



## **Enfermedades Raras y enfermeras: un dúo muy dinámico**

Con motivo de la conmemoración del Día Mundial de las Enfermedades Raras o Poco Frecuentes (28 de febrero) hay que poner de relieve el papel de la Enfermería y en que las familias cuenten con unos cuidados profesionales dentro de la cartera de servicios sanitarios. El mundo de las enfermedades poco frecuentes ha empezado a descubrirse y tiene mucho recorrido por hacer. Estas enfermedades deben tener su espacio y su lugar en la sanidad, igual que el resto de las enfermedades “más frecuentes”. Al hablar de cuidados resulta impensable separar al individuo de su contexto más inmediato, la familia; y además supone tener cerca un profesional sanitario con autonomía para diseñar acciones que resuelvan las necesidades de estas personas, es decir un enfermero o enfermera. Y es que el profesional de Enfermería es competente en distintas materias que estudia en la Universidad. La habilidad que llega a tener una enfermera para implicarse en el cuidado de los pacientes y de la familia se adquiere con el tiempo de formación y con la experiencia. Son profesionales formados y especializados en el trato humano, que son capaces de trabajar de tú a tú, practican la escucha con el paciente, tienen empatía, son capaces de ponerse en el lugar del otro y de pensar que nadie está libre de sufrir este tipo de enfermedades, porque la varita mágica nos puede tocar a cualquiera de nosotros. A partir de que una persona tiene un diagnóstico de enfermedad rara hay que intentar utilizar todos los recursos y herramientas que les permitan afrontar esta “incidencia” en sus vidas: la resiliencia, la empatía, la fortaleza y la capacidad del ser humano de superar más de lo que creemos que podemos. En fin, sería deseable asignar una enfermera a cada paciente que ha sido diagnosticado con este tipo de enfermedades, porque son profesionales que poseen habilidades específicas dirigidas a proporcionar cuidados expertos.

La enfermera como “primer contacto” con los pacientes es una realidad que podría solucionar muchos problemas, entendiendo dicho primer contacto como la atención de pacientes con enfermedades raras por enfermeras desde la Atención Primaria de Salud. Los cuidados de Enfermería permiten reforzar las capacidades del paciente, solucionar



problemáticas físicas y afrontar la toma de decisiones de forma conjunta. Durante el proceso de atención a estas personas la enfermera utiliza distintas habilidades, como los conocimientos y las destrezas técnicas, el respeto y el compromiso por las personas. De esa manera se podría caminar hacia la normalización, la sensibilización, el conocimiento y el tratamiento integral de las enfermedades raras, convirtiéndose en una realidad conocida por todos y todas.

A menudo centramos el discurso en las cifras, pero si nos fijamos en las necesidades de estas personas y sus familias, se descubren una serie de desafíos, como saber qué les pasa, conseguir un diagnóstico temprano, y conseguir una atención sanitaria integral. Además, suelen ser enfermedades que generan consecuencias graves y discapacitantes para las personas que las tienen, habitualmente suelen tener un origen genético y también es frecuente que se vea afectado el sistema nervioso.

Para ser considerada como “rara” una enfermedad solo puede afectar a un número limitado de personas, concretamente, cuando afecta a menos de 5 de cada 10.000 habitantes se clasifica como poco frecuente. Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial. En total, se estima que en España existen más de 3 millones de personas con enfermedades poco frecuentes.

Debido al elevado número de enfermedades raras catalogadas en la actualidad (alrededor de 6.000 o 7.000 tipos) con una presentación clínica tan heterogénea, se hace muy complicado detallar las necesidades implicadas con cada enfermedad y en cada persona concreta. En esta situación los cuidados proporcionados por enfermeras tienen especial relevancia. Hay que destacar el impacto sobre el estado de salud de la persona, que coexiste con la repercusión sobre el ámbito educativo, familiar, laboral y social. No debemos olvidar que la persona con una enfermedad rara siempre va ligada a su familia y a su entorno, por lo que debe ser tratada como un “caso complejo” con una serie de necesidades y dificultades en su día a día.

Los testimonios de personas con enfermedades raras cuentan que tener una enfermera en su día a día les ayuda mucho a manejar la situación que vivencian. Principalmente porque es necesario que esa persona tenga pautas claras de actuación, siendo necesaria una





formación previa en enfermedades raras, puesto que hay tantos tipos distintos de enfermedades con una amplia diversidad de síntomas que incluso pueden variar no solo de enfermedad a enfermedad, sino de paciente a paciente que sufre la misma enfermedad. La labor de las enfermeras y enfermeros existe, es una realidad muchas veces invisible, y en estos pacientes queda patente y hace necesario “visibilizar los cuidados invisibles”, pues en éstos se fundamenta la identidad de la práctica enfermera.

Es mucho lo que se ha conseguido hoy desde distintas organizaciones, pero aún queda mucho camino por recorrer. En este Día Mundial de las Enfermedades Raras 2022, desde la Academia de la Enfermería de la Comunidad Valenciana queremos sumarnos e implicar a todas las enfermeras a que se unan y caminen para apoyar esta causa dando gran importancia del COMPROMISO, la LUCHA y la UNIÓN como principales valores y síntomas de la ESPERANZA de las familias.

“Conócelas, Entiéndelas, Difúndelas”, solo así dejarán de ser RARAS.

**María Teresa Pinedo Velázquez.**  
**Académica Numeraria**  
**Academia Enfermería de la Comunitat Valenciana**