

Artículos Originales · Original Articles

# Enfermedades raras desde la farmacia comunitaria

Rare diseases from the community pharmacy

## Información

### Fechas:

Recibido: 30/06/2022

Aceptado: 05/08/2022

Publicado: 15/08/2022

### Correspondencia:

Begoña Cerdá Martínez-Pujalte  
bcerda@ucam.edu

### Conflicto de intereses:

No conocemos ningún conflicto de intereses asociado con esta publicación.

### Financiación:

No ha habido ningún apoyo financiero para este trabajo que pudiera haber influido en su resultado.

## Autorías

Eloisa María de Velasco<sup>1</sup>  0000-0003-4290-1862

Purificación Ballester<sup>1</sup>  0000-0002-7345-448

Begoña Cerdá<sup>1</sup>  0000-0003-0385-1145

Miguel Ángel Ruiz-Carabias<sup>2</sup>  0000-0002-3827-4838

Pilar Zafrilla<sup>1</sup>  0000-0002-1463-7120

<sup>1</sup>Universidad Católica de Murcia, Facultad de Ciencias de la Salud, Departamento de Farmacia, Murcia, España.

<sup>2</sup>Universidad Internacional de la Rioja. Facultad de educación. La Rioja, España. Presidente de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes.

### Contribución de autorías

Todas las personas firmantes han contribuido por igual en la investigación y la elaboración de este trabajo.

### Cómo citar este trabajo

De Velasco EM, Ballester P, Cerdá B, Ruiz-Carabias MA, Zafrilla P. Enfermedades raras desde la farmacia comunitaria. Pharm Care Esp. 2022;24(1):23-42.

## RESUMEN

**Introducción:** la visibilidad de las Enfermedades Raras a nivel multidisciplinar y su humanización, son uno de los retos planteados en la Agenda 2030 de Naciones Unidas. El farmacéutico comunitario necesita renovarse y promover habilidades, como técnicas de atención farmacéutica individualizada, imprescindibles para el apoyo de estos pacientes. El objetivo de esta investigación es identificar las necesidades socio-sanitarias de las familias pertenecientes a asociaciones de enfermedades raras que acude a la farmacia comunitaria en España.

**Método:** Estudio observacional y transversal mediante cuestionario digital enviado a usuarios de la Asociación de Enfermedades Raras D'genes, a través de la Asociación y de los Colegios Oficiales de Farmacéuticos, n=253.

**Resultados:** las enfermedades raras se distribuyen por todo el territorio con una alta dispersión. La mayoría de pacientes o familiares suelen visitar la farmacia comunitaria más de dos veces al mes. Estas familias suelen confiar en su farmacia desde hace más de tres años y no encuentran dificultades para obtener su tratamiento. El perfil de los pacientes que acuden a la farmacia es muy heterogéneo, pero la mayoría de familiares afirman conocer y centrarse únicamente en sus necesidades sociosanitarias. En relación a sus niveles de satisfacción, el recibimiento, la discreción en el trato, el tiempo de atención y la despedida son los factores mejor valorados.

**Conclusiones:** El profesional farmacéutico debe poseer, habilidades científicas y técnicas, necesita promover valores como empatía, habilidades sociales o capacidad de escucha, para poder prestar una atención farmacéutica personalizada a familias con enfermedades raras y conseguir humanizar la farmacia comunitaria del siglo XXI.

**Palabras clave:** Enfermedades raras; Atención al paciente; Farmacia comunitaria; Profesional farmacéutico; Humanización.

## ABSTRACT

**Introduction:** the visibility of Rare Diseases at a multidisciplinary level and their humanization are one of the challenges set out in the 2030 Agenda of the United Nations. Community pharmacists need to renew themselves and promote skills, such as individualized pharmaceutical care techniques, which are essential for the support of these patients. The aim of this research is to identify the socio-health needs of families belonging to rare disease associations who go to the community pharmacy in Spain.

**Method:** Observational and transversal study by a digital questionnaire to users of the Association of Rare Diseases D'genes, through the Association and the Official Associations of Pharmacists, n=253.

**Results:** Rare diseases are distributed throughout the territory with a high dispersion. Most patients or relatives usually visit the community pharmacy more than twice a month. These families usually trust their pharmacy for more than three years and do not encounter difficulties in obtaining their treatment. The profile of the patients who visit the pharmacy is very heterogeneous, but the majority of family members claim to know and focus only on their social and health needs. In relation to their levels of satisfaction, the reception, discretion in treatment, time of attention and farewell are the best valued factors.

**Conclusions:** The professional pharmacist must possess, scientific and technical skills, needs to promote values such as empathy, social skills or listening skills, to be able to provide personalized pharmaceutical care to families with rare diseases and manage to humanize the community pharmacy of the 21st century.

**Keywords:** Rare diseases; pharmaceutical care; community pharmacy; pharmacist; humanisation.

---

### Acrónimos:

**ER** (enfermedades raras)

**FC** (farmacia comunitaria)

**ODS** (objetivos de desarrollo sostenible)

**MH** (Medicamentos Huérfanos)

**COF** (Colegio Oficial de Farmacéuticos)

## Introducción

En los últimos años, se ha planteado un nuevo reto para la sociedad: la visibilidad de las Enfermedades Raras (ER) a nivel multidisciplinar, integrando sanidad, educación y conciencia social<sup>(1)</sup>. La humanización de las ER es uno de los objetivos de desarrollo sostenible (ODS) incluidos por las Naciones Unidas en la Agenda 2030<sup>(2)</sup>.

Las ER son numerosas, de naturaleza heterogénea y geográficamente dispares<sup>(3)</sup>. Estas enfermedades se caracterizan por una alta tasa de mortalidad, pero baja prevalencia. Por lo general, comportan una evolución crónica severa, con múltiples deficiencias motoras, sensoriales y cognitivas, suelen presentar un alto nivel de complejidad clínica, dificultando su diagnóstico y reconocimiento<sup>(4)</sup>.

Así mismo, la comercialización de Medicamentos Huérfanos (MH), medicamentos destinados al diagnóstico y tratamiento de muchas de estas ER<sup>(5)</sup>, se enfrenta al conflicto entre el acceso temprano a los nuevos medicamentos que puedan mejorar la salud de los pacientes y la evaluación rigurosa de los beneficios y riesgos<sup>(6)</sup>.

La prevalencia de ER aceptada en Estados Unidos es de 1 de cada 1500 personas, sin embargo, en Australia está estipulada en 5 de cada 10000<sup>(7)</sup>, siendo 1 de cada 2500 ciudadanos en Japón<sup>(8)</sup>. En España, se ha adoptado el criterio establecido por la Unión Europea, considerando a una enfermedad como rara o poco frecuente cuando afecta a menos de 1 de cada 2000 habitantes<sup>(3, 4)</sup>.

Actualmente, la base de datos de Orphanet se compone de 6053 ER<sup>(9)</sup>, afectando a un 3,5% - 5,9% de la población mundial. Se estima que 30 millones de personas en Europa y 300 millones en todo el mundo padecen una ER. El 72% tienen origen genético y de estas, el 70% aparecen en la infancia<sup>(3)</sup>. El 28% restante, se desarrollan como resultado de infecciones, alergias o factores medioambientales<sup>(4, 9)</sup>.

A raíz de esto, se plantea la necesidad de implantar un modelo de atención integral, que satisfaga las necesidades de pacientes con ER, que organice un espacio sociosanitario multidisciplinar capaz de orientar a las familias y solventar los problemas derivados de su enfermedad<sup>(10)</sup>. Por lo tanto, se requiere la organización de una atención multidisciplinar que incluya no solo a médicos de atención primaria, sino también a especialistas como genetistas, neurólogos, inmunólogos, pediatras, dietistas o farmacéuticos, recursos como Orphanet pueden ser capaces de facilitar dicha atención<sup>(11, 12)</sup>.

Un ejemplo de mejora de calidad de vida de estos pacientes, es el propuesto por el Instituto Nacional de Salud Pública y Medio Ambiente, en Países Bajos, donde se ha llevado a cabo un modelo lógico de atención farmacéutica, centrado en el paciente, eficiente, asequible y con un impacto ambien-

tal mínimo<sup>(13)</sup>. Los profesionales de la salud deben integrarse en un equipo multidisciplinar y para ello se debe mejorar la comunicación<sup>(14)</sup>. Así mismo, el paciente, como se observó en el proyecto IMPACT, necesita comprender el nuevo rol del farmacéutico y estar abierto a construir una relación más cercana con este profesional de la salud<sup>(15)</sup>. Este modelo lógico logra aunar esfuerzos, tanto de la Administración como de los farmacéuticos, para conseguir un equilibrio óptimo entre los servicios farmacéuticos tradicionales centrados en el producto y los innovadores centrados en el paciente<sup>(13)</sup>.

En esta etapa de la historia denominada "Sociedad del Conocimiento", los sistemas de información y las nuevas tecnologías hacen que los avances en la comunicación se produzcan de manera veloz y progresiva, la sociedad difunde, comparte y posibilita la accesibilidad, a todos los miembros, al conocimiento necesario para mejorar las condiciones humanas<sup>(16,17)</sup>. La atención farmacéutica que se beneficia de estos recursos, junto con la receta electrónica<sup>(18,19)</sup>, ya instaurada en todo el país, son ejemplos característicos de esta evolución en el sector farmacéutico. Sin embargo, el avance de las nuevas tecnologías, no debe sustituir la comunicación directa interpersonal, sobre todo en la farmacia comunitaria (FC) ya que, en la mayoría de las situaciones, el paciente que acude a este establecimiento busca en el profesional, una atención íntima y personalizada<sup>(20)</sup>. Por esta razón, el farmacéutico comunitario necesita renovarse y promover otras habilidades, entre ellas las técnicas de atención farmacéutica individualizada y de fidelización del cliente<sup>(21)</sup>.

Los objetivos de esta investigación son: identificar las necesidades socio-sanitarias de estos pacientes en la FC y determinar su satisfacción con la OF y los servicios prestados en la misma.

## Métodos

### Diseño de estudio y procedimiento

Se ha realizado un estudio observacional y transversal.

El Proyecto de Investigación fue aprobado por el Comité de Ética de la UCAM (código CE071910). A todos los participantes del estudio se les entregó la hoja de información antes de comenzar, cumplimentando el consentimiento informado.

Para caracterizar la relación que existe entre estos pacientes y la OF se elaboró un cuestionario de 25 ítems, la mayoría de respuesta cerrada, divididos en cuatro bloques: características sociodemográficas (n=7), relación del paciente con la OF (n=6), indicadores de calidad (n=4) y atención de reclamaciones (n=8) (Anexo I). El cuestionario de elaboración propia recoge variables de tipo respuesta si/no; escala Likert, respuesta cerrada y abierta.

Los cuestionarios se distribuyeron entre marzo del 2019 y marzo del 2021. El cuestionario estaba alojado en Google Analytics y se distribuyó a nivel nacional, a usuarios de la Asociación de Enfermedades Raras D'Genes y a través de los 52 Colegios Oficiales de Farmacéuticos (COF), distribuidos por la península, archipiélagos y ciudades autónomas.

Criterios de inclusión:

Pacientes, familiares o tutores legales que tuviesen diagnosticada una ER o que estuviesen a cargo del cuidado de personas con ER. Aquellos que tras ser informados del procedimiento del estudio firmasen su participación en el mismo.

Criterios de exclusión:

Usuarios de FC que no hayan desarrollado una ER o que no tengan un familiar con este tipo de patologías o que no hayan aceptado participar.

## **Análisis de datos**

En primer lugar, se ha realizado un volcado de los registros de los cuestionarios y se ha depurado la base de datos. Posteriormente se ha realizado un análisis descriptivo univariante, calculando las frecuencias y porcentajes de las categorías de las variables cualitativas, así como la media, desviación típica y mediana de las variables cuantitativas. Se ha aplicado el test Chi-cuadrado y la corrección de Yates, para tablas de contingencia, para estudiar la relación entre el sexo o la edad categorizada en rangos y la frecuencia de visitas a la FC o la necesidad de servicios complementarios. Por la bondad del análisis, la pregunta 18 cuyos ítems son cualitativos, se han transformado a variables cuantitativas otorgando puntuaciones que van desde 5 a 1, de esta forma se ha procedido a realizar el cálculo de las medias, desviaciones típicas y la mediana que se presentan. Se ha aplicado un nivel de significación del 5% ( $p < 0,05$ ). El análisis estadístico de los datos se ha realizado con el software SPSS, v. 26.

## **Resultados**

### **Características sociodemográficas**

En el estudio se han registrado los datos correspondientes a 253 participantes, de los cuales 223 (88,1%) son mujeres y 30 (11,9%) hombres. La distribución por edad muestra que la mayoría de participantes tienen una edad comprendida entre 35-59 años (67,3%), siendo el grupo de edad menos representado el de menores de 18 años (2%).

Entre los participantes, el 59,3% (n = 150) eran pacientes con ER, el 38,3% (n = 97) eran familiares de pacientes con ER, siendo el resto cuidadores o personas sin relación con el paciente.

Cabe indicar que la provincia de mayor participación ha sido Murcia (n= 58, 22,2%), seguida de Madrid (n= 28, 11,1%) y Barcelona (n= 13, 5,1%), las de menor participación han sido Almería, Teruel, Lugo y Burgos (n= 1, 0,4%).

## Relación del paciente con la OF

En la Tabla 1, se recogen los resultados relativos a las variables analizadas sobre la relación de los participantes con la OF. Respecto al uso de la OF por parte del paciente o cuidador se ha obtenido que el bloque mayoritario de encuestados (n = 94, 37,2%) visita la farmacia más de 2 veces al mes, mientras que el 31,6% (n = 80) realizan una visita mensual. Solo el 9,9% (n = 25) realizan menos de una visita al mes, y el 21,3% (n = 54) acuden a la farmacia al menos 1 vez a la semana (tabla 1). No se observan diferencias significativas al analizar las covariables sexo y edad en relación a la frecuencia de visita a la OF. La cercanía al domicilio es el aspecto más relevante a la hora de elegir la FC (n = 183/252, 72,6%).

Se observa que un 57,3% están fidelizados a su OF, los resultados indican que la mayoría acuden desde hace más de 3 años a la misma farmacia (n = 145). No obstante, un 17% (n = 43) de los encuestados no tiene farmacia habitual.

Respecto al tratamiento, el 61,5% (n= 144/235) dispone de tratamiento completo para los síntomas nucleares de su ER en su FC habitual, frente al 9% (n= 21/235) que no dispone de dicho tipo de tratamiento. El 29,5% (n = 69) obtiene parte del tratamiento. El 64% (n= 153/239) no tiene dificultades de acceso a los medicamentos o productos que precisa en su FC frente al 36% (n = 86/239) que sí encuentra estas dificultades. El análisis de las dificultades específicas que suelen encontrar los participantes para obtener los medicamentos o productos que precisa en su FC habitual, el 15,1% (n = 38/251) indica que no tiene ninguna dificultad. Siendo las dificultades más frecuentes son el precio elevado (n = 97/251, 38,6%) y la falta de disponibilidad (n = 82/251, 32,7%).

El 61,3% (n = 141/230) afirma que cuando acude a una farmacia conoce sus necesidades, mientras que el 22,6% (n = 52/230) solicita información y opinión al personal de la farmacia. Por su parte, el 10,9% de los pacientes (n = 25/230) manifiesta una actitud reservada. El resto necesita información inmediata o desconfía de la información.

Además del tratamiento específico para su ER, otros servicios principalmente solicitados en la farmacia son dermofarmacia (n = 74/244, 30,3%), productos sanitarios o medicación (n = 50/244, 20,5%) y dietética y nutrición (n = 40/244, 16,4%), entre otros.

Frecuencia visita Farmacia	n	%
< 1/mes	25	9,9
1/mes	80	31,6
>2/mes	94	37,2
Al menos 1/semana	54	21,3
Total	253	100,0
Tiempo con Farmacia habitual	n	%
Sin farmacia habitual	43	17,0
< 1 mes	4	1,6
1-6 meses	12	4,7
6-12 meses	14	5,5
1-3 años	35	13,8
> 3 años	145	57,3
Total	253	100,0
Tratamiento en Farmacia	n	%
No	21	9,0
Parcial	69	29,5
Sí	144	61,5
Total	234	100,0
Dificultades acceso medicación	n	%
No	153	64,0
Sí	86	36,0
Total	239	100,0
Dificultades específicas	n	%
Sin dificultades	38	15,1
Precio elevado	97	38,6
Disponibilidad	82	32,7
Fórmula magistral	10	4,0
No toma medicación	24	9,6
Total	251	100,0
Actitud del paciente en la Farmacia	n	%
Reservada	25	10,9
Desconfía información	3	1,3
Necesita atención inmediata	9	3,9
Solicita información y opinión	52	22,6
Conoce sus necesidades	141	61,3
Total	230	100,0
Otros servicios en Farmacia	n	%
Dermofarmacia	74	30,3
Salud bucodental	26	10,7
Dietética y nutrición	40	16,4
Formulación magistral	7	2,9

**Tabla 1.** Características de atención al paciente

Productos sanitarios/medicación	50	20,5
Otros	47	19,3
Total	244	100,0
<b>Aspectos relevantes elección Farmacia</b>		
	n	%
Accesibilidad	4	1,6
Cercanía	183	72,6
Disponibilidad horaria	17	6,7
Disponibilidad productos	22	8,7
Precio	11	4,4
Atención/Información	15	6,0
Total	252	100,0

n: frecuencia; %: porcentaje

**Tabla 1**  
(continuación).  
Características de  
atención al paciente

## Indicadores de calidad

Basándose en la percepción subjetiva del paciente, respecto a la acción de su farmacéutico, el análisis de los indicadores de calidad (Tabla 2) muestra que, según el 52,8% (n= 123/233) de los participantes, su farmacéutico habitual no conoce la ER que padece ni se interesa por su bienestar y su calidad de vida, mientras que el 15,9% (n= 37) afirma que lo hace sin interés. El 31,3% (n=73) indica que el farmacéutico se interesa genuinamente por su ER. Además, el 68,9% (n= 144/209) de los participantes afirma que no recibe ningún tipo de apoyo en la OF para su ER. El 21,5% (n=45) indica que recibe atención farmacéutica y el resto, 9,6% (n=20) farmacovigilancia u otro tipo de atención. No se observan diferencias significativas entre la satisfacción con diversos aspectos de la atención farmacéutica con las covariables sexo y edad

Conoce farmacéutico habitual	n	%
No	123	52,8
Sí, sin interés	37	15,9
Sí, con interés	73	31,3
Total	233	100,0
<b>Apoyo a ER en Farmacia</b>		
	n	%
Sin apoyo	144	68,9
Atención farmacéutica	45	21,5
Farmacovigilancia	10	4,8
Otros	10	4,8
Total	209	100,0

n: frecuencia; %: porcentaje

**Tabla 2.** Indicadores  
de calidad

Las encuestas indican que la satisfacción de los usuarios ER con diversos aspectos de la atención farmacéutica es elevada, en general. Como se observa en la Tabla 3. El aspecto más valorado es el recibimiento, seguido de la discreción en el trato, el tiempo de atención y la despedida. Otros parámetros

de calidad bien valorados son la disponibilidad, el consejo farmacéutico y la rapidez en la atención. Los aspectos más deficitarios son, según los participantes, los servicios de asesoramiento en parafarmacia así como los cuidados relacionados con la ER.

Satisfacción	N	M	Dt	Me
Recibimiento	253	4,3	0,7	4,0
Disponibilidad	253	4,1	0,8	4,0
Consejo	253	4,0	0,9	4,0
Asesoramiento en Parafarmacia	253	3,8	0,9	4,0
Discreción	253	4,2	0,8	4,0
Tiempo atención	253	4,2	0,9	4,0
Rapidez	253	4,1	0,9	4,0
Despedida	253	4,2	0,8	4,0
Cuidados ER	253	3,8	0,9	4,0

N: tamaño muestra; M: media; Dt: desviación típica; Me: mediana

**Tabla 3.** Satisfacción con la Atención farmacéutica

## Atención de reclamaciones

El 85,7% (n=203) de los participantes afirma que no se ha producido ningún incidente relacionado con su ER durante el servicio recibido en su FC habitual. Además, entre los que han tenido algún incidente o reclamación, el 38,2% (n=13) indican que la resolución de la queja ha sido favorable, mientras que el 61,8% (n= 21) afirma que no se ha resuelto favorablemente el incidente (Tabla 4). El 44,2% (n=87) recomendaría alguna mejora en su FC (instalaciones, acceso, productos, atención) y el 84,1% (n = 174) recomendaría su farmacia habitual a otros pacientes o familiares con ER.

Incidentes	n	%
No	203	85,7
Sí	34	14,3
Total	237	100,0
Resolución favorable	n	%
No	21	61,8
Sí	13	38,2
Total	34	100,0
Recomendación de mejoras	n	%
No	110	55,8
Sí	87	44,2
Total	197	100,0
Recomendación a otros pacientes con ER	n	%
No	33	15,9
Sí	174	84,1
Total	207	100,0

n: frecuencia; %: porcentaje

**Tabla 4.** Atención de reclamaciones

## Discusión

Es escasa la literatura disponible que analice a los pacientes con ER o sus cuidadores y su relación con la FC. En este estudio se detecta que la tasa de fidelización de esta población es elevada, un 20% requiere de la colaboración del personal farmacéutico. Estas familias suelen confiar en su farmacia desde hace más de tres años y no encuentran dificultades para obtener el tratamiento necesario para su enfermedad.

### Relación del paciente con la OF

La mayoría de pacientes o familiares que padecen una de estas patologías, suelen visitar la FC más de dos veces al mes y, la mayoría, son mujeres con una edad comprendida entre 35-59 años, los resultados que concuerdan obtenidos en el estudio de *Huete A*<sup>(22)</sup>, en el que se obtuvo que más de un 80% acudía a la OF más de 1 vez al mes, siendo el 63,2% mujeres. A pesar de que no hay una distribución homogénea del sexo y la edad entre los participantes del estudio, no hubo diferencias a la hora de visitar la OF.

El 61,5% de los casos disponía de un tratamiento completo para los síntomas de su patología. El 64% no tuvo dificultades de acceso, mientras que el 36% si que lo tuvo. Estos resultados están en concordancia de los obtenidos por otros investigadores<sup>(22-25)</sup>. No obstante, valoramos como limitación del presente trabajo un sesgo de selección al incluir la muestra desde los COF, ya que uno de los criterios de las ER es que sólo un 5% tienen tratamiento farmacológico para los síntomas nucleares<sup>(26)</sup>.

Aunque el tratamiento prescrito por el facultativo es la razón principal por la que estas familias acuden a la FC, en la mayoría de los casos tienen otras necesidades como productos de dermofarmacia, de nutrición y dietética o productos sanitarios<sup>(27)</sup>.

### Indicadores de calidad

La mayoría de los participantes (68,9%) no reciben consejo farmacéutico o apoyo para su ER, sin embargo, la décima parte admite recibir una adecuada farmacovigilancia y un 21% una buena atención farmacéutica. Estas carencias pueden ser consecuencia de la baja prevalencia de estas enfermedades<sup>(4, 28)</sup>.

El nivel de satisfacción de estas familias con el trato recibido en la OF es bueno, reflejado en la puntuación que los participantes dan sobre el recibimiento, la discreción en el trato, el tiempo de atención y la despedida son los factores mejor valorados. El valor que el presente estudio tiene sobre el consejo farmacéutico sobre el tratamiento de la ER es de 4, y esto está en divergencia con lo que se ha publicado con anterioridad, donde se refleja que la OF es la fuente con menor credibilidad con respecto a la información<sup>(29)</sup>.

## Atención de reclamaciones

De nuestros participantes, un alto porcentaje recomendó su farmacia habitual a otros pacientes o familiares con ER. Sin embargo, otros autores han indicado propuestas de mejora como adaptación de las instalaciones o de los accesos, un mayor surtido de productos, apoyo o información de grupo o asociaciones para sus respectivas ER y una atención farmacéutica personalizada<sup>(22)</sup>. Esto se ve reflejado también en nuestra muestra a través de un 44% de respuestas.

Por lo comentado anteriormente, este estudio señala la necesidad futura y prioritaria de nuevas investigaciones para capacitar al personal de la FC en una mejor atención y seguimiento de pacientes con ER<sup>(28)</sup>. La comunicación entre los profesionales sanitarios y personas implicadas es imprescindible, ya que ayudan a satisfacer las necesidades socio-sanitarias de esta población.

## Conclusiones

Los pacientes con ER y su entorno posee un elevado grado de fidelidad con su OF en este estudio, independientemente de la edad o el sexo.

Además, el número de pacientes que encuentra su tratamiento para la ER disponible en la OF es más elevado de lo normal.

Son pocos los participantes que solicitan información al personal de la farmacia, ya que la mayoría manifiesta conocer sus necesidades.

La mayoría de los encuestados recomendaría su farmacia habitual a otros pacientes o familiares con ER, y además, muchos recomendaron alguna mejora en su FC (instalaciones, acceso, productos, atención).

Según las respuestas de los participantes, se precisan campañas de concienciación y de formación para el personal de la OF en relación a las ER.

## Bibliografía

1. Vivallo E. *La visibilidad de las enfermedades raras es fundamental para generar conciencia social y para crear grupos de investigación específicos que diseñen protocolos de actuación*. Universidad Internacional de Valencia. 2021. [Citado 22 junio 2022] Disponible en: <https://www.universidadviu.com/co/actualidad/noticias/jose-luis-diaz-cordobes-dr-en-psicologia-y-docente-de-viu-la-visibilidad-de-las>
2. Perales B. *Las enfermedades raras en la Agenda 2030. Un compromiso con su humanización*. ENCLAVE ODS, EL ESPAÑOL [Internet]. 13/10/2021. [Citado 22 junio 2022]. Disponible en: [https://www.elespanol.com/enclave-ods/opinion/20211013/enfermedades-raras-agenda-compromiso-humanizacion/618818117\\_13.html](https://www.elespanol.com/enclave-ods/opinion/20211013/enfermedades-raras-agenda-compromiso-humanizacion/618818117_13.html)
3. Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, Murphy D, Le Cam Y, Rath A. *Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database*. Eur J Hum Genet. 2020; 28(2):165-173. doi: 10.1038/s41431-019-0508-0. Epub 2019 Sep 16. PMID: 31527858; PMCID: PMC6974615.
4. EURORDIS: *¿Qué es una enfermedad rara?* Rare Diseases Europe. *La voz de los pacientes con enfermedades raras en Europa* [Internet]. 21/07/2020. [Citado 22 junio 2022] Disponible en: <https://stars.eurordis.org/es/content/%C2%BFque-es-una-enfermedad-rara>
5. EURORDIS: *¿Qué es un medicamento huérfano?* Rare Diseases Europe. *La voz de los pacientes con enfermedades raras en Europa* [Internet]. 07/11/2014. [Citado 22 junio 2022] Disponible en: <https://stars.eurordis.org/es/content/%C2%BFque-es-un-medicamento-huerfano>
6. Vivancos V. *Medicamentos huérfanos. Tratamiento de enfermedades raras y desatendidas*. Revista digital INESEM [Internet]. 2017. Disponible en: <https://www.inesem.es/revistadigital/biosanitario/medicamentos-huerfanos/>
7. International Conference on Rare Disease and Orphan Drugs (ICORD). *The Yukiwariso Declaration*. Conferencia internacional de Enfermedades Raras [Internet]. 02/08/2012. [Citado 22 junio 2022] Disponible en: <https://web.archive.org/web/20140222154624/http://icord.se/main-menu/yukiwariso>
8. Richter T, Nestler-Parr S, Babela R, et al. *Rare disease terminology and definitions - a systematic global review: report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group*. Value Heal. 2015; 18: 906-14.
9. *Prevalencia de las enfermedades raras: Datos bibliográficos*. Informes Periódicos de Orphanet, Serie Enfermedades Raras [Internet]. Enero 2022, Número 2: Listado por orden de prevalencia decreciente o por número de casos publicados. [Citado 22 julio 2022] Disponible en: [chromeextension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia\\_de\\_las\\_enfermedades\\_raras\\_por\\_prevalencia\\_decreciente\\_o\\_casos.pdf](chromeextension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/ES/Prevalencia_de_las_enfermedades_raras_por_prevalencia_decreciente_o_casos.pdf)
10. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Estrategia. *Plan de Acción de Atención Primaria y Comunitaria 2022/2023*. [Internet]. 2021. [Citado 22 julio 2022] Disponible en: <chromeextension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/https://www.>

sanidad.gob.es/va/profesionales/excelencia/docs/Plan\_de\_Accion\_de\_Atencion\_Primaria.pdf

- 11.** Ramalle-Gómara E, Domínguez-Garrido E, Gómez-Eguílaz M, Marzo-Sola ME, Ramón-Trapero JL, Gil-de-Gómez J. *Necesidades de educación e información de los médicos sobre enfermedades raras en España*. Dis. Raras de Orphanet J. 2020; 15: 18. doi: 10.1186/s13023-019-1285-0
- 12.** Byrne N, Turner J, Marron R, Lambert DM, Murphy DN, O'Sullivan G, et al. El papel de la atención primaria en el manejo de enfermedades raras en Irlanda. *Ir J Med Sci*. 2020; 189: 771–776. doi: 10.1007/s11845-019-02168-4. [Citado 22 mayo 2022] Disponible en: <https://link.springer.com/article/10.1007/s11845-019-02168-4>
- 13.** Moltó-Puigmatrí C., Vonk R., Van Ommeren G., Hegger I. *A logic model for pharmaceutical care*. Journal of Health Service Research and Policy, 2018. Vol 23(3).
- 14.** Smith M, Cannon-Breland ML, Spiggle S. *Perspectivas del consumidor, médico y pagador sobre los servicios de administración de medicamentos de atención primaria con una red de farmacéuticos de recursos compartidos*. RSAP 2014; 10: 539–553. [Citado 22 mayo 2022]. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1551741113001538>
- 15.** Bluml BM, Watson LL, Skelton JB, et al. Mejorar los resultados para diversas poblaciones afectadas de manera desproporcionada por la diabetes: resultados finales del Proyecto IMPACT: diabetes *JAPHA* 2014; 54: 477–485.
- 16.** Rodríguez A. 2022: *La era del conocimiento sinergente*. Crónica global, 2022.
- 17.** Groft S.C., Posada de la paz M. *Preparing for the future of Rare Diseases*. Advance in Experimental Medicine and Biology, books series, 2017. Vol 1031.
- 18.** Asefarma. Evolución de la tecnología en la farmacia. [Internet]. 07/04/2020. [Citado 22 junio 2022] Disponible en: <https://www.asefarma.com/blog-farmacia/evolucion-de-la-tecnologia-en-la-farmacia>
- 19.** Ministerio de Sanidad. Receta electrónica [Internet]. [Citado 22 julio 2022] Disponible en: <https://www.sanidad.gob.es/profesionales/recetaElectronicaSNS/sns/home.htm>
- 20.** De Velasco E.M. *Disposición y venta de productos*. Editorial Aran, 2017; 15-16; 69; 71-76.
- 21.** *Estadísticas de Colegiados y Farmacias Comunitarias 2021* [Internet]. Consejo General de Colegios Oficiales de Farmacéuticos. [Citado 22 junio 2022] Disponible en: <chromeextension://efaidnbmnnnibpcajpcglclefindmkaj/https://www.farmacenticos.com/wp-content/uploads/2022/06/Estadisticas-de-Colegiados-y-Farmacias-2021-portal-1.pdf>
- 22.** Huete García A. *Necesidades socio-sanitarias de la población con enfermedades raras que acude a las oficinas de farmacia en España*. Pharm Care Esp. 2015; 17(6):745-754 Disponible en: <https://pharmcareesp.com/index.php/PharmaCARE/article/view/250/229>

- 23.** Díaz E, Huete A. Estudio sobre Situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. 2009. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
- 24.** Avellaneda A, Izquierdo M, Torrent-Farnell J, Ramón J. Enfermedades raras: enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque sociosanitario. Anales del Sistema Sanitario de Navarra. v.30 n.2 Pamplona mayo-ago. 2007. [Citado 22 junio 2022]. Disponible en: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S1137-66272007000300002&script=sci\\_arttext](http://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S1137-66272007000300002&script=sci_arttext) 7
- 25.** García-Ribes M, Gaité L. El médico de familia ante las enfermedades raras: un nuevo desafío para la coordinación asistencial. Aten Primaria. 2005; 36: 243.
- 26.** Cremers S, Aronson JK. Drugs for rare disorders. Br J Clin Pharmacol. 2017;83(8):1607-1613. doi: 10.1111/bcp.13331.
- 27.** Carpenter DM, Blalock SJ, DeVellis RF. Patients with rare diseases using pharmacists for medication information. J Am Pharm Assoc. 2012; 52(6):e175-82. doi: 10.1331/JAPhA.2012.12047
- 28.** Walkowiak, D. y Domaradzki, J. (2021). *¿Las enfermedades raras son pasadas por alto por la educación médica? Conciencia de las enfermedades raras entre los médicos en Polonia: un estudio explicativo.* Revista Orphanet de enfermedades raras, 16 (1), 400. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-02023-9>
- 29.** Domaradzki J, Walkowiak D. Conocimiento y opiniones de estudiantes de medicina sobre enfermedades raras: un estudio de caso de Polonia. *Intratable Raro Dis Res.* 2019; 8: 252–259. doi: 10.5582/irdr.2019.01099

## **Anexo I**

### **CUESTIONARIO:**

### **Evaluación de la atención al paciente en familias pertenecientes a asociaciones de enfermedades raras**

#### **SECCIÓN 1: CARACTERÍSTICAS SOCIODEMOGRÁFICAS**

1. Edad

.....

2. Sexo

a) Hombre

b) Mujer

3. Localidad de residencia

.....

4. Provincia de residencia

.....

5. ¿Algún miembro de su núcleo familiar padece una Enfermedad Rara (ER)?  
(Una sola resuuesta)

a) Sí

b) No

c) No sabe/ No contesta

6. ¿Qué ER padece usted o su familiar?

.....

7. ¿Qué relación tiene usted con el paciente? (Una sola resuuesta)

a) Paciente.

b) Familiar.

c) Cuidador/a.

d) Otra...

#### **SECCIÓN 2: RELACIÓN DEL PACIENTE CON LA OF.**

8. ¿Con qué frecuencia acude a la Oficina de Farmacia (Farmacia a pie de calle)? (Una sola resuuesta)

a) Una o más veces a la semana.

b) Mas de dos veces al mes.

c) Una vez al mes.

d) Menos de una vez al mes.

9. ¿Cuanto tiempo lleva acudiendo a su Farmacia habitual? (Una sola respuesta)

- a) Menos de un mes.
- b) Entre uno y seis meses.
- c) Entre seis meses y un año.
- d) Entre uno y tres años.
- e) Mas de tres años.
- f) No tengo farmacia habitual, acudo a diferentes establecimientos, según las necesidades.

10. ¿Dispone usted o su familiar del tratamiento preciso en su Oficina de Farmacia habitual? (Una sola respuesta)

- a) Sí, dispongo de todo el tratamiento.
- b) Dispongo de parte del tratamiento.
- c) No dispongo del tratamiento que preciso.
- d) No sabe/No contesta.

11. ¿Tiene usted o su familiar dificultades para acceder a los medicamentos o productos que precisa en la Oficina de Farmacia habitual? (Una sola respuesta)

- a) Sí. Tengo dificultades a la hora de acceder a todos los productos que necesito.
- b) Si. No consigo acceder a algunos de los productos que necesito.
- c) No. Dispongo de todos los productos sin dificultad.
- d) No sabe/No contesta.

12. ¿Qué dificultades suele encontrar a la hora de obtener los productos que necesita, en la Oficina de Farmacia? (Múltiples respuestas)

- o El producto es demasiado caro.
- o No hay en los almacenes.
- o No está indicado para la ER que padezco.
- o Hay que pedirlo a otro país.
- o La forma farmacéutica (jarabe, comprimidos, enemas, etc) no es adecuada.
- o La fórmula farmacéutica (composición, dosis) no es adecuada.

13. Cuando usted accede a la Oficina de Farmacia: (Múltiples respuestas)

o Conoce sus necesidades en cada momento y se centra únicamente en ellas. Es puntual y preciso a la hora de explicar sus solicitudes y demandas.

o A la hora de acercarse al mostrador, mantiene una distancia amplia y posee una actitud reservada.

o Solicita abundante información y consulta la opinión del profesional. Necesita un tiempo antes de tomar una decisión.

o Prefiere llevar el control de la conversación. Desconfía de la información que le pueda proporcionar el profesional farmacéutico.

o Explica de manera expresiva y elocuente diferentes temas en un mismo momento. Se interesa por los consejos del profesional y la atención de los demás el transmite seguridad.

o Necesita que le atiendan lo antes posible y le crea desasosiego la espera pues suele ir con prisa.

o A menudo, se guía impulsivamente por ofertas y promociones a la hora de realizar sus compras.

o No sabe/No contesta.

14. A parte de la medicación prescrita, ¿qué otros servicios solicita en su Oficina de Farmacia habitual? (Múltiples respuestas)

o Dermofarmacia.

o Dietética y Nutrición.

o Salud Bucodental.

o Formulación magistral.

o Preparados oficinales.

o Productos sanitarios (vendas, gasas, alcohol).

o Fitoterapia.

o Homeopatía.

o Seguimiento de presión arterial.

o Análisis clínico.

o SPD (Sistema de dosificación personalizado).

o Asesoramiento farmacéutico.

o Otra.....

15. ¿Qué aspectos tienen para usted más relevancia, a la hora de elegir una Oficina de Farmacia? (Múltiples respuestas)

- o Cercanía a mi zona de residencia.
- o Disponibilidad horaria.
- o Escaparate.
- o Accesibilidad (rampas, puertas amplias).
- o Surtido.
- o Precio.
- o Muestras y probadores.
- o Ofertas y promociones.
- o Información detallada del producto.
- o Autoservicio.
- o Rápida disponibilidad del producto solicitado.
- o Conocimientos sobre la enfermedad rara que padece.
- o Atención personalizada del farmacéutico.
- o Amabilidad del equipo farmacéutico.
- o Otra.....

### **SECCIÓN 3: INDICADORES DE CALIDAD.**

16. ¿Conoce su farmacéutico habitual la ER que padece y se interesa por su bienestar, recomendando nuevos productos y servicios para la mejora de su calidad de vida? (Una sola respuesta)

- a) Si la conoce y muestra interés, realizando un seguimiento y recomendando productos nuevos.
- b) Si la conoce pero no muestra interés.
- c) No la conoce.
- d) No sabe/No contesta.

17. ¿Qué tipo de apoyo (sanitario/económico/psicosocial) para pacientes con ER, puede encontrar en su Farmacia habitual? (Múltiples respuestas)

- o Farmacovigilancia.
- o Atención farmacéutica.
- o Talleres de asesoramiento dermatológico para pacientes con ER.
- o SPD ( Sistema personalizado de dosificación).
- o Promociones para familiares con ER.

- o No existe ningún tipo de apoyo a pacientes o familiares con ER.
- o No sabe/No contesta.
- o Otra.....

18. ¿Cuál es el grado de satisfacción con el trato recibido en los siguientes aspectos en su oficina de farmacia?

	Muy bueno	Bueno	Indiferente	Malo	Muy malo
Recibimiento					
Disponibilidad					
Consejo farmacéutico sobre medicamentos					
Asesoramiento en parafarmacia (nutrición, dermocosmética, complejos vitamínicos, etc)					
Confidencialidad y discreción					
Tiempo de atención					
Rapidez del servicio					
Despedida					

19. ¿Cuál es su grado de satisfacción con su Oficina de Farmacia habitual en los aspectos relacionados a su ER? (Una sola resupesta)

- a) Muy bueno.
- b) Bueno.
- c) Indiferente.
- d) Malo.
- e) Muy malo.

**SECCIÓN 4: ATENCIÓN DE RECLAMACIONES.**

20. ¿Se ha producido algún incidente relacionado con su ER, durante el servicio recibido en su Oficina de Farmacia habitual? (Una sola resupesta)

- a) Sí
- b) No
- c) No sabe/ No contesta

21. En caso de haber contestado afirmativo la pregunta anterior, ¿se resolvieron sus conflictos/reclamaciones favorablemente? (Una sola resupesta)

- a) Sí
- b) No
- c) No sabe/ No contesta

22. En caso de haber contestado afirmativo la pregunta anterior, ¿de qué manera se resolvieron sus conflictos/reclamaciones favorablemente?

.....  
.....

23. Recomendaría alguna mejora en su Oficina de Farmacia habitual (instalaciones, acceso, productos, atención)? (Una sola resupesta)

- a) Sí
- b) No
- c) No sabe/ No contesta

24. En caso de haber contestado afirmativo en la pregunta anterior, ¿puede indicar qué mejoras propondría?

.....  
.....

25. ¿Recomendaría usted su Farmacia habitual a otros pacientes o familiares con ER? (Una sola resupesta)

- a) Sí
- b) No
- No sabe/ No contesta