which he must share with the corresponding specialists.

Key words. Rare diseases. Paediatrics. Congenital malformations.

An. Sist. Sanit. Navar. 2008; 31 (Supl. 2): 21-29.

Sección de Pediatría. Universidad de Cantabria-Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Correspondencia

Domingo González-Lamuño Leguina
Facultad de Medicina
Universidad de Cantabria-Hospital Universitario
Marqués de Valdecilla
Cardenal Herrera Oria s/n
39011 Santander
E-mail: pedgid@humv.es

INTRODUCCIÓN

Los cambios socio-sanitarios y de las opciones diagnósticas y terapéuticas de distintas enfermedades han supuesto una mejoría significativa en el pronóstico vital de enfermedades graves, lo cual se ha correspondido con un incremento de la patología crónica y del número de pacientes que sobreviven en condiciones de salud no ideales¹. Por otro lado, los avances en el conocimiento de los mecanismos fisiopatológicos y bases moleculares de las enfermedades, junto a la amplia difusión de dichos conocimientos a través de los medios de comunicación, ha determinado que los pacientes y sus familiares dispongan en muchas ocasiones de amplia información relativa a las diferentes opciones diagnósticas y terapéuticas de sus padecimientos, que puede superar a la información de que disponen algunos profesionales para una entidad clínica específica. Esta realidad condiciona un nuevo espectro de prioridades en la demanda sanitaria, que en el ámbito pediátrico se concreta en una especial preocupación por el diagnóstico y tratamiento de los pacientes afectados de enfermedades poco frecuentes

Retrasos diagnósticos contabilizados en años, que no serían tolerados en patologías frecuentes, desconocimiento médico de la evolución y pronóstico, dificultad para probar hipótesis por imposibilidad de agrupar a los pacientes en un solo centro, eran y siguen siendo, entre otras, las claves que hicieron nacer el concepto inglés de *Rare Diseases*, que en otros países se ha llamado enfermedades huérfanas. En España, tras un prolongado debate entre sociedades científicas y afectados se consensuó la denominación de Enfermedades Raras (ER), si bien otros términos como el de infrecuentes, minoritarias, poco comunes o de baja prevalencia definirían el problema de igual manera^{2,3}.

LA ATENCIÓN PEDIÁTRICA COMO MODELO DE ATENCIÓN A LAS ENFERMEDADES RARAS

Pocas áreas del cuidado pediátrico son tan susceptibles de una revisión radical de nuestras pautas de comportamiento, y es tan necesaria la formación del personal

sanitario como es la asistencia a la familia de un niño con una en ER. Muchas de estas enfermedades a pesar de tener un carácter congénito se diagnostican en edades avanzadas con el consiguiente desasosiego de los padres que ni siquiera son capaces de encontrar un diagnóstico del problema que padecen sus hijos y mantienen la incertidumbre de si el problema se va repetir en otros descendientes. Aproximadamente un 2% de los recién nacidos presentan un defecto congénito o síndrome malformativo evidente al nacer, o bien se diagnosticarán de una enfermedad rara, habitualmente de base genética, a lo largo de la edad pediátrica. A pesar de la importancia de éste y otros aspectos relativos a las enfermedades raras, existen pocos estudios sistemáticos y controlados que examinen rigurosamente el valor de nuestras prácticas habituales de asistencia a estos niños y a sus familias.

La complejidad de la atención a los pacientes adultos con ER, muchas de ellos con situaciones altamente discapacitantes y dependientes del sistema sanitario, sugiere que el modelo de atención pediátrico sea el ideal para muchos de estos pacientes ya que tiene en cuenta aspectos relevantes de la vida del individuo como es su entorno familiar y social más cercano y permite establecer un "proyecto de vida" de los pacientes. Consideramos, por tanto, interesante analizar las ER bajo la perspectiva de la atención pediátrica por sus peculiaridades y por lo que suponen de atención integral a toda la familia.

Una situación especialmente interesante de revisar es la de los recién nacidos con un problema congénito. En el momento del nacimiento, cuando a una familia se le informa que su hijo tiene una anomalía congénita, habitualmente rara, se va a producir un choque emocional repentino e inesperado en los padres. El nacimiento del niño pasa de ser un motivo de alegría y satisfacción a ser un momento particularmente doloroso, dando lugar a una situación de aflicción o duelo de gran intensidad que conlleva una desorganización emocional en ambos miembros de la pareja. Además de la triste realidad a la que se enfrentan, los padres, frecuentemente deben tomar decisiones inmediatas sobre el tratamiento médico o

quirúrgico de su recién nacido, o enfrentarse a una condición letal o incapacitante que les "roba" las expectativas que habían depositado en ese hijo.

Los objetivos de la asistencia adecuada a las familias de un niño con una enfermedad rara, especialmente si tiene malformaciones congénitas, sería conseguir la aceptación del niño, la comprensión de los problemas de éste, suministrar apoyo emocional a la familia, establecer un marco adecuado para la toma de decisiones y ayudar a los padres en el proceso de readaptación familiar y en la planificación del futuro. Por tanto, la asistencia precoz y adecuada de la familia es un componente natural del cuidado integral del niño, que tiene gran trascendencia sobre la forma y manera en que los padres vivirán y superarán el choque emocional inicial, sobre la actitud posterior de los padres con respecto a su hijo y sobre la integración de éste en la familia. Cada familia presenta problemas y necesidades particulares, por lo que no se pueden dar reglas de aplicación generalizada, sino unas guías y principios básicos de actuación que deberán adaptarse a cada caso de un modo particular. Además, el tipo de asistencia a la familia en los momentos críticos (horas iniciales, días o semanas después del nacimiento), depende de numerosos factores. Entre ellos, la urgencia de la situación, la necesidad de tomar decisiones, la gravedad del caso, el estado emocional de los padres y la necesidad de información adicional o específica sobre problemas concretos.

Desde el punto de vista científico y formativo es indiscutible la relevancia de las ER en la práctica asistencial pediátrica lo cual debería ser motivo de estímulo para el médico en su trabajo clínico, apartándole de la rutina y obligándole a una formación continuada. A nivel general, debemos tener en cuenta que las ER han ayudado al progreso de la pediatría y de toda la medicina, y al mismo tiempo suponen un elevado nivel de exigencia socio-sanitaria. Para los médicos en formación, muchas ER suponen la primera oportunidad de realizar una descripción clínica compleja en reuniones y foros científicos, con el innegable valor que este trabajo supone en la formación de los profesionales⁴.

LOS RETRASOS EN EL DIAGNÓSTICO

El conjunto de las ER afecta aproximadamente al 5% de los ciudadanos de los países desarrollados, los cuales reivindicarían algo tan básico como disponer de un diagnóstico en el momento adecuado, idealmente en fases precoces de la evolución de su enfermedad, y con ello optar a un tratamiento adecuado. La cobertura de esta necesidad básica para cualquier paciente representa, en el caso de la ER una de las etapas que entraña mayores dificultades para el enfermo y su familia, responsable de la salud del niño⁵.

En el análisis de las causas que condicionan el retraso diagnóstico de los pacientes con ER, probablemente entre como factor a tener en consideración una formación médica no adecuada. A este respecto, la enseñanza actual de la medicina en nuestro país no está orientada suficientemente a la formación de los médicos en las enfermedades poco comunes. Los planes de estudio de la licenciatura de medicina que fueron elaborados en los años 80 en el marco legislativo de la Ley de Reforma Universitaria, tuvieron aspectos positivos entre los que destaca el incremento de la enseñanza práctica, sin embargo, la reducción de créditos en algunas asignaturas clínicas obligó a centrar la docencia teórica en las enfermedades más frecuentes y probablemente no se supo enfocar adecuadamente la formación en las denominadas ER.

Además del déficit formativo de los profesionales sanitarios en relación a estas enfermedades, otra de las causas que condicionan el retraso diagnóstico de estos pacientes son las dificultades intrínsecas derivadas de la organización asistencial de nuestro Sistema de Salud. La expresividad clínica de estas enfermedades es muy compleja, pudiendo presentarse en forma de diversos cuadros de afectación del SNC, afectación hepática, alteraciones del túbulo renal, cuadros de mala absorción intestinal, ictericia, acidosis, hipoglucemia, hipotonías musculares, etc. Estas dificultades inherentes a la complejidad de sus manifestaciones clínicas, se incrementan si el

paciente reside en una localidad distante de los grandes centros de especialidades.

Aunque los recursos sanitarios de nuestro país tienen suficiente capacidad para diagnosticar a enfermos complejos como los que padecen ER, la actividad asistencial se ha ido estructurando con unos criterios de "rentabilidad" que no resultan ser los más idóneos para atender a estos pacientes. En este contexto, es frecuente que estos pacientes realicen una sucesión de consultas al final de cuyo proceso puede ser que no se haya obtenido un diagnóstico que realmente requeriría una visión integral del paciente complejo, dado que con relativa frecuencia el intercambio de información entre especialistas no siempre es lo fluido que debiera. En definitiva, el paciente ha realizado una etapa a la que algunos han denominado peregrinaje doloroso, siendo sometidos a múltiples exámenes complementarios sin obtener una respuesta adecuada. Resultaría necesaria una reorganización asistencial basada en las necesidades del paciente con la identificación de unidades asistenciales de referencia multidisciplinarias que garantizasen una atención de calidad para estas enfermedades⁶.

Podríamos considerar que la primera etapa evolutiva de la enfermedad comienza en la fase diagnóstica, etapa no sólo relevante en cuanto al pronóstico y tratamiento, sino que puede determinar la aceptación y vivencia futura del paciente. Los primeros contactos con los servicios sanitarios y de los posteriores controles evolutivos y de respuesta a posibles tratamientos, pueden acompañarse de múltiples pruebas cuya utilidad debería evaluarse ya que en ocasiones no suponen beneficios para el paciente. Deben evitarse hospitalizaciones prolongadas, el absentismo escolar o laboral, y la falta de coordinación asistencial.

Conviene destacar que, si bien las técnicas de análisis molecular aportan datos de indudable interés en el conocimiento de las enfermedades de base genética, la orientación diagnóstica debe iniciarse mediante el razonamiento clínico, proceso en el que el pediatra tiene un especial protagonismo. Una vez orientado el diagnóstico clínico, la identificación de la alteración genética será de utilidad para confirmar

dicho diagnóstico, identificar el patrón de herencia, analizar la correlación genotipo-fenotipo, etc., consiguiendo de esta forma datos adicionales que facilitarán la intervención en cuestiones trascendentales que plantean estos enfermos relativas al consejo genético, pronóstico de la enfermedad y riesgo vital o funcional.

OPCIONES ASISTENCIALES Y TERAPÉUTICAS

Desde el punto de vista pediátrico, la perspectiva de vida en los niños nacidos con ER, muchas de ellas de origen congénito, ha ido mejorando progresivamente gracias a los avances médicos en la prevención, diagnóstico y tratamiento de los problemas que presentan, así como a la mayor disponibilidad de recursos socio-sanitarios destinados a personas con discapacidad. Identificar las necesidades y satisfacer las demandas de estos pacientes y de sus familiares es en definitiva un objetivo por el cual se han ido progresivamente interesando los países de nuestro entorno⁷.

Dada la complejidad de las ER, la atención de los niños con este tipo de patología debería garantizar una adecuada calidad y la mejor utilización de los recursos. La asistencia debe ser por tanto compartida por los diferentes niveles asistenciales, servicios especializados y de atención primaria, para no privar al paciente de los controles normales y evitarle molestias innecesarias. La atención integral implica tanto a los profesionales sanitarios como sociales, considerando y atendiendo aspectos orgánicos, psicológicos y del entorno socio-familiar como un todo. Cuando la enfermedad es discapacitante los cuidadores suelen ser familiares del paciente, debiendo por tanto intervenir específicamente sobre ellos. Al margen de los cuidados rutinarios, en situaciones de emergencia la familia es la que habrá de actuar, por lo que debe disponer de formación y recursos suficientes para que dicha actuación sea adecuada.

Por tanto, el cuidado de un niño con una ER implicará habitualmente un equipo multidisciplinario dentro del ámbito del hospital, en el cual un pediatra debería actuar como coordinador. Por otro lado,

debido a que el pediatra personal o de cabecera será el principal suministrador de sus cuidados primarios y el velador general de su salud infantil, es necesario un contacto más estrecho y fluido entre los profesionales de ambos ámbitos asistenciales. Al alta se debería aportar al pediatra de cabecera, información acerca de la historia natural de la enfermedad, cuidados de rutina, programas de exámenes y otras medidas preventivas específicas a realizar. Esta información le será de gran ayuda a la hora de planificar los cuidados y anticiparse a potenciales problemas asociados a la condición de su paciente.

Por último, señalar que estamos lejos de disponer de soluciones terapéuticas definitivas, con lo que muchas de las expectativas creadas a los pacientes y familiares con enfermedades raras, en muchas ocasiones están lejos de hacerse realidad. Aunque en un futuro es previsible que muchos individuos se beneficien de algunos aspectos de la investigación basada en la terapia génica o en células germinales, en general, podemos afirmar que los avances en estas técnicas no van a suponer ningún tipo de mejora en el tratamiento de aquellas personas que ya presentan discapacidad intelectual o física debido a una enfermedad genética. A corto plazo, es previsible que únicamente se beneficien de este tipo de tratamientos los pacientes afectos de enzimopatías o determinados errores congénitos del metabolismo⁸.

Cuando el niño fallece y los padres conceden la necropsia, una entrevista posterior para informarles de los hallazgos de la autopsia es siempre apreciada por la familia. Esta entrevista cobra especial importancia en los neonatos fallecidos con enfermedades genéticas o malformaciones congénitas, al servir para clarificar, confirmar o reevaluar el diagnóstico. Además, ofrece la oportunidad de recordar información útil a la familia (ej. asesoramiento genético), y permite abordar una vez más las preguntas, miedos, y preocupaciones de los padres. Por último, y no menos importante, permite examinar su proceso de duelo y aportarles apoyo y consuelo. Creemos importante dar un informe escrito con los hallazgos más relevantes de la autopsia al final de la entrevista.

PREVENCIÓN PRIMARIA CUANDO SEA POSIBLE

Son muy pocas las enfermedades raras que permiten una prevención primaria. Los factores ambientales pueden ser causantes de muchas malformaciones congénitas infrecuentes (teratógenos) y de cánceres infantiles. Para prevenir las ER es preciso abordar el período previo a la concepción y el embarazo con medidas de salud pública dirigidas a los principales factores determinantes de la salud: nutrición, obesidad, alcohol, tabaco, toxicomanía y contaminación ambiental. En la vacunación contra enfermedades como la rubéola (para la prevención del síndrome de rubéola congénita) deben tenerse en cuenta las consecuencias de la migración entre países con diversas políticas de vacunación. Además, hay que atender a las mujeres antes de la concepción y en los primeros meses del embarazo para el manejo de enfermedades crónicas como diabetes, epilepsia y esterilidad. Entre las posibles intervenciones figura aumentar la administración de ácido fólico a las mujeres antes de la concepción, para prevenir anomalías congénitas del tubo neural (por ejemplo, espina bífida) y otras malformaciones. Muchos estudios ponen de manifiesto que una ingesta adecuada de ácido fólico en el período que rodea la concepción puede prevenir más de la mitad de las anomalías congénitas del tubo neural. Debe debatirse la acción en este ámbito a escala de la UE para determinar contra qué enfermedades raras pueden ser acertadas las medidas de prevención primaria.

La interrupción del embarazo en fetos en los que se identifican malformaciones o se haya realizado una aproximación diagnóstica molecular o bioquímica, son medidas que previenen el nacimiento de niños con ER, pero es discutible desde el punto de vista ético que pueda considerarse como una medida de prevención primaria.

IMPACTO SOCIAL DEL NIÑO CON ENFERMEDAD RARA

Tras el nacimiento de un niño malformado, o tras un ingreso en el que se demuestre una discapacidad evidente (amputación, pérdida de habilidades

motoras, cambios desfigurantes por medicaciones, etc), es necesario reiterar y resumir la información dada durante las fases previas de la enfermedad, abordando aquellos puntos que sean fuente de temor o que no hayan quedado claros. Si existen cambios significativos tras un alta hospitalaria los padres son vulnerables e hipersensibles a las reacciones de personas próximas a ellos y temen enfrentarse a su curiosidad. Si previamente no se ha tratado este punto, es necesario asesorarles acerca del momento y la forma en que pueden informar a sus parientes y amigos del problema del niño. Con frecuencia son los padres quienes precisan dar los primeros pasos para contactar nuevamente con sus amigos, pues éstos tienden inicialmente a retraerse. Si el niño presenta una anomalía desfigurante debe prepararse a los padres a enfrentarse con la curiosidad de los vecinos y extraños.

Un aspecto esencial es suministrar información sobre ayudas estatales u otras formas de asistencia (redes de apoyo extra e intrahospitalarias, centros de rehabilitación, guarderías de integración, consejos en relación a ayudas, etc.).

El impacto de por vida sobre el paciente y su familia que conllevan muchas ER obliga a un seguimiento continuado del niño, debiendo centrarse tanto en los aspectos evolutivos del mismo como en la adaptación de la familia al problema. Es necesario señalar que la trascendencia para el niño y su familia de una anomalía congénita puede no guardar estrecha relación con el grado de alteración funcional (discapacidad) que conlleva. Ciertas anomalías faciales desfigurantes pueden conducir a un mayor aislamiento social y dificultad del individuo para adaptarse a sus consecuencias (*handicap*) que otras alteraciones que cursan con marcada discapacidad y que *a priori* todos juzgaríamos como muy limitantes. Sólo una adecuada atención a cada uno de los múltiples problemas a los que se enfrentan estos niños y sus familias ayuda a minimizar el potencial *handicap* asociado a las anomalías congénitas.

ASISTENCIA FAMILIAR

La asistencia a las familias de niños con ER es un proceso continuo de clarificación

y apoyo para conseguir unos objetivos realistas y garantizar al niño un lugar en la familia y en la sociedad⁹. Los siguientes puntos juegan un papel fundamental en el seguimiento de las familias con ER: 1. Apoyo activo a su proceso de adaptación. 2. Satisfacer su necesidad de información. 3. Involucrarles en los cuidados de sus hijos.

Apoyo activo a su proceso de adaptación

Tras las fases iniciales que pueden coincidir con el período más álgido de desequilibrio intrapsíquico de los padres, caracterizado por la pérdida de la autoestima e intensos sentimientos emocionales, tiene lugar una progresiva restauración del equilibrio emocional y adaptación a la nueva realidad asociada a la ER. Esta evolución en etapas no es un proceso lineal y suave, ni tiene el mismo curso y celeridad en ambos progenitores. La adaptación y la solución del conflicto de los padres viene de su acomodación a la realidad y a sus propios sentimientos, y es un proceso que requiere tiempo. Para ello, es esencial que perciban a su hijo como una entidad individual y no como una extensión negativa de sí mismos. El apoyo continuado del pediatra a todos los aspectos del niño y la familia constituye una adecuada intervención psicoterapéutica que facilita la adaptación de los padres a su hijo y a su nueva realidad familiar. La aproximación y apoyo a cada uno de los progenitores debe ser individualizada, por lo que en ocasiones es necesario entrevistarse con cada uno de ellos por separado. La presencia en los padres de actitudes prolongadas de rechazo o sobreprotección del niño sugiere problemas en la restauración del equilibrio. Por el contrario, signos de un proceso de adaptación familiar adecuado que pueden ser rastreados en las visitas de control son: la integridad de la unidad familiar, la descripción de planes concretos para el niño, la expresión de satisfacción con su cuidado, el reconocimiento de haber pasado por distintas fases emocionales, la reanudación de las relaciones sexuales por parte de los padres, la incorporación de la madre al mundo laboral, y el tiempo libre de dis-

frute de los padres sin el niño (viajes, reuniones con amigos, etc).

Un aspecto frecuentemente olvidado es que el pediatra no es el único profesional implicado en el cuidado del niño con malformaciones congénitas. Todos los profesionales involucrados en esta tarea deben trabajar conjuntamente y de forma coordinada para suministrar un adecuado apoyo emocional a los padres, facilitar la aceptación del niño y la comprensión de sus problemas. Cuando las enfermeras no conocen la naturaleza exacta del cuadro del recién nacido, ni la información aportada a los padres, miden estrictamente sus palabras y no se sienten involucradas en el apoyo familiar. Por el contrario, en ocasiones, con la mejor intención, comunican falsas esperanzas que refuerzan posturas de negación o alientan falsas expectativas en los padres. Las enfermeras, al permanecer muchas horas junto al niño y su familia, están en una posición privilegiada para facilitar el apego, ayudar a los padres a labrar una identidad realista y positiva de su hijo, así como para detectar e intervenir positivamente en las diferentes etapas emocionales de los padres frente a su recién nacido. Por ello, en el momento actual es precisa una mayor atención al adiestramiento de las enfermeras neonatales para reconocer y comprender las necesidades de estas familias.

En algunos casos, la gravedad del diagnóstico o la severidad pronóstica sobre el futuro del niño que conlleva una malformación o síndrome genético, determina que se planteen diversas opciones de tratamiento y en ocasiones dudas acerca de si el tratamiento no conllevará un sufrimiento excesivo y una pobre calidad de vida. Éste es un punto controvertido y siempre difícil, pero dado el impacto de por vida sobre el niño y su familia de algunas anomalías congénitas, compartimos la opinión de un grupo de padres de recién nacidos de alto riesgo, quienes recientemente han propuesto: «En las situaciones médicas que implican una mortalidad y morbilidad muy elevadas, un gran sufrimiento, y/o una importante controversia médica, los padres totalmente informados deberían tener derecho a tomar decisiones con respecto al tratamiento agresivo de sus hijos».

Los padres, después de conocer las alternativas que tienen a su alcance, tras entrevistas bien organizadas y preparadas, pueden ser animados con sensibilidad y tacto a tomar decisiones. La decisión tomada tras detenida reflexión merece el apoyo constante de los profesionales sanitarios. En ocasiones, los padres solicitan que el médico tome la decisión por ellos o preguntan abiertamente qué actitud tomaríamos en su situación. Aunque es tentador responder a esas solicitudes como un camino para reducir su estrés, los beneficios de esta actitud son dudosos. Nuestra respuesta debe ayudar a los padres a tomar sus propias decisiones en base a toda la información disponible y el médico deberá apoyar la autonomía de las decisiones familiares.

Completar la información

Los padres de niños con discapacidades señalan reiteradamente que los médicos solemos infravalorar la cantidad de información que desean conocer. En un original estudio que examinó la importancia relativa que daban los padres de niños con anomalías del desarrollo componentes del cuidado, el segundo aspecto más valorado fue la información y la educación continua acerca del proceso de su hijo.

Las cinco principales áreas que deben ser abordadas sistemáticamente y reiteradas a lo padres a lo largo del ingreso del niño son: 1. El diagnóstico y sus implicaciones, 2. La historia natural, 3. El riesgo de recurrencia, 4. El manejo y las medidas terapéuticas disponibles, 5. El análisis realista de los recursos que son o no accesibles al recién nacido y la familia, 6. Las posibilidades de prevención y diagnóstico prenatal.

Muchos padres no preguntan activamente acerca de los problemas de su hijo, bien porque están desbordados por la situación o porque piensan que sus preguntas pueden ser ridículas después de la información que ya se les ha aportado. Es esencial animarles a que enuncien cualquier pregunta, por simple o inadecuada que les parezca. Cuando los padres se muestran pasivos puede ser útil animarlos a escribir sus preguntas tal como les sur-

gen en casa y traerlas para responderle en próximas entrevistas. Debido a que la información oral puede ser olvidada o mal comprendida sería deseable desarrollar y suministrar material educativo escrito dirigido a los padres sobre el proceso específico de su hijo y utilizar esta literatura como una herramienta auxiliar en las entrevistas con los padres.

Involucrar a los padres en los cuidados de sus hijos

Favorecer la capacidad de los padres para conocer, confortar y estimular a sus bebés ayuda a los padres a experimentar placer más que dolor y ansiedad al contactar con sus hijos con malformaciones congénitas. Además, disminuye sus miedos e incertidumbres acerca de su capacidad para aportarle los cuidados necesarios una vez en el domicilio. Esta estrategia facilita la restauración de su dañada autoestima y les ayuda a establecer una identidad individual y realista de su hijo antes del alta hospitalaria. Un reciente estudio, que examinó qué aspectos del cuidado de niños con discapacidades eran importantes para la promoción y mantenimiento de salud mental y bienestar de los padres, mostró que el componente más importante era la participación de los padres en los cuidados y en las decisiones sobre las alternativas terapéuticas disponibles. Por todo ello creemos que se debe incluir precozmente y de forma progresiva a los padres en algunos cuidados rutinarios de su hijo. Debido a la necesidad de que ambos progenitores participen en estos cuidados, en los hospitales de rutinas rígidas, es conveniente flexibilizar los horarios de visitas de los padres.

CONSIDERACIONES FINALES

Las ER son individualmente poco frecuentes, pero en conjunto su frecuencia es considerable, debiéndose tener en cuenta que la OMS incluye en este capítulo más de 5.000 entidades. La demanda asistencial y el consumo de recursos de esta patología, habitualmente compleja, crece rápidamente por lo que en toda organización sanitaria debe considerarse como un campo de gran interés. Dado su carácter congénito y

la necesidad de una atención integral basada en la familia, el modelo de atención pediátrica debe imponerse en el manejo de los pacientes con ER. Por otro lado, independientemente de las intervenciones diagnóstico-terapéuticas que se realicen desde las unidades de especialidades para la atención de estos pacientes, es necesario tener en cuenta el insustituible papel que los pediatras generales deben jugar en la humanización de la asistencia a estos enfermos y en el apoyo emocional que requieren tanto ellos como los familiares.

Conviene insistir en la necesidad de eliminar la actitud negativista ante las enfermedades complejas, incluso en aquellas que tienen una base genética. Los avances que se están produciendo en la comprensión de la patología metabólico-hereditaria están ampliando continuamente las posibilidades de modificar la expresión clínica de estas enfermedades e incluso de prevenirla¹⁰. Una inhibición en este sentido propiciaría una desorientación por parte de estos enfermos, que en su lógica búsqueda de remedio intentarían acceder a tratamientos de eficacia no contrastada. Todos, y particularmente la administración sanitaria, debemos ser consciente del enorme coste humano, económico y social que representaría una pérdida de control de las ER que son en definitiva enfermedades complejas de baja prevalencia.

BIBLIOGRAFÍA

1. HAGGERTY RJ. Child health 2000: New in the changing environment of children's needs in the 21st century. *Pediatrics* 1995; 96: 804-812.
2. ZURYNSKI YA, PEADON E, BOWER C, ELLIOTT EJ. Impacts of national surveillance for uncommon conditions in childhood. *J Paediatr Child Health* 2007; 43: 724-731.
3. GONZÁLEZ-LAMUÑO D, LOZANO MJ, GARCÍA-FUENTES M. Enfermedades complejas de baja prevalencia en pediatría. *Bol Pediatr* 1998; 38: 213-216.
4. IZQUIERDO M, AVELLANEDA A. Enfermedades Raras un enfoque práctico. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. Barcelona 2004.
5. VAN WEELY S, LEUFKENS HGM. Priority medicines for Europe and the world-A

- public health approach to innovation. En: Kaplan W, Laing R, editors. Orphan diseases. Geneva (Switzerland): World Health Organization; 2004; 95-100.
6. American Academy of Pediatrics. Report on the future role of the pediatrician in the delivery of health care. *Pediatrics* 1991; 8: 401-409.
 7. FISCHER A, BORENSZTEIN P, ROUSSEL C. The european rare diseases therapeutic initiative. *PLoS Med* 2005; 2: 243.
 8. PARKER M, ASHCROFT R, WILKIE AOM, KENT A. Ethical review of research into rare genetic disorders *BMJ* 2004; 329: 288-289.
 9. SOLER JK, CARELLI F, LIONIS C, YAMAN H. The wind of change: after the European definition-orienting undergraduate medical education towards general practice/family medicine. *Eur J Gen Pract* 2007; 13: 248-251.
 10. VAN DER LEE JH, WESSELING J, TANCK MW, OFFRINGA M. Efficient ways exist to obtain the optimal sample size in clinical trials in rare diseases. *J Clin Epidemiol* 2008; 61: 324-330.

