

# PRISMA SOCIAL N°17

## LA PUBLICIDAD EN IBEROAMÉRICA

DICIEMBRE 2016 - MAYO 2017

SECCIÓN ABIERTA | PP. 373-395

RECIBIDO: 20/9/2016 – ACEPTADO: 10/11/2016

## LAS ENFERMEDADES RARAS EN ESPAÑA. UN ENFOQUE SOCIAL

THE RARE DISEASES IN SPAIN.  
A SOCIAL APPROACH

---

M<sup>a</sup> OLGA SECO SAUCES

ENFERMERA, LICENCIADA EN SOCIOLOGÍA, PROFESORA DE LA ESCUELA DE ENFERMERÍA EN LA FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ -UNIVERSIDAD AUTÓNOMA DE MADRID, ESPAÑA

RAÚL RUIZ CALLADO

DOCTOR EN SOCIOLOGÍA Y PROFESOR EN EL DEPARTAMENTO DE SOCIOLOGÍA I DE LA UNIVERSIDAD DE ALICANTE, DEL QUE ACTUALMENTE ES DIRECTOR, INVESTIGADOR ASOCIADO DEL CENTRE DE RECHERCHE EN IMMIGRATION, ETHNICITÉ ET CITOYENNETÉ DE LA UNIVERSIDAD DE QUEBEC EN MONTREAL (UQÀM) Y MIEMBRO TITULAR DE LA FACULTAD LATINOAMERICANA DE CIENCIAS SOCIALES (FLACSO), ESPAÑA



prisma  
social  
revista  
de ciencias  
sociales

## RESUMEN

Las importantes repercusiones sociales que ocasionan las Enfermedades raras, tanto en los pacientes como en sus familias, se añaden a las alteraciones orgánicas propias de estas afecciones y acentúan aún más su problemática. Tras una revisión bibliográfica exhaustiva del tema en diferentes bases de datos: SciELO, ENFISPO, MEDLINE/PubMed, Cuiden, Cuidatge y Dialnet, el análisis posterior de los documentos muestra numerosos y variados efectos sociales ocasionados por estas enfermedades: dificultades de relación con el sistema sanitario, problemas de integración social, efectos en la dinámica familiar, costes económicos, problemática educativa y alteraciones psico-emocionales, concluyendo que es necesario un abordaje sociosanitario integral con enfoque de equidad que garantice el derecho a la salud, aumente su empoderamiento, evite el estigma social y potencie una integración social normalizada.

## PALABRAS CLAVE

Enfermedades raras; Impacto social; Calidad de vida; Derecho a la salud; Atención integral de salud; Estigma social (Fuente: DeCS, Bireme).

## ABSTRACT

The significant social implications that cause rare diseases, both patients and their families, are added to the own organic alterations of these conditions and further accentuate their problems. After a thorough literature review of the topic in different databases: SciELO, ENFISPO, MEDLINE/PubMed, Cuiden, Cuidatge and Dialnet, subsequent analysis of the documents shows numerous and varied social effects caused by these diseases: difficulties in relation to the health system, problems of social integration, impact on family dynamics, economic costs, educational problems and psycho-emotional disorders, concluding the need to approach comprehensive healthcare with focus on equity that guarantee the right to health increase empowerment, avoid the social stigma and promote a normalized social integration.

## KEYWORDS

Rare Diseases; Social Impact; Quality of life; Right to Health; Comprehensive Health Care; Social Stigma (Source: DeCS, Bireme).

## 1. INTRODUCCIÓN

El término Enfermedades Raras (ER) se origina en Estados Unidos a principios de los años ochenta como “Rare Diseases”; otros términos como *enfermedades de baja prevalencia*, *poco frecuentes* y *minoritarias*, se consideran más adecuados por algunos de los afectados, que no están de acuerdo con el término anterior, porque se identifica más como algo poco frecuente o desconocido y como con algo que tiene que ver con su vivencia de la enfermedad: malo, grave o incurable (Gaité y otros, 2005).

La definición de ER con un criterio de prevalencia<sup>1</sup> no permite abarcar la compleja repercusión sanitaria y social que producen estas enfermedades y que afecta a todas las esferas de la vida de estos pacientes. Estas consecuencias se extienden a su red social familiar, por la amplia necesidad de ayuda que precisan debido a la presencia de las discapacidades existentes, así como a toda la sociedad por la carga sociosanitaria que representan. El diagnóstico de una ER se torna en un problema social y de salud complejo debido a sus características específicas y a su sintomatología variable, así como en un reto científico para lograr el mayor grado de calidad de vida para los afectados (Schieppati y otros, 2008; Chaves 2011). En ocasiones la confirmación diagnóstica llega tras un largo periodo – incluso de varios años -, considerado como una “travesía del desierto” (García y otros, 2013) - de incertidumbre y de paso por diferentes centros sanitarios y especialistas durante el cual va aumentando su problemática física, psicológica y social.

Aunque muy diferentes entre sí, en cuanto a la sintomatología que presenta cada una de ellas, comparten una características comunes como la afectación de varios órganos vitales, su inicio en la edad infantil - un 80% tiene carácter genético y dos tercios de ellas se manifiestan antes de cumplir los dos años de vida -, un alto índice de morbilidad y mortalidad, un elevado grado de discapacidad y dependencia, cronicidad, complejidad etiológica y diagnóstica y que son potencialmente mortales (Lugones & Ramírez, 2012), que permiten la consideración de los afectados como un colectivo con necesidades socio-sanitarias específicas (FEDER 2009).

Pero a pesar de estas características comunes, la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10, 2010) no es adecuada para incluir estas enfermedades por la falta de unanimidad internacional de códigos de clasificación, lo que impide su correcto registro (Puente-Ferreras y otros, 2011) y, por tanto, una valoración correcta, tanto cuantitativa como de sus efectos sociales lo que condiciona unas relaciones no fluidas con el sistema sanitario y con sus profesionales (Schieppati y otros, 2008) que no cubren su necesidad de cuidados específicos por una inadecuada valoración y por la falta de formación (Ave-

---

1 Prevalencia: se establece en menos de 5 casos por 10.000 habitantes en Europa; 7,5 por 10.000 habitantes en EEUU; 1 por 10.000 en Australia y 4 por 10.000 en Japón.

llaneda y otros, 2006) e información referida por los trabajadores de la salud (Avellaneda y otros, 2007) impidiendo una correcta comprensión de su compleja problemática.

Las familias proporcionan una parte importante de los cuidados no cubiertos por el sistema sociosanitario – y ésto afectará tanto a la integración social tanto de las personas afectadas<sup>2</sup> por ER como a sus familiares – convertidos en cuidadores principales – produciendo cambios en la dinámica familiar en relación a sus capacidades y calidad de vida (Puente-Ferreras y otros, 2011) como pérdida de oportunidades laborales y educativas, aumento del gasto familiar por la adecuación de la vivienda a las discapacidades y el gasto en productos alimenticios especiales (Elosegui y otros, 2012).

Tanto los progenitores como los educadores señalan la escasez de recursos educativos ajustados a las necesidades específicas de estos pacientes (Ramírez 2004). Los niños y niñas afectados por estas enfermedades necesitan apoyo y condiciones educativas especiales adaptadas a su nivel de discapacidad para conseguir la mayor calidad en su educación (Barrio & Castro, 2008).

La aparición de una ER provoca alteraciones psico-emocionales, tanto por la incertidumbre que produce respecto al futuro desarrollo y consecuencias de la enfermedad, como por el sentimiento de impotencia al no poder influir sobre éste (Salinas y otros, 2012) que deben resolverse para adaptarse a esta nueva situación.

La revisión llevada a cabo pretende poner de manifiesto los importantes y numerosos efectos sociales que afectan a las personas que sufren ER, y que pueden agravar aún más su proceso de enfermedad y señalar la necesidad de realizar un abordaje sociosanitario fundamentado en un modelo de atención integral y basado en el derecho a la salud de los ciudadanos contemplado por el artículo 43 de la Constitución Española (Constitución Española 1978).

---

2 En lo sucesivo, entenderemos como afectadas por enfermedades raras a las personas diagnosticadas con alguna de ellas y a sus familiares, puesto que forman una unidad indivisible que debe tenerse en consideración por las consecuencias como cuidadores principales, que también les afectan.

## 2. OBJETIVOS

La revisión llevada a cabo pretende poner de manifiesto los importantes y numerosos efectos sociales que afectan a las personas que sufren ER – tanto a los propios pacientes como a sus familiares y allegados - en España y que se añaden a las alteraciones orgánicas propias de estas enfermedades, acentuando aún más su problemática. Así mismo, trata de señalar la necesidad de realizar un abordaje sociosanitario fundamentado en un modelo de atención integral como el propuesto por la Organización Mundial de la Salud (World Health Organization 2006) y basado en el derecho a la salud de todos los ciudadanos que contempla el artículo 43 de la Constitución Española (Constitución Española 1978).

## 3. METODOLOGÍA

Para la elaboración del artículo se realizó una revisión de publicaciones referenciadas en las bases de datos SciELO, ENFISPO, MEDLINE/PubMed, BVS (Biblioteca Virtual en Salud)/Bireme, Cuiden, Cuidatge y Dialnet, utilizando los descriptores: Enfermedades Raras, impacto social, derechos en salud, calidad de vida y estigma. También se realizó una búsqueda manual de documentación gris para localizar otros artículos y documentos que completaran el estudio y una revisión de las referencias bibliográficas incluidas en cada uno de los documentos seleccionados, para asegurarse de no dejar aspectos relevantes sin incluir. No se limitó la búsqueda por año de publicación puesto que es un tema de reciente actualidad y los documentos recuperados presentaban suficiente relevancia.

Se revisó bibliografía en español y en inglés, si bien de este último idioma se eligieron tan solo dos artículos por la relevancia del tema que trataban, puesto que el estudio realiza una aproximación a las repercusiones sociales de las enfermedades raras y al estado de la cuestión en España. Se excluyeron todos los documentos que se referían a las enfermedades raras exclusivamente desde un punto de vista de la patología y el tratamiento médico.

Posteriormente, se seleccionaron las publicaciones que tratan la problemática social. Si bien todos los documentos analizados contemplan la relevancia del tema, la mayoría de ellos se centran en alguno de sus aspectos en concreto - en función de la disciplina a la que pertenecen los autores: trabajadores sociales, maestros, profesionales sanitarios – siendo escasos los trabajos que la desarrollan en su totalidad. Es destacable el tratamiento que realiza el Estudio sobre las necesidades sociosanitarias de las personas con ER en España, Estudio ENSERio (FEDER 2009) abordando la complejidad del problema en su totalidad.

## 4. REPERCUSIONES SOCIOSANITARIAS DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Para comprender las múltiples repercusiones de estas enfermedades, su definición debe incluir todos los trastornos y aspectos relevantes que afectan a las personas que sufren una enfermedad crónica, altamente incapacitante, con escasos recursos terapéuticos y que afecta todas las esferas de su vida provocando “una carga sociosanitaria importante” (Puente-Ferreras y otros, 2011) y convirtiéndose en un problema de salud pública relevante que debido a los aspectos comunes que presentan en conjunto hace que se conviertan en un “colectivo social” (Avellaneda y otros, 2007). Sin embargo, este término “paraguas” no incluye las consecuencias diversas que presentan estas patologías y su aparición en grupos muy heterogéneos de personas (Rivera 2010). Como refiere Chaves (2011) “ser raro no es tan raro” y, por ello, la Unión Europea (UE) incorpora otros aspectos en la definición de ER, no basados solo en su prevalencia sino relacionados con calidad de vida, discapacidad y carga de enfermedad. Debido a su cronicidad y a la discapacidad precisan medidas permanentes a lo largo de la existencia del afectado y en todas las esferas afectadas.

El diagnóstico de una ER plantea un cambio radical de la trayectoria vital (Huerta y otros, 2012) por la discapacidad que causan estas enfermedades y que afecta a todos los aspectos de la vida cotidiana de estos pacientes: físicos o biológicos, laborales, emocionales, sociales y familiares (Salinas y otros, 2012) y, que plantea, por tanto, dificultades para su integración normal en los procesos sociales habituales.

Según EURORDIS (2005) las ER presentan las siguientes características:

- Son enfermedades graves o muy graves, crónicas, a menudo degenerativas y que pueden poner en peligro la vida.
- Su comienzo tiene lugar en la niñez en el 50% de las ER.
- La calidad de vida de estos pacientes está a veces comprometida por pérdida de autonomía, ocasionada por las discapacidades que van apareciendo.
- Son muy dolorosas en términos de carga psicosocial.
- En el momento actual no tienen cura y, por lo general, sin tratamiento efectivo.
- Los pacientes y sus familias tienen grandes dificultades para encontrar un tratamiento efectivo a su sintomatología.

El denominado proceso salud-enfermedad-atención es inseparable del contexto social en el que se desarrolla través de una interrelación íntima: el estado de salud de la persona (*nivel biológico*) y condiciona su relación con el entorno social (*nivel social*) y, éste a su vez, influye en su estado de salud en la vivencia del paciente (*nivel psicológico*) y en la forma de proporcionar una respuesta institucional a sus problemas, que en este caso es

deficitaria en recursos tanto estructurales como desde el punto de vista del conocimiento de la enfermedad, añadiéndose la incompreensión de la sociedad hacia su problemática específica (Vivancos 2011).

El movimiento asociativo proporciona visibilidad a las necesidades que les afectan, ocultas para el sistema sanitario y la sociedad y favorecido por sus características de baja prevalencia, su heterogeneidad y el carácter genético, así como por el desconocimiento de muchos aspectos relacionados con el desarrollo de la propia enfermedad. También es relevante la función de apoyo social y ayuda mutua (Chaves 2011) para afrontar los efectos negativos y superar su aislamiento (FEDER 2009) y para reivindicar las necesidades específicas que presentan como colectivo, representando sus intereses ante las Administraciones Públicas y proponiendo soluciones (Elosegui y otros, 2012). La puesta en común de información sobre la enfermedad entre afectados por los mismos problemas contribuye a reducir la estigmatización de los afectados (Rivera 2010). Gracias a estos grupos de apoyo se ha incrementado el conocimiento de la sociedad y se ha reconocido el carácter de problema social (Schieppati y otros, 2008) y de salud pública de estas enfermedades.

#### **4.1. Implicaciones en las relaciones con el sistema sanitario y sus profesionales**

Los problemas para diagnosticar adecuadamente a los pacientes producen que las relaciones con el sistema sanitario no sean tan fluidas y adecuadas como sería conveniente. El 40% de los pacientes recibió un diagnóstico erróneo antes del diagnóstico definitivo y un tercio de los afectados considera que la comunicación de éste no fue la más adecuada (Schieppati y otros, 2008). La tardanza en el diagnóstico implica el desarrollo de la enfermedad y la falta de tratamiento de sus efectos, lo que produce que los afectados desconfíen del sistema sanitario y de sus profesionales.

El estudio de Moreno y otros (2008) ofrece los siguientes datos respecto al diagnóstico en los niños: el 42,4% fueron diagnosticados al nacer, el 12,1% antes de cumplir un año de edad y el 36,4% después de los 5 años. Las repercusiones producidas por la evolución del proceso de la enfermedad tienen que ver con problemas en el desarrollo, tanto físico como mental, y conductuales (Moreno y otros, 2008). La tardanza y la dificultad de llegar a un diagnóstico definitivo produce consecuencias tanto más graves cuanto mayor sea el tiempo transcurrido y van desde la discapacidad hasta la muerte, pasando por la posibilidad de que nazcan más hijos aquejados de la misma dolencia – hay que recordar que hasta un 80% de las ER son de origen genético – (EURORDIS 2005).

El alto grado de dependencia y la carga económica y social que producen hace difícil su abordaje por el sistema sanitario; a lo que se suma el hecho de que la Investigación y Desarrollo (I+D) de medicamentos no genere interés en la industria farmacéutica por

la escasa rentabilidad que produce (Chaves 2011). Los medicamentos huérfanos<sup>3</sup> (MH) deben gozar de un patrocinio especial para su investigación y desarrollo que permita un tratamiento adecuado (Sánchez-Valverde & García-Fuentes, 2008).

Desde hace cierto tiempo, y desde varios países, se reclama la creación de centros de referencia para las ER que posibiliten una atención más especializada a los afectados y faciliten la investigación y el desarrollo de nuevos tratamientos (Schieppati y otros, 2008) y que garanticen un acceso igualitario a los servicios sanitarios públicos de estos pacientes. El registro de ER se torna necesario para conocerlas mejor y para posibilitar un mejor entendimiento y coordinación científica (Sánchez-Valverde & García-Fuentes, 2008).

Según la base de datos Orphanet, de las miles de ER conocidas y que es posible identificar clínicamente, solo 250 tienen un código en la actual (CIE-10, 2010). Es necesaria una clasificación y codificación apropiadas de todas las ER para darles la visibilidad y el reconocimiento necesarios en los sistemas sanitarios nacionales (Chaves 2011).

La Orden SAS/2007/2009 de 20 de julio (Ministerio de la Presidencia 2009) crea y regula el centro de referencia estatal de atención a las personas con enfermedades raras y sus familias en Burgos con el objetivo de conseguir un trato integral e igualitario para lograr la mayor calidad de vida posible para estas personas, así como su inclusión social y sanitaria. Es imprescindible una atención integral e integrada desde todos los aspectos que integran a la persona puesto que somos una "unidad indivisible" que no puede fragmentarse, por ello la atención no debe dirigirse a la enfermedad sino centrarse en el individuo y éste debe controlar su propia vida (Aparicio 2014) pues la discapacidad no presupone la falta de autonomía en la mayor parte de las ocasiones.

La falta de reconocimiento de los problemas ocasionados por las ER se traduce en una cobertura inadecuada de servicios sociosanitarios para abarcar las necesidades que presentan (Spanish Alliance for Rare Diseases - FEDER 2009). A esto se añade que sus necesidades sanitarias y sociales son similares a las de otros pacientes aquejados por enfermedades comunes (Elosegui y otros, 2012) y el deterioro progresivo producido por la

---

<sup>3</sup> Medicamentos Huérfanos: productos medicinales que sirven para diagnosticar, prevenir o tratar enfermedades o desordenes que amenazan la vida o que son muy serias y que son raros. A estos medicamentos se les llaman "huérfano" porque la industria farmacéutica tiene poco interés, bajo las condiciones normales del mercado, para desarrollar y poner en el mercado productos dirigidos solamente a una pequeña cantidad de pacientes que sufren de condiciones muy raras.



enfermedad dificulta la independencia para realizar las actividades cotidianas habituales (Huerta y otros, 2012).

Estas enfermedades son muy complejas debidas a su cronicidad y a su comorbilidad<sup>4</sup> por lo que precisan atención a las complicaciones que puedan surgir y que se añaden a las necesidades de cuidado de sus síntomas y rehabilitación habituales (Posada 2008). Pero el sistema sanitario no está diseñado para realizar un tratamiento adecuado a estos pacientes, se trata de un “sistema que excluye” y que exige a los afectados convertirse en personas expertas en su patología y en el funcionamiento del sistema de salud y esto implica que a menor nivel socioeconómico y cultural existirán mayores problemas para conseguir un mejor nivel de vida y su “derecho a la salud” (Chaves 2011) ofreciendo el apoyo necesario que potencie al máximo las capacidades de cada persona.

Los profesionales sanitarios sienten cierta resistencia hacia estos pacientes debido a la complejidad del cuadro clínico (Spanish Alliance for Rare Diseases - FEDER 2009) lo que se traduce en escasa información, poca sensibilidad hacia el paciente y su familia, descoordinación entre los diferentes niveles asistenciales, ausencia de protocolos y una inadecuada interacción médico-paciente. El estudio de Rivera (2010) revela la demanda de los afectados acerca de una relación médico-paciente más humanizada y cercana y también el reconocimiento hacia la labor de los profesionales sanitarios, pertenecientes a asociaciones de pacientes, por la información relevante que proporcionan.

Respecto a las necesidades de información y formación de los profesionales se observa que el concepto no es muy conocido desde el punto de vista de las dimensiones que implica y de los efectos que produce en la vida cotidiana; este desconocimiento puede relacionarse con la forma de clasificar estas enfermedades, en términos de prevalencia y no de complejidad vital. En cuanto al trato con el paciente refieren falta de seguridad por la escasa práctica clínica para realizar estos diagnósticos y dificultad para informar de un diagnóstico que implica un shock importante para el que lo recibe; “especialmente en pediatría manifiestan sorpresa ante la magnitud de la tragedia y el sufrimiento humano” (Avellaneda y otros, 2006); los profesionales y la Administración Pública Sanitaria deben tener en consideración el gran impacto producido por la enfermedad y la asistencia debe estar más humanizada, proporcionando un “marco de confianza” con una actualización permanente que les permita informar adecuadamente sobre la situación del paciente (González-Lamuño, Lozano, & García, 1998).

Profesionales y pacientes, utilizan Internet como una fuente de información muy útil. Tanto a partir de las tecnologías de la información y la comunicación, como a través de las asociaciones de afectados, muchos pacientes saben mucho sobre su enfermedad; son

---

4 Comorbilidad: presencia de uno o más trastornos (o enfermedades) además de la enfermedad ER en este caso.

pacientes “informados” (García y otros, 2013) y van a solicitar gran cantidad de información al médico. Esto supone un desafío profesional que debe traducirse en una relación profesional sanitario-paciente honesta y basada en el diálogo y la participación activa del paciente en la toma de decisiones conjuntamente con el terapeuta (Barba 2011).

El estudio realizado por Sallfors & Hallberg (2003) recoge los sentimientos de los progenitores al ser informados del diagnóstico por el médico; le achacan falta de interés y una escasa empatía por no entender el shock que supone, el tiempo que ha pasado hasta llegar a él y la incertidumbre de un tratamiento adecuado, así como de sus efectos adversos.

Respecto a la asistencia sociosanitaria se solicita una mayor preparación para el tratamiento y seguimiento de estos pacientes, así como una adecuada coordinación entre los distintos profesionales que intervienen en el proceso y la creación de “infraestructuras” y de políticas sociosanitarias que se adecúen a las necesidades que aparecen en la enfermedad (Rivera 2010).

El estudio ENSERio (2009) muestra que el 47,30% de los afectados por ER encuestados no se encuentra satisfecho con la atención recibida por los profesionales sanitarios y el 78,81% cree que no ha sido tratado adecuadamente por un profesional sanitario como consecuencia de su enfermedad y que esto se debe, principalmente, al desconocimiento de ésta en un 56,02%. Sienten aislamiento y discriminación por la sociedad en general, y por el sistema sanitario en particular, al tiempo que los profesionales sanitarios se sienten “inseguros” en el abordaje de los *problemas cotidianos* de estos pacientes (CRE Enfermedades Raras – Burgos 2010).

## 4.2. Dificultades para una integración social normalizada

En muchas ocasiones los afectados por ER sienten *aislamiento social* producido por los aspectos de cronicidad, afectación física, sensorial y psíquica, unidos a la dificultad de lograr un diagnóstico y un tratamiento adecuado (CRE Enfermedades Raras – Burgos 2010).

La coexistencia, en ocasiones, de varios tipos de discapacidad disminuye las posibilidades de una relación e integración “normalizada” en las diferentes áreas sociales: educativas, relaciones sociales y laborales, produciendo una desigualdad de oportunidades importante y sentimientos de incompreensión (Puente-Ferreras y otros, 2011). Las barreras arquitectónicas aumentan el rechazo y aislamiento social en aspectos cotidianos como el trabajo, la escuela y el ocio, entre otros (Villar 2013).

En el estudio de Rivera (2010) se desvela el concepto de “estigma social” producido por estas enfermedades y que influye en las relaciones sociales cotidianas, desde la familia hasta el trabajo, y que tiene mucho que ver con el escaso interés por la inexperiencia de

los profesionales y de la sociedad en general. Huerta y otros (2012) encuentran que «la "imagen social" sigue pesando mucho, no es fácil que te miren por la calle»; «que la sociedad nos señala como diferentes, aunque sea para compadecerse» (Castillo 2014). Algunas personas consideran que, además, este estigma se produce "dentro de uno mismo" si no se afronta y se trata de ocultar (Rivera 2010) la realidad de la enfermedad.

Las necesidades de apoyo que presentan estas personas para poder realizar las actividades de la vida diaria suponen una dificultad importante para participar plenamente en las interacciones de la vida social en sus diferentes aspectos – laboral, ocio, consumo, educación –. El 76,66% de los encuestados ha percibido discriminación a causa de su enfermedad en alguna ocasión, fundamentalmente y "por este orden": asistencia sanitaria (32,39%), disfrute de su ocio (32,11%), ámbito educativo (29,84%) y en las actividades de la vida cotidiana (29,0%) (FEDER 2009).

En ocasiones son los propios padres, quienes por procurar la seguridad de sus hijos, impiden que éstos participen en actividades normales que ellos consideran peligrosas para su hijo (Sallfors & Hallberg, 2003) aumentando la falta de integración normal del niño con el resto de sus coetáneos.

### **4.3. Influencia en el área educativa**

Muchas de las ER afectan el plano intelectual, cognitivo o motor y dificultan el aprendizaje, a esto se suma la ausencia frecuente al centro escolar motivado por revisiones médicas, ingresos y tratamientos hospitalarios o intervenciones quirúrgicas. Otros aspectos como las dietas especiales, la restricción de determinadas actividades o los efectos de la medicación producen una clara desventaja escolar cuando nos referimos a pacientes en edad escolar, lo que puede producir o aumentar la incompreensión por el resto de sus compañeros y un mayor sentimiento de soledad y aislamiento en ellos. Esta desventaja se añade a la situación de tener que convivir con una enfermedad que le hace diferente al resto, y que "no ha elegido ni comprende". En su desarrollo como persona presenta necesidades similares a su grupo de edad que no pueden llevarse a cabo en igualdad de condiciones ni posibilidades, cuando lo deseable es que alcancen el máximo nivel de desarrollo y bienestar posible (Ahedo 2010).

Existe una demanda de información y formación por parte de los educadores para aplicar en el aula, así como una coordinación multidisciplinar docentes-personal sanitario y familia para lograr una escolarización que logre el objetivo de desarrollar las capacidades al máximo y evitar la discriminación de la que parten en un proceso de adaptación permanente. La enfermedad puede ir introduciendo cambios en su situación, para lo que se precisa del conocimiento de sus necesidades concretas y de la dotación de medios técnicos y humanos con el apoyo de la familia como coordinadora entre los diferentes agentes

del proceso y que deben ser garantes del cumplimiento de su derecho fundamental de “igualdad de oportunidades e inclusión real” (Castro Zubizarreta & García-Ruiz, 2013).

Los progenitores destacan un escaso apoyo escolar y la falta de escolarización normalizada; los centros educativos alegan que “no pueden hacerse cargo, no están preparados y no saben cómo tratarle”, a lo que se añade la *escasez de recursos humanos* especializados en su atención (Gaité y otros, 2005). Por su parte, Elosegui y otros (2012) señalan, respecto de la población en edad escolar que presenta algún tipo de discapacidad, que una quinta parte de ésta se encuentra escolarizada en Centros de Educación Especial y un 40% lo está en Centros ordinarios sin ningún apoyo especial.

#### 4.4. Efectos en la dinámica familiar

El proyecto de vida que supone la creación de una familia se verá afectado de manera global con la aparición de una ER en uno de sus miembros – estas enfermedades aparecen con gran frecuencia durante la niñez – puesto que precisará de una respuesta específica continuada en el tiempo y que incluirá todos los aspectos de la vida cotidiana, (Sánchez-Valverde & García-Fuentes, 2008) presente y futura, convirtiendo a los progenitores en cuidadores y obligando a aparcarse proyectos de su vida debido al escaso apoyo sociosanitario existente (Gaité y otros, 2005).

Como muchas de estas enfermedades son genéticas, hereditarias, se produce preocupación y miedo en los progenitores por las consecuencias en embarazos posteriores, así como sentimientos de culpabilidad (Huerta y otros, 2012), lo que se verá agravado por el dilatado tiempo que pasa hasta obtener un diagnóstico concreto y el consejo genético necesario.

Las consecuencias principales que sufre esta dinámica tienen que ver con la disminución de la atención al resto de los hermanos, la sobrecarga de trabajo en la cuidadora principal<sup>5</sup>, problemas en la relación conyugal y sobreprotección al enfermo (Ahedo 2010). Parte de las actividades habituales de los miembros familiares pasan a un segundo plano ante la centralidad de la enfermedad de uno de sus miembros.

Los cuidados de larga duración son asumidos por la familia en una gran mayoría (53% de los casos), y fundamentalmente por una sola persona: una mujer – la madre en el caso de niños pequeños– (razón de sexo<sup>6</sup> de 1,22), lo que nos muestra “cierta feminización de

<sup>5</sup> Se hará referencia a cuidadora principal para no contribuir al sesgo de género en los cuidados, porque como se menciona en el último punto del artículo, son las mujeres las que en una mayoría abrumadora se ocupan de los cuidados a las dependientes y las que toman más permisos de cuidados –desde reducción de jornada hasta la excedencia temporal o incluso el abandono permanente de su actividad laboral–.

<sup>6</sup> Razón de sexo: se refiere al número de mujeres que realizan estos cuidados por cada varón que lo hace.

los cuidados”; esta “intensidad de los apoyos” impactará en el desarrollo de su vida cotidiana y producirá alteraciones y “costes de oportunidad laborales, formativos y de tiempo libre”, además de efectos sobre la salud física y psíquica de la cuidadora (FEDER 2009; CRE Enfermedades Raras – Burgos 2010). Pero, las funciones familiares en el cuidado son complementarias y se especializan en función de los roles de género tradicionales, quedando como resultado “the managing mother” and “the waiting father” (Sallfors & Hallberg, 2003).

La enfermedad del hijo altera las relaciones sociales de la familia, pero casi la mitad de ellos considera que esta situación es positiva porque el aislamiento social que produce puede verse compensado por una mayor cercanía dentro del propio núcleo familiar (Sallfors & Hallberg, 2003). Como aspecto negativo se puede considerar que el aumento de tiempo de dedicación al hijo enfermo hace que disminuya el tiempo de atención hacia el resto del grupo familiar (Moreno y otros, 2008; FEDER 2009).

La enfermedad progresiva produce una serie de consecuencias que alteran la comunicación entre sus componentes, producen alteraciones emocionales y, en ocasiones, como se ha referido anteriormente, no se comunica el diagnóstico por temor a ser rechazado (Rivera 2010) y provoca que se pueda perder el contacto con otras personas relevantes del entorno como familiares y amigos (Chaves 2011) y también por la falta de tiempo para mantener dichas relaciones puesto que en ocasiones este cuidado es continuo.

La relación de la familia con asociaciones de pacientes sirve para mantenerse informados acerca de los avances producidos en la investigación sobre la enfermedad, su diagnóstico y tratamiento y también para estar en contacto con otros afectados y aliviar sus sentimientos de soledad al compartirlos con otras personas, y así no sentirse “tan solos ni tan raros”.<sup>7</sup>

En el caso de afectación de los hijos, los progenitores demandan y buscan información, en muchos casos a través de Internet y también en las asociaciones de afectados, que les ayude a comprender la enfermedad y a conocer cuáles son los cuidados más adecuados para ayudar a mitigar las consecuencias del proceso (Moreno y otros, 2008). Los padres buscan apoyos en otras personas pero, fundamentalmente, el de otros padres con sus mismos problemas. Estas asociaciones proporcionan ayuda a las familias ofreciendo información sobre todos los aspectos de la enfermedad, desde los tratamientos más novedosos hasta la gestión de los recursos indicados para cada situación concreta (Huerta y otros, 2012).

---

<sup>7</sup> Muchos pacientes manifiestan estos sentimientos de soledad y de rareza cuando se les pregunta acerca de cómo se sienten con respecto a su enfermedad.

#### 4.5. Costes económicos producidos por una ER

Los pacientes y sus familias sufren una disminución importante en sus ingresos puesto que se estima que deben gastar “más del 20% de los ingresos a afrontar la enfermedad” (Vivancos 2011) en fármacos, desplazamientos, acondicionamiento del domicilio a las discapacidades presentes, terapias complementarias, productos alimenticios especiales - más caros que los productos habituales – lo que ocasiona un desequilibrio en el presupuesto familiar, que se verá acrecentado si alguno de sus miembros, en general una mujer, tiene que dejar su trabajo o disminuir su jornada laboral con la consiguiente disminución de los ingresos (Chaves 2011; Spanish Alliance for Rare Diseases – FEDER 2009).

El nivel socioeconómico de los pacientes y de sus familias supone una diferencia a la hora de poder tener acceso a servicios y recursos que sirvan de ayuda en los cuidados originándose una desigualdad de clase social (García-Calvente y otros, 2004) que influye de manera negativa en su calidad de vida debido a que el Sistema Nacional de Salud no cubre todos los productos, fármacos y servicios necesarios - no existe reembolso - para una atención adecuada de la enfermedad y debe financiarse de manera privada.

Elosegui y otros (2012) ofrecen cifras sobre el gasto anual para una familia que sufre una ER: un 18,67% de promedio anual de los ingresos; una de cada tres familias gasta más del 20% de sus ingresos y un 6,23% llega a gastar más del 40%. Así mismo, el estudio ENSERio (FEDER 2009) muestra un promedio de ingresos anuales familiares gastados en atención a diversos aspectos de la enfermedad de un 18,67%, así como que un 34,50% de los afectados gasta más del 20% de sus ingresos a estos gastos. Si se suma lo anterior a la reducción de gastos producida por la disminución de la jornada laboral o incluso su cese (Spanish Alliance for Rare Diseases – FEDER 2009) para proporcionar los cuidados necesarios a personas el gasto se desborda y puede afectar seriamente a la economía familiar.

Para realizar una valoración adecuada del coste económico de una enfermedad hay que atender a varios componentes, unos directos: los utilizados en recursos que sirven para tratar directamente la enfermedad y otros indirectos como la pérdida de productividad que origina el absentismo laboral y la mortalidad prematura originada por estas enfermedades (López y otros, 2012).

#### 4.6. Consecuencias en la esfera psico-emocional

La irrupción de una ER en la persona afectada – desde la aparición de los primeros síntomas hasta la llegada de un diagnóstico definitivo– en la mayoría de las ocasiones un niño de corta edad, y en sus allegados produce un sufrimiento importante. El padecimiento se verá agravado por la situación de cronicidad y carácter degenerativo, la inexistencia de

un tratamiento curativo e incluso de un tratamiento específico, así como la falta de recursos de ayuda para la vida cotidiana (Chaves 2011). Aparecen trastornos emocionales que deben resolverse con una reestructuración cognitiva y adaptativa para lograr un funcionamiento lo más “normal” posible. Por ello es imprescindible la asistencia emocional por los sentimientos de “estar a punto de explotar”, de no poder más y por la aparición de síntomas físicos como cefalea y ansiedad (Moreno y otros 2008).

La falta de control por la incertidumbre acerca del desarrollo futuro del proceso produce en los progenitores – en el caso de la afectación de un hijo - malestar emocional, aunque siempre más en las madres que en los padres, así como también provoca sentimientos de impotencia; los padres refieren dificultad para expresar sus emociones e inquietudes sobre la enfermedad de su hijo y muestran mayor optimismo que las madres sobre el pronóstico de la enfermedad, lo que quizás se relacione con su papel menos activo de “wait and see” y la menor participación en las tareas domésticas (Sallfors & Hallberg, 2003).

La enfermedad supone un periodo de adaptación, al enfermo y a la familia, y provoca un estado emocional que conlleva problemas psicológicos en mayor o menor medida y que puede afectar a los síntomas de la enfermedad agravando ésta aún más (Ahedo 2010). El aspecto de cronicidad asociado produce sentimientos de “tristeza e impotencia”, ante la incógnita del futuro que les espera (Salinas y otros, 2012). La situación de crisis que supone la enfermedad produce cambios emocionales y sentimientos de ansiedad, tristeza, impotencia e incluso comportamientos que implican hábitos nocivos para la salud (Ahedo 2010).

Chaves (2011) se refiere a este colectivo como los “pacientes huérfanos del Sistema de Salud” debido a que no son visibles ni para éste ni para el conjunto de la sociedad en la que viven; su enfermedad no tiene un tratamiento específico y manifiestan sentimientos de “desesperanza”.

La *Kronikoen Sarea* es una red social, basada en las Tecnologías de la Información y la comunicación (TIC) que se basa en el intercambio de estados emocionales de las personas con ER y sus allegados; los contenidos existentes son aportados por los propios integrantes de la comunidad - no por profesionales sanitarios -, lo que es de gran utilidad porque promueve la autorresponsabilidad e información de la persona que padece la enfermedad y le hace estar en contacto con otras personas en situación similar, ofreciendo asimismo apoyo para los cuidadores a la hora de abordar las circunstancias del cuidado y para las que en determinados momentos no tiene control y pudiendo afectar a su propia salud (Departamento de Sanidad y Consumo del Gobierno Vasco 2012).

## 5. CONCLUSIONES

Tal y como refieren Sánchez-Valverde y García (2008) “Si echamos la vista atrás, posiblemente todas las enfermedades fueron raras en su momento, no tanto por su frecuencia sino por la ignorancia de su etiología”, lo que nos indica que es necesario seguir investigando para que estas enfermedades dejen de serlo, al menos desde el punto de vista de un conocimiento y un tratamiento adecuado a sus necesidades. Considerando que existen entre 6.000 y 8.000 ER reconocidas y aunque una por una incluyen pocos afectados, el total de todas ellas supone un colectivo social de entre el 5-7% de la población de los países desarrollados, lo que equivaldría en el caso de España a más de 3 millones de personas afectadas (Meiro 2011). Esto significa un problema social y de salud pública de primer orden que debe abordarse con programas de atención sociosanitarios, tal y como recomienda la Unión Europea (Avellaneda y otros, 2007).

Estos pacientes tienen el mismo derecho (Chaves 2011) a la salud que cualquier otro paciente que sufra una enfermedad crónica o aguda, como contempla el artículo 43 de la Constitución Española que garantiza los “derechos en materia de salud” para todos los ciudadanos, tanto desde el punto de vista individual como colectivo; lo que implica igualdad de acceso a los servicios y profesionales, garantizando “la equidad, la calidad, la seguridad y la eficiencia en los servicios prestados” (Ahedo 2010).

Las ER no afectan solo a la persona diagnosticada de enfermedad, sino que produce consecuencias en las personas que le rodean, fundamentalmente en su familia más próxima que asumirá gran parte de su cuidado – cuidadores informales (Vaquiro & Stieповich, 2010)–, pero también repercutirá en el resto de la sociedad que deberá elaborar políticas sociosanitarias, educativas y laborales adecuadas para estas personas (Sánchez-Valverde & García-Fuentes, 2008). Es importante la integración de los cuidadores informales en el sistema asistencial como interlocutores válidos, así como la aportación de ayudas para realizar los cuidados (Rivera 2010) y evitar o minimizar los problemas producidos como consecuencia de este trabajo intensivo en cantidad y calidad para los cuidadores (Puente-Ferreras y otros, 2011): efectos en la salud física y psíquica, así como efectos en su vida social y laboral (Tobío y otros, 2010), fundamentalmente en las mujeres que son las que llevan la responsabilidad en la tarea del cuidado (Tobío 2012), lo que también ocasionará repercusiones en el propio sistema sanitario.

La complejidad que presentan estas patologías – aspectos biológicos, psicológicos y sociales, incluyendo la falta de un tratamiento específico – hace necesario, sino imprescindible una “atención biopsicosocial” que incluya apoyo a los cuidadores informales, es decir, atención a “nivel micro y macro”, que de solución a las “necesidades individuales y grupales” (Puente-Ferreras y otros, 2011) desde los aspectos cotidianos más sencillos como las actividades básicas para la vida diaria, hasta los más complejos de la vida social. Se



requiere una intervención multi e interdisciplinar coordinada para una atención compleja y completa, y para un tratamiento individualizado basado en un paciente concreto (Barba 2011) y no en una enfermedad. Deben abordarse tanto los aspectos sociales y psicoemocionales como los fisiopatológicos, lo que incluye a los sistemas de apoyo a los cuidadores (Rivera 2010).

Por todo lo anterior, el sistema sanitario debe adaptarse a las necesidades y demandas que presenta este colectivo con la creación de unidades especializadas (Posada 2008) y centros de referencia que realicen un seguimiento de los procesos y una investigación continuada – lo que serviría para paliar la dificultad de investigar un número pequeño de casos– que posibilite unas mejores expectativas de futuro para los pacientes. La “implicación” de los profesionales sociosanitarios aumenta la calidad de vida de los pacientes (Huerta y otros, 2012) porque puede disminuir su incertidumbre y aumentar su confianza. Los profesionales sanitarios tienen la responsabilidad de paliar la discriminación que sufren estos pacientes en relación a la asistencia sociosanitaria recibida para atender al derecho a la salud que todos los ciudadanos presentan.

El concepto de “empoderamiento”<sup>8</sup> se muestra de gran utilidad para abordar los problemas de relación con el sistema sanitario, puesto que se ha comprobado que las asociaciones de pacientes con ER son los “grupos más empoderados del sector sanitario” ya que gracias a éstas se han escuchado sus demandas y se ha propiciado la investigación para solventar las deficiencias no cubiertas por el sistema sanitario público ni por el sector comercial (Plaza 2009). El empoderamiento en salud supone una participación activa de los afectados en la búsqueda de soluciones para sus problemas, importante e imprescindible puesto que son ellos los que más y mejor conocen las necesidades que deben ser resueltas.

También se deben considerar las diferentes dimensiones que presenta el concepto de enfermedad; el “padecimiento” (Amezcuza 2000; Ordorika 2005) que representa para los pacientes y sus familias esta experiencia que afecta a su vida en el día a día. Por ello se deben cubrir necesidades del grupo familiar como la importante soledad y aislamiento, que refieren tanto desde su entorno más cercano, como de los profesionales de la salud y prevenir el estigma que perciben, como consecuencia de una escasa sensibilidad social relacionada con la falta de conocimientos sobre estas enfermedades, en una sociedad como la actual en la que las “diferencias” están mal vistas y priman los “patrones de normalidad” (Allúe 2004). El 76,66% de los encuestados se ha sentido alguna vez discriminado por su enfermedad (Elosegui y otros, 2012).

El papel de las asociaciones u organizaciones de pacientes es muy relevante porque proporciona apoyo emocional y terapéutico (Huerta y otros, 2012) al compartir experiencias

---

8 Empoderamiento en salud: asociación proactiva y estrategia de autoayuda de los pacientes para mejorar los resultados sanitarios y la calidad de vida del enfermo crónico.

comunes, así como información relevante acerca de la enfermedad - recursos y profesionales -. También realizan acciones e iniciativas para que se mejore la asistencia y se aumente la investigación; EURORDIS (European Organization for Rare Diseases) proporciona “apoyo organizativo y estratégico” a las asociaciones de todos los países integrantes (Avellaneda y otros, 2007) por lo que es importante su fortalecimiento y desarrollo.

Tal y como indica Ahedo (2010), es necesario que “la adaptación escolar signifique adaptar la escuela al niño, no el niño a la escuela”. Los niños afectados por ER deben tener todos los apoyos necesarios – tanto dentro como fuera del centro escolar– para minimizar las consecuencias que un inadecuado desarrollo educativo pueda tener en su integración social, actual y futura, que tendrá que ver con todas las potencialidades que tiene como ciudadano de pleno derecho. Esto puede conseguir a través de los Modelos de Atención Temprana y favoreciendo “medidas flexibles, ágiles y efectivas” que permitan permanecer en su domicilio cuando sea necesario (Elosegui y otros, 2012) sin desatender su formación. Las Administraciones Públicas deben conocer las necesidades específicas de estos escolares y dotar con recursos humanos y técnicos adecuados para poder llevar a cabo una educación inclusiva y que haga efectiva la igualdad de oportunidades de aprendizaje. Estos problemas de aprendizaje tendrán consecuencias futuras en la vida adulta puesto que es probable que no puedan integrarse al mundo laboral sino adquieren una preparación adecuada o ésta es insuficiente, lo que aumentará aún más su aislamiento y estigmatización social.

La incertidumbre y la falta de recursos que supone para los padres el futuro – laboral y social – de un hijo afectado por una ER ocasionan problemas diferentes que en el caso de una crianza normal. Es posible que no puedan proporcionarle los cuidados que precisarán más adelante cuando ellos falten y será la administración pública la encargada de cubrir estas necesidades (Moreno y otros, 2008). También es importante el consejo genético (Huerta y otros, 2012) en las parejas que decidan tener más hijos cuando existan antecedentes de ER en su familia.

El gasto extra no subvencionado puede ocasionar graves problemas de desigualdad social, tanto mas graves cuanto menor es el nivel economico, que deben paliarse a través de ayudas públicas para garantizar una continuidad asistencial adecuada.

Las consecuencias en la esfera psico-emocional deben tratarse con medidas de apoyo psicológico y emocional. Solo uno de cada 10 encuestados refiere no necesitar apoyo de este tipo (Elosegui y otros, 2012) lo que refleja el impacto que provocan estas enfermedades. En este contexto la familia tiene que “generar competencias emocionales” para adaptarse a la situación de enfermedad – con afectaciones motoras, sensoriales y/o in-

telectuales y la consiguiente pérdida de autonomía en uno de cada tres pacientes –, con sus implicaciones de incertidumbre, miedo, aislamiento y que puede producir incluso la muerte del ser querido (Chaves 2011). Para mejorar el afrontamiento a la situación de estrés que supone la enfermedad es necesaria la intervención psicológica en todos sus niveles para una adaptación rápida y lo mas completa posible a la cotidianidad, así como para lograr la mejor calidad de vida posible (Ahedo 2010).

Como colofón podría concluirse diciendo que, si bien las ER presentan múltiples signos y síntomas fisiopatológicos que dificultan la vida de los pacientes, éstos junto con los efectos sociales negativos que provocan se retroalimentan entre sí, agravando los aspectos que sobre la biología y el psiquismo del individuo están presentes. Por tanto, atender a las necesidades de los pacientes con ER supone un abordaje integral, como el propuesto por la OMS, atendiendo al individuo como un ser biopsicosocial, como unidad indivisible y que como tal debe ser tratado.

## 6. BIBLIOGRAFÍA

- Ahedo, Y. (2010). "Enfermedades Raras". *CREER*. Recuperado el 19 de Mayo de 2016, de [http://www.creenfermedadesraras.es/creer\\_01/documentacion/boletindigitalcreer/ano\\_2010/news\\_noviembre/editorial\\_nov/index.htm](http://www.creenfermedadesraras.es/creer_01/documentacion/boletindigitalcreer/ano_2010/news_noviembre/editorial_nov/index.htm)
- Allué, X. (2004). "Los problemas psicosociales en las discapacidades infantiles". *Mono-grafías de Pediatría* (Ejemplar dedicado a las Enfermedades Raras II) 145: 64-74.
- Amezcu, M. (2000). "Antropología de los cuidados. Enfermedad y padecimiento: significados del enfermar para la práctica de los cuidados". *Cultura de los cuidados*: 60-67.
- Aparicio, A. (2014). "Aspectos sociales en Enfermedades Raras". *Ponencia presentada en la V Escuela CREER-FEDER*, 20 Septiembre, Burgos, España.
- Avellaneda, A., Izquierdo, M., Luengo, G. A., & Ramón, J. R. (2006). "Necesidades de formación en enfermedades raras para atención primaria". *Atención Primaria* 38 (6): 345-8.
- Avellaneda, A., Layola, M., Izquierdo, M., Guilera, M., Badía, X., & Ramón, J. R. (2007). "Impacto sociosanitario en pacientes con enfermedades raras (estudio ERES)". *Medicina Clínica* 129 (17): 646-651.
- Barba, M. Á. (2011). "Los pacientes que sufren enfermedades raras necesitan un apoyo integral". *JANO. Medicina y Humanidades*: 30-32.
- Barrio del, J., & Castro, A. (2008). "Infraestructura y recursos de apoyo social, educativo y sanitario en las Enfermedades Raras". *Anales del Sistema Sanitario de Navarra* 31 (Supl. 2): 153-163.
- Castillo, T. (2014). "Aspectos sociales de las Enfermedades poco frecuentes". *Ponencia presentada en la V Escuela CREER-FEDER*, 20 Septiembre, Burgos, España.
- Castro Zubizarreta, A., & García-Ruiz, R. (2013). "La escolarización en niños con enfermedades raras. Visión de las familias y del profesorado". *REICE. Revista Iberoamericana sobre Calidad, Eficacia y Cambio en Educación*: 119-135.
- Chaves, A. P. (2011). "El problema social y de salud de las Enfermedades Raras: transitando de la invisibilidad a la visibilidad". *Federación Colombiana de Enfermedades Raras*. Recuperado el 11 de Mayo de 2016, de <http://www.fecoer.org/>
- CIE-10. (2010). "Clasificación Internacional de Enfermedades- Versión 10". Recuperado el 1 de Enero de 2016 de [http://eciemaps.mpsi.es/ecieMaps/browser/index\\_10\\_2008.html](http://eciemaps.mpsi.es/ecieMaps/browser/index_10_2008.html)

España. 1978. "Constitución Española". *Artículo 43: De los derechos y deberes fundamentales*. 7 de febrero de 2016.

CRE Enfermedades Raras, Burgos. (2010). "Enfermedades raras y medicamentos huérfanos". Burgos: CRE. Recuperado el 8 de Julio de 2016, de <http://creenfermedadesraras.es/creer>

Departamento de Sanidad y Consumo del Gobierno Vasco (2012). "Plan de acción de la estrategia de enfermedades raras en el País Vasco". Comparecencia Parlamentaria.

Elosegui, E., Goñi, M. J., & Elizalde, B. (2012). *Necesidades sociosanitarias y propuesta de acciones a desarrollar dirigidas a personas con enfermedades raras y sus familias*. Guipuzkoa: Departamento de Sanidad y Consumo de Guipuzkoa.

EURORDIS. European Organization for Rare Disorders. (2005). *Enfermedades raras: el conocimiento de esta prioridad de la salud pública*. Recuperado el 30 de Agosto de 2016, de [http://www.eurordis.org/IMG/pdf/Princeps\\_document-SN.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/Princeps_document-SN.pdf)

FEDER. (2009). Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. *Estudio ENSERio*. (C. M. Social, Ed.) Recuperado el 1 de Diciembre de 2014, de [http://www.enfermedades-raras.org/images/stories/Estudio\\_ENSERio.pdf](http://www.enfermedades-raras.org/images/stories/Estudio_ENSERio.pdf)

Gaite, L., Cantero, P., González, D., & García, M. (2005). *Necesidades de los pacientes pediátricos con enfermedades raras y de sus familias en Cantabria*. Santander: Real Patronato sobre Discapacidad.

García, M., Verde, M. P., Suerio, J., Rosado, A., & Sorlí, J. V. (2013). "Abordando las Enfermedades Raras desde la consulta de Atención Primaria: si se quiere, se puede". *Revista Clínica de Medicina de Familia* 6 (1): 32-36.

García-Calvente, M. d., Mateo-Rodríguez, I., & Eguiguren, A. P. (2004). "El sistema informal de cuidados en clave de desigualdad". *Gaceta Sanitaria* 18 (Supl 1): 132-139.

González-Lamuño, D., Lozano, M. J., & García, M. (1998). "Enfermedades complejas de baja prevalencia en Pediatría". *Boletín de la Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León* 38 (166): 213-216.

Huerta, B., Fernández, B., Gallardo, C., & Hernández, L. (2012). "El rol del trabajador social en la atención de las personas afectadas por enfermedades raras. La enfermedad de Huntington". *Documentos de Trabajo Social* (51): 243-258.

López, J., Linertová, R., Serrano, P., Hens, M., Posada, M., & Oliva, J. (2012). "Los costes socioeconómicos y la calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con Enfermedades Raras en España". N<sup>o</sup> 167/10. *Proyecto de IMSERSO*. Madrid.

Lugones, M., & Ramírez, M. (2012). "Enfermedades raras" *Revista Cubana de medicina general integral* 28 (3):340. Recuperado el 5 de Febrero de 2016, de [http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0864-21252012000300014&script=sci\\_arttext](http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0864-21252012000300014&script=sci_arttext)

Ministerio de la Presidencia. 2009. "Orden SAS/2007/2009, de 20 de julio, por la que se crea y regula el centro de referencia estatal de atención a personas con enfermedades raras y sus familias, en Burgos". *Boletín Oficial del Estado*, 179: 63345-63348, 25 de julio de 2009.

Moreno, I., Antequera, R., Aires, M. d., Colado, S., & Díaz, S. (2008). "Demanda de apoyo psicosocial en cuidadores de niños con enfermedades de baja prevalencia". *Apuntes de psicología* 26 (2): 349-360.

Ordorika, T. (2005). "El concepto de enfermedad: un enfoque conceptual desde la sociología". pp. 215-226 en *Jornadas Anuales de Investigación*, editado por la Universidad Autónoma de México: México.

Plaza, S. (2009). "Nuevos enfoques para el mejor conocimiento de las enfermedades raras". *Medicina Clínica* 133 (5): 193-195.

Posada, M. (2008). "Las enfermedades raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud". *Revista de Administración Sanitaria* 6 (1): 157-78.

Puente-Ferreras, A., Barahona-Gomariz, M. J., & Fernández-Lozano, M. P. (2011). "Las enfermedades raras: naturaleza, características e intervención biopsicosocial". *Portularia* XI (1): 11-23.

Ramírez, J. (2004). "Introducción". pp. 13-15 En M. Izquierdo, A. Avellaneda, & I. d. III (Ed.), *Enfermedades raras: un enfoque práctico*.

Rivera, J. (2010). "La problemática social en las enfermedades minoritarias: el caso de la Enfermedad de Huntington". Ponencia presentada en el *X Congreso Español de Sociología*, editado por Federación Española de Sociología. Navarra: Asociación Navarra de Sociología.

Salinas, V., Rogero, P., Oña, A. M., & Vergara, M. L. (2012). "Descubriendo el significado de los fenómenos de cronicidad". *Index de Enfermería* 21 (3): 126-130.

Sallfors, C., & Hallberg, L. (2003). "A parental perspective on living with a chronically ill child: a qualitative study". *Families, systems & health* 21: 193-204.

Sánchez-Valverde, F., & García Fuentes, M. (2008). "Enfermedades raras: el reto de la medicina en el siglo XXI". *Anales del Sistema Sanitario de Navarra* 31 (Suplemento 2): 5-8.

Schieppati, A., Henter, J.-I., Daina, E., & Aperia, A. (2008). "Why rare diseases are an important medical and social issue". *The Lancet* 371 (9629): 2039-2041. Recuperado el 31 de Mayo de 2016, de <http://www.thelancet.com>

Spanish Alliance for Rare Diseases (FEDER). (2009). "National Initiative in the Field of Rare Diseases, Spain". pp. 274-278 En A. Kole, & F. François, *The voice of 12,000 patients*. Francia.

Tobío, C. (2012). "Cuidado e identidad de género. De las madres que trabajan a los hombres que cuidan". *Revista Internacional de Sociología (RIS)* 70 (2): 399-422.

Tobío, C., Agulló, M. S., Gómez, M. V., & Martín, M. T. (2010). *El cuidado de las personas. Un reto para el siglo XXI (Vol. N° 28; Colección Estudios Sociales)*. Barcelona: Fundación La Caixa.

Vaquiroy, S., & Stiepovich, J. (2010). "Cuidado informal, un reto asumido por la mujer". *Ciencia y enfermería XVI* (2): 9-16.

Villar, K. (2013). "Realidad sanitaria y social de las Enfermedades Raras en España". *Revista Clínica de Medicina de Familia* 6 (1): 1-3.

Vivancos, M. J. (2011). "Situación de los pacientes con enfermedades raras ante la investigación biomédica en España". Recuperado el 21 de Mayo de 2016, de <http://www.dgenes.es/archivos>

World Health Organization. (2006). "Constitution WHO". *Who.int/governance*. Recuperado el 24 de Febrero de 2016, de [http://www.who.int/governance/eb/who\\_constitution\\_sp.pdf](http://www.who.int/governance/eb/who_constitution_sp.pdf)