



**Viernes 17 de febrero de 2017**

**Seminario:  
Las enfermedades raras  
desde la Atención Primaria**

**Moderadora:**

**Eulalia Muñoz Hiraldo**

*Pediatra. CS Dr. Castrovieja. Madrid.*

**Ponentes/monitores:**

■ **Domingo González-Lamuño Leguina**

*Profesor Titular de Pediatría. Universidad de Cantabria.*

*Médico Adjunto. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander.*

■ **Jordi Cruz Villalba**

*Director MPS- Lisosomales. Vocal de FEDER.*

**Textos disponibles en  
[www.aepap.org](http://www.aepap.org)**

**¿Cómo citar este artículo?**

González-Lamuño Leguina D, Cruz Villalba J. Las enfermedades raras desde la Atención Primaria. En: AEPap (ed.). Curso de Actualización Pediatría 2017. Madrid: Lúa Ediciones 3.0; 2017. p. 133-42.



Comisión de Formación Continua  
de los Profesores Sanitarios de  
la Comunidad de Madrid

## Las enfermedades raras desde la Atención Primaria

**Domingo González-Lamuño Leguina**

*Profesor Titular de Pediatría. Universidad de Cantabria.*

*Médico Adjunto. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario*

*Marqués de Valdecilla. Santander.*

*gonzaleld@unican.es*

**Jordi Cruz Villalba**

*Director MPS- Lisosomales. Vocal de FEDER.*

### RESUMEN

Se considera enfermedad rara la que tiene una baja incidencia aunque, debido al gran número de ellas, sean muchos los individuos afectados. Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), cerca de 500 millones de personas en el mundo padecen algún tipo y otros tantos pudieran estar sufriendolas sin saberlo.

Se estima que existen unas 8000 enfermedades raras, muchas de origen genético y menos infeccioso o degenerativo. La mayoría se manifiestan en edad pediátrica y comparten elementos comunes como: diagnóstico tardío o falta de diagnóstico; gravedad; cronicidad y carácter incapacitante; ausencia de tratamientos efectivos; falta de conocimiento o información de los profesionales sanitarios y de la sociedad en general. La complejidad asistencial, altamente dependiente del sistema sanitario, hace necesario un modelo de atención integral. El pediatra debe considerarse como un elemento clave en la transmisión de la información útil para los pacientes y sus familias, tanto en la adecuada interpretación de las pruebas diagnósticas que permiten acceder a nuevas opciones de tratamiento, como en las oportunidades derivadas de las políticas de atención a los pacientes. La atención que necesitan estos pacientes debe permitirles desarrollar un "proyecto de vida", considerando aspectos relevantes como son su entorno familiar y social. Las necesidades de estos pacientes y el acceso a las nuevas tecnologías de información y comunicación han favorecido el desarrollo de un creciente número de asociaciones para

promover y financiar la investigación y apoyo a los afectados y de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) como federación española que las engloba.

## UNA VISIÓN DESDE LA PEDIATRÍA

---

### Introducción

El enorme reto y complejidad que supone la atención pediátrica tanto de un niño con una enfermedad rara (ER) como de su familia, pone de manifiesto la necesidad de una adecuada formación continuada en aspectos tan dispares como la genética y el acceso a los recursos socio-sanitarios y/o educativos para niños con ER. Las potentes técnicas moleculares y del genoma utilizadas para el diagnóstico de pacientes con ER permiten detectar alteraciones que ayudan tanto a la identificación de nuevos síndromes, como a interpretar algunos aspectos moleculares de muchas enfermedades comunes. Una adecuada utilización de esta información, puede dar la oportunidad de investigar diferentes aspectos de una ER sin tener que realizar estudios complejos alejados de las necesidades asistenciales de los pacientes<sup>1</sup>.

El impacto de por vida que conllevan muchas ER, obliga a un seguimiento continuado del niño, centrado tanto en sus aspectos evolutivos como en la adaptación de la familia al problema. Además de la dura realidad a la que se enfrentan, los padres frecuentemente deben tomar decisiones inmediatas sobre tratamientos de su hijo, o enfrentarse a una condición letal o incapacitante que les "roba" sus expectativas. Solo una adecuada atención a cada uno de los múltiples problemas a los que se enfrentan estos niños y sus familias ayuda a minimizar el potencial *handicap* asociado. A pesar de la indudable complejidad que conlleva la profundización en este campo, el pediatra debe introducirse en su conocimiento con la finalidad de fundamentar su implicación en el diagnóstico y seguimiento de los pacientes. Su abstención ante esta responsabilidad repercutirá negativamente en la atención a estos enfermos, que deberá compartir con los especialistas correspondientes<sup>2</sup>.

### ¿Qué son las enfermedades raras?

Los criterios numéricos revisten importancia para las ER, ya que existen leyes especiales en EE. UU. y en Europa que estimulan la investigación y el desarrollo de medicamentos para enfermedades que cumplen esos criterios.

Cuando calificamos una enfermedad como **rara**, estamos aludiendo a su escasa frecuencia (menos de cinco cada 10 000 personas), pero también a que supone un desafío sociosanitario por la complejidad de su manejo y las necesidades de los pacientes. Para muchos de los afectados, el diagnóstico de una ER implica un riesgo vital o una discapacidad significativa<sup>3</sup>.

Cuesta mucho conocer con certeza la **prevalencia** o la **incidencia** específicas de cualquiera de las ER dado que no se notifican, no se diagnostican o se diagnostican equivocadamente, pero, partiendo del conjunto de población afectada por todas estas patologías, supera los tres millones de españoles. Según los datos de la Dirección General de Sanidad y Protección de los Consumidores de la Comisión Europea, estas enfermedades afectan hasta a un **seis por ciento** de la población total de la Unión Europea, en algún momento de la vida<sup>3</sup>.

Un elevado porcentaje de las ER tiene un **origen genético**, de ahí la gran importancia que tiene para este conjunto de enfermedades la disciplina genética en todas sus vertientes diagnósticas, terapéuticas o de investigación. Muchas de las necesidades que manifiestan los pacientes y sus familias se establecen tanto a partir del diagnóstico y asesoramiento genético, como de la investigación de las bases moleculares y celulares que explican los mecanismos de producción y fisiopatología de estas enfermedades. Esta aproximación es la que permite abrir un campo de posibilidades para definir dianas moleculares que sean la base de nuevas terapias<sup>4</sup>.

Existe un déficit importante en el conocimiento no solo de la historia natural de muchas de las ER sino también de sus mecanismos biológicos, genéticos y moleculares, aspecto relevante a considerar ya que cuando se produce un progreso, suele estar referido básicamente a la

identificación de los genes que permiten el diagnóstico o una aproximación terapéutica basada en aspectos genéticos o dianas moleculares<sup>2</sup>.

### ¿Cuántas enfermedades raras existen?

Según un consenso reciente existen cerca de 8000, aunque esta cifra podría hallarse infravalorada según el modo con que se contabilicen. La complejidad de su categorización se refleja en las diferentes clasificaciones que proporciona Orphanet. De las cinco nuevas ER descritas cada semana, el 80 por ciento tiene un origen genético, el 20 por ciento restante se debe a causas infecciosas (bacterianas o virales), alérgicas, degenerativas, proliferativas o autoinmunes<sup>5</sup>. A los varios miles de trastornos hereditarios con un patrón mendeliano debemos añadir los diferentes tipos de cáncer, de los que se recogen más de 3000 tipos diferentes con sus correspondientes subtipos, y algunas enfermedades infecciosas raras producidas por alguno de los más de 1400 microorganismos infecciosos diferentes. Si se agregan las numerosas enfermedades nutricionales, tóxicas y degenerativas raras del ser humano, el cálculo consensuado de las cifras de ER resultaría tristemente insuficiente. Con todo, el límite bajo de 8000 revela que existen muchas ER, demasiadas para que una sola persona las comprenda en su totalidad.

Las ER se denominan a veces **enfermedades huérfanas**, un término idóneo por varios motivos. Durante demasiado tiempo, las ER fueron despreciadas por clínicos, investigadores médicos, la industria farmacéutica y la sociedad en su conjunto. Se manifestaban como males extraños y a menudo, desfigurantes, que aparecían sin una causa evidente. Con frecuencia, los niños con estas enfermedades eran confinados en instituciones y ocultados a la sociedad. Estos trastornos han experimentado un cambio llamativo, hacia mejor, en los últimos 40 años. La confluencia de avances políticos, sociales y científicos ha facilitado una progresión asombrosa en el campo de las ER y estos avances han salpicado a las enfermedades comunes. Hoy en día, existen tratamientos eficaces para muchas, por lo que resulta crucial efectuar el diagnóstico correcto en una etapa precoz antes de que surja el daño

orgánico irreversible. Sin embargo, es fácil diagnosticar erróneamente una ER; a menudo se confunde con una enfermedad común o con otra ER y, por otro lado, es imposible que un médico adquiera experiencia clínica con solo una pequeña fracción del total de las ER. Ante una ER, cualquier médico es un aficionado.

### Progresos en el conocimiento y manejo de las ER

Si bien casi todas las enfermedades genéticas son ER, no todas las ER son enfermedades genéticas. Además, aunque la mayoría son genéticas y están presentes al nacimiento, muchas no se manifiestan hasta edades posteriores.

Si se exceptúan los genes causantes de cánceres raros, se han vinculado más de 2000 genes con 2000 ER. En la mayoría de los casos, estos vínculos son presuntamente causales (es decir, mutaciones de un gen que condicionan la aparición de la enfermedad). Prácticamente cada uno de los genes causantes de las ER se ha descubierto en los últimos cincuenta años.

Las ER afectan a cualquier persona y pueden manifestarse a cualquier edad. Algunas se manifiestan desde el nacimiento o en la infancia, como por ejemplo la amiotrofia espinal infantil, la neurofibromatosis, la osteogénesis imperfecta, las enfermedades lisosomales, la acondroplasia y el síndrome de Rett. En la madurez se manifiestan enfermedades genéticas como la enfermedad de Huntington, la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth y la esclerosis lateral amiotrófica, entre otras<sup>5</sup>.

Los primeros avances en el tratamiento de las ER llegaron al grupo de errores congénitos del metabolismo. Su tratamiento consiste en evitar sustancias que las personas afectadas no pueden metabolizar, o en la administración de suplementos de los metabolitos deficitarios (p. ej., evitar fenilalanina si el recién nacido sufre fenilcetonuria, evitar la galactosa si el recién nacido padece galactosemia, suplementar con biotina a los recién nacidos con carencia de biotinidasa, administrar unas dietas con una fórmula especial pobre en proteína a los recién nacidos

con la enfermedad de la orina con olor a jarabe de arce, y así sucesivamente).

Las ER ofrecen ventajas para el desarrollo de métodos terapéuticos innovadores frente a las enfermedades comunes. En la actualidad, el desarrollo de medicamentos para las ER supera con creces al de las enfermedades comunes. En Europa, el 20% de los productos innovadores desarrollados, que contaban con autorización de comercialización, iban destinados a ER.

En relación a la patogenia las ER suponen un excelente modelo de estudio, ya que todos los sistemas biológicos obedecen las mismas reglas. Toda ER indica algo sobre las funciones normales del organismo ya que las ER no constituyen una excepción a las reglas generales de la biología de la enfermedad. El resultado es que hoy sabemos mucho más sobre la patogenia y el tratamiento de las ER que sobre los de las enfermedades comunes. Se cree que los mayores hitos en el conocimiento de los mecanismos generales de la enfermedad provendrán del estudio de las ER.

Las ER nos informan sobre cómo hemos de tratar las enfermedades comunes. Cuando encontramos una enfermedad común, procuramos buscar las vías disfuncionales y elaboramos un enfoque racional para su prevención, diagnóstico y tratamiento basado en las experiencias extraídas de ER causadas por las mismas vías disfuncionales. Por otro lado, cada enfermedad común es una colección de diferentes enfermedades que poseen el mismo fenotipo clínico.

### **Las ER ocurren, a menudo, en forma de síndromes que dañan varios órganos o sistemas fisiológicos. Las enfermedades comunes no suelen ser sindrómicas**

Muchas ER son causadas por un defecto genético único que afecta a cada una de las células del organismo y produce una diversidad de estructuras que funcionan mal (es decir, un síndrome).

Los trastornos monogénicos tienden a ser sindrómicos; los trastornos poligénicos/multifactoriales no tienden a

ser sindrómicos. Los trastornos monogénicos están causados por una alteración génica presente en cada una de las células del organismo; por tanto, cualquier tejido puede sufrir la anomalía funcional o anatómica. Los trastornos poligénicos se deben a una combinación de variantes génicas que se dan en la población humana normal (es decir, los genes variantes no son defectuosos). La expresión de la enfermedad sigue a un conjunto de acontecimientos e influencias ambientales que concurren en el tiempo. La probabilidad de que estos trastornos aparezcan en muchos tejidos diferentes es remota, de ahí que la mayoría de las enfermedades poligénicas no resulten sindrómicas.

Cuando una ER no es sindrómica, debe concurrir alguna combinación concreta de factores. Los factores adicionales, más allá del defecto genético único que subyace a la ER, delimitan la expresión de la enfermedad a un órgano específico.

Las ER tienen un número reducido de causas y, por eso, son raras. Sin embargo, las enfermedades comunes poseen múltiples causas y, por esta razón, son comunes. Es mucho más probable que la variedad de vías desemboque, finalmente, en una colección de estados patológicos que comparten un fenotipo similar: En el caso de las ER, muchas de ellas producidas por una mutación concreta de un gen específico, las vías siguen el mismo curso, a lo largo de un esquema temporal parecido, y producen desenlaces fenotípicos muy similares en una población etaria restringida (p. ej., niños pequeños).

### **Las enfermedades comunes suelen afectar a los adultos; las ER afectan a menudo a los niños**

De forma general sabemos que muchas enfermedades comunes que afectan a la población adulta se deben a una exposición prolongada a los agentes causales, y por otro lado que las enfermedades más graves de la infancia son raras. Cabe inferir, por tanto, que las enfermedades pediátricas no se generan igual que las del adulto, simplemente porque no ha habido tiempo. Cuando un recién nacido padece una enfermedad pulmonar grave,

o tiene un tumor, se puede tener la certeza de que dicha enfermedad pulmonar no será un enfisema y que el tumor diferirá, en esencia, de los cánceres frecuentes del adulto.

La edad a la que cualquier enfermedad se manifiesta depende de su patogenia, es decir, los sucesos celulares que ocurran como consecuencia de la causa subyacente (por ejemplo, una mutación génica) y que den lugar al estado patológico. La patogenia puede ser corta (p. ej., parada respiratoria celular segundos después de la ingestión de cianuro) o larga (p. ej., mesotelioma, que aparece cuatro decenios después de la exposición al amianto). En el caso de la enfermedad de Huntington, la mutación del gen Htt pone en marcha una serie de acontecimientos que determinan, con el paso del tiempo, la muerte de las neuronas. La investigación de esta enfermedad ha aportado enormes descubrimientos a la genética y a la biología celular. La lección aprendida es que el fenotipo de las ER hereditarias se manifiesta, a veces, en la vida adulta, si bien el proceso comienza desde la concepción.

Tan acusada es la diferencia etaria entre las enfermedades comunes y las raras que, cuando surge una enfermedad común en una persona muy joven, es necesario investigar un origen genético raro. A veces, una enfermedad común de una persona joven pone en marcha la búsqueda de una toxina o de otro tóxico ambiental (p. ej., la exposición a la radiación de un niño con cáncer tiroideo).

### ¿Cómo se manifiestan las ER?

Las ER presentan una amplia diversidad de alteraciones y síntomas que varían no solo de una patología a otra, sino también de un paciente a otro y a lo largo de la vida<sup>3</sup>.

Hasta dos terceras partes de los afectados por ER tienen problemas graves e invalidantes por:

- Una aparición precoz, dos de cada tres surgen antes de los dos años.

- Malformaciones congénitas o trastornos presentes al nacimiento. Pueden ser muy discapacitantes.

- Son frecuentes los dolores crónicos y complicaciones ante las enfermedades intercurrentes propias de la infancia, como son las crisis de dificultad respiratoria, diarreas, etc. Esta situación genera múltiples ingresos hospitalarios.

- Problemas en el desarrollo manifestados como déficits motores, sensoriales o intelectuales en la mitad de los casos. Este retraso origina algún tipo de discapacidad y graves problemas en lo que respecta a la posibilidad de llevar una vida autónoma en uno de cada tres casos.

- En casi la mitad de los pacientes el pronóstico vital está en juego. A las ER se les puede atribuir el 35 por ciento de las muertes ocurridas antes de haber alcanzado el primer año de vida; el 10 por ciento de las producidas entre el primer y quinto año de edad; y el 12 por ciento de las cuantificadas entre los cinco y quince años<sup>1</sup>.

- Síntomas que no son típicos de ninguna otra enfermedad o asociación inexplicada de síntomas.

### La atención pediátrica como modelo de atención a las enfermedades raras

Muchas ER se diagnostican en edades avanzadas, con lo que ello implica en relación a la incertidumbre pronóstica, de seguimiento y de si el problema se va repetir en otros descendientes. Aproximadamente un 2-3% de los recién nacidos presentan un defecto congénito o síndrome malformativo evidente al nacer, o bien se diagnosticarán de una ER, habitualmente de base genética, a lo largo de la edad pediátrica. A pesar de la importancia de estos datos y otros aspectos relativos a las ER, existen pocos estudios sistemáticos y controlados que examinen rigurosamente el valor de nuestras prácticas habituales de asistencia a estos niños y a sus familias<sup>7</sup>.

La complejidad de la atención a los pacientes adultos con ER, muchos de ellos con situaciones altamente discapacitantes y dependientes del sistema sanitario, sugiere que el **modelo de atención pediátrico** sea el ideal para la mayoría de estos pacientes ya que tiene en cuenta aspectos relevantes de la vida del individuo como es su entorno familiar y social más cercano y permite establecer un "proyecto de vida" de los pacientes<sup>8</sup>.

Una situación especialmente interesante de revisar es la de los recién nacidos con un problema congénito. En el momento del nacimiento, cuando a una familia se le informa que su hijo tiene una anomalía congénita, habitualmente rara, se va a producir un choque emocional repentino e inesperado en los padres. El nacimiento del niño pasa de ser un motivo de alegría y satisfacción a ser un momento particularmente doloroso, dando lugar a una situación de aflicción o duelo de gran intensidad que conlleva una desorganización emocional en ambos miembros de la pareja. Además de la triste realidad a la que se enfrentan, los padres frecuentemente deben tomar decisiones inmediatas sobre el tratamiento médico o quirúrgico de su recién nacido, o enfrentarse a una condición letal o incapacitante que les "roba" las expectativas que habían depositado en ese hijo<sup>1</sup>.

La **asistencia precoz y adecuada de la familia** es un componente natural del cuidado integral del niño, que tiene gran trascendencia sobre: la forma y manera en que los padres vivirán y superarán el choque emocional tras la información inicial, la actitud posterior de los padres con respecto a su hijo y la integración de éste en la familia. Cada familia presenta problemas y necesidades particulares, por lo que no se pueden dar reglas de aplicación generalizada, sino unas guías y principios básicos de actuación que deberán adaptarse a cada caso de un modo particular. Además, el tipo de asistencia a la familia en los momentos críticos (horas iniciales, días, semanas o años después del nacimiento), depende de numerosos factores; entre ellos, la urgencia de la situación, la necesidad de tomar decisiones, la gravedad del caso, el estado emocional de los padres y la necesidad de información adicional o específica sobre problemas concretos<sup>1</sup>.

En su esfuerzo por encontrar respuestas, los pacientes tienen que enfrentarse a numerosas barreras (arquitectónicas, comunicativas, de actitud...). Algunas las hemos mencionado ya, pero no hemos hablado de la muralla del lenguaje técnico. Personas que, por obligación o simplemente por dignidad, deciden aprender a cuidar o a cuidarse, no solo adiestrándose en el uso de herramientas a veces sofisticadas desde el punto de vista tecnológico, sino también ejercitándose en la sistematización y uso de palabras, en principio, muy alejadas de sus mundos. Ese aprendizaje comienza, en ocasiones, teniendo que memorizar el propio nombre de la enfermedad rara<sup>9,10</sup>.

Vivir con una ER es vivir casi siempre, en el sobreesfuerzo. Para los cuidadores o padres, casi siempre intentando no caer en la depresión para poder seguir adelante y para no arrastrar a los seres queridos; muchas veces, en alerta continua por las dudas sobre cómo evolucionará la enfermedad. Los pacientes cuando crecen aparentando, en ocasiones, encontrarse mejor de lo que realmente se encuentran; con frecuencia, asumiendo ser un paciente crónico, teniendo que pasar muchas horas en hospitales y, en el peor de los casos, cuando aún no hay diagnóstico, teniendo la sensación de que no te creen, a pesar de que lo cuentes una y otra vez a interlocutores diferentes. Y lo que es, posiblemente, más importante: aprendiendo a vivir una nueva vida que, a veces, llega de repente y obliga a olvidar lo que antes se podía hacer y se convierte en imposible<sup>1</sup>.

Las ER nos sitúan en muchas ocasiones en los límites de nuestro sistema sanitario y de nuestro estado del bienestar; por eso, además de raras resultan incómodas para quienes debieran intervenir con el fin de promover mejoras en sus diagnósticos o en sus posibles tratamientos. Todos los profesionales deben considerar que una de las primeras obligaciones ante un paciente con una ER es la de acomodarse comunicativamente a sus interlocutores. Por comodidad o por desconocimiento, en ocasiones el profesional transmite informaciones con un lenguaje técnico, erróneo y además con diagnósticos equivocados, o informaciones precipitadas y pronósticos desorbitados (por ser demasiado optimistas o pesimistas). Otro punto a reflexionar es que muchas quejas de

los pacientes no están en los errores en la información o en el manejo clínico, sino en las formas en las que se transmitió esa información<sup>9</sup>.

Desde el punto de vista científico y formativo es indiscutible **la relevancia de las ER en la práctica asistencial pediátrica**, lo cual debería ser motivo de estímulo para la formación continuada. A nivel general, debemos tener en cuenta que las ER han ayudado al progreso de la pediatría y de toda la medicina, y al mismo tiempo suponen un elevado nivel de exigencia socio-sanitaria. Para los médicos en formación, muchas ER suponen la primera oportunidad de realizar una descripción clínica compleja en reuniones y foros científicos, con el innegable valor que este trabajo supone en la formación de los profesionales<sup>5</sup>.

## Conclusiones

- Desde el punto de vista clínico las ER se caracterizan por comprometer la calidad de vida de los afectados, causando una grave discapacidad intelectual y/o física. Asimismo, es frecuente que estas enfermedades tengan un carácter progresivo y condicionen una mortalidad precoz. En determinadas ER que causan un deterioro progresivo e inexorable, un diagnóstico puede además suponer virtualmente una sentencia de muerte precoz.
- La mayoría de las enfermedades raras obedece a una disfunción de una sola vía como consecuencia de un gen defectuoso. Por eso, el conocimiento del impacto de un defecto único puede arrojar luz sobre las vías más complejas que llevan a las enfermedades comunes, de ordinario multifactoriales.
- El pediatra debe considerarse como un elemento clave en la transmisión de la información útil para los pacientes y sus familias, tanto en la adecuada interpretación de las pruebas diagnósticas que permiten acceder a nuevas opciones de tratamiento, como en las oportunidades derivadas de las políticas de atención a los pacientes con ER.

- El objetivo asistencial orientado hacia las familias de un niño con una ER incluye: conseguir la aceptación del niño con su ER, la comprensión de los problemas de éste, establecer un marco adecuado para la toma de decisiones y ayudar a los padres en el proceso de readaptación familiar y en la planificación del futuro.
- Las necesidades de estos pacientes y el acceso a las nuevas tecnologías de información y comunicación han favorecido el desarrollo de un creciente número de asociaciones y organizaciones que surgen para promover y financiar la investigación y apoyo a los afectados de estas ER. Las agencias de Salud de los países desarrollados han respondido a estas demandas con convocatorias y legislación específicas para minimizar los efectos derivados de la condición de ER.

## UNA VISIÓN DESDE FEDER

### ¿Qué es FEDER?

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) es una organización de ámbito nacional que nació en 1999 con el objetivo de promover y defender los derechos de las personas con enfermedades poco frecuentes. Su misión es mejorar la calidad de vida de las personas que las padecen y sus familias.

Su visión es una sociedad más justa, equitativa e integradora de estas personas.

### Decálogo de prioridades FEDER 2016

1. Plan de implementación de la Estrategia Nacional de enfermedades raras (ER).
2. Garantizar la sostenibilidad del Registro Nacional de las ER.
3. Promover la formación e información en ER.
4. Favorecer la investigación en ER.

5. Fortalecer, garantizar y agilizar los centros, servicios y unidades de referencia de ER del Sistema Nacional de Salud (CSUR).
6. Implementar un modelo de asistencia integral en ER.
7. Impulsar el acceso equitativo a medicamentos huérfanos y productos sanitarios.
8. Fortalecer los servicios sociales.
9. Promover la inclusión laboral en ER.
10. Promover la inclusión educativa en ER.

**Cartera de servicios de FEDER**

PERSONAS	SOCIOS	SOCIEDAD
		
Servicio de Información y Orientación	Servicio de Asesoría para mov. Asociativo	Incidencia política y movilización social
Servicio de Atención Psicológica	Formación del mov. Asociativo	Campañas de sensibilización
Servicio de Asesoría Jurídica	Ayudas	Actividades de divulgación
Programa de Acceso a Productos Sanitarios	Convenios para socios	Canales de información 2.0
Promoción de redes de personas envidades	Servicio de multiconferencia	Publicaciones y estudios
Orientación de casos sin diagnóstico	Participación asociativa	Inclusión
Formación de profesionales	Servicio de difusión para el mov. Asociativo	Investigación

**Ayuda a las personas y familias**

■ En primer lugar, tenemos una iniciativa que ha dado y está dando mucho fruto, es el **Servicio de Información y Orientación (SIO)**. Este servicio recibe consultas a través del teléfono o correo electrónico. En su mayoría son familias preocupadas por una situación como

un nuevo diagnóstico o una sospecha, y también atiende la petición de información por parte de facultativos, que cada vez está teniendo mayores consultas.

■ **Apoyo psicológico:** primordial ante un impacto fuerte como un diagnóstico de ER.



- Servicio de **asesoría jurídica**, imprescindible ya que hay muchas cuestiones legales para que las familias tienen necesidades de ayuda e información.
- Programa de acceso a **productos sanitarios** con un gran enlace con las agencias para promover estas cuestiones. Está claro que una federación puede aproximarse mejor a tener acceso a información sobre los productos que una familia o una pequeña asociación de pacientes.
- Promoción de **redes de personas y entidades**. En nuestra labor es primordial brindar a las familias de un servicio de conexión entre afectados como es Rare Conect o bien redes que además pueden utilizarse en diferentes idiomas. Al ser enfermedades minoritarias, es importante unificar el conocimiento en todo el mundo y compartir cierta información para avanzar en la investigación.
- A día de hoy tenemos unas 4000 personas que padecen una enfermedad que realmente no tiene un diagnóstico claro, es por eso que hemos organizado una **Asociación de Pacientes Sin Diagnóstico**, para que sume casos y pueda buscar solución a través de la estructura de FEDER además de contar con un equipo de profesionales expertos para buscar soluciones.

- Y por último, una buena **formación** en todos los sentidos tanto de profesionales como de pacientes se está llevando a cabo desde hace unos años. Una labor importante para ampliar conocimiento y trabajar conjuntamente hacia un sentido único. Unir esfuerzos y de ahí la importancia que tiene que los pacientes ahora son el eje principal de reuniones médicas, para tomar su voz y voto en las cuestiones que tienen que ver con ellos.

### **Servicio a los socios de FEDER**

**Becas y ayudas:** FEDER pone a disposición de sus entidades miembro ayudas económicas para la realización de proyectos y actividades:

- Fondos de ayudas solidaridad Carrefour:
  - 2014, Nuco solidario.
  - 2015, PreciOsos.
- Becas de desplazamiento a asambleas de FEDER.
- Becas para la participación en acciones formativas de FEDER.

### **Servicio a la sociedad**

**Investigación:** Fundación FEDER. La investigación es necesaria para el conocimiento de las causas de las ER (prevención), así como para su tratamiento. FEDER impulsa la investigación desde las siguientes acciones:

- Compila los recursos sobre investigación en ER y funciona como centro de información y consulta.
- Establece líneas de colaboración con entidades destinadas a la investigación.
- Apoya la investigación de nuestras asociaciones.

### **BIBLIOGRAFÍA**

1. González-Lamuño D, García M. Enfermedades raras en Pediatría. An Sist Sanit Navar. 2008;31 (16 Supl 2):S21-9.
2. González-Lamuño D, Lozano MJ, García M. Enfermedades complejas de baja prevalencia en Pediatría. Bol Pediatr. 1998;38:213-6.
3. Posada M, Izquierdo M, Ferrari MJ, Avellaneda A, Andrés P, Martín C. Plan de Acción de la UE y del Estado Español sobre enfermedades de baja prevalencia. Boletín del Real Patronato sobre Discapacidad. 2002;53:25-9.
4. González-Lamuño D, García M. Enfermedades de base genética. An Sist Sanit Navar. 2008;31 (16 Supl 2):S105-26.

5. Izquierdo M, Avellaneda A. Enfermedades raras, un enfoque práctico. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III. Barcelona: Ministerio de Sanidad y Consumo; 2004.
6. Aldamiz-Echevarría L, Prieto JA, Couce ML, González-Lamuño D. Recursos on-line en el manejo de enfermedades raras. *An Sist Sanit Navar*. 2007;30:145-52.
7. González-Lamuño D. Una visión general sobre las enfermedades raras. *Pediatr Integral*. 2014;18:550-63.
8. Bailey DB Jr, Blasco PM, Simeonsson RJ. Needs expressed by mothers and fathers of young children with disabilities. *Am J Ment Retard*. 1992;97:1-10.
9. European Organization for Rare Diseases (EURORDIS). The voice of 12 000 patients. Experiences and expectations of rare disease patients on diagnosis and care in Europe. A report based on the EurordisCare2 and EurordisCare3 Surveys. France: Eurordis; 2009.
10. Servicio de Pediatría Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Universidad de Cantabria. Necesidades de los pacientes pediátricos con enfermedades raras y de sus familias en Cantabria. Documentos 69/2005. Real Patronato sobre Discapacidad. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2005.