



Universidad de Valladolid

**Facultad de Enfermería de
Valladolid
Grado en Enfermería
Curso 2018/19**

**ACTUACIÓN DEL PERSONAL DE
ENFERMERÍA
EN PACIENTES CON
ENFERMEDADES RARAS**

**Autora: Inés Rodríguez Benito
Tutora: Mayte Montero Zoccola**

*“A mi hermana, fuente de fuerza e inspiración,
a mi familia, por todo el cariño que me ha mostrado,
y a mi tutora, por ayudarme y guiarme con
sus innumerables consejos y ánimos”*

RESUMEN

Las Enfermedades Raras (ER) son aquellas poco frecuentes, que tienen una baja prevalencia en la población. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de personas ¹.

Se trata de un conjunto de enfermedades mal conocidas, generalmente de origen hereditario, que suelen iniciarse en la edad pediátrica. Todas ellas tienen carácter crónico, y en muchos casos son degenerativas, produciéndose un déficit en el desarrollo motor, sensorial y/o intelectual.

Uno de los principales problemas a los que se enfrentan las personas con ER es la ausencia de diagnóstico, tratamiento y protocolos de actuación. Existe también una desigual accesibilidad a la información, a los medicamentos y a los tratamientos, provocando, por lo tanto, una serie de consecuencias que afectan tanto al paciente como a su familia.

En las ER son necesarias unas pautas claras de actuación y es necesaria una formación por parte del profesional de enfermería, con el objetivo de conseguir una atención integral y multidisciplinar.

El personal de enfermería especializado perteneciente a los Centros de Referencia cobra un papel imprescindible, ya que además de las funciones propias de enfermería: asistencial, docente, administrativa e investigadora, interviene y participa en diferentes programas, y elabora jornadas de sensibilización y divulgación de las ER.

Actualmente, ni en los departamentos de Atención Primaria ni en los de Atención Especializada existen profesionales especialistas en ER, por eso sería necesario implantar un sistema en el que los pacientes puedan ser atendidos tanto en su centro de salud como en su hospital, por profesionales preparados y formados, con conocimientos específicos sobre las ER.

ABREVIATURAS

ABVD: Actividades Básicas de la Vida Diaria

AP: Atención Primaria

AE: Atención Especializada

CREER: Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias

CSUR: Centros, Servicios y Unidades de Referencia

ER: Enfermedades Raras

EURODIS: Organización Europea de Enfermedades Raras

FEDER: Federación Española de Enfermedades Raras

FIS: Fondo de Investigación Sanitaria

IIER: Instituto de Investigación de Enfermedades Raras

IMSERSO: Instituto de Mayores y Servicios sociales

ISCIII: Instituto de Salud Carlos III

NORD: Federación Norteamericana de Pacientes con ER

REpIER: Red Epidemiológica para la Investigación de ER

SAMER: Servicio de Atención Multidisciplinar de Enfermedades Raras

SNS: Sistema Nacional de Salud

ÍNDICE

1. INTRODUCCIÓN.....	1
2. JUSTIFICACIÓN.....	3
3. OBJETIVOS.....	5
4. MATERIAL Y MÉTODOS	6
5. DESARROLLO DEL TEMA	7
5.1 Evolución histórica	7
5.2 Clasificación de las ER.....	8
5.3 Medicamentos huérfanos	11
5.4 Cribado metabólico neonatal.....	11
5.5 Importancia de la investigación	13
5.6 Programas de atención sociosanitaria	14
5.7 Funciones del personal de enfermería.....	16
5.8 Requerimientos del personal de enfermería	19
5.9 Gestión de la demanda	20
6. DISCUSIÓN.....	21
7. CONCLUSIONES	23
8. BIBLIOGRAFÍA.....	25
9. ANEXOS.....	29
ANEXO I	29
ANEXO II	33

1. INTRODUCCIÓN

Los primeros errores congénitos del metabolismo que dan lugar a las llamadas Enfermedades Raras, fueron descritos a principios del siglo XX por Sir Archibald Garrod en 1908, médico británico que describió por primera vez la alcaptonuria ^{2,3}.

El concepto de “rareza” con relación a una enfermedad, apareció en los años 60 del siglo XX en Estados Unidos, con la aparición de la enmienda Kefauver-Harris, que exigió a las empresas farmacéuticas la ejecución de ensayos clínicos para evaluar la eficacia y la seguridad de los fármacos. La generalización de los ensayos clínicos mejoró la seguridad de los fármacos, pero encareció enormemente los costes de desarrollo de nuevos productos. Estos hechos provocaron que la industria farmacéutica se centrara solo en enfermedades más comunes, y por tanto con más pacientes, dejando con escasa atención a las enfermedades con menos pacientes, posteriormente llamadas “Enfermedades Raras” ⁴.

A mediados de los años 80 del siglo XX, aparece por primera vez en Estados Unidos el concepto de Enfermedad Rara (ER) ⁵.

Fue en estos años cuando NORD (Federación Norteamericana de Pacientes con ER), realizó un trabajo encomiable, reconociendo la situación de enfermedades que se quedaban “huérfanas” de estudio farmacológico y consiguiendo los apoyos políticos que permitieron la aprobación de la *Orphan Drug Act* de 1983, con la que la administración Reagan generó un marco de protección para el desarrollo de los productos farmacológicos para ER.

Esta ley fue implementada en Europa a finales del siglo XX permitiendo que los pacientes con ER comunitarios consiguiesen estar presentes en la agenda política y de esta forma influir en políticas de investigación europea ⁴.

En diciembre de 1999, el Parlamento Europeo desarrolla el primer Plan de Acción Comunitaria sobre las enfermedades poco comunes, estableciendo la definición de ER para todas aquellas que tengan una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes.

Las ER presentan un alto nivel de complejidad clínica que dificultan su diagnóstico y reconocimiento ⁶. El 80% de los casos son de causa hereditaria, resultando imprescindible la investigación genética para diseñar pruebas diagnósticas y encontrar nuevos tratamientos ⁷.

Además, las ER tienen fundamentalmente un patrón de herencia monogénica (por lo tanto, presentan una herencia mendeliana) o mitocondrial. Sin embargo, no es infrecuente observar que algunos genes muestran patrones de herencia diferentes dependiendo de la mutación ⁸.

Si bien la mayoría de ellas son de origen genético, las exposiciones ambientales en el embarazo (causas teratogénicas), las enfermedades autoinmunes, ciertas causas degenerativas, y algunos procesos infecciosos o cánceres poco frecuentes también pueden ser la causa de estas patologías.

De todos modos, la etiología de la mayor parte de las ER no se conoce, debido en parte, a la falta de investigación ^{9,10}.

Las ER son un desafío para los sistemas de salud ya que se entremezclan enfermedades bien conocidas y con posibilidad de tratamiento, con otras que son grandes desconocidas y en consecuencia de difícil abordaje, presentando una amplia diversidad de signos y síntomas que varían no sólo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de una misma patología.

Un elemento clave para mejorar el diagnóstico y la atención de las ER es proporcionar y difundir información exacta en un formato adaptado a las necesidades de profesionales sanitarios, personas afectadas y sus familias ^{10,11}.

En las ER son necesarias unas pautas claras de actuación. Se producen situaciones conflictivas debido a la falta de acceso a un diagnóstico correcto, la ausencia de protocolos de actuación, la carencia de información sobre la enfermedad, el déficit de investigación y la desigualdad en la accesibilidad al tratamiento.

Los profesionales de enfermería deben familiarizarse en el conocimiento de las ER, con la finalidad de dar atención y prestar los cuidados necesarios y de calidad a dichos pacientes. Además, deben realizar el seguimiento a estos pacientes con enfermedades de evolución crónica. Por este motivo, la enfermería debe implicarse en estas enfermedades y lograr cubrir las necesidades tanto asistenciales como formativas de los pacientes ¹².

2. JUSTIFICACIÓN

En la actualidad, con la cohesión y la agrupación de todas las ER, ha surgido la necesidad de tratarlas a todas ellas en su conjunto y no de forma aislada.

La baja frecuencia relativa de las ER ha hecho que históricamente hayan resultado relegadas desde el punto de vista del desarrollo de los sistemas de información sanitaria.

La agrupación de miles de enfermedades bajo un mismo marco conceptual obliga al Sistema Sanitario a desarrollar nuevos métodos en busca de un flujo de información que permita analizar los principales problemas de estas patologías, su distribución espacial, sus factores de riesgo y los agentes determinantes que dan lugar a las ER ¹³.

Las ER son en general un aspecto poco recurrente y conocido en la ciudadanía, pero de gran interés social, ya que 1 de cada 17 europeos sufrirá a lo largo de su vida una enfermedad rara, que con frecuencia se habrá iniciado en etapas tempranas de su vida y será de carácter crónico, acompañándole siempre, causándole sufrimiento y pérdida significativa de la calidad de vida, y originándole importantes costes sanitarios y sociales ³.

Es fundamental, por tanto, una formación especializada por parte de los profesionales sanitarios ya que, aunque se piensa que son enfermedades que afectan a pocas personas, afectan a un sector muy numeroso de la población mundial.

Según Yolanda Balbás Gutiérrez, enfermera del Centro de Referencia Estatal de Atención a Persona con Enfermedades Raras (CREER) de Burgos, "la enfermería es fundamental como gestora de casos. El personal de enfermería es el enlace entre todos los profesionales, canalizando diversas situaciones y resolviendo las necesidades y problemas que surjan" ¹².

M^a Inmaculada Arroyo, también enfermera del CREER, refiere que "hay que escuchar a la familia y a la persona con este tipo de patología, son ellos los grandes expertos, pues conviven con la enfermedad las 24 horas del día, los 365 días del año. Tenemos que dejar de tener miedo a estos casos, normalizar nuestra atención. Necesitan nuestros cuidados y no podemos perder la humanidad y la calidez. Debemos ser honestos, ponernos en su lugar y aplicar

nuestros conocimientos de la mejor manera posible, adaptándonos a sus necesidades. Es un entorno muy especial" ¹².

Es por todo ello, por lo que el personal sanitario debería tratar con el mismo criterio a todas y cada una de las personas que tienen una ER, respetando las características y diferencias propias de cada enfermedad.

3. OBJETIVOS

El desarrollo de este trabajo tiene como objetivos:

1. Objetivo general:

Analizar la situación actual de la actuación del personal de enfermería en pacientes con Enfermedades Raras en España.

2. Objetivos específicos:

- a. Analizar la evolución del concepto de ER desde el pasado para que de esta forma se pueda entender el presente y mejorar el futuro.
- b. Describir la trascendencia que tiene el cribado metabólico neonatal para la detección precoz de ER.
- c. Describir los diferentes requerimientos sanitarios que demandan los pacientes con ER.
- d. Demostrar la importancia del trabajo que realiza el personal de enfermería con pacientes con ER.

4. MATERIAL Y MÉTODOS

Para la elaboración de esta revisión bibliográfica, se han utilizado las siguientes fuentes de información:

- Bases de datos: Google académico, Dialnet, BUVa y Scielo.
- Páginas web de Organizaciones: el portal de salud de la Junta de Castilla y León, el portal del Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad, FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras), EURODIS (Organización Europea de Enfermedades Raras) y SEBBM (Sociedad Española de Bioquímica y Biología Molecular).

Las palabras clave o descriptores utilizados para la búsqueda de información han sido los siguientes: “Enfermedades Raras”, “enfermería”, “cuidados”, “atención sanitaria” y “cribado metabólico neonatal”.

Se ha incluido la bibliografía de publicaciones y artículos tanto españoles como europeos de los últimos 11 años en lengua española e inglesa.

Los motivos de exclusión han sido la antigüedad y la desactualización de muchos de los artículos, aquellos que no se encuentran respaldados por evidencia científica y/o todos los que no están validados.

La búsqueda de información ha sido compleja debido a que las ER es un campo poco tratado e investigado, por lo que no ha sido posible encontrar gran variedad y diversidad en los artículos.

Al mismo tiempo reviste una gran complejidad la realización de esta revisión bibliográfica, al existir escasa información y ésta compartir unos contenidos muy similares en los diversos artículos e informaciones, y en ocasiones, presentando cierta controversia en el análisis y diagnóstico de los distintos aspectos.

5. DESARROLLO DEL TEMA

5.1 Evolución histórica

Dentro del campo de las ER aún queda mucho por desarrollar, no obstante, desde los últimos 20 años se han conseguido realizar algunos avances.

Las iniciativas para paliar la necesidad de información sobre las ER y facilitar el acceso a la misma han sido diversas, tanto en el ámbito nacional como en el europeo ¹⁴.

Se requieren unidades multidisciplinares con un adecuado nivel de formación y dotación de recursos, así como una buena coordinación. Con este fin se han creado en España Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud (SNS) con el fin de mejorar la coordinación de la atención sanitaria de las ER. Además, se han creado Redes Europeas de Referencia, cuyo objetivo es establecer criterios de atención, acreditando y agrupando a unidades y centros especializados ¹¹.

La aprobación del Plan de Acción en Enfermedades Raras de la Unión Europea en **1999** y del Reglamento CE nº 141/**2000** del Parlamento Europeo y del Consejo de 16 de diciembre de 1999 sobre Medicamentos Huérfanos, supuso en España un nuevo impulso a las ER, que quedaron incluidas como líneas prioritarias en las convocatorias del Fondo de Investigación Sanitaria (FIS) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) ¹⁵.

Es a finales del **2001**, cuando el Ministerio de Sanidad y Consumo puso en marcha el Programa de Investigación Español para el estudio de ER, y en **2002**, cuando se constituyó la Red Epidemiológica para la Investigación de ER (REPIER). En **2003** por la Orden SCO/3158/**2003**, de 7 de noviembre, se crea el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER).

A través del Real Decreto 1302/**2006**, de 10 de noviembre, se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud y se contemplan los

CSUR en el campo de las ER, definiendo las características que deben reunir las patologías o grupos de patologías cuya prevención, diagnóstico o tratamiento se realice, mediante técnicas, tecnologías o procedimientos incluidos en la cartera de servicios comunes del SNS ^{11,15}.

Es en noviembre de **2006**, el momento en el que se constituyó el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), uno de los nueve consorcios públicos establecidos por iniciativa del Instituto de Salud Carlos III, y cuyo fin es coordinar y potenciar la investigación biomédica sobre las enfermedades raras en España ¹⁵.

El 20 de julio de **2009**, se crea en Burgos el CREER (dependiente del IMSERSO), con el fin de impulsar en todo el territorio del Estado una atención integral e igualitaria y consiguiendo la mejora en la calidad de vida de las personas con ER y de sus familias ¹¹.

Se instaura y regula mediante el Real Decreto 1091/**2015**, de 4 de diciembre, el Registro Estatal de Enfermedades Raras, resultando un instrumento clave como sistema de información sanitaria, ya que permite conocer el número total de personas afectadas y la prevalencia de cada enfermedad, con el fin de adoptar decisiones en materia de salud pública y de atención sanitaria y poder realizar un mejor seguimiento de las ER.

Asimismo, el registro contribuye al conocimiento de estas enfermedades, proporcionando indicadores que posibilitan la comparación de la situación entre las diferentes Comunidades Autónomas y también con otros países ^{11,14}.

5.2 Clasificación de las ER

Según datos de EURODIS, una ER es aquella que afecta a un pequeño porcentaje del total de la población. Existen entre 6.000 y 8.000 ER identificadas que, en la Unión Europea, afectan a más de 30 millones de personas, de los cuales más de 3 millones son españoles ^{1,16}.

Al menos la mitad de las ER debutan en la edad infantil y de cada 100 niños que fallecen en España en su primer año de vida, se estima que 35 lo hacen a causa de una ER.

Según el Estudio sobre Necesidades Sociosanitarias de personas con Enfermedades Raras en España (Estudio ENSERIo), las ER son en su mayor parte, crónicas y degenerativas, siendo el 65% graves e invalidantes.

Una tercera parte de los pacientes con ER van a tener afectada su autonomía debido a una discapacidad motora, sensorial y/o intelectual. Una quinta parte de los casos de ER sufre dolores crónicos y casi la mitad del total de las personas con una ER tiene un pronóstico vital muy vulnerable puesto que a las Enfermedades Raras se les puede atribuir el 35% de las muertes antes de un año desde su aparición, del 10% entre 1 y 5 años y el 12% entre los 5 y 15 años 1,7.

Existe una dificultad notable a la hora de clasificar estas enfermedades y, además, presentan inconvenientes metodológicos importantes cuando se investiga con muestras tan reducidas de sujetos.

Asimismo, está presente una variabilidad significativa de síntomas clínicos que dificulta el diagnóstico. De hecho, una ER, puede estar enmascarada a través de multitud de factores y condiciones, siendo probable conducir a la enfermedad hacia un diagnóstico equivocado ⁹.

Actualmente la mayoría de las ER tienen el nombre del gen que las produce, perteneciendo por primera vez en la historia de la medicina, a una clasificación de las enfermedades realizada mediante un análisis funcional, permitiendo agrupar familias de enfermedades por un elemento más cohesionado que la simple agrupación anatómica.

De esta forma, el nuevo sistema de clasificación es un conglomerado de síntomas, patologías con origen descriptivo clínico, patologías con origen genético y diversas entidades con etiología incierta.

Aunque la clasificación ha ido evolucionando, no consigue reflejar la enorme diversidad de los individuos. El problema quizás esté en que el sistema tradicional que la medicina ha usado para clasificar a sus pacientes no funciona a esta escala y cuando el número de pacientes es bajo cuesta mucho encontrar una casilla donde encuadrarlos ⁴.

No obstante, he elaborado una tabla muy simple, en la que se muestran los cuatro tipos de ER a grandes rasgos, y unos pocos ejemplos de cada una de ellas. De tal modo que, la mayoría de ER, según el mecanismo que las produzca, podrán incluirse en uno de estos grandes grupos.

Tabla 1: Clasificación de ER. Fuente: elaboración propia.

<p>Enfermedades mitocondriales</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Síndrome de Leigh • Enfermedad de Leber • Síndrome de Kearns- Sayre • Síndrome de Pearson
<p>Enfermedades del metabolismo de los aminoácidos (aminoacidopatías)</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Fenilcetonuria • Tirosinemia • Alcaptonuria • Argininemia • Porfirias • CPSI, OTC... (ciclo de la urea)
<p>Enfermedades del metabolismo de los lípidos (lipidosis)</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Enfermedad de Tay-Sachs • Enfermedad de Gaucher • Enfermedad de Fabry • Enfermedad de Niemann-pick
<p>Enfermedades del metabolismo de los glúcidos (glucogenosis)</p>	<ul style="list-style-type: none"> • Enfermedad de Von Gierke • Enfermedad de Pompe • Enfermedad de Cori • Enfermedad de Andersen

5.3 Medicamentos huérfanos

"Los medicamentos huérfanos" son aquellos fármacos destinados al diagnóstico, prevención y tratamiento de las ER de baja prevalencia.

A estos medicamentos se les llaman "huérfanos" porque la industria farmacéutica tiene poco interés, bajo las condiciones habituales del mercado, para desarrollar y poner en el mercado productos dirigidos solamente a un pequeño número de pacientes que sufren de condiciones raras. Para las compañías farmacéuticas, el elevado coste de la inversión de incorporar un medicamento al mercado no se recuperaría con las ventas esperadas del producto desarrollado.

El creciente número de ER que esperan tratamiento es un importante asunto de salud pública. Con frecuencia la escasez de incentivos para los productores de medicamentos y la falta de documentación que confirman las aplicaciones, limitan el número de nuevos medicamentos huérfanos ¹⁷.

Tan solo un 6% de las ER dispone de un tratamiento. Por lo tanto, los gobiernos y organizaciones de pacientes de ER, abogan por incentivos económicos para animar a las compañías farmacéuticas a desarrollar y comercializar medicamentos para el tratamiento de las ER ^{17,18}.

No obstante, las decisiones para el acceso a medicamentos que se adoptan en las comunidades autónomas tienen implicaciones muy importantes, ya que se crean situaciones de falta de acceso e inequidad para los pacientes dentro del mismo territorio nacional.

Es por todo esto, por lo que existe la necesidad de desarrollar un sistema que valore las distintas características de estos tratamientos, de manera sistemática y transparente, aplicable a todo el territorio nacional ¹⁸.

5.4 Cribado metabólico neonatal

Los defectos congénitos del metabolismo de los aminoácidos son trastornos genéticos de carácter autosómico recesivo que se incluyen dentro de las ER.

Aproximadamente uno de cada mil recién nacidos es portador de un error congénito del metabolismo. Las dos terceras partes de ellos desarrollarán una

enfermedad metabólica hereditaria, de las que más de la mitad se manifiestan durante el periodo neonatal.

Es posible detectarlos de una manera rápida y precoz en los recién nacidos afectados, mediante un cribado metabólico neonatal.

Dicho cribado, también llamado prueba del talón, se realiza a las 48-72 horas de vida del recién nacido. Esta técnica es realizada por el personal de enfermería, y consiste en la toma de muestras de sangre y en la determinación de diversos parámetros de dichas muestras, procedentes del talón del recién nacido, con el objetivo de detectar deficiencias físicas y psíquicas debidas a errores congénitos. Las enfermedades que forman parte del programa poblacional de cribado neonatal de enfermedades endocrino-metabólicas de la cartera común básica de servicios asistenciales en Castilla y León son las siguientes:

- Hipotiroidismo congénito.
- Fenilcetonuria.
- Fibrosis quística.
- Hiperplasia suprarrenal congénita.
- Anemia falciforme.
- Deficiencia de acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena media.
- Deficiencia de 3-hidroxi-acil-coenzima A-deshidrogenasa de cadena larga.
- Acidemia glutárica tipo 1.

Además, es el personal de enfermería, el encargado de informar a los padres, explicándoles el procedimiento de la prueba y la finalidad de la misma, y el responsable de realizar un registro minucioso, ya que es muy importante que ningún niño quede fuera del programa ^{19,20}.

El cribado metabólico neonatal, es diferente en cada comunidad autónoma, provocando grandes desigualdades en la detección precoz de las ER a nivel nacional.

En Cataluña, en 2018, gracias a la prueba del talón, se ha podido curar el primer niño con una inmunodeficiencia combinada grave (por deficiencia de adeninadeaminasa), también llamada “niño burbuja”, debido a que el bebé fue

sometido con éxito a un trasplante de células madre de cordón umbilical, al descubrirle la enfermedad de manera muy precoz.

Desde 2017, la deficiencia de adeninadeaminasa, es una de las enfermedades raras que se determinan en la prueba del talón en Cataluña.

El equipo médico del Hospital de Vall d'Hebron en Barcelona, comenzó rápidamente el tratamiento, iniciando el proceso de aislamiento, para evitar que contrajera cualquier virus, bacteria u hongo que pusiese en peligro su vida. Los facultativos decidieron que el trasplante de células madre de cordón umbilical era la mejor opción para su caso ya que estaba en buena situación clínica porque se acababa de diagnosticar y no había sufrido infecciones. El pequeño, fue dado de alta cuatro meses después de su nacimiento ²¹.

5.5 Importancia de la investigación

Se estima que aproximadamente el 6% de los europeos sufrirá a lo largo de su vida una Enfermedad Rara, por lo que hay muchas más enfermedades raras que comunes ³.

El conocimiento en ER proporciona información de procesos fisiopatológicos relativamente sencillos, derivados de un cambio primario en una molécula individual, que con frecuencia pueden ser extrapolados a las enfermedades comunes, más complejas por su carácter multifactorial. Las ER son trastornos en los que un cambio genético es necesario y suficiente para desarrollar la patología en algún momento de la vida, mientras que en las enfermedades comunes es necesaria la interacción entre el ambiente y el genoma del individuo ⁸.

La identificación del gen cuyas mutaciones causan una ER nos ofrece una información muy útil para el diagnóstico y nos abre la puerta para la identificación de mecanismos de la patología y para el desarrollo de posibles terapias. En otro sentido, la identificación del gen responsable nos revela pistas fundamentales para entender el papel fisiológico de ese gen y de la proteína que lo codifica.

El horizonte de la investigación en ER hereditarias es espectacular. La llegada de la secuenciación masiva en paralelo está revelando una gran cantidad de

genes y mutaciones causantes de enfermedad, con el horizonte de identificar los genes que subyacen a 10.000 ER hereditarias ²².

Juan Carrión, presidente de FEDER, recalca que los profesionales de enfermería participan y contribuyen en la investigación. También afirma que se está trabajando con una sociedad científica de cuidados paliativos a nivel nacional para que se implementen planes en todas las comunidades autónomas y que el papel del personal de enfermería sea primordial como motor de estos cuidados, que junto a médicos y psicólogos garanticen que la persona que se encuentra en fase terminal conviva y sea atendida de la mejor forma posible ²³.

La casi inexistencia de fondos destinados a la investigación de las ER, suponen la exclusión de la posibilidad de contar con un tratamiento o una cura. Es imprescindible contar con líneas abiertas de investigación lideradas por los profesionales de la salud para lograr un diagnóstico claro, rápido y efectivo, y mejorar así su calidad de vida y la de sus familias ²⁴.

5.6 Programas de atención sociosanitaria ^{11,14,26,27}

El CREER de Burgos, se dedica a la promoción, desarrollo y difusión de conocimientos. También realiza experiencias y métodos innovadores de atención a personas con ER. Como centro de alta especialización en servicios de atención y apoyo a familias y cuidadores, promueve la autonomía personal y la participación social de las personas con dichas enfermedades ¹⁵. (Anexo I)

En el CREER, la enfermería es el punto de entrada y núcleo de información de todos los pacientes. Según la enfermera del centro Cristina Gómez Cobro, cuando llega un paciente nuevo, enfermería ve las necesidades y los apoyos técnicos y humanos que va a necesitar y recopila toda la información y la transmite al resto de compañeros, para que de esta forma se pueda ofrecer el soporte adecuado ²⁵.

El CREER desarrolla dos cometidos fundamentales, los propios de los Servicios de Referencia y los de Promoción de Autonomía Personal y Atención Especializada.

Los Servicios de Atención Especializada, son una serie de servicios específicos, que se desarrollan a través de distintos programas de atención sociosanitaria dirigidos a personas afectadas por una enfermedad rara y a sus familias:

- SAMER

- Pensado para los afectados con ER y sus familias que residan en el entorno y que no precisan alojamiento en el CREER.
- Presta atención diurna y temporal con programas de intervención adecuados a las necesidades del usuario y a su situación sociofamiliar.
- Intervenciones: rehabilitación, entrenamiento en ABVD, readaptación al entorno familiar, educativas, educación para la salud, etc.

- ACOGER. Programa dirigido a:

- Personas afectadas por una ER y su familia, que tengan su lugar de residencia habitual fuera de Burgos y que soliciten ser valoradas, recibir atención directa por el equipo multiprofesional y/ o recibir asesoramiento e información.
- Profesionales vinculados a las ER que tengan su lugar de residencia habitual, fuera de Burgos y que la estancia en el CREER, facilite su participación en cualquier evento relacionado con ER y con su desarrollo profesional.

- ENCUENTROS

Se desarrollan a lo largo del año, para que las personas con una ER y sus familias puedan participar en encuentros con otras personas con enfermedades análogas, compartiendo entre ellas un espacio y un tiempo que les permita intercambiar impresiones, y también contar con profesionales o personas expertas, para que puedan, entre otras cosas, aprender a afrontar la enfermedad y mejorar las habilidades en su atención y su autonomía personal.

- NACER
 - Servicio convenido con los departamentos de neonatología de los Centros hospitalarios, para prestar apoyo a padres que puedan tener un bebé con una ER.
 - Alojamiento a madres y padres.
 - Servicio de Orientación y Asesoramiento sobre recursos sociosanitarios disponibles.
 - Formación y entrenamiento en los cuidados especiales necesarios para atender al recién nacido.

- Programa AUTOUIDADOS
 - Ofrece formación a afectados de ER y cuidadoras/es.
 - El objetivo es dotar de herramientas, conocimientos y técnicas de autocuidado para la mejora de la calidad de vida y la promoción de la autonomía.
 - Se desarrolla a lo largo de 30 horas y está compuesto por diversos talleres multidisciplinares.

- RESPIRO FAMILIAR

Es un servicio de estancias temporales, en régimen residencial de 12 días de duración, para personas afectadas por una ER, con el objetivo de servir de soporte a las familias en las tareas de atención y cuidado, permitiéndoles desarrollar una vida familiar y social satisfactoria, así como mejorar su calidad de vida (Anexo II).

5.7 Funciones del personal de enfermería ^{26,27,28}

En el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con ER y sus familias, el personal de enfermería está capacitado para realizar las siguientes funciones:

FUNCIÓN ASISTENCIAL

- Ficha Sanitaria con todos los datos personales del paciente, antecedentes, medicación, documentación...
- Valoración de necesidades.
- Captación de participantes en Investigación y Registro Nacional de ER.
- Planificación y prestación de:
 - Cuidados respiratorios: aspiración de secreciones, oxigenoterapia, aerosolterapia, cuidados de las traqueotomías, manejo de respiradores.
 - Cuidados digestivos: alimentación por sonda, gastrostomía, control del ritmo intestinal.
 - Cuidados urinarios: cuidados de la sonda vesical, control de esfínteres, control de infecciones urinarias.
 - Cuidados nutricionales: control ponderal, comprobación de menús y dietas específicas, texturas de los alimentos, hidratación.
 - Cuidados de la piel: prevención de úlceras por presión y cuidados de heridas.
 - Cuidados neurológicos: valoración del estado neurológico, control y tratamiento de las crisis convulsivas, control de los niveles de medicación en sangre.
 - Cuidados del descanso y sueño: adoptar postura cómoda, evitar rozamientos posturales, conocer las causas que alteran el patrón del sueño.
 - Cuidados psicológicos: enseñar pautas de cuidados y ayudar a potenciar el mayor grado de independencia posible. Ayudar a buscar ayuda externa (asociaciones, grupos de apoyo, etc.). Escuchar y tener empatía.
 - Cuidados del cuidador.
 - Control de enfermedades transmisibles: control y seguimiento del calendario de vacunas, campañas anuales de inmunizaciones.
 - Cuidados de traumatismos y heridas: primeros auxilios.
 - Urgencias: relacionadas o no con el proceso crónico.

- Realización de otras técnicas propias de enfermería.
- Intervención de enfermería en todos los programas.

FUNCIÓN DOCENTE

- Charlas de Educación Sanitaria.
- Talleres personalizados.
- Orientación y Asesoramiento a otros profesionales (sanitarios, cuidadores, etc.)
- Instrucción y formación a familiares y cuidadores externos.

FUNCIÓN ADMINISTRATIVA

- Elaboración de una ficha sanitaria y Planificación de cuidados de enfermería.
- Registro de las actividades realizadas dentro de los Programas del Centro.
- Supervisión de la documentación requerida por el Centro a todos los usuarios que participan en cualquiera de los Programas.
- Gestión y Tramitación de la documentación del Registro Nacional de ER y del Biobanco Nacional de ER.
- EVE (Entrevista de Valoración de Enfermería)
- Agenda SAMER
- Gestión de residuos
- Revisión periódica de caducidades y disponibilidad
- Reposición de material sanitario
- Archivado de la documentación generada en sus expedientes

FUNCIÓN INVESTIGADORA

Colaboración con el IIER (Instituto de Investigación de Enfermedades Raras).

5.8 Requerimientos del personal de enfermería

Los personas con ER refieren que existen carencias a nivel de enfermería.

En primer lugar, se necesitan enfermeros formados en el proceso asistencial de los pacientes. No existe una consulta específica de enfermería que sirva de referencia informativa para los pacientes con una ER y sus familias.

Es imprescindible contar con profesionales capacitados y formados adecuadamente para prestar los cuidados correspondientes en cada caso, teniendo en cuenta las características de cada enfermedad y de la propia persona en cada momento.

Por otro lado, se reclama un plan de cuidados individualizado e integral para el paciente con una ER y su familia. También es necesario contar con protocolos para cada enfermedad, que unifiquen los criterios de actuación. Para lograr su bienestar hay que contar con personal específico cualificado destinado al seguimiento y al control de la evolución de la persona, teniendo en cuenta el contexto y el entorno de cada uno de los pacientes ²⁴.

Además, se pide una mejor coordinación entre los diferentes niveles asistenciales para lograr la continuidad y seguimiento de los cuidados. Generalmente los pacientes con una ER tienen un diagnóstico difícil y un mal pronóstico. En ocasiones, no tienen ni cura ni tratamiento y la única opción es controlar los signos y síntomas, recibiendo unos cuidados similares a los paliativos.

Por ello, es fundamental la existencia de un equipo multidisciplinar coordinado que cuente con el objetivo de dar una atención integral y completa a la persona por parte de los profesionales sanitarios ^{13,24}.

Se necesita, además, no solo crear sistemas de información que permitan capturar los datos de los pacientes de forma continua, sino también pensar en nuevas formas de manejo de datos, teniendo la capacidad de acceder a grandes conjuntos (siempre protegiendo los derechos de los pacientes y preservando su anonimato) ²⁹.

Por último, es esencial asegurar a estos pacientes, el acceso a todos los recursos sanitarios disponibles y sensibilizar y visibilizar a la sociedad, en general, sobre este tipo de enfermedades para así asegurar la integración social, escolar y laboral de pacientes con ER.

Para ello es fundamental contar con políticas de salud, sociales y de educación que aseguren la integración uniforme en el ámbito estatal y también en el plano europeo ²⁴.

Por otra parte, el personal de enfermería realiza una gran labor de soporte y apoyo tanto a los pacientes como a sus cuidadores, gestionando sus casos e impartiendo información y docencia, intentando orientar y trabajar de manera integral y transversal con todos los pacientes por igual ²⁵.

5.9 Gestión de la demanda

A través del correo electrónico o el teléfono, en situaciones de consultas imprevistas, el papel de enfermería es muy relevante mediante las consultas no presenciales, ya que permite solventar numerosas cuestiones que probablemente no precisan de una visita médica concertada. De esta forma, el personal de enfermería adquiere mayor protagonismo en la atención a los pacientes con ER, pudiendo de esta forma, resolver sus dudas e inquietudes cumpliendo con la gestión a la demanda y contribuyendo a crear un sistema sanitario más eficiente y organizado entre los diferentes profesionales ³⁰.

6. DISCUSIÓN

Mientras que una persona que nace con una enfermedad muy conocida y frecuente en nuestra sociedad, como puede ser la Diabetes Mellitus tipo I, tiene a su alcance un diagnóstico y tratamiento perfectamente protocolizados y la posibilidad de recibir ayudas económicas, una persona que nace con una ER está durante un tiempo muy prolongado sin que sea diagnosticada su enfermedad y en muchos casos no llegará a diagnosticarse. Además, no recibirá un tratamiento específico y no tendrá la opción de ser beneficiaria de ayudas de carácter económico y sanitario a nivel público, que le faciliten o apoyen para sobrellevar de mejor modo su ER.

Bajo mi punto de vista, es desde la realización del cribado metabólico neonatal, cuando se debe comenzar a dar especial importancia a estas enfermedades, realizando un programa de cribado único común a nivel nacional, lo más amplio posible para poder detectar ER desde el nacimiento.

Es desde el equipo de Atención Primaria (AP), donde se debería incluir en sus Programas de Salud, la atención integral y el seguimiento que requieren los pacientes con ER, y los Protocolos, Planes de Actuación y Procesos Clínicos, de cada una de las ER, tanto por separado como en su conjunto, en un Proceso Clínico de Enfermedad Rara común a todas ellas. De esta forma, el personal de enfermería de AP podrá llevar a cabo revisiones periódicas de pacientes con ER, realizando actividades de promoción, educación, prevención, mantenimiento, y rehabilitación de la salud, sin llevar a cabo una atención aislada.

Cuando se detecte algún tipo de problema que no se pueda solucionar en AP, el paciente debería ser derivado al especialista perteneciente a Atención Especializada (AE).

Dentro de AE, se está intentando implantar en los hospitales una nueva Unidad de Enfermedades Raras, donde se encontrarían médicos y enfermeras especialistas en ER. Se trata de un aspecto complejo, ya que es indiscutible que debido a la numerosa cantidad de ER, no resulta factible la existencia de un especialista por cada una de ellas en cada hospital. Por lo tanto, la persona que padezca una ER tendría que ponerse en contacto con los Centros de Referencia

de cada enfermedad, para que allí puedan ser informados y tratados de forma más precisa y específica, ya que el fin de estos Centros de Referencia (unos en funcionamiento y otros en proyecto), es promover la innovación y mejora de la calidad de los recursos dirigidos a un sector determinado de personas en situación de dependencia.

El objetivo de la enfermera especialista en ER es estar formada y poder adquirir y realizar todas y cada una de las competencias que llevan a cabo las enfermeras del CREER, para que, de esta forma, el cuidado de los pacientes con una ER esté integrado en la comunidad, cubriendo las necesidades de todos los pacientes sin distinción alguna.

Hay que recalcar, que las personas que padecen una ER normalmente presentan rechazo social, provocando en ellas una pérdida de la autoestima. Es también una función de la enfermera ayudar y dar apoyo no solo a nivel físico, sino también psicológico para que se lleven a cabo una serie de cuidados más humanizados, sin caer en la pérdida del humanismo en el ámbito asistencial.

No podemos olvidarnos de la necesidad de invertir en investigación, ya que, gracias a ella, actualmente se están realizando grandes avances y descubrimientos en algunas ER, como es el caso de la porfiria eritropoyética congénita de Günther, donde se ha descubierto que una proteína del organismo se comporta de forma más inestable, presentando menor concentración, y degradándose más rápidamente, generando esta ER.

Es a través de la investigación, por lo que se ha conseguido demostrar la existencia de determinadas moléculas/fármacos que actúan sobre estas proteínas inestables, produciendo un efecto terapéutico y aumentando la vida media de la célula *“in vitro”*. Se está llevando a cabo un ensayo clínico de una molécula/fármaco que actuaría en la porfiria eritropoyética congénita de Günther, aunque todavía no se han obtenido resultados ³¹.

Hoy en día, no se descarta que estos descubrimientos puedan aplicarse a otras ER en el futuro, como ha sucedido en la tecnología CRISPR/Cas9, herramienta molecular utilizada para “editar” o “corregir” el genoma de cualquier célula, permitiendo modificar la secuencia del ADN dañado, eliminando o insertando nuevo ADN ³².

7. CONCLUSIONES

1. Las ER o enfermedades poco frecuentes han pasado por varias etapas a lo largo de la historia. Es evidente que, al incluirlas a todas en el mismo grupo, denominándolas a todas ellas como Enfermedades Raras y agrupándolas conjuntamente, han dejado de ser enfermedades aisladas que no tenían importancia y que eran desconocidas por la mayoría, para dar lugar a una serie de enfermedades que comprometen la salud de más de tres millones de españoles. Se trata, por tanto, de un extenso grupo de enfermedades minoritarias que, en su conjunto, están afectando a un gran número de personas dentro de la población.
2. Es de destacar la importancia de poder disponer de una legislación comunitaria, nacional y en su caso autonómica que reconozca la necesidad de establecer normas, criterios y procedimientos para así evidenciar estas ER y determinar la organización necesaria para ayudar en el diagnóstico de las ER, la difusión de las mismas en el ámbito sanitario y apoyar la investigación de las ER.
3. El personal de enfermería tiene un papel imprescindible y fundamental dentro de las ER, tanto a nivel asistencial, como de docencia, administración e investigación. La labor de enfermería con estos pacientes va desde el nacimiento del niño con una ER, a través de la realización del cribado metabólico neonatal, detectando de forma precoz las ER que incluye el programa, hasta la ayuda a los pacientes con ER que se encuentran en una situación de dependencia y cuidados paliativos, provocada por la evolución de su enfermedad.

4. Es vital la necesidad de un Sistema Sanitario con el personal de enfermería formado de forma especializada en el proceso asistencial de estos pacientes, para que de esta forma puedan prestar los cuidados correspondientes y específicos a cada paciente con una ER.

5. El personal de enfermería debe contribuir a mantener el bienestar del afectado y a mejorar la calidad de vida, constituyendo también un soporte importante para las familias y cuidadores de los pacientes con una ER.

8. BIBLIOGRAFÍA

1. Federación Española de Enfermedades Raras [Internet]. FEDER. [citado el 20 de febrero de 2019]. Disponible en:
<https://www.enfermedades-raras.org/>
2. Archibald Garrod [Internet]. Wikipedia The Free Encyclopedia. 2019 [consultado el 18 de febrero de 2019]. Disponible en:
https://en.wikipedia.org/wiki/Archibald_Garrod
3. Rubio Zamora V. Enfermedades raras: ciencia en acción. SEBBM. Enfermedades Raras. 2018; 195:6-11.
4. Isla Gómez J. Las enfermedades raras no son raras. El punto de vista del paciente. SEBBM. Enfermedades Raras. 2018; 195:27-32.
5. Castillo Espacia A, López Villafranca P, Carretón Ballester M. La comunicación en la red de pacientes con enfermedades raras en España. Revista Latina de Comunicación Social. [Internet]. 2015 [consultado el 8 de marzo de 2019]; 70:673-688 Disponible en:
<http://www.revistalatinacs.org/070/paper/1065/35es.html>
6. Posada M, Ramírez A, Villaverde A, Martínez-Arribas C. Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. Anales del Sistema Sanitario de Navarra [Internet]. 2008 [consultado el 18 de febrero de 2019];31(S2):9-20. Disponible en: <http://scielo.isciii.es/pdf/asisna/v31s2/original2.pdf>
7. Gracia D, Ayuso C, Palau F, Dal-Ré R, Bueren J.A, Ramos S et al. Revista Española de Bioética [Internet]. 2017 [consultado el 20 de febrero de 2019]; 47:1-57. Disponible en: https://www.revistaeidon.es/public/journals/pdfs/2017/47_junio.pdf
8. Palau F. Fenotipos, genes y moléculas: la necesidad de investigar en enfermedades raras. SEBBM. Enfermedades Raras. 2018; 195:12-16.
9. Puente Ferreras A, Barahona Gomariz M, Fernández Lozano M. Las enfermedades raras: naturaleza, características e intervención biopsicosocial. Portularia [Internet]. 2011 [consultado el 2 de abril de 2019];11(1):11-23. Disponible en:
http://riberdis.cedd.net/xmlui/bitstream/handle/11181/3653/las_enfermedades_raras.pdf?sequence=1

10. Enfermedades raras [Internet]. Escuela Cántabra de Salud. 2017 [consultado el 10 de marzo de 2019]. Disponible en:
<http://www.escuelacantabradesalud.es/enfermedades-raras>
11. Mapa de Políticas Socio-Sanitarias sobre Enfermedades Poco Frecuentes [Internet]. Federación Española de Enfermedades Raras. 2019 [consultado el 7 de marzo de 2019]. Disponible en:
<https://enfermedades-raras.org/index.php/mapa-de-politicas-socio-sanitarias>
12. Balbás Y, Fernández A. M, Gómez C. Enfermedades raras: el papel fundamental de Enfermería [Internet]. El blog de enfermería tv. 2015 [consultado el 20 de marzo de 2019]. Disponible en:
<http://www.elblogdeenfermeriatv.es/2015/02/enfermeria-un-papel-fundamental-en-las.html>
13. González-Meneses López A. Plan de Atención a Personas Afectadas por Enfermedades Raras. Junta de Andalucía [Internet]. 2012 [consultado el 16 de marzo de 2019]. Disponible en:
<https://www.juntadeandalucia.es/export/drupaljda/PlanAndaluzEnfermedadesRaras2088-2012.pdf>
14. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud [Internet]. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. 2014 [consultado el 3 de junio de 2019]. Disponible en:
<http://bit.ly/2XBU0oA>
15. Por un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas. Estudio ENSERio2. FEDER. Enfermedades-raras.org. 2013. Disponible en:
https://www.enfermedadesraras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio2_FEDER_DEF.pdf
16. Organización Europea de Enfermedades Raras. [Internet]. EURODIS. [citado el 17 de abril de 2019]. Disponible en:
<https://www.eurordis.org/>
17. Los medicamentos huérfanos [Internet]. EURORDIS - The Voice of Rare Disease Patients in Europe. 2019 [consultado el 20 de marzo de 2019]. Disponible en:
<https://www.eurordis.org/es/medicamentos-huerfanos>

18. Molina Vázquez E. Coste y barreras a la accesibilidad de los Medicamentos Huérfanos ¿Nudo Godiano? SEBBM. Enfermedades Raras. 2018; 195:22-26.
19. Programa de detección precoz de enfermedades congénitas. Portal de Salud de la Junta de Castilla y León [Internet]. 2018 [consultado el 3 de abril de 2019]. Disponible en: <http://bit.ly/2MDFqHo>
20. Pascual Chinorias C, Mayte Montero Zoccola (dir). Defectos congénitos del metabolismo de los aminoácidos [trabajo de fin de grado en internet]. [Valladolid]: Universidad de Valladolid, 2017 [consultado el 27 de marzo de 2019]. Disponible en: <http://uvadoc.uva.es/handle/10324/23948>
21. Mouzo Quintáns J. Curado el primer 'niño burbuja' detectado en Cataluña con la prueba del talón [Internet]. El País. 2019 [consultado el 9 de abril de 2019]. Disponible en: https://elpais.com/sociedad/2019/04/01/actualidad/1554123155_306904.html
22. Palacín M. Investigación en enfermedades raras: una vía en dos sentidos. SEBBM. Enfermedades Raras. 2018; 195:17-21.
23. Almendros A. El apoyo enfermero, clave en los pacientes con Enfermedades Raras [Internet]. Diario Enfermero. 2017 [consultado el 17 de abril de 2019]. Disponible en: <http://diarioenfermero.es/apoyo-enfermero-clave-los-pacientes-enfermedades-raras/>
24. 5 reivindicaciones enfermeras en los cuidados en enfermedades raras [Internet]. Fundación para el desarrollo de la Enfermería. 2016 [consultado el 5 de marzo de 2019]. Disponible en: <http://www.fuden.es/actualidad/noticias/2574-5-reivindicaciones-enfermeras-en-los-cuidados-en-enfermedades-raras>
25. Siles J. Enfermedades raras, conócelas, entiéndelas, difúndelas [Internet]. Enfermería en Desarrollo. 2019 [consultado el 11 de marzo de 2019]. Disponible en: <https://www.enfermeriaendesarrollo.es/en-profundidad/362-enfermedades-raras-conocelas-entiendelas-difundelas>
26. Gómez C, Balbás Y. Atención Sociosanitaria en Enfermedades Raras [Internet]. CRE Enfermedades Raras. 2013 [consultado el 10 de abril de 2019]. Disponible en: <http://www.creenfermedadesraras.es/InterPresent1/groups/imsero/documents/binario/atencinsoporteenfermera.pdf>

27. Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos [Internet]. CREER Burgos. 2019 [consultado el 27 de marzo de 2019]. Disponible en:
http://www.creenfermedadesraras.es/creer_01/index.htm
28. López Langa N. Papel de la enfermería de centros educativos en las enfermedades raras [Internet]. AELMHU. 2018 [consultado el 2 de abril de 2019]. Disponible en:
<http://bit.ly/2F1VGvA>
29. Rubio Zamora V, Palau F, Palacín M, Molina Vázquez E, Isla Gómez J. Enfermedades Raras. SEBBM. Enfermedades Raras. 2018; 195:6-32.
30. Cardellach F, Ribes A. Medicina interna y enfermedades raras. Transición niño-adulto. ARBOR Ciencia, Pensamiento y Cultura [Internet]. 2018 [consultado el 25 de abril de 2019];194(789):460-473. Disponible en:
https://www.researchgate.net/publication/329334247_Medicina_interna_y_enfermedades_raras_Transicion_nino-adulto
31. Moltó D. Una molécula 'carabina' para aplacar la porfiria congénita [Internet]. El Mundo. 2017 [consultado el 3 de junio de 2019]. Disponible en:
<https://www.elmundo.es/comunidadvalenciana/alicante/2017/02/27/58ad8695e5fdea4d408b45f2.html>
32. Morán A. Nuevos usos de la tecnología CRISPR: El diagnóstico [Internet]. Dciencia. 2018 [consultado el 28 de abril de 2019]. Disponible en:
<http://www.dciencia.es/nuevos-usos-de-la-tecnologia-crispr-el-diagnostico/>

9. ANEXOS

ANEXO I: Imágenes de un díptico con información sobre el CREER.

Fuente: Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus familias. CREER.

http://www.creenfermedadesraras.es/creer_01/proref/servicios_atenciondirecta/index.htm

Imagen 1

B u r g o s

CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN A PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIAS

OBJETIVOS

- Promover en todo el territorio del Estado y a nivel internacional el desarrollo, la innovación y optimización de los recursos para las personas con enfermedades raras y la cualificación de los profesionales que trabajan con estos colectivos.
- Prestar apoyos y servicios de alta especialización que sirvan de referencia a los demás recursos del sector y facilitar información y asistencia técnica a las Administraciones Públicas, Instituciones, Entidades públicas y privadas, profesionales y otras personas interesadas en la atención sociosanitaria y en la participación social de las personas con enfermedades raras y de sus familias.
- Poner a disposición de las familias y cuidadores y de las personas con enfermedades raras servicios de orientación y apoyo, servicios de formación y entrenamiento en cuidados, servicios de asesoramiento en rehabilitación, así como servicios de residencia para periodos de descanso.

Imagen 2

DESCRIPCIÓN

El Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias, se configura como un centro avanzado en la promoción, desarrollo y difusión de conocimientos, experiencias innovadoras y métodos de atención a personas con enfermedades raras, y como centro de alta especialización en servicios de apoyo a familias y cuidadores y en servicios de prevención, promoción de la autonomía personal y participación social de las personas con dichas enfermedades.


Este Centro desarrollará una doble misión:

- Como Centro de Referencia tiene encomendadas funciones de coordinación, investigación, innovación, formación de profesionales, divulgación y sensibilización, apoyo a otros recursos y otras que se irán desarrollando, destinadas a profesionales, instituciones, familias y asociaciones.
- Como Centro especializado en la atención de personas con enfermedades raras y sus familias pondrá en marcha distintos programas de atención y apoyo a familias y cuidadores y a personas con diferentes enfermedades raras desde un enfoque sociosanitario con el fin de mejorar su calidad de vida e integración social.



Más información:
Teléfono: 947 253 950
e_mail: info@creenfermedadesraras.es
Páginas Web:
www.imserso.es
www.creenfermedadesraras.es
Dirección:
c/ Bernardino Obregón, nº 24, C.P. 09001. (Burgos)

Imagen 3

<h3>SERVICIOS OFERTADOS POR EL CENTRO</h3> <p>Como Centro de Referencia Especializado en Enfermedades Raras, ofrece los siguientes servicios:</p> <h4>SERVICIOS DE REFERENCIA</h4> <ul style="list-style-type: none">■ SERVICIOS DE INFORMACIÓN Y DOCUMENTACIÓN SOBRE ENFERMEDADES RARAS: web especializada, centro de documentación, edición y/o difusión de publicaciones.■ SERVICIOS DE FORMACIÓN DE ESPECIALISTAS E INTERCAMBIOS: formación continua, formación de especialistas, prácticas profesionales, red de intercambios.■ SERVICIOS DE INNOVACIÓN Y DESARROLLO: promueven y/o desarrollan, en colaboración con Instituciones científicas o universitarias, estudios, investigaciones o experiencias piloto.■ SERVICIOS DE CONSULTORIA Y ASISTENCIA TÉCNICA: desarrollan funciones de asesoramiento, colaboración y cooperación con otras Administraciones y de apoyo técnico a otros recursos del sector.	<h4>SERVICIOS DE ATENCIÓN A FAMILIAS Y ONG's</h4> <ul style="list-style-type: none">■ SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ASESORAMIENTO: reuniones, encuentros y foros sobre temas sociales, sanitarios, jurídicos...■ SERVICIO DE FORMACIÓN Y ENTRENAMIENTO EN CUIDADOS: conferencias de expertos, talleres, mesas redondas, reuniones de intercambio...■ PROGRAMA DE RESPIRO FAMILIAR: estancias de corta duración que permitan a las familias disponer de tiempo libre o de un descanso de su actividad cuidadora.■ ESCUELA DE CUIDADORES: entrenamiento práctico en habilidades para el mejor cuidado y atención de las personas con enfermedades raras en su entorno.■ SERVICIOS DE COOPERACIÓN CON ONG: programas con el objeto de prestarles asesoramiento técnico y de establecer cauces estables de cooperación.
	

SERVICIOS DE ATENCIÓN SOCIO SANITARIA

- **SERVICIO DE VALORACIÓN INTERDISCIPLINAR:** valoración de solicitudes, elaboración de programas individuales y evaluaciones periódicas de seguimiento.
- **SERVICIOS DE ASESORIA EN REHABILITACIÓN FUNCIONAL Y/O COGNITIVA:** Rehabilitación física, Rehabilitación del habla y lenguaje.
- **SERVICIO DE PSICOLOGÍA:** Apoyo y orientación, formación en herramientas de afrontamiento a la enfermedad, creación y coordinación de grupos de apoyo.
- **SERVICIOS DE ENTRENAMIENTO DE LAS ACTIVIDADES DE LA VIDA DIARIA:** autonomía personal, habilidades sociales básicas, tareas domésticas, vida social y comunitaria.
- **SERVICIOS DE SEGUIMIENTO A LOS ENTORNOS FAMILIAR Y COMUNITARIO:** Información sobre recursos comunitarios, planificación y seguimiento, promoción y apoyo a organizaciones de voluntarios y grupos de autoayuda.

SERVICIOS DE ATENCIÓN RESIDENCIAL Y/O ATENCIÓN DIURNA

El Centro dispone de 48 plazas residenciales temporales para asistentes a servicios de atención a familias y 20 plazas de atención temporal diurna para usuarios de servicios de atención socio sanitaria. Las estancias tendrán la duración temporal que se establezca para el desarrollo del programa al que asistan o en el que participen. Los usuarios durante su estancia, además, dispondrán de:

- **CUIDADOS MÉDICOS Y DE ENFERMERÍA:** prevención y promoción de la salud.
- **CUIDADOS Y APOYOS PERSONALES:** cuidado personal, movilidad y desplazamientos, comunicación y relaciones, seguridad y protección, cuidados informales.
- **ALOJAMIENTO RESIDENCIAL TEMPORAL:** alimentación, limpieza, lavandería y cuidado de la ropa...

USUARIOS

- Los usuarios de los Servicios de Referencia son las distintas Administraciones Públicas, entidades públicas y privadas y organizaciones del sector, centros de investigación y/o docencia, equipos científicos y profesionales y otras personas que trabajen o estén interesadas en las enfermedades raras.
- Los usuarios de los Servicios de Atención Socio sanitaria y Atención a Familias, son las familias con menores con alguna enfermedad rara y las personas adultas con estas enfermedades acompañadas, en su caso, por sus familiares y/o cuidadores o asistentes personales, así como las organizaciones no gubernamentales del sector.



ANEXO II: Imágenes con información sobre el Programa de Respiro Familiar 2019 en el CREER. Fuente: Asociación Sevillana de Ataxias. 2019.

<http://www.ataxiasevilla.org/convocatoria-programa-respiro-familiar-2019-del-creer>

Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias

C/ Bernardino Obregón, 24
09001 Burgos

Tel.: +34 947 253 950
Fax: +34 947 253 987

info@creenfermedadesraras.es
www.creenfermedadesraras.es

10 años
2009-2019
creer
CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN A PERSONAS CON ENFERMEDADES Raras Y SUS FAMILIAS

PROGRAMA RESPIRO FAMILIAR

Julio-Agosto 2019

¿Qué es el Programa de Respiro Familiar CREER?

Es un servicio de estancias temporales, en régimen de atención residencial de **7 días de duración**, para personas afectadas por una enfermedad rara con el objetivo de servir de soporte a las familias en las tareas de atención y cuidado, permitiéndoles desarrollar una vida familiar y social satisfactoria así como mejorar su calidad de vida.

¿A quién va dirigido el Programa de Respiro Familiar?

A las familias y/o cuidadores de personas afectadas por enfermedades raras que necesiten un servicio de apoyo en las tareas de cuidado por razones de sobrecarga física o psíquica que comprometan la calidad de vida familiar, fruto de la dedicación continuada.

¿Qué ofrece a las personas afectadas por Enfermedades Raras?

La posibilidad de recibir una atención personalizada y poder participar en actividades de ocio y tiempo libre, adaptadas a las necesidades individuales, de carácter lúdico-recreativo cultural, en un espacio común de convivencia que favorezca experiencias de autoconocimiento y crecimiento personal.

¿Qué personas pueden participar?

El programa va destinado a niños, jóvenes o adultos afectados por una enfermedad rara a partir de los 6 años. Sólo podrán acudir acompañados por una persona de apoyo, cuando el Centro lo estime necesario.

Número de plazas ofertadas, según el turno, hasta un máximo de 20.



¿Cuándo?

1º TURNO: del 7 al 13 de julio
De 6 a 12 años – 18 plazas

2º TURNO: del 14 de julio al 20 de julio
De 13 a 17 años – 20 plazas

3º TURNO: del 21 de julio al 27 de julio
De 13 a 17 años – 20 plazas

4º TURNO: del 28 de julio al 3 de agosto
De 18 a 25 años – 20 plazas

5º TURNO: del 4 al 10 de agosto
De 18 a 25 años – 20 plazas

6º TURNO: del 11 al 17 de agosto
De 26 a 39 años – 20 plazas

7º TURNO: del 18 al 24 de agosto
A partir de 40 años – 20 plazas

¿Cómo puedo solicitar la participación en este Programa?

Cumplimentando el modelo oficial de Solicitud de Admisión en Centros del IMSERSO disponible en: http://www.creenfermedadesraras.es/InterPresent1/groups/imserso/documents/binario/sof_creer_bu.pdf

Las solicitudes deberán ser presentadas mediante registro público, dentro del plazo establecido, en el registro del CREER o en las oficinas a que se refiere el artículo 16.4 de la Ley 39/2015 de 1 de octubre, del Procedimiento Administrativo Común de las Administraciones Públicas. Según el punto b del artículo 16.4 de la mencionada ley, se considerará oficina válida para la presentación de solicitudes las oficinas de correos, en la forma que reglamentariamente se establezca. Las solicitudes registradas en las oficinas de correos llevarán el sello de registro en la propia solicitud en el que se indique **la hora de presentación**.

Junto a la solicitud debidamente firmada, se acompañará la siguiente documentación (que no obre ya en manos del Centro o deba ser actualizada):

- **Informe Médico** completo y actualizado en el que conste el diagnóstico.
- **Informe Médico** de Atención Primaria donde se especifique que **no padece enfermedad transmisible** en fase activa y que **no necesita atención médica** cualificada de forma continuada en instituciones hospitalarias.
- **Fotocopia de la Tarjeta Sanitaria.**
- **Fotocopia del DNI** del solicitante o de su representante o tutor cuando sea menor de edad.
- **Sentencia judicial de incapacidad legal**, en los casos de mayores de edad o menores, que carezcan de capacidad de obrar.

El plazo de presentación de las solicitudes es del 18 de febrero al 15 de marzo de 2019.

Para la adjudicación de las plazas se tendrá en cuenta el orden de entrada de la solicitud, dando prioridad a las personas que no hayan participado en anteriores programas de Respiro Familiar, y/o habiendo participado menos veces se hayan beneficiado.

La resolución de admitidos, no admitidos y lista de reservas se notificará a los interesados por escrito a partir del 31 de mayo de 2019.