

# ACCESO A LA INFORMACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS EN LA INFANCIA: HERRAMIENTA DE CALIDAD Y SEGURIDAD DE LA ATENCIÓN ENFERMERA

**Autor principal:**

ESTHER  
CARO  
MALDONADO

**Segundo co-autor:**

MARÍA PILAR  
FERNÁNDEZ  
LUCAS

**Tercer co-autor:**

CECILIA FUENSANTA  
HERNANDEZ  
PEREZ

**Área temática:**

*Calidad y Prácticas Seguras en el área de Enfermería Neonatológica – Pediátrica*

**Palabra clave 1:**

*enfermedad rara*

**Palabra clave 2:**

*enfermería and enfermedad rara*

**Palabra clave 3:**

*seguridad*

**Palabra clave 4:**

*protocolos*

## Resumen:

**Introducción:** Las Enfermedades Raras (EF) son enfermedades de alto nivel de complejidad, baja prevalencia, altamente discapacitantes y potencialmente mortales. Dos de cada tres casos aparecen antes de los dos primeros años de vida. Tan sólo una adecuada valoración-atención de cada uno de los problemas que afectan a estos pacientes y sus familiares, ayuda a disminuir los posibles hándicaps asociados a estas enfermedades. El déficit formativo de los profesionales sanitarios en relación con estas enfermedades es una de las principales causas que condicionan el retraso del diagnóstico y una disminución en la calidad y seguridad de los cuidados enfermeros. Fomentando la difusión de la información se consigue que estas enfermedades sean conocidas, sean visibles para la formación del profesional de enfermería y se consigue que aumente la calidad y seguridad de los cuidados enfermeros.

**Objetivos:** Aumentar la calidad y seguridad de los cuidados enfermeros a través de la difusión de la información sobre Enfermedades Raras

Método: Estrategias de búsqueda en bases de datos oficiales, seguimiento de la actualidad científica, difusión en foros, congresos y sociedades científicas

Resultados: Se encontraron tres plataformas internacionales de información, cuatro federaciones en distintos ámbitos, doscientas cincuenta y ocho asociaciones nacionales de distintas enfermedades raras un protocolo único para enfermedades raras DICE-APER, un único estudio nacional sobre las necesidades socio sanitarias ENSERio, y una revista monográfica

### **Antecedentes/Objetivos:**

Las EF son enfermedades de alto nivel de complejidad, baja prevalencia, debilitantes y potencialmente mortales pues el 50% de los pacientes tienen un pronóstico vital de riesgo. El 80% son genéticas y 2 de cada 3 casos aparecen antes de los 2 años de vida. Por tanto, pocas áreas de pediatría son tan susceptibles de revisión en cuanto a las pautas de actuación, y de tan necesaria formación por parte de enfermería, como la asistencia a un niño-familia afecto de una EF. La mayoría de las EF afectan de por vida a quien las padece, ello obliga a un seguimiento continuo del paciente, centrado en el aspecto evolutivo del niño y en la adaptación de la familia a la EF. Tan sólo una correcta valoración-atención de cada uno de los problemas que afectan a estos pacientes y sus familias, ayuda a disminuir los potenciales hándicap asociados a las EF. Enfermería debe introducirse en el conocimiento de estas EF con la finalidad de fundamentar su implicación en el diagnóstico y seguimiento de estos niños y para garantizar la seguridad y calidad de los cuidados. El déficit formativo de los enfermeros en relación con las EF es una de las principales causas que condicionan el retraso del diagnóstico, y una disminución de la calidad y seguridad de los cuidados pues no conocen los problemas a los que se enfrentan. **OBJETIVO:** fomentar la difusión de información relevante sobre las EF a través de proyectos, portales webs, asociaciones como herramienta para aumentar la calidad y seguridad de los cuidados así como de la cualificación enfermera.

### **Descripción del problema - Material y método:**

Estrategia de búsqueda: bases de datos oficiales, seguimiento de la actualidad científica, difusión en foros, congresos y sociedades científicas.

Busqueda de información de ER en la biblioteca Cochrane Plus, LILACS, SciELO revelando una ausencia de protocolos, guías, estudios... sobre ER.

### **Resultados y discusión:**

el acceso a la información sobre EF es escaso y dificultoso. En España existe un Registro Nacional de EF que depende del Instituto de investigación de EF (IIER), centro perteneciente al Instituto de Salud Carlos III (ISC III) y que forma parte del CIBERER (Consortio de investigación Biomédica en RED de EF). El objetivo de este registro es proporcionar a los profesionales sanitarios, investigadores y colectivos de familiares y pacientes que tienen una EF, un mayor nivel de conocimiento acerca del número y distribución geográfica de los pacientes afectados, con el objetivo de fomentar la investigación sobre las mismas, aumentar su visibilidad y favorecer con ello la formación, toma de decisiones para una adecuada planificación sanitaria y una correcta distribución de recursos. El ISCIII entre otros planes tiene plan de acción para la información: desarrollar un sistema de información en EF, recursos y actos que alcancen a todos los profesionales sanitarios. Para conseguir información sobre investigación en cualquier EF existe la Biblioteca Nacional de Medicina de los EEUU; y sobre investigación en los tratamientos el Instituto Nacional de la Salud de EEUU.

ClinicalTrials.gov).E-Rare fomenta la investigación sobre EF en Europa y Países asociados.Eurodis:es una alianza no gubernamental de organismos de pacientes con EF en más de cuarenta y cinco países.Es la promotora de las comunidades virtuales.de EF gracias a las cuales la información ha evolucionado a ser transfronteriza, sin límite de idioma pues ofrecen traducción.Orphanet: portal valenciano de información sobre EF y medicamentos huérfanos.Contiene información sobre las distintas enfermedades, así como los códigos de las enfermedades según el CIE-10 y OMIM.FEDER:Federación Española de EF, tiene entre sus fines fomentar el conocimiento e intercambio entre profesionales,afectados,instituciones y asociaciones implicados en las EF;contribuir al conocimiento,estudio y asistencia en este tipo de enfermedades;contribuir al cuidado,asistencia y protección,tanto social como asistencial de las personas conEFs;promover la investigación científica...Símil a FEDER está a nivel europeo Eurodis, NORD en EEUU,ACER (Asociación Colombiana de EF).Crecer Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas conEF y sus Familias.Este centro desarrolla dos cometidos, los propios de los Servicios de Referencia y los de Atención Directa.Los Servicios de Referencia son recursos especializados en la investigación, estudio y conocimiento de las EF y en la formación de los profesionales que atienden a estos enfermos y sus familias, así como recursos expertos en la gestión del conocimiento,la generación y difusión de buenas prácticas y el asesoramiento técnico.

Los Servicios de Atención Directa son: servicio de atención multidisciplinar de EF(Samer),Servicio de atención sociosanitaria y Servicio de atención a familias y ONG.Revista monográfica sobre EF:Genoma, Investigación y Sociedad.Protocolo DICE-APER: de carácter online y fácil acceso, es una herramienta sencilla, de fácil acceso, universal, gratuita y exportable a todos los niveles asistenciales. Con su implantación se quiere dar cobertura a las necesidades de coordinación y acompañamiento que requieren los pacientes afectos de EF en las consultas de atención primaria. Atiende a las necesidades de formación e información sobre estas enfermedades y se generan circuitos de comunicación entre los diferentes equipos asistenciales.Asociaciones: muchas EF han creado su propia asociación en España. Muchas mantienen relaciones con sus homónimas en otros países.En España existen 258 asociaciones de EF:ACTAYS - Acción y Cura para Tay Sachs, ADISEN - Adisen, Asociación de Addison...

### **Aportación del trabajo a la seguridad del paciente:**

En las enfermedades raras son precisas unas pautas claras de actuación. Es fundamental para asegurar la calidad y seguridad de los cuidados enfermeros una adecuada formación, ya que las enfermedades raras se caracterizan por una amplia diversidad de síntomas y de trastornos que varían de enfermedad a enfermedad y de paciente a paciente con la misma enfermedad.

Al hecho de que no tienen cura eficaz y al aislamiento que produce la baja prevalencia se une el elevado nivel de sufrimiento y dolor de los pacientes y sus familias. Se producen situaciones conflictivas debido a la ausencia de protocolos de actuación, la ausencia de información de la enfermedad, la falta de investigación y formación, la ausencia de acceso a un diagnóstico correcto, las desigualdades en la accesibilidad al tratamiento y cuidado y a un sinfín de situaciones de abordaje complicado.

La enfermería debe de introducirse en la formación de las enfermedades raras con la finalidad de dar atención, prestar los cuidados necesarios y de calidad. Además, realizar el seguimiento de evolución crónica que en algunos casos llegan a situaciones tremendamente discapacitantes.

Los profesionales de la enfermería tienen un amplio campo y un papel fundamental para dar respuesta a las necesidades de estos pacientes, al no existir un lugar de referencia donde poder dirigirse estos pacientes para recibir una atención integral.

Las asociaciones de afectados constituyen la principal fuente de información para formarnos y

poder garantizar Y/O aumentar la seguridad

### **Propuestas de líneas futuras de investigación:**

La formación es un pilar imprescindible si queremos seguir avanzando investigación y en la mejora de la atención a las personas con Enfermedades Raras por tanto las universidades y el sistema nacional de salud debería formar a profesionales especializados en EF.

El equipo multidisciplinar que atiende a los niños con enfermedades raras debería elaborar protocolos, guías de actuación concretas que atiendan a esta población.

Se debería elaborar estudios de calidad y seguridad en los cuidados enfermeros para cada una de las ER que se conozcan nacionales e internacionales y una red de comunicación entre ellos a fin mejorar los cuidados y solventar aquellas problemas que no se conozcan.

### **Bibliografía:**

- Enfermedades Raras. Un enfoque práctico. Año 2004. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, Instituto de Salud Carlos III, Ministerio de Sanidad y Consumo.
  - Enfermedades Raras, Concepto, Epidemiología y situación actual en España. M.Posada, C. Martín-Arribas, A. Ramírez, A. Villaverde, Sistema Sanitario Navarro.2008.
  - Manuales de Atención al Alumnado con Necesidades Específicas de Apoyo Educativo. Junta de Andalucía. 2011.
  - Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio.
  - Plan de atención a personas afectadas por Enfermedades Raras. Junta de Andalucía. Consejería de Salud.2012.
  - Guía Informativa Orientaciones para la Valoración de la discapacidad en enfermedades poco frecuentes. FEDER.2013.
  - II Guía de Orientaciones para la valoración de la discapacidad en las enfermedades raras. FEDER. 2015.
  - III Guía de Orientaciones para la valoración de la discapacidad en las enfermedades raras. FEDER. 2015.
  - Formando personas, inspirando acciones. Escuela de formación Creer-FEDER.2011.
  - Desafíos y estrategias comunicativas de las Enfermedades Raras: la investigación como referente. 2010.
  - Enfermedades Raras: el conocimiento de esta prioridad en salud pública. Eurordis.2010.
  - ASCLEPIO. Revista de la historia de la Medicina y de la Ciencia 65, julio-diciembre 2013.
  - Servicios de información sobre enfermedades raras PARD 3. FEDER, 2007.
-