
Infraestructura y recursos de apoyo social, educativo y sanitario en las enfermedades raras

Infrastructure and resources of social, educational and health support in rare diseases

J. A. Del Barrio, A. Castro

RESUMEN

Las Enfermedades Raras (ER) plantean un gran desafío para nuestra sociedad en diferentes ámbitos: sanitario, social y educativo. Esto hace que se precisen intervenciones multidisciplinarias que aborden el impacto negativo que producen estas enfermedades sobre las personas afectadas y sus familias.

Para minimizar la repercusión de estos problemas existen una serie de recursos de apoyo en los diferentes ámbitos citados (social, educativo y sanitario) fundamentales para proporcionar bienestar, favorecer la integración social y mejorar la calidad de vida de las personas afectadas y sus familias. Desde el ámbito educativo se presenta un análisis de las modalidades de escolarización, tipos de adaptaciones curriculares así como de las Aulas Hospitalarias; desde el ámbito social se aborda la importancia del movimiento asociativo, los tipos de apoyo que presta, la Ley de Promoción de la Autonomía Personal y el mapa de servicios y por último, desde el ámbito sanitario, el consejo genético.

Para finalizar, se exponen algunos de los retos y expectativas en cada uno de estos ámbitos, teniendo en cuenta que un enfoque global de intervención puede ser una solución óptima ante este desafío.

Palabras clave. Enfermedad rara, Recursos de apoyo social, Modalidades de escolarización, Grupo de apoyo, Grupo de ayuda mutua, Movimiento asociativo.

ABSTRACT

Rare diseases (RD) pose a great challenge to our society in different fields: health, social and educational. This means that multidisciplinary interventions are required that deal with the negative impact of these diseases on the people affected and their families.

In order to minimise the repercussion of these problems there are a series of support resources in the different fields referred to (social, educational and health) that provide welfare, favour social integration and improve the quality of life of the people affected and their families. With respect to the educational field we present an analysis of the forms of schooling and types of curricular adaptation as well as Hospital Classrooms. With respect to the social field we consider the importance of the associative movement, the types of support it provides, the Law of Promotion of Personal Autonomy and the map of services. Finally, with respect to the health field, we discuss genetic counselling.

As a conclusion, we set out some of the challenges and expectations in each of these fields, bearing in mind that a global approach to intervention can be an optimum solution facing this challenge.

Key words. Rare disease. Social support resources. Forms of schooling. Support group. Mutual support group. Associative movement.

An. Sist. Sanit. Navar. 2008; 31 (Supl. 2): 153-163.

Departamento de Educación. Universidad de Cantabria.

Correspondencia:

José Antonio Del Barrio Del Campo
Departamento Educación. Facultad de educación (Edificio Interfacultativo)
e-mail: barrioja@unican.es
Avda/ Los Castros s/n
39005 Santander (Cantabria)
Ana Castro Zubizarreta
Avda/ Fernando Arce 10 - 2º B
39300 Torrelavega (Cantabria)

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras están caracterizadas por el gran número y amplia diversidad de desórdenes y síntomas, que varían no sólo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de la misma. A pesar de esta gran diversidad, las enfermedades raras tienen algunos rasgos comunes de gran importancia. Las principales características son las siguientes:

- Las enfermedades raras son graves o muy graves, crónicas, a menudo degenerativas y ponen en peligro la vida.
- El comienzo de la enfermedad tiene lugar en la niñez para el 50% de las enfermedades raras.
- La calidad de vida de los pacientes de enfermedades raras está a veces comprometida por la falta o pérdida de autonomía: incapacitación.
- Son muy dolorosas en términos de carga psicosocial: el sufrimiento de los pacientes de enfermedades raras y de sus familias se agrava por la desesperación psicológica, la falta de esperanza terapéutica, y la ausencia de ayuda práctica para la vida diaria.
- Son enfermedades incurables, por lo general sin tratamiento efectivo. En algunos casos, se pueden tratar los síntomas para mejorar la calidad y la esperanza de vida.
- Son difíciles de tratar, las familias encuentran enormes dificultades para encontrar el tratamiento adecuado (EURORDIS, 2005).

Podemos decir por tanto que, bajo la denominación de Enfermedades Raras (ER) o de baja prevalencia, se agrupan un conjunto amplio de enfermedades heterogéneas, sobre las que se tiene un conocimiento incompleto, que plantean un desafío para nuestra sociedad en diferentes ámbitos, sanitario, social y educativo. Este gran desafío hace que se precisen intervenciones multidisciplinares que aborden el impacto negativo que producen sobre las personas afectadas y sus familias.

Claro que no es posible desarrollar una política sanitaria específica para cada

enfermedad, pero un enfoque global, hasta ahora fragmentado, puede llevarnos a una solución.

Otro aspecto importante es el de la conciencia social, médica y científica sobre las enfermedades raras. La adquisición y difusión de conocimientos científicos es la base indispensable para identificar las enfermedades y aún más importante, para la investigación sobre nuevos procedimientos terapéuticos y de diagnóstico. Es necesario valorar y reconocer el trabajo desarrollado por asociaciones de pacientes o grupos de profesionales que además de ser un punto de encuentro y ayuda para las personas afectadas y sus familias, reivindican sus derechos y ayudan a la concienciación social.

RECURSOS DE APOYO SOCIAL, EDUCATIVO Y SANITARIO EN LAS ER

Las personas afectadas por una enfermedad rara y sus familias sufren entre otros problemas:

- Desconocimiento del origen de la enfermedad, desconcierto y desorientación en el momento del diagnóstico.
- Rechazo social y pérdida de la autoestima.
- Desinformación sobre cuidados, complicaciones posibles, tratamientos, y ayudas técnicas que puedan facilitar su vida.
- Aislamiento y falta de contacto con otras personas afectadas.
- Desinformación sobre especialistas o centros médicos.
- Falta de protocolo de la enfermedad.
- Falta de ayudas económicas.
- Falta de cobertura legal para fomentar la investigación sobre genética, ensayos clínicos y nuevos tratamientos.
- Falta de medicamentos específicos para tratar la enfermedad.

Para minimizar la repercusión de estos problemas existen una serie de recursos de apoyo en diferentes ámbitos (social,

educativo y sanitario) fundamentales para proporcionar bienestar, favorecer la integración social y mejorar la calidad de vida de las personas afectadas y sus familias (Valenzuela F, 2002).

Recursos educativos

Modalidades de escolarización

El actual sistema educativo tiene por objetivo la atención de todos los alumnos en las condiciones de mayor integración posible, pero sin olvidar que para determinados alumnos la atención educativa de mayor calidad requiere unas condiciones especiales que no siempre están disponibles en los centros ordinarios.

La Ley Orgánica 2/2006 de Educación (LOE) recoge en su título II la necesidad de luchar por la equidad de la educación, fomentando la igualdad de oportunidades, inclusión educativa y no discriminación. La sección primera del capítulo I de dicha Ley se dedica al alumnado que presenta necesidades educativas especiales, recoge la siguiente definición: *Se entiende por alumnado que presenta necesidades educativas especiales, aquel que requiera por un periodo de su escolarización o a lo largo de toda ella, determinados apoyos y atenciones educativas específicas derivadas de discapacidad o trastornos graves de conducta.*

Respecto a la escolarización del alumno que presenta necesidades educativas especiales, ésta se regirá por los principios de normalización e inclusión y asegurará su no discriminación y la igualdad efectiva en el acceso y la permanencia en el sistema educativo, pudiendo introducirse medidas de flexibilización de las distintas etapas educativas cuando se considere necesario. La escolarización de este alumnado en unidades o centros de educación especial, que podrá extenderse hasta los veintidós años sólo se llevará a cabo cuando sus necesidades no puedan ser atendidas en el marco de las medidas de atención a la diversidad de los centros ordinarios.

Por lo tanto, para el alumnado con necesidades educativas especiales existen dos grandes opciones, cuya elección depende del tipo de centro y modalidad

educativa en el que sus necesidades educativas puedan ser satisfechas (Fig 1).

Las enseñanzas correspondientes a la educación primaria y a la educación secundaria obligatoria son cursadas por los alumnos con necesidades educativas especiales que pueden integrarse en los grupos ordinarios y siguen el currículo general con la prestación de apoyos y medidas específicos (Tabla 1).

La enseñanza básica de carácter obligatorio para el alumnado con necesidades educativas especiales más gravemente afectado requiere una reordenación global del proceso de enseñanza y aprendizaje del alumno. Estos alumnos precisan de una atención específica e individualizada. La escolarización se realiza en aulas o en centros específicos, y las enseñanzas se organizan en ámbitos de conocimiento y desarrollo, desde los 6 a los 16-18 años, en 10 cursos, prorrogables en dos.

Al terminar este período, según las posibilidades del alumnado, puede continuar en un programa de Formación para la Transición a la Vida Adulta y Laboral o en un programa de Garantía Social específico. Los de la primera opción, están más enfocados a la adquisición de hábitos de autonomía personal y socialización. Los de la segunda, son programas pensados para la iniciación profesional o para la inserción laboral.

Las Aulas Hospitalarias

Reciben el nombre de Aulas Hospitalarias las unidades escolares surgidas dentro del hospital, cuyo objetivo principal es la atención escolar de los niños hospitalizados, atendiendo con ello a uno de los principales derechos recogidos en la Ley 13/1982 sobre la integración social de los minusválidos, en cuyo artículo 29 se recoge que en todos los hospitales en los que se cuente con servicios pediátricos se dispondrá de una sección pedagógica para prevenir y evitar la marginación del proceso educativo de los alumnos en edad escolar internados en dichos hospitales. Esta Ley fue más tarde ampliada a través de varios Reales Decretos en los que se han ido definiendo con mayor claridad las funciones a desarrollar en estas aulas, dotán-

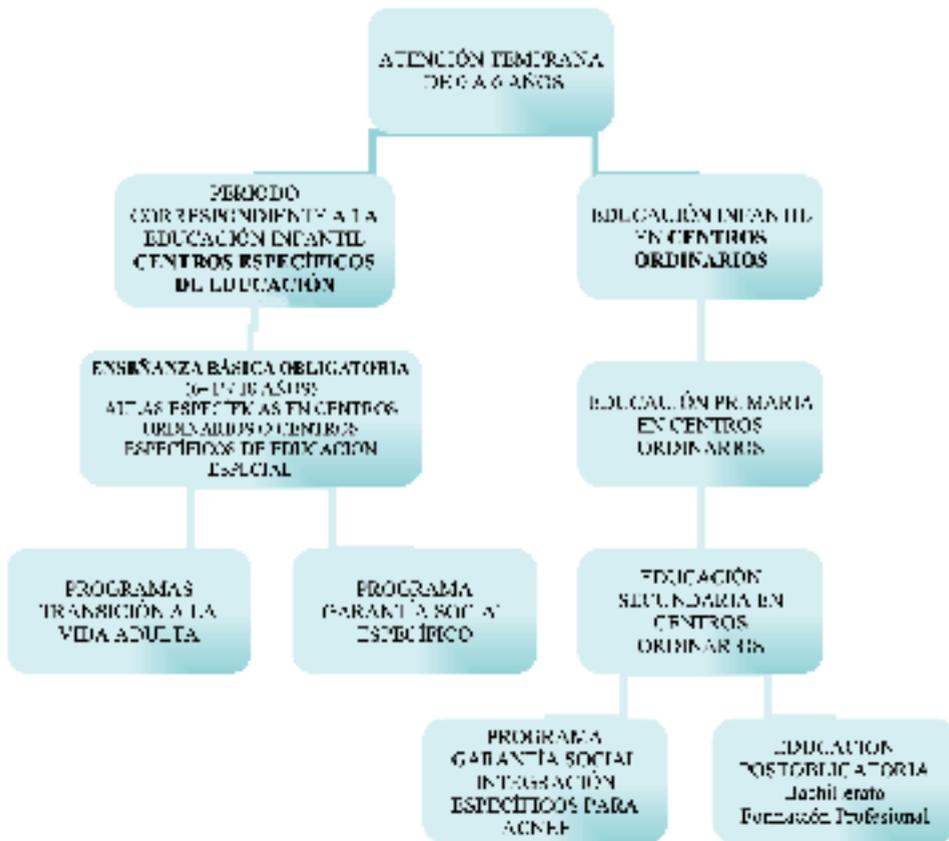


Figura 1. Organización de la atención educativa del alumnado con necesidades educativas.

dolas de un mayor contenido. En estas aulas son atendidos niños que durante un período de tiempo, más o menos largo, padecen diversos trastornos físicos, enfermedades, roturas, operaciones, etc., por lo que deben ser ingresados en un hospital. De esta forma, pueden continuar con el proceso educativo con total normalidad, dentro de la anormalidad que supone para el niño estar fuera de su ambiente familiar, escolar y social.

La adecuada dotación de estas aulas corresponderá a la Consejería de Educación correspondiente, excepto para los territorios de Ceuta y Melilla en donde será el Ministerio de Educación el responsable del funcionamiento de las mismas.

Recursos sociales

La razón de agrupar a diversas enfermedades bajo una misma denominación de enfermedad rara responde a la necesidad de aunar esfuerzos para fomentar la investigación y despertar la conciencia social sobre este grave problema, que supone para los pacientes un largo peregrinaje hasta el diagnóstico adecuado, y para los servicios sanitarios y el Estado, una importantísima inversión de los recursos destinados a tal fin.

Todo ello provoca que las enfermedades raras sean la causa de múltiples problemas sociales tanto para el enfermo como para su entorno por la desestabilización emocional que produce la incertidumbre y el desconocimiento. Además tiene

importantes repercusiones en el ámbito familiar, con hermanos, relación de pareja, consecuencias para la cuidadora principal (generalmente la madre) y problemas educativos y laborales.

En torno a las enfermedades raras se desarrolla un movimiento asociativo que cumple una labor importantísima ante los afectados y sus familias, recopilando y difundiendo información sobre la enfermedad, prestando apoyo emocional y psicológico, actuando ante las administraciones públicas, la sociedad, etc. Este movimiento asociativo se encuentra con dos grandes dificultades, la multiplicidad de asociaciones y la dispersión geográfica de los asociados lo que genera una tendencia hacia

el agrupamiento que se materializa en el año 1999 con la creación de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), cuyos objetivos son: la presencia de las asociaciones españolas en el ámbito internacional, aunar esfuerzos y disponer de una visión de conjunto de los problemas comunes a la gran mayoría de las enfermedades raras, los afectados y sus familias. En diciembre de 2001, el Ministerio de Sanidad y Consumo puso en marcha un Programa de Investigación para el Estudio de las Enfermedades Raras en España, dirigido por el Centro de Investigación del Síndrome del Aceite Tóxico (CISAT), perteneciente al Instituto de Salud Carlos III, que ha pasado a denominarse Centro de Investiga-

Tipos de adaptaciones curriculares

Adaptaciones curriculares de acceso al currículo:

Son modificaciones o provisión de recursos espaciales, materiales, personales o de comunicación que van a facilitar que algunos alumnos con necesidades educativas especiales puedan desarrollar el currículo ordinario, o en su caso, el currículo adaptado.

Adaptaciones curriculares individualizadas:

Son todos aquellos ajustes o modificaciones que se efectúan en los diferentes elementos de la propuesta educativa desarrollada para un alumno con el fin de responder a sus necesidades educativas especiales (n.e.e.) y que no pueden ser compartidos por el resto de sus compañeros.

De Acceso Físico: Recursos espaciales, materiales y personales. Por ejemplo: eliminación de barreras arquitectónicas, adecuada iluminación y sonoridad, mobiliario adaptado, profesorado de apoyo especializado,...

De Acceso a la Comunicación: Materiales específicos de enseñanza-aprendizaje, ayudas técnicas y tecnológicas, sistemas de comunicación complementarios, sistemas alternativos... Por ejemplo: braille, lupas, telescopios, ordenadores, grabadoras, lenguaje de signo...

No Significativas: Modifican elementos no prescriptivos o básicos del Currículo. Son adaptaciones en cuanto a los tiempos, las actividades, la metodología, las técnicas e instrumentos de evaluación... En un momento determinado, cualquier alumno tenga o no necesidades educativas especiales puede precisarlas. Es la estrategia fundamental para conseguir la individualización de la enseñanza y por tanto, tienen un carácter preventivo y compensador.

Significativas o Muy Significativas: Modificaciones que se realizan desde la programación, previa evaluación psicopedagógica, y que afectan a los elementos prescriptivos del currículo oficial por modificar objetivos generales de la etapa, contenidos básicos y nucleares de las diferentes áreas curriculares y criterios de evaluación. Estas adaptaciones pueden consistir en:

- Adecuar los objetivos, contenidos y criterios de evaluación.
 - Priorizar determinados objetivos, contenidos y criterios de evaluación.
 - Cambiar la temporalización de los objetivos y criterios de evaluación.
 - Eliminar objetivos, contenidos y criterios de evaluación del nivel o ciclo correspondiente
 - Introducir contenidos, objetivos y criterios de evaluación de niveles o ciclos anteriores.
-

ción del Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER). Al igual que habían hecho antes otros países pertenecientes a la Unión Europea, la principal misión del CISATER es impulsar y coordinar un programa de fomento de investigación, desde la salud pública, para conocer el estado de la ER en España. La obtención de datos epidemiológicos, la creación de registros de enfermedades e identificación de centros diagnósticos y el fomento de la cooperación de grupos, a través de redes de expertos, permitirá clarificar convenientemente la asistencia a estos enfermos y el desarrollo de la investigación de las enfermedades raras.

El movimiento asociativo

Una de las características de las ER es la dispersión de afectados, el desconocimiento de la enfermedad y el aislamiento que viven.

Recientemente, se ha empezado a reconocer la importancia del ambiente social en el bienestar de los individuos. En este marco, un fenómeno que parece tener una importancia fundamental para el bienestar de las personas es la forma en la que los lazos se estructuran como sistemas de apoyo y los recursos que se intercambian entre los miembros de esos sistemas. No podemos obviar que los lazos sociales se consideran necesarios para que las personas mantengan un grado razonable de confort afectivo y sobre todo, para afrontar con efectividad la adversidad.

Las asociaciones constituyen los ámbitos idóneos donde las personas con discapacidad pueden encontrar información especializada, normalmente referida a los variados tipos de discapacidades que pueden afectarles. Esta especificidad se traduce en que las personas y también las familias tienen un lugar donde acudir para informarse, recibir asesoramiento, reunirse, participar en grupos de ayuda mutua, debatir acerca de sus necesidades, canalizar sus demandas y reivindicarlas ante los poderes públicos y la sociedad. Algunas de las asociaciones también prestan servicios tales como formación, fomento de empleo, apoyo psicológico, ayuda a domicilio e, incluso, gestión (casi siempre en colabora-

ción con las Administraciones Públicas) de centros de atención. Prácticamente, todas organizan actividades relacionadas con el ocio y el tiempo libre, cuyo desarrollo implica también estimular a las personas con discapacidad a participar en todos los bienes socioculturales y recreativos que existen a disposición general.

Si bien existen diversas asociaciones, podemos señalar que todas nacen con un objeto común:

- Agrupar a los afectados, estableciendo criterios de proximidad geográfica y problemática compatible.
- Ayudarles a identificar su problemática.
- Darles a conocer sus limitaciones, pero también sus recursos.
- Favorecer su reintegración, su autoestima y fortalecer su identidad social como personas y como colectivo.

Por último, no podemos obviar que estas asociaciones están haciendo una labor social, convirtiéndose en referentes para la persona afectada de una enfermedad rara y su familia, configurándose como apoyo.

Siguiendo la clasificación de Chacón (1989), se puede concluir que desde el ámbito asociativo se presta tres tipos de apoyo principalmente:

1. Apoyo emocional: sentimientos de ser amado y de pertenencia, intimidad, poder confiar en alguien, disponibilidad de alguien con quien hablar. Es el más importante para fomentar y mantener la salud y el bienestar. Al contar los problemas a otras personas, los individuos se darían cuenta que sus dificultades son compartidas, son relativamente frecuentes en la población.
2. Apoyo tangible o instrumental: se ha definido como prestar ayuda directa o servicios. Puede que se relacione con bienestar porque disminuye las sobrecargas de tarea y dé tiempo libre para actividades de recreo.
3. Apoyo informacional: proceso a través del cual las personas buscan

información, consejo y/o guía que les ayuden a resolver sus problemas.

Los grupos de apoyo y ayuda mutua

La persona que sufre una enfermedad rara pasa por los estados de dispersión, desconocimiento y aislamiento que se deriva de un cambio de identidad social de la persona afectada, porque antes del diagnóstico, ésta pertenecía al conjunto de las personas sanas y ahora pertenece al grupo de los enfermos, en el que nadie quiere ser incluido. De ahí que el reequilibrio y reintegración tanto afectiva como social de las personas afectadas y de su entorno, a la vez que la potenciación de su autoestima, identidad social y calidad de vida sea uno de los pilares fundamentales que rijan el crecimiento de los Grupos de Apoyo y Ayuda Mutua en nuestra sociedad (Fig. 2).

Los Grupos de Apoyo

Los grupos de apoyo promueven el sentimiento psicológico de comunidad. Descubrir que otros experimentan el mismo problema y los mismos sentimientos ayuda a convertir la crisis personal en experiencia social, proporcionando una ideología que da significado a las circunstancias particulares de la vida diaria de las personas que no se ajustan a la norma ideal. Por otro lado, el grupo de apoyo proporciona una oportunidad para la autorrevelación y la crítica mutua, al compartir sus miembros sus sentimientos y experiencias, se desarrolla un sentimiento de solidaridad grupal, generando modelos de conducta.

Una característica en los grupos de apoyo es que los papeles del donante y receptor de ayuda son absolutamente intercambiables. Como todos conviven con un problema crónico, una enfermedad, pasarán antes o después por alguna dificultad, enseñando estrategias efectivas de afrontamiento con los problemas diarios y proporcionando una red de relaciones sociales.

Podemos señalar además las ventajas que presentan los grupos de apoyo sobre las intervenciones individuales, entre las que encontramos las siguientes:

- Económicas: el uso de grupos permite intervenir con varias personas a la vez, lo cual implica una notable economía de tiempo, dinero y esfuerzo.
- El apoyo es dirigido por un profesional que cumple la función de asesoramiento.
- Aporta un sentimiento psicológico de comunidad.

Grupos de Ayuda Mutua (GAM)

En el área de la salud, se puede definir un grupo de ayuda mutua como un grupo de personas que sienten que comparten un problema de salud y que se unen para mejorar su situación.

Los grupos de ayuda mutua facilitan el apoyo emocional, pues permite a las personas con problemas, la superación de estados como soledad y confusión, a través del contacto con otras personas que se encuentran en su misma situación y por lo tanto, se enfrentan a la misma enfermedad;

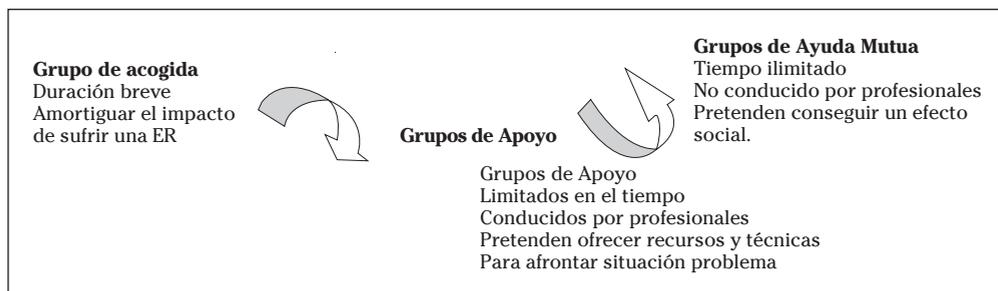


Figura 2. Estrategias grupales en apoyo social.

información y asesoramiento sobre cómo cuidarse y los servicios de los que se dispone, muchas veces derivado de las propias experiencias personales de los componentes del grupo; actividades sociales y actividades reivindicativas que pretenden mejorar la asistencia recibida de los servicios sanitarios, psicopedagógicos y asistenciales que persiguen un objetivo común: la sensibilización de la sociedad en la que viven.

Por lo tanto, los Grupos de Ayuda Mutua o auto-ayuda son formas de ayuda que se dan en la comunidad entre personas que se agrupan informalmente para aliviar situaciones conflictivas y dolorosas tanto para el individuo como para su entorno más cercano (familia y amigos) provocadas por problemas graves de salud.

Ley de Promoción de la Autonomía Personal y catálogo de servicios

Esta Ley configura el Sistema de Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD) inspirándose en tres principios:

1. Carácter universal y público de las prestaciones.
2. Acceso a las prestaciones en condiciones de igualdad.
3. Participación de todas las administraciones en el ejercicio de sus competencias.

El SAAD configura una red pública, diversificada, que integra de forma coordinada, centros y servicios, públicos y privados. Las personas que se encuentran en situación de dependencia pueden solicitar su valoración y beneficiarse de una serie de servicios o bien una prestación económica vinculada a la contratación de un servicio, compensación económica por cuidados en el entorno familiar, o bien prestación de asistencia personaliza. Todo ello según el grado y nivel de dependencia.

En el artículo 15 de la Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia se especifica el catálogo de servicios. Estos son los siguientes:

- a) Los servicios de prevención de las situaciones de dependencia y los de

promoción de la autonomía personal.

- b) Servicio de teleasistencia.
- c) Servicio de ayuda a domicilio
 - Atención de las necesidades del hogar.
 - Cuidados personales.
- d) Servicio de Centro de Día y de Noche
 - Centro de Día para mayores.
 - Centro de Día para menores de 65 años.
 - Centro de Día de atención especializada.
 - Centro de Noche.
- e) Servicio de Atención Residencial
 - Residencia de personas mayores en situación de dependencia.
 - Centro de atención a personas en situación de dependencia, en razón de los distintos tipos de discapacidad.

Recursos sanitarios

Afinar el diagnóstico es uno de los objetivos principales del ámbito sanitario. Con mucha frecuencia, el diagnóstico suele realizarse después de varios años de iniciada la enfermedad y lograr el diagnóstico acertado requiere la mayoría de las veces, años de incertidumbre. Esto se traduce en múltiples consultas, alto gasto y consumo de medicamentos no útiles.

Las entidades de afectados dicen comprender que no todos los médicos pueden conocer estas raras dolencias, de ahí que pidan unidades de referencia en los hospitales. Que haya algún equipo especialista en las distintas dolencias, como en otros países. Igualmente, piden que se generalice la segunda opinión médica para confirmar el diagnóstico.

El consejo genético

El consejo genético o asesoramiento genético es un término ampliamente utilizado hoy día en la práctica médica, si bien, la concepción individual tanto entre profesionales como pacientes del significado exacto del mismo es extremadamente diverso. Mientras que para unos se trata fundamentalmente de llevar a cabo complicados cálculos matemáticos de estimación de riesgo o sofisticados análisis diagnósticos de las enfermedades hereditarias, para otros constituye un proceso psicoterapéutico a través del cual se ofrece apoyo personal y social ante un problema genético difícil de asumir por el individuo y/o la familia.

Desde el punto de vista de la genética clínica, podría definirse como el proceso educativo cuya finalidad es la de ayudar a una persona que padece una enfermedad genética y/o a sus familiares en riesgo, a entender las características y consecuencias de dicha patología, sus probabilidades de presentarla o transmitirla y las opciones de prevenirla o evitarla.

El reciente e importante desarrollo de las técnicas complementarias de diagnóstico, y fundamentalmente de la citogenética y la biología molecular, ha propiciado un nuevo enfoque del estudio de las enfermedades hereditarias y un cambio importante en el propio concepto de patología humana, facilitando sobremanera el asesoramiento genético.

El consejo genético es un proceso de comunicación que tiene como finalidad la aportación de información objetiva a la pareja que desea conocer el riesgo de aparición (ocurrencia) o de repetición (recurrencia) de una alteración de etiología genética en su descendencia. Esta información debe ser clara y objetiva, disipando los prejuicios y los conceptos erróneos que existen sobre los trastornos genéticos. Siempre hay que comprobar que la pareja ha comprendido perfectamente todas las explicaciones sobre la enfermedad. Durante la entrevista el genetista debe de eliminar, en primer lugar, los sentimientos de angustia y culpabilidad que frecuentemente presentan los consultantes. En segundo lugar, ha de aclarar las dudas que tengan

sobre la enfermedad y las futuras complicaciones que puedan surgir, y aportar la información disponible acerca de los tratamientos médicos, quirúrgicos o de rehabilitación que existan y de los que se puedan beneficiar. Finalmente, al informar sobre el riesgo de recurrencia de la enfermedad de la descendencia de la pareja, hay que ofrecer si existe, la posibilidad de realizar un diagnóstico prenatal, así como aportar información sobre métodos de reproducción asistida o bien métodos de planificación familiar. Toda esta información ha de darse en un ambiente apropiado, con tiempo, con lenguaje directo y comprensible, evitando los términos técnicos. Ante todo, la información tiene que ser objetiva, sin prohibir ni aconsejar, y permitiendo que la pareja tome libre y responsablemente sus decisiones (Benavides 1992).

RETOS Y EXPECTATIVAS EN EL ÁMBITO SOCIAL, EDUCATIVO Y SANITARIO

Necesidad de aumentar la conciencia social y una política pública apropiada. Es necesario que exista un conocimiento de las enfermedades raras. La creación de jornadas, encuentros y cursos de extensión universitaria facilita la difusión de conocimientos que sensibilicen a la sociedad en general y ayuden a complementar la formación de los profesionales de diferentes áreas (sanitaria, psicológica y educativa).

La adquisición y difusión de conocimiento es la base vital para la identificación de las enfermedades, y lo más importante, para la investigación en nuevos diagnósticos y procedimientos terapéuticos.

Para mejorar la atención global que necesitan las personas afectadas por una enfermedad rara y sus familias, la creación de Centros/Redes de Referencia cobran especial relevancia, ya que permiten la concentración de conocimientos técnicos en relación a una temática concreta, específicos de enfermedad o especializados por grupo de enfermedades raras.

En relación al ámbito educativo, la Ley Orgánica 2/2006 de Educación (LOE) define que los alumnos con necesidades educativas especiales son aquellos que requieren por un periodo de su escolarización o a

lo largo de toda ella determinados apoyos y atenciones educativas específicas derivadas de discapacidad o trastornos graves de conducta. Los retos se encuentran en poner en práctica los apoyos que el alumno necesite, que la respuesta educativa sea la adecuada para lo cual, es necesario un óptimo conocimiento de la persona y la buena coordinación entre la escuela y la familia de cara a facilitar el intercambio de información y el trabajo conjunto. En muchas ocasiones, hay familias que son reticentes a proporcionar información sobre la enfermedad rara que padece su hijo por temor a que sea etiquetado; esta falta de intercambio de información provoca en ocasiones, que alumnos cuya enfermedad pueda manifestar además de problemas de salud física dificultades de aprendizaje debido a falta de atención, dificultades de comprensión etc. sean percibidos por el profesor como “vagos” o “lentos” sin que se les aporte una respuesta educativa adecuada a las necesidades reales que presentan.

BIBLIOGRAFÍA

1. DEL BARRIO JA, BORRAGÁN A. Síndromes específicos e individualidad de los apoyos. Ediciones TGD. 2003.
2. BENAVIDES A. Consejo genético. Curso sobre Prevención de Deficiencias. Artegraf Madrid. 1992.
3. BERKMAN LF, SYME SL. Social networks, host resistance, and mortality: a nine-year follow-up study of alameda country residents. *Am J Epidemiol* 1979; 109: 186-204.
4. BION, W.R. *Experiences in Groups and Other Papers*. New York. Basic Books. 1959.
5. CHACÓN, F. *Psicología comunitaria*. Madrid. 1989.
6. EURORIDIS. *Enfermedades raras: el conocimiento de esta prioridad de la salud pública / European Organisation for Rare Diseases*. Paris 2005.
7. KAPLAN, H Y SADOCK. B. *Terapia de grupo*. 3ª Ed. Madrid. Editorial Médica Panamericana. 1996.
8. ORMAZA S. *Grupos de apoyo en la vejez*. Vitoria-Gasteiz. Servicio Central de Publicaciones del Gobierno Vasco. 1995.

9. PASCUAL-CASTROVIEJO I. *Neurofibromatosis*. Madrid. Escuela Libre Editorial. Fundación ONCE, 2001.
10. RABKIN JG, STRUENING WASHINGTON, DC; AAAS EL. Life events, stress, and illness. *Science* 1976; 194: 1013-1020.
11. SPIEGEL D, BLOOM JR, KRAEMER HC, GOTTHEIL E. Effect of psychosocial treatment on survival of patients with metastatic breast cancer. *Lancet* 14 1989; 14: 888-891.
12. VALENZUELA F. Apoyo para enfermedades muy Raras. *Papeles de FEDER*. 2002. Nº 1, 2º y 3º Trimestre. 20-21.

ENLACES DE INTERÉS

1. Eurordis <http://www.eurordis.org>

La Organización Europea para Enfermedades Raras (EURORDIS) representa a más de 200 organizaciones de enfermedades raras en más de 24 países diferentes, cubriendo más de 1.000 enfermedades raras. Es, por tanto, la voz de 30 millones de pacientes afectados por enfermedades raras en toda Europa.

EURORDIS es una alianza no gubernamental dirigida por pacientes de organizaciones de pacientes e individuos activos en el campo de las enfermedades raras. Dedicada a mejorar la calidad de vida de toda la gente que vive con enfermedades raras en Europa. Está sostenida por sus miembros y por la Asociación Francesa de Distrofia Muscular (AMF), la Comisión Europea, fundaciones corporativas y la industria de la salud. Se fundó EURORDIS en 1997.

2. Siere Sistema de información de enfermedades raras en español. http://iier.isciii.es/er/html/er_index.htm
Pretende ser un lugar de encuentro para profesionales, pacientes, familiares, instituciones, industria, medios de comunicación y sociedad en general aportando información detallada acerca de las enfermedades raras catalogadas por orden alfabético.
3. Federación española de enfermedades raras (FEDER) <http://www.enfermedades-raras.org/>
FEDER es la organización española que integra a los pacientes con enfermedades de baja prevalencia y representa su

voz. FEDER, como una de las principales plataformas de pacientes en España, tiene como misión luchar por los derechos e intereses de los afectados, con el fin de mejorar su esperanza y calidad de vida.

4. Nord national organization for rare disorders <http://www.rarediseases.org>

La Organización Nacional de Enfermedades Raras (NORD), una organización americana que engloba a más de 500 asociaciones en una única federación cuya misión es la de ayudar a las personas con enfermedades raras y a sus asociaciones en la dinamización de los servicios que prestan.

