

# Necesidades de formación en enfermedades raras para atención primaria

Alfredo Avellaneda Fernández<sup>a</sup>, Maravillas Izquierdo Martínez<sup>b</sup>, Santiago Luengo Gómez<sup>c</sup>, Javier Arenas Martín<sup>c</sup> y José R. Ramón<sup>a</sup>

**Introducción.** El problema de las necesidades formativas en enfermedades raras (ER) para atención primaria (AP) se aborda a través de un estudio de investigación cualitativa que pretende contribuir a delimitar el interés e identificar las necesidades de formación en ER en el marco de la AP.

**Métodos.** Mediante métodos naturalísticos de investigación (entrevistas en profundidad y dinámica de grupo), se pretenden conocer las connotaciones personales y profesionales en cuanto a las necesidades de formación en ER de los profesionales de AP en el área rural y urbana de la comunidad de Madrid. Los dominios explorados mediante guión estructurado son: problemática y definición de ER, experiencia profesional con ER, interés de AP hacia las ER, formación e información en ER, necesidades y demandas de AP hacia ER.

**Resultados.** No se han encontrado diferencias entre los grupos rurales o urbanos ni entre los diferentes estamentos profesionales. El concepto de ER es poco conocido y se plantean dificultades para comprender la magnitud y la importancia global de estas enfermedades. Tampoco expresa la gravedad y las repercusiones que conllevan estas enfermedades. Las ER despiertan escaso interés profesional, en contraste con el interés humano.

**Conclusiones.** Los profesionales entrevistados creen suficiente la formación de pregrado y desestiman la formación de posgrado, por innecesaria y poco factible. La búsqueda de información activa, a través de internet, es la mejor forma para obtener la información que optimice sus criterios de derivación y, en esa línea, el Sistema de Información de Enfermedades Raras en Español (SIERE) (<http://iier.isciii.es/er>), está en línea con sus demandas informativas.

**Palabras clave:** Enfermedades raras. Necesidades de Formación. Atención primaria. Metodología cualitativa. Grupos de discusión. Entrevistas en profundidad.

## NEED FOR PRIMARY CARE TRAINING IN RARE DISEASES

**Objectives.** The problem of the need for primary care (PC) training in rare diseases (RD) is approached through a qualitative research study that tries to define its relevance and to identify the need for RD training in PC.

**Methods.** By means of naturalistic research methods (in-depth interviews and group dynamics), we tried to discover the personal and professional connotations of PC training in RD in the rural and urban areas of the Community of Madrid, Spain. The areas explored by means of structured interview were: challenges and RD definition; professional experience with RD; relevance of PC for RD; training and information in RD; needs and demands for RD in PC.

**Results.** We found no differences between the rural and urban groups nor between different professional categories. The RD concept was relatively unknown and difficulties arose in understanding the magnitude and overall importance of these diseases. Nor did the RD concept express the severity or the repercussions of these diseases. RDs awoke little professional interest, in contrast with the human interest aroused.

**Conclusions.** The professionals interviewed thought that undergraduate training was sufficient, and rejected postgraduate training as unnecessary and unfeasible. The search for active information through Internet was the best way to obtain data to optimize criteria for patient referral. As such, the Information System for Rare Diseases in Spanish (Sistema de Información de Enfermedades Raras en Español, SIERE) (<http://iier.isciii.es/er>) meets the demands for information.

**Key words.** Rare diseases. Training needs. Primary care. Qualitative methodology. Discussion groups. In-depth interviews.

<sup>a</sup>Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III. Madrid. España.

<sup>b</sup>Servicio de Análisis e Intervención en Salud Pública. Dirección General de Salud Pública y Alimentación. Comunidad de Madrid. España.

<sup>c</sup>Cuanter. Madrid. España.

Correspondencia:  
Dr. A. Avellaneda Fernández.  
Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Instituto de Salud Carlos III.  
Sinesio Delgado, 6. 28029 Madrid. España.  
Correo electrónico: [alfavel@isciii.es](mailto:alfavel@isciii.es)

Manuscrito recibido el 16-11-2005.  
Manuscrito aceptado para su publicación el 6-2-2006.

El estudio ha sido financiado por el Instituto de Salud Carlos III, mediante un contrato Administrativo (Exp: T\_CV0450/0400) de fecha 24 de agosto de 2004.

## Introducción

Las enfermedades raras (ER) tienen una baja prevalencia (5 casos por cada 10.000 habitantes) y suponen varios miles de enfermedades<sup>1-3</sup>. Generalmente son crónicas y discapacitantes, de diagnóstico y tratamiento complejo y de pronóstico poco favorable, con un deterioro significativo en la calidad de vida de los afectados y su entorno<sup>4</sup>.

En el inicio del proceso, los pacientes y los profesionales de la salud tienen una gran necesidad de información. Los profesionales de atención primaria (AP), como primera línea de atención a los pacientes, tienen en sus manos la toma de decisiones<sup>5,6</sup>. Sin embargo, se asume que, en el contexto de la AP, en relación con las ER los conocimientos son escasos, la coordinación es insuficiente, no se transmite la poca o mucha información disponible y no se puede dedicar el tiempo adecuado<sup>7</sup>.

En la literatura médica no se encuentran estudios acerca de las necesidades de formación de los profesionales de AP en el ámbito de las ER; asimismo, se desconoce el interés que puedan despertar en dichos profesionales. Esta situación ha impulsado al Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) a promover un estudio para determinar cuáles son estas necesidades y a elaborar un programa docente en ER para los profesionales de AP<sup>8</sup>.

Los objetivos específicos del estudio son: *a)* delimitar el interés por las ER en AP; *b)* detectar las necesidades de formación y conocer las demandas, y *c)* describir y analizar los núcleos de información y los recursos informativos disponibles.

## Métodos

Estudio cualitativo mediante dinámicas de grupo y entrevistas en profundidad realizadas en octubre de 2004. La guía de discusión utilizada puede consultarse en la versión electrónica (anexo 1 disponible en internet).

El ámbito objetivo es el profesional sanitario de AP: médicos, enfermería y trabajadores sociales de la Comunidad de Madrid.

**TABLA 1**  
Distribución de la muestra por hábitat y tipo de profesional de atención primaria

Tipo de profesional	Hábitat	
	Urbano	Rural
Medicina general/medicina de familia	8 DG	1 EP
Médico pediatra	8 DG	1 EP
ATS/enfermera	1 EP	1 EP
Trabajador social	1 EP	1 EP

n = 22.

DG (dinámica de grupo); EP (entrevista en profundidad).

**TABLA 2**  
Distribución geográfica del estudio

Hábitat urbano	Hábitat rural (< 10.000 habitantes)
Área metropolitana de Madrid	Meco
	Mejorada del Campo
	Morata de Tajuña
	Valdemorillo

El tamaño del hábitat donde el profesional desempeña su labor se ha considerado como variable de segmentación de la muestra, tanto desde la perspectiva de la atención de pacientes como de los recursos disponibles (tabla 1). Considerar otras variables como la localización geográfica no aportaría información adicional relevante, ya que las necesidades formativas y la asistencia sanitaria en AP no presentan diferencias importantes en función de la comunidad autónoma de residencia.

A fin de contar con una muestra lo más representativa y dispersa del colectivo analizado, para la selección de los participantes se tuvieron en cuenta, además, otras características (sexo, edad y antigüedad en el ejercicio profesional). La distribución geográfica de la población del estudio se resume en la tabla 2.

## Resultados

Se resaltan las aportaciones más relevantes en cada bloque temático.

### Problemática y definición de enfermedad rara

Como premisa de partida, se concluye que es un concepto poco conocido, que parte de la política sanitaria occidental e implica una categorización de las enfermedades ajena a la medicina. El término «raras» se acuña en torno a la prevalencia, que no refleja la verdadera gravedad en términos de morbilidad/mortalidad y discapacidad y que, además, se desconoce en la mayoría de los casos. Los entrevistados tienden a no considerar ER a aquellas ER más prevalentes y las menos graves: «... *Te tendrían que dar primero una lista con las enfermedades que consideran raras...*» (medicina de familia).

### Experiencia profesional con las enfermedades raras en atención primaria

Hay unanimidad a la hora de considerar la experiencia profesional limitada y la mayor casuística se detecta en trabajadores sociales y médicos del hábitat urbano, especialmente si han trabajado con anterioridad en hospitales.

Cada vez se acude más al médico de AP para diagnósticos prenatales de ER hereditarias. Éste es responsable de sospecharlas y remitir al paciente al especialista, pero se siente inseguro y con temor a realizar el diagnóstico demasiado tarde, por falta de experiencia.

El médico de AP considera que comunicar el diagnóstico es un momento muy difícil, ya que en la actualidad una ER se acepta peor que en décadas pasadas. Ahora se reacciona

buscando un culpable y rebelándose contra el médico. Sienten frustración e impotencia ante la imposibilidad de curación, que en las ER se agrava ante la falta de información. Manifiestan, especialmente en pediatría, sorpresa ante la magnitud de la tragedia y el sufrimiento humano, que los médicos y profesionales de enfermería afrontan mejor que los trabajadores sociales. La reacción es la búsqueda de información sobre nuevos tratamientos: «... *Te pueden aparecer en la consulta y las tienes que poder diagnosticar. A veces se hacen diagnósticos erróneos desde la consulta. Cuando desechas diagnósticos, tienes mucha impotencia...*» (enfermería). «... *¿Y qué le dices a tu paciente? ¿Que ya no le tratas porque le han puesto la etiqueta de enfermo raro? No me parece ético...*» (medicina de familia).

### Interés de la atención primaria hacia las enfermedades raras

Constituyen un foco de atención, tanto porque estimulan su curiosidad como por motivaciones altruistas, ya que la ER repercute en la familia y en diferentes aspectos de la vida (social, económica, psicológica, etc.): «... *Yo pediría a la Administración que echaran un cable a este tipo de paciente, que sí lo necesita. Más recursos, más conocimientos y más tratamiento, a expensas de los que no deben ir...*» (pediatra).

No obstante, el interés por las ER es limitado, ya que los pacientes son pocos, la baja relación tiempo/paciente limita la posible dedicación y hay una supuesta falta de interés hacia las ER por parte de la Administración.

### La formación y la información en enfermedades raras

Unánimemente se considera la formación de pregrado escasa, pero suficiente. En las facultades se incide sobre el impacto social, pero se echa en falta la formación sobre las repercusiones sobre el individuo. Asimismo, se incide en el nombre de las enfermedades y sus características básicas: «... *En los exámenes te metían las enfermedades raras y el síndrome de fulanita...*» (medicina de familia).

Coinciden en descartar la formación de posgrado entre los médicos y el personal de enfermería, ya que carecería de utilidad. La formación teórica sobre las ER sería muy amplia y en la vida profesional se van a encontrar con pocas: «... *Nos dan formación, pero como está de moda el Alzheimer, todos al Alzheimer. Nunca he visto un curso de prevención o atención a personas con ER...*» (trabajadora social).

Necesitan actualizar sus conocimientos sobre enfermedades más comunes, con las que trabajan habitualmente.

Consideran que la única vía y alternativa real para el profesional de AP es la información; con respecto a ésta, estiman de escasa utilidad la información pasiva recibida de pacientes, colegios profesionales, sociedades científicas y revistas especializadas: «... *Empezar con un curso de formación en ER, a mí, como médico de primaria, me parece superfluo...*» (medicina de familia).

### Necesidades y demandas de atención primaria hacia las enfermedades raras

Más que formativas, las necesidades de los encuestados son específicamente informativas y se detecta de forma unánime una demanda de información. Internet se establece como el recurso más utilizado para la búsqueda activa de información por parte de los profesionales, si bien las asociaciones de afectados constituyen un núcleo de información no despreciable, en especial para los trabajadores sociales<sup>9</sup>.

El SIERE (página Web publicada por el IIER del Instituto de Salud Carlos III) se considera el paradigma de recurso útil con acceso universal, en este sentido cómodo y completo, donde la información se puede leer o imprimir<sup>10</sup>. Su punto débil es la escasa divulgación. Se apuntan oportunidades de mejora mediante una mayor divulgación entre los profesionales, así como el acceso restringido a los médicos de la información sobre tratamientos y novedades en investigación: «... *Esta página debería ser conocida por nosotros, pues es útil...*» (pediatra).

«... *Está con un lenguaje asequible a todo el mundo, para que puedan entrar los pacientes e informarse de todo el proceso, explicando todos los términos para que los entiendan...*» (medicina general).

«... *Vienen autores y la fecha de la última revisión, muy bien...*» (medicina de familia).

Discusión  
Cuadro resumen



#### Lo conocido sobre el tema

- El concepto de enfermedades raras es poco conocido.
- Las enfermedades raras son crónicas y discapacitantes, de diagnóstico y tratamiento complejo y de pronóstico poco favorable.
- Se desconocen las necesidades de formación en enfermedades raras para atención primaria.

#### Qué aporta este estudio

- El profesional de atención primaria cree suficiente la formación de pregrado y desestima la formación de posgrado en enfermedades raras, por innecesaria y poco factible.
- Clasificar las enfermedades raras por su prevalencia parece un criterio poco adecuado por el desconocimiento en cada enfermedad.
- El SIERE (<http://iier.isciii.es/er>) es un sistema de información que está en línea con sus demandas

## Conclusiones, utilidad y limitaciones

Como ya se ha comentado, no hay, en la literatura médica, referencias sobre las necesidades de formación de los profesionales de AP en el campo de las ER. El presente estudio se ha diseñado para intentar rellenar esta carencia. Al igual que todos los estudios de investigación cualitativa, tiene limitaciones a la hora de inferir los resultados<sup>11,12</sup>, pero evidentemente viene a rellenar una laguna existente al proporcionar información obtenida del actor principal del escenario formativo, el profesional de AP.

Los resultados aconsejan que, al elaborar un programa de docencia en ER para AP, se tengan en cuenta los siguientes aspectos:

- El concepto de ER es poco conocido y no permite comprender la magnitud y la importancia global de las ER, ya que se entiende como un término coloquial que designa enfermedades difíciles de «ver» en una consulta.
- Se considera que la clasificación según la prevalencia no es un criterio muy adecuado, dado el desconocimiento generalizado de ésta en cada enfermedad.
- La interpretación que se realiza del término «rara» no expresa la gravedad ni las repercusiones que conllevan estas enfermedades.
- Las ER despiertan escaso interés profesional, en contraste con el interés humano con implicaciones claramente altruistas.
- Se estima que el papel de la AP es sospecharlas para remitir los pacientes a la atención especializada para su diagnóstico. El médico de AP es quien informa y, en la mayoría de los casos, quien consuela a los afectados y su entorno.
- La formación de pregrado es considerada suficiente y se desestima la formación de posgrado, por innecesaria y poco factible.
- Los médicos opinan que la búsqueda de información activa, a través de internet, es la mejor forma para obtener la información que optimice sus criterios de derivación.
- El SIERE está en línea con sus demandas informativas.

Dados los resultados del estudio, parece de mayor utilidad insistir en una estrategia de generalización de los conoci-

mientos a través de la divulgación científico-técnica, más que en una formación reglada en ER, ya que la información es la primera etapa obligada de formación.

## Agradecimientos

El estudio se ha financiado por el instituto de Salud Carlos III, mediante un contrato Administrativo (Exp: T\_CV0450/0400).

## Bibliografía

1. Gaité L, Cantero P, González Lamuño D, García Fuentes M. Necesidades de los pacientes pediátricos con Enfermedades Raras y de sus familias en Cantabria. Documento 69/2005 del Real Patronato de la Discapacidad; 2005.
2. Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A. Enfoque interdisciplinar de las Enfermedades Raras: un nuevo reto para un nuevo siglo. *Med Clin (Barc)*. 2003;121:299-303.
3. Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A. Enfermedades raras: un enfoque práctico. Madrid: ISCIII; 2004.
4. Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A, Perestelo Pérez L, Rivas Alcázar F, Gaité Pindado L. Aspectos relacionados con la calidad de vida en las enfermedades raras. En: Guillén Enriquez J, Durán Pla E, Pastor García MA, Rodríguez Romero E, editores. Aproximación a la situación de las enfermedades raras en Andalucía. Sevilla: Consejería de Salud. Dirección General de Salud Pública y Participación. Servicio de Vigilancia Epidemiológica y Evaluación. Junta de Andalucía; 2005.
5. Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria. Perfil profesional básico del médico de familia. Barcelona: semFYC; 1994.
6. Ruiz i Gil E, Florensa i Claramunt E, Cots i Yago JM, Sellarés Salas J, Iruela López A, Blay Puello C, et al. Primeras experiencias en evaluación de la competencia clínica de los médicos de familia de Catalunya. *Aten Primaria*. 2001;28:105-9.
7. Estudio de necesidades de formación continuada en atención primaria. Murcia: Consejería de Sanidad de Murcia; 1992.
8. Orden SCO/3158/2003, de 7 de noviembre, por la que se crea el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. BOE, 14 de noviembre de 2003.
9. Declaración de Barcelona de las Asociaciones de Pacientes: decálogo de los pacientes. Gaispositus.org 2005. Disponible en: <http://www.gaispositus.org/pdf/DecalogoPacientes.pdf>
10. Izquierdo Martínez M. Estrategias de comunicación en salud. Un ejemplo práctico: las enfermedades raras [tesis doctoral]. Madrid: Universidad Rey Juan Carlos; 2005.
11. Mercado Martínez FJ, Robles Silva L. Investigación cualitativa en salud. Perspectivas desde el occidente de México. Guadalajara, México: Universidad de Guadalajara; 1998.
12. Pita Fernández S, Pértegas Díaz S. Investigación cuantitativa y cualitativa. *Aten Primaria*. 2002;9:76-8.