
Necesidades en las enfermedades raras durante la edad pediátrica *Needs in rare diseases during paediatric age*

L. Gaité¹, M. García Fuentes², D. González Lamuño², J.L. Álvarez²

RESUMEN

Las enfermedades raras plantean una serie de retos a los afectados y sus familias: el diagnóstico, afrontar los síntomas, la información sobre la enfermedad, obtención de atención sanitaria adecuada, disponibilidad de fármacos, discapacidad e impacto emocional. Los niños con enfermedades raras constituyen un grupo poblacional muy importante desde el punto de vista de los servicios sanitarios y sociales, y las familias deben proporcionar cuidados durante largo tiempo a estos niños enfermos. La repercusión de las enfermedades raras en los niños es de gran alcance, extendiéndose más allá de ellos mismos, a todas las personas de su entorno. Son múltiples las facetas de la vida afectadas, incluyendo las relaciones familiares y sociales, el bienestar económico o las actividades cotidianas. La evaluación de las necesidades en las enfermedades raras es una fase crítica para proporcionar una atención sanitaria de alta calidad y conseguir la satisfacción del enfermo y su familia. Los hallazgos de diferentes estudios han puesto de manifiesto que las personas con enfermedades raras tienen necesidades médicas y sociales. Las necesidades sociales están adquiriendo una gran relevancia en los países desarrollados, en los que los servicios sanitarios, aún con limitaciones, tienen mayor disponibilidad que los servicios sociales. Por consiguiente, parece necesario que los servicios sanitarios y sociales para las personas con enfermedades raras deben mejorarse para abordar las necesidades de los pacientes y proporcionar mejor apoyo a las familias. En este sentido, sigue siendo necesario disponer de instrumentos validados con buenas propiedades psicométricas para valorar la calidad de la asistencia en función de las necesidades de los pacientes y sus familias.

Palabras clave. Enfermedad rara. Calidad de los servicios sanitarios. Experiencias de los pacientes y cuidadores. Medicamentos huérfanos.

ABSTRACT

All rare diseases present a common set of challenges to the sufferers and their families: diagnosis, dealing with symptoms, health information, obtaining helpful medical care, availability of medications, disability and emotional impact. Children with rare disorders are an important population from health care services, and social services perspectives, and families are providing long-term care for these chronically ill children. The impact of rare disorders in children is far-reaching, extending beyond the child to all those with whom he/she has contact. Multiple facets of life are affected including social and family relationships, economical well-being and activities of daily living. The assessment of needs for rare disorders treatment is a critical step in providing high quality care and achieving patients' and families' satisfaction. Findings from different studies show that people with rare diseases have medical and social needs. Social needs are becoming more relevant in developed countries where health care services, even with limitations, have greater availability than social services. Furthermore, it seems that health care and social services for persons with rare diseases need to be improved to address the patients' needs and to provide better support to families. Validated tools with good psychometric properties are still needed to assess quality of care on the basis of patients and family needs.

Key words. Rare diseases. Health care quality. Patients and caregivers experiences. Orphan drugs.

An. Sist. Sanit. Navar. 2008; 31 (Supl. 2): 165-175.

1. Unidad de Investigación en Psiquiatría de Cantabria. Centro Colaborador OMS. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.
2. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.

Correspondencia:

Luis Gaité Pindado
Unidad de Investigación en Psiquiatría
de Cantabria
Hospital Universitario Marqués de Valdecilla
Avd. de Valdecilla s/n
39008 Santander
Tfno. 942202545/942203446
Email: gaitel@humv.es

INTRODUCCIÓN

En Estados Unidos a principios de la década de los ochenta, las personas afectadas por ciertas enfermedades crónicas de baja prevalencia se agruparon en la *National Organization for Rare Diseases* (NORD) para poder reivindicar soluciones para sus problemas. Estas personas estaban afectadas por diferentes enfermedades cuyo diagnóstico había sido complicado (o no tenían diagnóstico), no contaban con procedimientos terapéuticos específicos, y tampoco suscitaban el interés de los grupos de investigadores ni de la industria farmacéutica. Esto último era debido fundamentalmente tanto a la falta de rentabilidad que tiene el desarrollo de nuevos tratamientos para un reducido número de personas como a las dificultades metodológicas para desarrollar esos nuevos fármacos¹. Todas estas circunstancias justificaron que se aplicara el calificativo de *homeless drugs* a los afectados, y que estas enfermedades comenzaran a ser denominadas como enfermedades raras. En los últimos años se ha ido incrementando el interés científico e institucional por estas patologías²⁻⁴ y se han puesto en marcha diferentes medidas institucionales para apoyar a estos enfermos.

Aunque no se conoce el número exacto de personas con enfermedades raras en España, se considera que pueden afectar a unas 10.000 familias⁵. Esta afirmación resulta muy interesante, pues pone de manifiesto que al hablar de enfermedades raras no sólo nos referimos a los niños enfermos, sino también a sus familias. En general, las familias acaban siendo la principal fuente de cuidado para estos niños y al proporcionarles apoyo y atención, los cuidadores también acaban siendo afectados por las dificultades que tienen que afrontar. Es cierto que las enfermedades raras constituyen un conjunto muy heterogéneo de patologías, pero en general colocan a los pacientes y sus familias ante un amplio abanico de necesidades: incertidumbre en cuanto al diagnóstico, disponibilidad de tratamientos efectivos, administración de las medicaciones prescritas, alteraciones en su conducta social y laboral, impacto emocional de los síntomas a afrontar, discapacidad y riesgo de muerte anticipada,

etc. El cuidado informal implica que hacemos descansar sobre las familias de los enfermos una gran carga financiera, física y emocional⁶.

Puesto que las enfermedades raras durante la edad pediátrica implican tanto al paciente como a su familia, la evaluación de necesidades constituye un proceso fundamental para poder dispensar el tratamiento más adecuado para el paciente y sus cuidadores informales directos. Si no contemplamos las necesidades del paciente y sus cuidadores, se puede incrementar el sufrimiento que experimentan y dispensar una atención menos eficiente⁷. Además hoy sabemos que las necesidades constituyen un proceso dinámico que se va modificando a lo largo del curso de la enfermedad⁸ en función de la evolución del enfermo, la eficacia del tratamiento, el nivel de apoyo que hayan recibido los padres, etc. La determinación de necesidades es importante pues no se produce automáticamente cuando los afectados acuden al sistema asistencial pues puede haber familias que mantengan un contacto regular con su pediatra y que a pesar de ello presenten necesidades no satisfechas e incluso no conocidas por su pediatra^{9,10}.

El propósito de este trabajo es revisar los antecedentes de evaluación de necesidades que existen en las enfermedades crónicas pediátricas, qué conocimientos podemos aprovechar de esos estudios para determinar necesidades en las enfermedades raras, los resultados de estudios específicos de necesidades raras y finalmente, las implicaciones de futuro que tienen estos hallazgos y las áreas de investigación que siguen estando abiertas en este campo.

LAS NECESIDADES EN LAS ENFERMEDADES PEDIÁTRICAS

En pediatría se ha desarrollado el concepto de "niños con necesidades especiales" para definir a aquellos que presentan un mayor riesgo debido a una enfermedad crónica física, del desarrollo, conductual o emocional y que también precisan una mayor utilización de los servicios sanitarios, sociales, etc. de un tipo o cantidad por encima de los requeridos por la mayo-

ría de los niños¹¹. La necesidad de este concepto tiene su fundamento en que la pediatría ha permitido aumentar la esperanza de vida de muchos niños que hasta hace poco tenían pocas probabilidades de sobrevivir, aunque a costa de que acaben presentando problemas médicos crónicos. Además, la situación de estos niños enfermos es diferente de la de los adultos con enfermedades crónicas puesto que tienen mayor dependencia de la familia para su vida cotidiana y, por tanto, las consecuencias de la enfermedad repercuten en mayor medida no sólo en el niño directamente afectado, sino también en el resto de los miembros de la familia¹²⁻¹⁶.

En la actualidad existe una abundante literatura sobre las necesidades en las enfermedades crónicas infantiles en relación al concepto de niño con necesidades especiales. Muchos de los estudios existentes se han realizado empleando técnicas cualitativas¹⁷⁻²¹ y sus resultados dan una primera aproximación a las necesidades de las familias de niños con enfermedades raras. Para el niño, el impacto sobre el estado de salud coexiste con la repercusión sobre el ámbito educativo y social, siendo particularmente crítico el primer año de vida por la posibilidad de afectación grave del crecimiento y desarrollo. Problemas de comportamiento y fracaso escolar son frecuentes tanto en los niños como en los adolescentes que sufren enfermedades crónicas²².

En estudios dirigidos a valorar cuáles son las principales necesidades de las familias, la información suele aparecer con frecuencia como una necesidad no satisfecha²³⁻²⁶. En algunos estudios se refiere que más del 90% de las familias desearían tener una mayor información respecto a la enfermedad que afecta a su hijo, sobre el tratamiento que se le ha prescrito y sobre la evolución clínica que cabe esperar de la enfermedad²⁷.

Además de la información, otra necesidad importante es el deseo de que exista una atención integral que coordine la planificación de la atención continuada tanto para el enfermo como para la familia y que ayude a esta última a evaluar las necesidades del niño enfermo⁹, habiéndose considerado que la tarea de supervisión o coor-

dinación de la atención podría ser una de las misiones a desempeñar por el pediatra de Atención Primaria^{10,28,29}. Así pues, la coordinación de cuidados se ha planteado como una parte muy importante de la atención de los niños con necesidades especiales³⁰. Sin embargo, es importante considerar la coordinación no sólo como la organización de la utilización de los recursos asistenciales sino que debería constituir un proceso colaborativo de análisis de los servicios disponibles que pueden ser necesarios para el cuidado del niño enfermo, planificación, puesta en práctica, coordinación propiamente dicha y evaluación de la atención dispensada.

Las necesidades que origina la enfermedad crónica en el niño se extienden al ámbito de la familia en aspectos que la afectan directamente a ella^{15,16}. En la familia, existe el trauma emocional inicial de conocer y aceptar la enfermedad que afecta a su hijo. Posteriormente, la rutina cotidiana de manejar la enfermedad, los tratamientos y los problemas de cada día también imponen una importante carga a los miembros de la familia^{12,31}. La investigación sobre los problemas emocionales se ha centrado más en las madres³² pues suelen ser habitualmente las cuidadoras principales. No resulta sorprendente que otra necesidad importante para las familias sea la posibilidad de contar con apoyo familiar y *counselling*²⁶ por la alta prevalencia de los problemas emocionales. Un reflejo de este clima es el grado de afectación que experimentan las relaciones de pareja³³ pues se ha visto que el número de divorcios es más elevado en las familias que tienen un hijo con una enfermedad grave que entre la población general³⁴. Asimismo, los hermanos del niño enfermo se ven afectados negativamente también por la situación^{35,36} y deben desarrollar mecanismos para afrontar esa circunstancia y conseguir equilibrar sus propias necesidades con las del enfermo. Globalmente podemos afirmar que las dificultades experimentadas por los padres, y también los hermanos, acaban repercutiendo también sobre el niño enfermo. En realidad, la calidad de la vida familiar (estabilidad, cuidados, apoyo, etc.) es fundamental para el estado emocional, social e incluso físico de todos los

niños, con independencia de su estado de salud³⁷. Adicionalmente, el coste de las enfermedades crónicas repercute también en la economía de las familias con niños afectados ya que además de afrontar ciertos gastos asistenciales no cubiertos por la administración, el nivel de cuidados que requiere el niño frecuentemente impide que ambos progenitores puedan mantenerse en el mercado laboral. Por tanto, a los aspectos relacionados con la carga emocional de afrontar la enfermedad infantil, con frecuencia se suman las cargas financieras²⁷.

Sin embargo, la posible importancia de este conjunto de necesidades debe estar ponderada por las características metodológicas de los estudios en que se han obtenido. Es importante tener en cuenta a este respecto, que la mayoría de estos trabajos se han llevado a cabo en países anglosajones en los que las expectativas y roles familiares no son necesariamente equiparables a los existentes en España, no siendo posible realizar una absoluta extrapolación de sus resultados. Además, la fuente de información utilizada también influye en los resultados que se obtenga. La mayoría de los estudios se basan en los datos proporcionados por la madre o en las respuestas combinadas de las madres y los padres como progenitores^{9,10,20,23,25,27,38}. Cuando ambos progenitores han tenido que identificar cuales son las principales necesidades no satisfechas, las referidas por las madres y los padres diferían en cierto grado pues las madres enumeraban más necesidades que los padres^{24,39}. Habitualmente ambos progenitores manifestaban como necesidades la información y el cuidado del hijo, pero las madres consideraban en mayor medida que los padres la necesidad de un mejor soporte familiar y social²⁴. Posiblemente, el hecho de que en la mayoría de los casos la madre actúe como "cuidador principal" en el seno de la familia justificaría esas posibles discrepancias y la mayor detección de necesidades por parte de ellas.

Asimismo, las familias y los profesionales sanitarios pueden tener perspectivas muy diferentes con respecto a las necesidades y servicios que serían beneficiosos para un niño con un problema crónico de

salud. Existe un buen nivel de acuerdo entre ambos colectivos al valorar los posibles agentes estresantes experimentados y las estrategias de afrontamiento empleadas por los niños durante las hospitalizaciones prolongadas⁴⁰. Sin embargo, las familias detectaban con mayor frecuencia la necesidad de información sobre el diagnóstico, tratamiento, pronóstico, ayudas económicas y relaciones sociales¹⁰.

A modo de conclusión, los niños afectados por enfermedades graves, experimentan los efectos directos e indirectos de la enfermedad. El efecto directo se pone de manifiesto en los signos y síntomas de la propia enfermedad y suele ser el objeto de la intervención terapéutica más específica, llevada a cabo desde el ámbito sanitario por pediatras, logopedas, rehabilitadores, etc. Sin embargo, las intervenciones centradas en los efectos indirectos pueden ser también de gran utilidad, pues permiten proporcionar apoyo a las familias, y de esa forma contribuir a la calidad de vida del niño enfermo. Al disminuir el impacto de la enfermedad sobre la familia podemos reducir su efecto total, esto es la suma del efecto directo e indirecto, sobre el propio niño^{13,41}. Además, de cara a determinar las necesidades de la enfermedad pediátrica crónica contará con la participación de la propia familia y de los profesionales encargados de la asistencia formal, para conseguir una visión global.

LAS NECESIDADES EN LAS ENFERMEDADES RARAS PEDIÁTRICAS

La descripción de las necesidades propias de la enfermedad crónica pediátrica constituye un buen punto de referencia para valorar cuál puede ser la situación de las familias que tienen que enfrentarse con el hecho de tener un hijo con una enfermedad pediátrica crónica que se encuentre comprendida dentro del grupo de las enfermedades raras. Aunque estas enfermedades pueden presentar muchas necesidades comunes con el resto de las enfermedades pediátricas crónicas más frecuentes, las dificultades a las que se enfrentan las personas que las padecen y sus familias también tienen características diferenciado-

ras. El grado de discapacidad que experimentan estas personas suele ser importante y las posibilidades de conseguir atención específica a partir de recursos estructurados no suele ser la más adecuada, lo que acentúa las cargas sociales que deben soportar que a su vez repercuten en las personas de su entorno⁴. En España se han realizado estudios de tipo cualitativo sobre las necesidades en las enfermedades raras⁴² y específicamente centrados en las enfermedades raras durante la edad pediátrica⁴³. A la luz de estas aportaciones son varias las reflexiones que podemos realizar.

Clasificación y prevalencia real

En primer lugar es necesario llegar a determinar qué enfermedades consideramos raras y cuántos son los afectados reales en España pues resulta casi paradójico las grandes diferencias existentes sobre el número de enfermedades raras en función de la fuente consultada. La utilización del criterio de prevalencia para definir una enfermedad como rara plantearía varios problemas, pues no existe estandarización internacional de criterios sobre el punto de corte a emplear en la tasa de prevalencia y, además, es frecuente que no existan estudios epidemiológicos de muchas de estas enfermedades. Una enfermedad puede ser rara en una determinada nación y no serlo en otra puesto que no hay uniformidad de criterio en relación a la tasa de prevalencia máxima para que una entidad pueda considerarse como tal. Así, en EEUU se acepta una prevalencia de 7,5/10.000 habitantes, en Australia 1/10.000, en Japón 4/10.000 y en la Unión Europea 5/10.000. En España se ha adoptado el criterio establecido en la Unión Europea, que procede de la definición propuesta en el "Reglamento de Medicamentos Huérfanos". A pesar de la concreción de esta definición administrativa basada en la tasa de prevalencia, en muchos casos resulta muy difícil poder clasificar una enfermedad concreta como perteneciente al grupo de las enfermedades raras con la información disponible en la literatura científica ya que la falta de registros adecuados impide realizar una valoración cuantitativa del problema con absoluta objetividad.

Son varios los problemas metodológicos a los que nos enfrentamos para poder tener adecuada información epidemiológica sobre las enfermedades raras. Los propios criterios CIE utilizados para la clasificación de enfermedades pueden no ser adecuados para enfermedades raras concretas por falta de especificidad, obligando a clasificarlas en la categoría de "otras". Además, muchas de estas enfermedades pueden no presentarse en el momento del nacimiento sino durante el primer o segundo año de vida, por lo que sería necesario hacer estudios de seguimiento desde el momento del nacimiento para conocer la auténtica prevalencia⁴⁴.

De hecho, cuando se pide a los pediatras de Atención Primaria que identifiquen entre los pacientes que atienden cuáles padecen una enfermedad rara, toman en consideración no sólo la prevalencia, sino también aspectos relacionados con los problemas en el diagnóstico y tratamiento⁴⁵. Por tanto, será necesario estandarizar criterios y poner en marcha registros de enfermedades raras que nos permitan poder llegar a conocer el número real de afectados existentes en nuestro país^{45,46}.

Diagnóstico

Para las familias, uno de los problemas fundamentales se centra en la consecución del diagnóstico. La búsqueda del diagnóstico es una de las fases que entraña mayores dificultades para el enfermo y su familia ya que la incertidumbre produce una gran desestabilización emocional. En algunas enfermedades raras el diagnóstico puede realizarse de forma muy precoz como ocurre en aquellos casos en que los síntomas de la enfermedad son muy evidentes o disponemos de técnicas de cribado que identifican el proceso al poco tiempo del nacimiento. Sin embargo, es mucho más frecuente que las enfermedades raras sean de difícil diagnóstico debido a la falta de especificidad clínica, su comienzo insidioso y su frecuente afectación multisistémica, lo cual suele ser motivo de desorientación para el clínico que se enfrenta a ellas. Ante la dificultad para alcanzar el diagnóstico, es posible que los pacientes sufran largas estancias hospitalarias en centros donde la superespecialización

obliga a una sucesión de consultas entre especialistas cuyo intercambio de información no es todo lo fluido que sería deseable⁴⁷. Tras esta fase de espera en la que los enfermos pueden ser sometidos a múltiples pruebas diagnósticas que no siempre permiten obtener un diagnóstico, las familias suelen iniciar lo que se ha denominado el “peregrinaje”, visitando a nuevos médicos tanto del sector público como del privado, recurriendo en algunos casos a la medicina alternativa y desplazándose a otras ciudades, o incluso países, en busca de un diagnóstico definitivo. Todo este proceso es vivido muy dolorosamente por parte del paciente y de sus familiares que tienen que afrontar la incertidumbre del pronóstico de la enfermedad como consecuencia del desconocimiento de su causa⁴⁸, debiendo afrontar asimismo el coste económico de ciertos gastos no cubiertos por el sistema sanitario.

Tratamiento

La disponibilidad de tratamiento fue uno de los elementos fundamentales en la génesis del movimiento asociativo con relación con las enfermedades raras. En la actualidad existen importantes iniciativas institucionales para mejorar la accesibilidad de este tipo de tratamientos⁴⁹⁻⁵¹ por lo que es un problema que puede no tener la misma relevancia que en el pasado. En cierta forma podemos considerar esto como una evolución positiva, pues indica que en la actualidad el objetivo del pediatra no es sólo conseguir el tratamiento específico de la “enfermedad rara”, sino atender a los demás problemas de salud que afectan al niño para garantizar que este tipo de enfermos reciban niveles adecuados de atención sanitaria y social⁵², e intentar equipararlos con otros enfermos crónicos.

Información

Un importante problema al que deben enfrentarse las familias de niños con ER es la falta de información sobre la propia enfermedad, qué cuidados diarios necesita su hijo enfermo, cuáles son las posibles complicaciones que pueden aparecer, cómo afrontarlas, qué tipos de tratamien-

tos están disponibles, a qué especialistas o centros médicos pueden acudir, cuáles son las posibles ayudas de carácter económico que pueden solicitar, etc. Ante esta situación, son varios los factores implicados. Por un lado, los pediatras encargados de proporcionar información pueden sentirse inseguros a la hora de afrontar los problemas cotidianos de estos pacientes, lo que sin duda dificulta que puedan proporcionar buena información a los padres. De nuevo se pone de manifiesto la importancia de proporcionar vías específicas de formación a los médicos de familia y pediatras de Atención Primaria para potenciar la labor que realizan en la atención a las personas con enfermedades raras y proporcionar información a los afectados⁵³⁻⁵⁵. Al mismo tiempo, es frecuente que las familias realicen un importante esfuerzo para adquirir información sobre la enfermedad de sus hijos por diferentes medios, destacando el uso cada vez mayor de Internet⁵⁶ o la integración en asociaciones de afectados que también contribuyen a informar sobre el estado actual del conocimiento médico sobre esa enfermedad. Paradójicamente, los padres y madres de estos niños pueden acabar convirtiéndose en “expertos informales” sobre la enfermedad que afecta a su hijo. Posiblemente estos factores contribuyan a atenuar la necesidad de información en fases más avanzadas de la enfermedad y en ese momento las familias pueden percibir que tienen otras necesidades más prioritarias en el cuidado de su hijo. Tal como hemos señalado las necesidades constituyen un proceso dinámico que no es igual durante todo el curso de la enfermedad, y las necesidades de información suelen ser más importantes al comienzo de la enfermedad.

Comunicación

La comunicación fluida entre los profesionales sanitarios y la familia es muy importante y suele ser un elemento estimado por las familias. Su importancia queda patente cuando hoy sabemos que los médicos con buenas estrategias de comunicación pueden ser más efectivos⁵⁷ y obtienen mejor información sobre los síntomas y problemas de los pacientes⁵⁸, lo que les coloca en mejor situación para

afrontarlos. Este elemento podría ser incluido en la concepción de la calidad asistencial pues si no le dedicamos la atención necesaria podemos encontrarnos con una atención sanitaria con buenos niveles de calidad técnica y bajos niveles de atención personal⁵⁹.

Las familias han puesto de manifiesto que pueden llegar a diferenciar en cuanto al nivel de comunicación con los profesionales del ámbito hospitalario y de la Atención Primaria⁴³. Esta diferencia puede deberse a que experimenten una mayor cercanía con el profesional que les atiende de forma cotidiana. Además, el medio hospitalario puede constituir un entorno en el que resulte más fácil que se desvirtúe el lado humano de la relación médico-paciente, algo que echan de menos las familias.

Coordinación

Otro aspecto a tener en cuenta es la percepción por las familias de insuficiente coordinación entre los diferentes profesionales y los distintos niveles asistenciales implicados en la atención a sus hijos. No es sorprendente que también los profesionales coincidan en la identificación de este problema. Parece claro que resulta importante poner en marcha de forma prioritaria medidas que lo afronten⁶⁰. De ello puede deducirse que no basta con aumentar el nivel de recursos, sino que es necesario un esfuerzo adicional para mejorar la comunicación y coordinación entre los profesionales, bien aumentando las posibilidades formales de comunicación entre los equipos asistenciales, o bien responsabilizando a una persona o entidad de la coordinación del tratamiento de estos pacientes, asumiendo que ambas medidas no son excluyentes sino complementarias. Parece evidente que este problema se potenciará incluso más con la introducción de nuevas pruebas genéticas, nuevos tipos de intervenciones, la existencia de centros de referencia, mayor número de consultas con diferentes especialistas y la necesidad de un seguimiento adecuado y prolongado en el tiempo, que acabará incluyendo la transición desde la pediatría a la medicina de adultos. En este sentido se ha postulado que la existencia de un plan coordinado sería un elemento clave para poder dar res-

puesta a las demandas de los afectados y también de los profesionales⁶¹.

Problemas psicológicos de las familias

A la hora de valorar los problemas psicológicos de las familias nos hemos encontrado con una diferente percepción de la situación entre los pediatras y las propias familias⁴³. Estos problemas son claramente identificados por los pediatras, que se muestran muy preocupados por este problema. Además, esta percepción está en relación con los resultados de diferentes estudios⁶²⁻⁶⁴, por lo que éste es un aspecto que debiera tenerse en cuenta al planificar medidas de apoyo a estas familias, pues son medidas necesarias e independientes de la enfermedad rara subyacente. Curiosamente, las familias reconocen la existencia de este problema, pero le dan mucha menor importancia, en contraposición con la opinión expresada por los profesionales. Una posible explicación a esta situación puede deberse a la mayor dificultad que suele existir para verbalizar problemas de salud mental. Además, es probable que las familias subordinen sus propias necesidades frente a las del niño enfermo e incluso pueden referir sentimientos de culpa por sentirse mal por tener un hijo enfermo. Esta diferente perspectiva, en nuestra opinión, refuerza la importancia de realizar la evaluación de necesidades contando con las propias familias y, en este caso, los pediatras. La diferente visión que tienen sobre este problema no es contradictoria, sino que permite identificar con mayor nitidez una necesidad que existe, pero que unos perciben con mayor nitidez que otros.

Problemas sociales

Los problemas sociales a los que deben enfrentarse las familias con hijos afectados por enfermedades raras son muy importantes. Uno de los principales es la carga económica que deben afrontar, con frecuencia, muy elevada. A ello se añade, en muchas de las ocasiones, la dificultad que tiene al menos uno de los miembros de la pareja para mantenerse en el mercado laboral, pues el niño enfermo demanda una

atención continua. Esta situación pone de manifiesto la necesidad de plantearse un nuevo enfoque para la atención a las personas con enfermedades raras, con independencia de su edad⁶⁵ dado su gran impacto sociosanitario⁶⁶. Otro importante motivo de preocupación es la falta de personal adecuadamente preparado para atender a los niños con enfermedades raras en el momento de la incorporación a la escuela o la existencia de programas de “respiro” para ofertar atención a domicilio que posibiliten la descarga física y psicológica de los cuidadores principales.

IMPLICACIONES PARA EL FUTURO

La catalogación de una enfermedad como “rara” implica ventajas e incentivos para la investigación y desarrollo de nuevos fármacos. A este respecto, es importante que la identificación de una enfermedad rara incluya, no solo la baja prevalencia, sino también aspectos relacionados con problemas en el diagnóstico-tratamiento y con la dificultad en atender a estos pacientes al nivel que correspondería en el contexto sanitario de la región. La identificación de las necesidades sociosanitarias es un paso fundamental para la organización de los sistemas asistenciales, de ahí la necesidad de poner en marcha registros de este tipo de enfermedades.

A pesar de los progresos que ha habido en los últimos años para el tratamiento de estos enfermos, más investigaciones son necesarias valorando la atención que reciben las personas con enfermedades raras tanto desde el punto de vista sanitario como sociosanitario. Este aspecto es muy importante pues la percepción de necesidades; cuando participan las familias, va más allá de los aspectos sanitarios. Este fenómeno puede deberse a que, aún con limitaciones, la provisión de servicios sanitarios en nuestro país está garantizada mientras que la atención social no tiene la misma accesibilidad. Por tanto, nuestro reto sigue siendo mejorar la atención sanitaria y las prestaciones sociales, dando especial atención a las medidas de apoyo para las familias. Resulta fundamental mejorar la coordinación entre los servicios sanitarios y sociales ya existentes para mejorar la accesibilidad y la eficiencia en

su utilización. También es preciso desarrollar instrumentos estandarizados de evaluación de necesidades para ER. Las técnicas cualitativas son un buen primer paso, pero sería necesaria la creación de instrumentos de evaluación cuantitativos con buenas características psicométricas que nos permitan generalizar los resultados obtenidos. En el caso de las enfermedades raras, a pesar de tratarse de un grupo heterogéneo de patologías, es posible encontrar una serie de necesidades comunes, que varían durante el curso de la enfermedad y que en numerosas ocasiones no están adecuadamente satisfechas. Además, los resultados de este tipo de estudios pueden servir para mejorar la calidad y accesibilidad de los servicios sanitarios y sociales, y capacita a los pacientes para asumir un rol más activo en la atención que reciben.

BIBLIOGRAFÍA

1. BEHERA M, KUMAR A, SOARES HP, SOKOL L, DJULBEGOVIC B. Evidence-based medicine for rare diseases: implications for data interpretation and clinical trial design. *Cancer Control* 2007; 14: 160-166.
2. NOGALES ESPERT A. Enfermedades raras: un nuevo capítulo de la Medicina. *An R Acad Nac Med (Madr)* 2004; 121: 139-151; discussion 51-55.
3. ESCUDERO GÓMEZ C, MILLÁN SANTOS I, POSADA DE LA PAZ M. Análisis de la producción científica española sobre enfermedades raras: 1990-2000. *Med Clin (Barc)* 2005; 125: 329-332.
4. POSADA DE LA PAZ M, IZQUIERDO MARTÍNEZ M, FERRARI ARROYO MJ, AVELLANEDA FERNÁNDEZ A, ANDRÉS COPA P, MARTÍN ARRIBAS C. Plan de Acción de la UE y del Estado Español sobre enfermedades de baja prevalencia. *Boletín del Real Patronato sobre Discapacidad*. 2002; 53: 25-29.
5. IZQUIERDO MARTÍNEZ M, AVELLANEDA FERNÁNDEZ A. Enfoque interdisciplinar de las enfermedades raras: un nuevo reto para un nuevo siglo. *Med Clin (Barc)* 2003; 12: 299-303.
6. REES J, O'BOYLE C, MACDONAGH R. Quality of life: impact of chronic illness on the partner. *J R Soc Med* 2001; 94: 563-566.
7. CEGALA DJ. A study of doctors' and patients' communication during a primary care consultation: implications for

- communication training. *J Health Commun* 1997; 2: 169-194.
8. ELL K, NISHIMOTO R, MANTELL J, HAMOVITCH M. Longitudinal analysis of psychological adaptation among family members of patients with cancer. *J Psychosom Res* 1988; 32: 429-438.
 9. KANTHOR H, PLESS B, SATTERWHITE B, MYERS G. Areas of responsibility in the health care of multiply handicapped children. *Pediatrics* 1974; 54: 779-785.
 10. LIPTAK GS, REVELL GM. Community physician's role in case management of children with chronic illnesses. *Pediatrics* 1989; 84: 465-471.
 11. MCPHERSON M, ARANGO P, FOX H, LAUVER C, MCMANUS M, NEWACHECK PW et al. A new definition of children with special health care needs. *Pediatrics* 1998; 102 (1 Pt 1): 137-140.
 12. KAZAK AE, SIMMS S. Children with life-threatening illnesses: Psychological difficulties and interpersonal relationship. En: Kaslow FW, editor. *Handbook of relational diagnosis and dysfunctional family patterns: Wiley series in couples and family dynamics and treatments*. New York: John Wiley; 1996: 225-238.
 13. QUITTNER AL, DIGIROLAMO AM. Family adaptation to childhood disability and illness. En: Ammerman RT, Campo JV, editores. *Handbook of Pediatric Psychology and Psychiatry: disease, injury illness*. Boston: Allyn & Bacon; 1998: 70-102.
 14. SELIGMAN M, DARLING RB. *Ordinary families, special children: A systems approach to childhood disability*. 2 ed. New York: Guilford; 1997.
 15. FISHER HR. The needs of parents with chronically sick children: a literature review. *J Adv Nurs* 2001; 36: 600-607.
 16. HUNT CK. Concepts in caregiver research. *J Nurs Scholarsh* 2003; 35: 27-32.
 17. GILL P, STEWART K, TREASURE E, CHADWICK B. Methods of data collection in qualitative research: interviews and focus groups. *Br Dent J* 2008; 204: 291-295.
 18. KITZINGER J. Qualitative research. Introducing focus groups. *Br Med J* 1995; 311: 299-302.
 19. MERCADO FJ, ALCANTARA HE, FLORES NL, SANCHEZ A, TEJADA TAYABAS LM. La atención médica a la enfermedad crónica: reflexiones sobre los procedimientos metodológicos de un estudio cualitativo. *Rev Esp Salud Pública* 2002; 76: 461-471.
 20. DIEHL SF, MOFFITT KA, WADE SM. Focus group interview with parents of children with medically complex needs: an intimate look at their perceptions and feelings. *Children's Health Care* 1991; 20: 170-178.
 21. AMEZCUA M, GALVEZ TORO A. Los modos de análisis en investigación cualitativa en salud: perspectiva crítica y reflexiones en voz alta. *Rev Esp Salud Pública* 2002; 76: 423-436.
 22. GORTMAKER SL, WALKER DK, WEITZMAN M, SOBOL AM. Chronic conditions, socioeconomic risks, and behavioral problems in children and adolescents. *Pediatrics* 1990; 85: 267-276.
 23. MARCHETTI F, BONATI M, MARFISI RM, LA GAMBA G, BIASINI GC, TOGNONI G. Parental and primary care physicians' views on the management of chronic diseases: a study in Italy. The Italian Collaborative Group on Paediatric Chronic Diseases. *Acta Paediatr* 1995; 84: 1165-1172.
 24. BAILEY DB JR, BLASCO PM, SIMEONSSON RJ. Needs expressed by mothers and fathers of young children with disabilities. *Am J Ment Retard* 1992; 97: 1-10.
 25. SLOPER P, TURNER S. Service needs of families of children with severe physical disability. *Child Care Health Dev* 1992; 18: 259-282.
 26. CADMAN D, BOYLE M, SZATMARI P, OFFORD DR. Chronic illness, disability, and mental and social well-being: findings of the Ontario Child Health Study. *Pediatrics* 1987; 79: 805-813.
 27. WALKER DK, EPSTEIN SG, TAYLOR AB, CROCKER AC, TUTTLE GA. Perceived needs of families with children who have chronic health conditions. *Children's Health Care* 1989; 18: 196-201.
 28. MCINERNY T. The role of the general pediatrician in coordinating the care of children with chronic illness. *Pediatr Clin North Am*. 1984; 31: 199-209.
 29. IREYS HT, GRASON HA, GUYER B. Assuring quality of care for children with special needs in managed care organizations: roles for pediatricians. *Pediatrics*. 1996; 98 (2 Pt 1): 178-185.
 30. PERRIN EC, NEWACHECK P, PLESS IB, DROTAR D, GORTMAKER SL, LEVENTHAL J et al. Issues involved in the definition and classification of chronic health conditions. *Pediatrics* 1993; 91: 787-793.
 31. GALLIMORE R, BERNHEIMER LP, WEISNER TS. Family life is more than managing crisis: broadening the agenda of research on families adapting to childhood disability.

- En: Gallimore R, Bernheimer LP, editores. *Developmental perspectives on children with high-incidence disabilities: The LEA series on special education and disability*. Mahwah, NJ: Lawrence Erlbaum; 1999. pp. 55-80.
32. BLUEBOND-LANGNER M. In the shadow of illness: Parents and siblings of the chronically ill child. Princeton, NJ: Princeton University Press; 1996.
 33. MARSHAK LE, SELIGMAN M, PREZANT F. *Disability and the family cycle: recognizing and treating developmental challenges*. New York: Basic Books; 1999.
 34. KALNINS IV. Cross-illness comparison of separation and divorce among parents having a child with a life-threatening illness. *Children's Health Care* 1983; 12: 72-77.
 35. GARDNER E. Siblings of chronically ill children: towards an understanding of process. *Clin Child Psychol and Psychiatry* 1998; 3: 213-227.
 36. WILLIAMS PD. Siblings and pediatric chronic illness: a review of the literature. *Int J Nurs Stud* 1997; 34: 312-323.
 37. WEBSTER-STRATTON C, HAMMOND M. Marital conflict management skills, parenting style, and early-onset conduct problems: processes and pathways. *J Child Psychol Psychiatry* 1999 Sep; 40: 917-927.
 38. HORNER MM, RAWLINS P, GILES K. How parents of children with chronic conditions perceive their own needs. *MCN Am J Matern Child Nurs* 1987; 12: 40-43.
 39. EISER C, HAVERMANS T, PANCER M, EISER JR. Adjustment to chronic disease in relation to age and gender: mothers' and fathers' reports of their children's behavior. *J Pediatr Psychol* 1992; 17: 261-275.
 40. HORN JD, FELDMAN HM, PLOOF DL. Parent and professional perceptions about stress and coping strategies during a child's lengthy hospitalization. *Soc Work Health Care* 1995; 21: 107-227.
 41. PETR CG, MURDOCK B, CHAPIN R. Home care for children dependent on medical technology: the family perspective. *Soc Work Health Care* 1995; 21: 5-22.
 42. LUENGO GÓMEZ S, ARANDA JAQUOTOT MT, DE LA FUENTE SÁNCHEZ M. *Enfermedades raras: situación y demandas sociosanitarias*. Madrid IMSERSO; 2001.
 43. GAITE L, CANTERO P, GONZÁLEZ LAMUÑO D, GARCÍA FUENTES M. *Necesidades de los pacientes pediátricos con enfermedades raras y de sus familias en Cantabria*. Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad; 2005.
 44. MODELL B, CZEIZEL A, HAMAMY H. *Community control of genetic and congenital disorders*. Alexandria: WHO Regional Office for the Eastern Mediterranean; 1997.
 45. ZURRIAGA LLORENS O, MARTÍNEZ GARCÍA C, ARIZO LUQUE V, SÁNCHEZ PÉREZ MJ, RAMOS ACEITERO JM, GARCÍA BLASCO MJ et al. Los registros de enfermedades en la investigación epidemiológica de las enfermedades raras en España. *Rev Esp Salud Publica* 2006; 80: 249-257.
 46. SOUZA R, JARDIM C, CARVALHO C. The need for national registries in rare diseases. *Am J Respir Crit Care Med* 2006; 174: 228; author reply
 47. GONZÁLEZ-LAMUÑO LEGUINA D, LOZANO DE LA TORRE MJ, GARCÍA FUENTES M. *Enfermedades complejas de baja prevalencia en Pediatría*. *Bol Pediatr* 1998; 38: 213-216.
 48. SHARKEY T. The effects of uncertainty in families with children who are chronically ill. *Home Health Nurse* 1995; 13: 37-42.
 49. STAKISAITIS D, SPOKIENE I, JUSKEVICIUS J, VALUCKAS KP, BAIARDI P. Access to information supporting availability of medicines for patients suffering from rare diseases looking for possible treatments: the EuOrphan Service. *Medicina (Kaunas)* 2007; 43: 441-446.
 50. STOLK P, WILLEMEN MJ, LEUFKENS HG. Rare essentials: drugs for rare diseases as essential medicines. *Bull World Health Organ* 2006; 84: 745-751.
 51. DEAR JW, LILITKARNTAKUL P, WEBB DJ. Are rare diseases still orphans or happily adopted? The challenges of developing and using orphan medicinal products. *Br J Clin Pharmacol* 2006; 62: 264-271.
 52. KODRA Y, MOROSINI PR, PETRIGLIANO R, AGAZIO E, SALERNO P, TARUSCIO D. Access to and quality of health and social care for rare diseases: patients' and caregivers' experiences. *Ann Ig* 2007; 19: 153-160.
 53. GARCIA-RIBES M, EJARQUE I, ARENAS E, MARTIN V. Nuevos retos: el médico de familia ante las enfermedades raras. *Aten Primaria* 2006; 37: 369-370.
 54. AVELLANEDA FERNÁNDEZ A, IZQUIERDO MARTÍNEZ M, LUENGO GÓMEZ S, ARENAS MARTIN J, RAMÓN JR. Necesidades de formación en enfermedades raras para Atención Primaria. *Aten Primaria* 2006; 38: 345-348.
 55. PHILLIPS WR. Zebras on the commons: rare conditions in family practice. *J Am Board Fam Pract* 2004; 17: 283-286.

56. BEDGOOD R, SADURSKI R, SCHADE RR. The use of the internet in data assimilation in rare diseases. *Dig Dis Sci* 2007; 52: 307-312.
57. DI BLASI Z, HARKNESS E, ERNST E, GEORGIU A, KLEIJNEN J. Influence of context effects on health outcomes: a systematic review. *Lancet* 2001; 357: 757-762.
58. HALPERN J. From detached concern to empathy: humanizing medical practice. New York: Oxford University Press; 2001.
59. FEINSTEIN AR. Is "quality of care" being mislabeled or mismeasured? *Am J Med* 2002; 112: 472-478.
60. GARCÍA FUENTES M, GONZÁLEZ LAMUÑO D. Enfermedades raras y coordinación asistencial. *Bol Pediatr* 2005; 45: 211-212.
61. POSADA DE LA PAZ M. Las enfermedades raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud. *Rev Admin Sanit* 2008; 6: 157-178.
62. SALES E. Family burden and quality of life. *Qual Life Res* 2003; 12 (Suppl 1): 33-41.
63. DELLVE L, SAMUELSSON L, TALLBORN A, FASTH A, HALLBERG LR. Stress and well-being among parents of children with rare diseases: a prospective intervention study. *J Adv Nurs* 2006; 53: 392-402.
64. RATLIFF CE, HARRIGAN RC, HALEY J, TSE A, OLSON T. Stress in families with medically fragile children. *Issues Compr Pediatr Nurs* 2002; 25: 167-188.
65. AVELLANEDA A, IZQUIERDO M, TORRENT-FARNELL J, RAMÓN JR. Enfermedades raras: enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque sociosanitario. *An Sist Sanit Navar* 2007; 30: 177-190.
66. AVELLANEDA FERNÁNDEZ A, LAYOLA M, IZQUIERDO MARTÍNEZ M, GUILERA M, BADIA LLACH X, RAMÓN JR. Impacto sociosanitario en pacientes con enfermedades raras (estudio ERES). *Med Clin (Barc)* 2007; 129: 646-651.

