



**FEDER**  
**País Vasco**

**NODO coordinador  
para la atención de las EERR**

**Marian Saiz  
Juana M<sup>a</sup> Sáenz**

## **NODO coordinador de la atención a las EERR**

Cada vez se hace más evidente el sufrimiento que ocasiona a los afectados por enfermedades raras y sus familias, los problemas relacionados con la atención sanitaria que se les presta. Estos problemas parecen llevar todos un mismo hilo conductor:

- la falta de conocimientos de muchos de los profesionales que les atienden,
- incertidumbre y soledad la falta de comunicación y coordinación entre esos profesionales sanitarios que les prestan atención.

Piden, más que una atención superespecializada, una humanización en la atención, comunicación efectiva y comprensiva.

El área de atención sanitaria es prioritaria y prevalece sobre otras áreas como la educativa, social o laboral. Los informes diagnósticos y terapéuticos dictados por el área sanitaria servirán para determinar las ayudas sociales, los apoyos educativos o las adaptaciones del puesto de trabajo en el mundo laboral.

Es por tanto necesario y urgente que **el área sanitaria se organice adecuadamente** y de respuesta a lo que se le pide.

Los fallos en la organización y coordinación en la atención sanitaria, disminuye la respuesta y rendimiento de los servicios. En las patologías raras, el continuo trasiego de los afectados de un servicio a otro, de un profesional a otro, dentro y fuera de la Comunidad, pone aún más de manifiesto esta falta de coordinación del sistema de salud.

Por todo ello, es prioritario y urgente la creación de una unidad que asuma estas labores de coordinación y guía en la atención a estas patologías poco frecuentes.

A grandes rasgos **el nodo** debería:

**1º.- Coordinar la atención sanitaria de los afectados por alguna patología rara.** Nunca atenderlos en esta unidad. La atención debe prestarse en los centros y servicios ya existentes. El nodo guiaría al afectado entre Atención Primaria y Atención Hospitalaria.

**¿Cómo?.**

El nodo debe disponer:

- Base de datos con los profesionales (referentes) que van a atender a los afectados por EERR en los servicios de los centros hospitalarios de la
- Base de datos de los centros de atención nacionales (Centros de referencia).
- Base de datos de los centros de atención internacionales (Centros de referencia).

Para agilizar las citas el nodo **debe estar en permanente contacto con los Servicios de Admisión**, tanto para citas dentro de la Comunidad, como fuera de ella.

## **2º.- Asesorar a los profesionales** en la atención a los afectados

### **¿Cómo?**

Pondrían en contacto al profesional demandante de la información con los centros o profesionales poseedores de la información que busca.

Para ello, el nodo debe disponer al menos de:

- Base de protocolos de atención a las patologías raras que podrían proporcionárselos o elaborarlos, en caso de que no existan, tanto los centros de referencia, como los profesionales que atienden a los afectados en el nivel hospitalario.
- Base de datos con las direcciones de las asociaciones de afectados.

**3º Asesorar y coordinarse con los organismos de las restantes áreas de atención** a los afectados por enfermedades raras cuando se le requiera: área educativa, área social, área laboral.

### **¿Cómo?**

Aportando la información sanitaria sobre plan de vida y cuidados que requieren los afectados a fin de ofrecerles, una atención integral en educación, apoyo social e informes de adaptación laboral.

## **4º.- Informar y asesorar a los afectados y familiares de EERR.**

### **¿Cómo?**

Ofreciendo la información sobre la patología demandada de la que dispone el nodo en sus bases de datos.

Derivando al afectado o familia a las asociaciones pertinentes si existen.

Dando apoyo psicológico al afectado y familia en la transmisión de la información.

## **5º.- Coordinar la información ofrecida con las asociaciones y FEDER.**

## **6º.- Ayudar en la elaboración del registro de EERR.**

## **7º.- Asesorar, ayudar y difundir la investigación sobre EERR.**

## **8º.- Potenciar y colaborar en los eventos de difusión y comunicación relacionados con EERR**

## **Conclusiones: Atención Sanitaria en las EERR.**

### **A.- Dificultades hasta obtener el diagnóstico**

- No hay profesionales cualificados y los que existen tienen intereses privados.
- Profesionales (pediatra, médico familia, ) no saben a quien dirigirte.
- Muchas pruebas diagnósticas.
- Demora en la realización de pruebas diagnósticas.
- Mucho tiempo hasta obtener diagnóstico definitivo.
- Falta de coordinación entre profesionales: repetir pruebas, no se fían, ...
- Segunda opinión diagnóstica no accesible: muchas pegas, denegación, ....
- Dificultad en obtener informes: no te dan informes escritos.
- No se recoge en la historia clínica todos los síntomas que les decimos.
- No elaboran los profesionales una historia clínica detallada y exhaustiva.
- Prevalece el ahorro ante dos pruebas diagnósticas. Falta acceso a pruebas: estudios genéticos, .
- Falta de protocolos diagnósticos. Si los hay, no son conocidos por el profesional.
- Diagnósticos basados en apariencia y rasgos externos (de visu, no confirmados por pruebas objetivas).
- Engaños en los diagnósticos para beneficiarse profesionalmente quien engaña.

### **B.- Dificultades una a vez diagnosticado.**

- Poca humanidad a la hora de dar el diagnóstico.
- No tienes un buen diagnóstico: no es un diagnóstico exhaustivo, concreto, objetivo,
- Falta de apoyo psicológico al dar el diagnóstico.
- Falta de información de la evolución de la enfermedad
- Falta información sobre los problemas a los que tenemos que enfrentarnos.
- Revisiones muy espaciadas en el tiempo.
- Periodicidad de las revisiones estándares para todas las patologías, no se adaptan estas revisiones a cada enfermedad rara y enfermo.
- Demora en las revisiones.
- Falta de coordinación entre los diferentes especialistas para las revisiones.
- Falta de comunicación entre los especialistas que tratan la misma patología en distintas comunidades u hospitales.
- Barreras burocráticas en las derivaciones incluso en el mismo centro sanitario que se acentúan cuando te derivan a otra comunidad.
- No sabemos con certeza:
  - El plan de cuidados a seguir
  - Qué es perjudicial para la enfermedad
  - Qué medidas son beneficiosas
  - Los controles periódicos que debo realizar
  - Qué médico de cabecera o especialistas deben controlarme y orientarme en mi enfermedad.

### **C.- Dificultades en el Tratamiento:**

- No tenemos prioridad de acceso a la administración de los tratamientos cuando estos son muy frecuentes: rehabilitación continuada, transfusiones, curas, etc. Esto ocasiona perder muchas horas de trabajo.
- La administración provoca cambios de médicos que te tratan habitualmente por otros que desconocen la enfermedad.
- Trabas burocráticas para que puedan atenderte los mismos profesionales.
- Dificultades de acceso a terapias psicológicas, psicomotricidad, logopedia, foniatría que se acentúan en el medio rural.
- No tenemos acceso a las terapias anteriores que estén adaptadas a las necesidades reales, si no que está basado su acceso en la edad cronológica del afectado (fisioterapia).
- Dificultad de acceso a pañales, dispositivos, ..., adaptadas a las necesidades reales.
- Imposibilidad de acceso a los tratamientos farmacológicos efectivos demostrados en otros países.
- Imposición de tratamientos de dudosa efectividad. Somos banco de pruebas, cobayas, sin saberlo.
- Falta de información de las investigaciones y ensayos en curso de las patologías.
- Muchas dificultades para tratarnos en situaciones de urgencia: los profesionales no conocen la patología, en las consultas habituales para administración de tratamientos no nos quieren tratar al no conocer la patología, descoordinación y falta de comunicación entre los profesionales que habitualmente nos tratan y los que prestan la atención de urgencias, ...
- Nos sentimos rechazados por los profesionales en situaciones de urgencia y a veces en los controles periódicos.

### **Posibles soluciones:**

- Formar adecuadamente a los profesionales en EERR.
- Historial clínico detallado que recoja todos los síntomas relatados por los afectados, por ilógicos que le parezcan al profesional.
- Tener un buen equipo multidisciplinar para atender a cada patología.
- Disponer de una Unidad que organice, guíe y asesore en la atención a las EERR tanto a los afectados como a los profesionales.
- Eliminar las barreras burocráticas en la atención a las patologías: derivaciones, interconsultas, derivaciones a centros, intercentros, ..
- Impulsar la creación de Centros de Referencia en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras.
- Que el mismo profesional atienda a todos los afectados por EERR en los servicios de la misma Comunidad.
- Establecer foros de comunicación sobre EERR para afectados y profesionales.

