



ORIGINAL

## Percepción de las enfermedades raras por el médico de atención primaria

A. Avellaneda Fernández\*, A. Pérez Martín, G. Pombo Allés, E. Gutiérrez Delgado y M. Izquierdo Martínez, en nombre del Grupo de Trabajo de Enfermedades Raras de Semergen

Grupo de Trabajo de Enfermedades Raras de Semergen, España

Recibido el 19 de octubre de 2011; aceptado el 13 de febrero de 2012

Disponible en Internet el 20 de abril de 2012

### PALABRAS CLAVE

Enfermedades raras;  
Atención primaria;  
Formación;  
Difusión de  
información;  
Dependencia;  
Sociosanitario;  
Servicios de Salud;  
Percepción de las  
enfermedades raras

### Resumen

**Objetivos:** Identificar los elementos que integran la percepción que tienen los médicos de atención primaria (AP) con respecto a las enfermedades raras (ER) en su conjunto y analizar las características de estos pacientes.

**Métodos:** Estudio de corte transversal descriptivo mediante encuestas cumplimentadas por médicos de AP. Se incluyen variables sociodemográficas, sociosanitarias, grado de conocimiento, expectativas, forma de obtener información y preferencias de formación sobre ER, durante los años 2008-2010.

**Resultados:** Se analizan 260 encuestas. El grado medio de conocimiento es de 3,68 (DE 1,93), de interés 7,34 (DE 2,02) y de importancia 7,51 (DE 1,69). El 20,4% han realizado alguna actividad formativa. La atención domiciliaria (6,38; DE 2,07) es la opción sociosanitaria más valorada; considerando más necesaria la prevención primaria (7,63; DE 1,5). El 35% solicita alguna ayuda, principalmente económica (37,4%). Internet resulta su fuente principal de información (71,2%) y una media de 7,85 (DE 2,38) percibe la necesidad de cursos de formación continuada específicos. Por cupo existen 2,45 (DE 3,69) pacientes con ER, en situación de incapacidad laboral transitoria (ILT) el 1,604%, presenta discapacidad el 1,479% y dependencia el 1,62%. Realizando seguimiento hospitalario el 55,72%, en unidades de referencia el 44,34%, por especialista de zona el 39,75% y únicamente por AP el 14,46%.

**Conclusiones:** Existe un grado de conocimiento bajo en ER por parte del médico de AP, aunque un gran interés, priorizando la prevención primaria, la importancia del entorno familiar, el consejo genético y la educación sanitaria. El médico de AP solicita escasos recursos para las ER. Internet es su fuente principal de información y prefiere los cursos de formación continuada específicos.

© 2011 Elsevier España, S.L. y SEMERGEN. Todos los derechos reservados.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [alfavel@gmail.com](mailto:alfavel@gmail.com) (A. Avellaneda Fernández).

**KEYWORDS**

Rare diseases;  
Primary health care;  
Training support;  
Information  
dissemination;  
Disabled persons;  
Social services;  
Health care facilities;  
Perception of rare  
diseases

**Perception of rare diseases by the primary care physicians****Abstract**

**Objectives:** Identify the elements that lead to the perception that primary health care physicians (PHCP) have as regards rare diseases (RD) as a whole, and to analyse the characteristics of these patients with rare diseases.

**Methods:** Descriptive cross-sectional study. Surveys completed by PHCP during the years 2008-2010 were used to explore socio-demographic data, health care facilities, manpower, and services, knowledge level, expectations, means of obtaining available information, and training-support preferences of RD.

**Results:** A total of 260 questionnaires were analysed. The average level of knowledge was 3.68 (SD 1.93), of interest 7.34 (SD 2.02), and of importance 7.51 (SD 1.69). Less than one quarter (20.4%) of responders had done some training activity. Care at home (6.38, SD 2.07) is the most valued long term care option, emphasising the need of primary prevention (7.63 SD 1.5). Over one-third (35%) applied for some aid, mainly economic (37.4%). Internet is their main source of information (71.2%), and an average of 7.85 (SD 2.38) perceived the need for specific continuing training. By registered lists, each professional attends a mean of 2.45 (SD 3.69) patients with RD, 1.604% having temporary work disability, 1.479% having some disability and 1.62% with a dependence situation. The follow up of RD patients was: at Hospital level 55.72%, by special reference units 44.34%, by specialists 39.75%, and exclusively at PHCP level 14.46%.

**Conclusions:** PHCP have a low level of knowledge of RD, although a high interest, with emphasis on primary prevention, the importance of the family environment, genetic counselling and health education. They rarely request medical resources for RD. Internet is their main source of information, and prefer specific continuing education courses.

© 2011 Elsevier España, S.L. and SEMERGEN. All rights reserved.

**Introducción**

El Grupo de Trabajo de Enfermedades Raras de Semergen, consciente de la falta de información global del profesional de atención primaria (AP) hacia las ER, pretende explorar, entre los socios de Semergen, la percepción y el grado de interés y conocimiento que el médico de AP tiene a este respecto.

Las enfermedades raras (ER) presentan individualmente una prevalencia muy baja (las de mayor prevalencia tendrían menos de 20.000 casos en España), pero la suma de todos los enfermos directamente afectados por ER y sus familiares, afectados colaterales con problemas derivados del esfuerzo físico, psíquico, laboral y con demandas de asesoramiento respecto a especialistas, centros de referencia, tratamientos y consejo genético, representan una significativa proporción de la población presente en nuestras consultas, en muchas ocasiones inadvertida.

Los afectados por una ER presentan una elevada comorbilidad y numerosas necesidades extra<sup>1</sup>, no bien resueltas por el sistema sanitario ni el sistema social, por lo que suelen ser pacientes muy demandantes e hiperfrecuentadores.

La asistencia a las ER se piensa habitualmente como una actividad propia de las unidades de referencia o las consultas especializadas, pero la realidad es que una parte significativa de dicha asistencia se lleva a cabo en AP, donde los profesionales tienen conocimientos generalmente escasos en materia de ER. A dicha falta de formación, en ocasiones, se añade una falta de interés hacia enfermedades no prevalentes, además de tiempo insuficiente,

elevada presión asistencial y escasa coordinación entre niveles asistenciales<sup>2,3</sup>.

Se trata de enfermedades que requieren nuevas formas de abordaje, destacando la necesidad de un enfoque interdisciplinario, con un papel relevante del médico de AP, para mejorar la atención de los aspectos sociosanitarios<sup>4</sup>. Pese a ello los residentes de medicina de familia y comunitaria carecen de un área de capacitación específica para las ER<sup>5</sup>. Tampoco existen programas de formación continuada para las ER, similares a los existentes para el resto de los procesos crónicos, pese a que están siendo reclamados en diferentes foros profesionales<sup>6</sup>.

Se sabe que la calidad de la atención al paciente depende de la calidad de los conocimientos que tengan los profesionales<sup>2</sup>. No obstante, existen muy pocos datos contrastados, en la literatura médica, que permitan valorar adecuadamente los conocimientos y necesidades de formación de los profesionales de AP en el ámbito de las ER, o el interés que puedan despertar las ER en dichos profesionales.

La literatura revisada es extensa en cuanto a ER específicas, pero los autores de los trabajos generalmente son del ámbito de especialistas, «hiperexpertos», investigadores etc., y no se han interesado, en general, en objetivar la realidad, ni las necesidades de formación del médico de AP, dado que erróneamente consideran que estas enfermedades están fuera de su ámbito de competencia, realidad que se constata tanto en España como en el resto de países.

Aunque los pacientes ponen de manifiesto la necesidad sentida y reiteradamente manifestada en todos los foros donde intervienen los pacientes de incrementar la formación global de los médicos de AP en las ER<sup>1</sup>, llama la atención

que el interés de los médicos de AP sea principalmente la información que no la formación<sup>3</sup>.

El Grupo de Trabajo de ER de Semergen, consciente de la falta de información global del profesional de AP hacia las ER, ha decidido llevar a cabo este trabajo con el objetivo general de explorar los elementos que integran la percepción del médico de AP hacia las ER. Los objetivos específicos son:

- Identificar el grado de conocimiento y de interés acerca de la problemática general de las ER.
- Conocer las características sociosanitarias de los pacientes con ER en los cupos de AP.
- Conocer el acceso a la información y formación sobre la ER y contribuir a sensibilizar al médico de AP sobre las ER.

Los resultados de este trabajo contribuirán a sensibilizar al médico de AP a la necesaria capacitación para satisfacer del mejor modo posible las necesidades sociosanitarias de este colectivo.

## Material y métodos

Estudio de corte transversal descriptivo mediante encuestas autocumplimentadas por médicos de AP.

Durante los años 2008-2010 se ofertó a los socios de Semergen, la posibilidad de cumplimentar la encuesta, que tenía un carácter anónimo, en los congresos nacionales, a través de la página web de la sociedad y a los participantes en los distintos talleres organizados por el Grupo de Trabajo de ER. Las respuestas fueron dirigidas al Grupo de Trabajo ER de Semergen, sin ningún dato que pudiera identificar al remitente.

El estudio ha seguido los postulados éticos y leyes que regulan la investigación en seres humanos y la Ley de Protección de Datos.

Para la recogida de datos, y en ausencia de un cuestionario validado disponible, se diseñó un cuestionario específico con preguntas abiertas y cerradas que permitiera recoger información de los principales elementos que presumiblemente integran la percepción que los médicos de AP tienen de estas enfermedades en su conjunto, que habían aflorado en investigaciones cualitativas previas. El cuestionario, específico, autoadministrado, de 38 ítems, requería unos 15 min de cumplimentación y fue pilotado para explorar la validez de contenidos, lo que permitió mejorar la adecuación de ciertas preguntas.

Se recogieron (véase encuesta en el Anexo) variables de las características sociodemográficas de los médicos de AP y de sus cupos médicos. Se consideraron medio urbano las poblaciones de más de 50.000 habitantes, semiurbano las que tienen entre 5.000-50.000 habitantes y rural las de menos de 5.000 habitantes.

Se recogió información acerca del grado de conocimiento, expectativas, forma de obtener información sobre las ER y preferencias a la hora de elegir actividades formativas en ER que presenta el médico de AP. Se ha utilizado para valoración de todas estas variables ordinales una escala de gradación de 1 a 10, siendo 10 el máximo grado y 1 el mínimo.

Dado que en las ER se asocian frecuentemente discapacidad y dependencia y que muchos pacientes con ER pueden no ser identificados como tal, se recogió información de los pacientes del cupo con incapacidad temporal, discapacidad y dependencia, que permitiera obtener cierto grado de información, indirectamente, sobre la proporción de posibles pacientes con ER atendidos. El grado de dependencia se ha clasificado conforme al baremo vigente (Real Decreto 504/2007).

También se recogió información del número, tipo y características de las ER atendidas en la consulta. Para valorar la importancia y el grado de desarrollo de las opciones sociosanitarias y el contacto con las asociaciones de afectados se han usado escalas de gradación de 1 a 10, siendo 10 el máximo grado y 1 el mínimo.

Para clasificar los componentes de la definición de ER de la Unión Europea se utilizó una escala ordinal, asignando al valor 1 la máxima importancia y al 6 la mínima.

Para la estadística descriptiva se han calculado la media aritmética y la desviación estándar de la media (DE) para las variables cuantitativas y porcentajes para las variables cualitativas. Para la comparación de variables cualitativas se ha utilizado la prueba de comparación de proporciones de chi cuadrado. El grado de significación estadística considerado ha sido de 0,05.

Se ha utilizado para el análisis el paquete estadístico SPSS versión 12.

## Resultados

Del total de encuestas recibidas, se consideraron válidas para el análisis las 260 encuestas cumplimentadas en su totalidad, y se rechazaron 97 por el escaso grado de cumplimentación.

Los resultados son los que se exponen seguidamente.

### Datos sociodemográficos

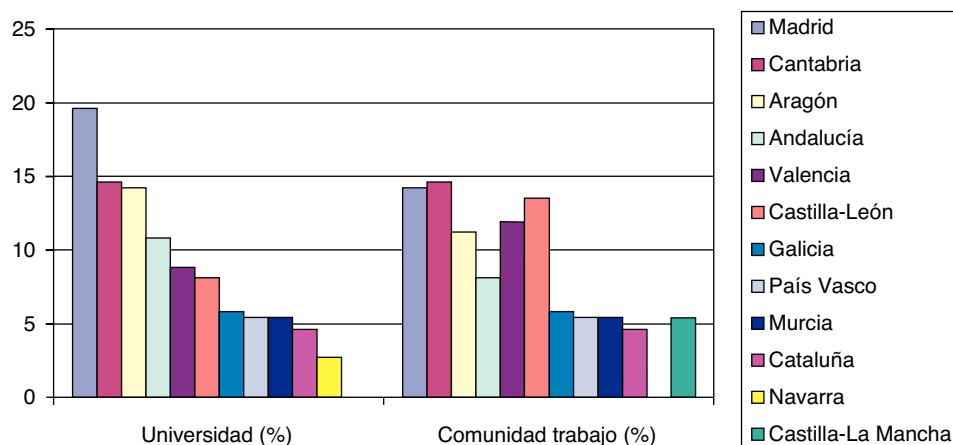
Cumplimentaron la encuesta facultativos de ambos sexos que superaban los 40 años de edad (87,3%), con un ligero predominio del sexo masculino (51,2%) procedentes de 12 comunidades autónomas. Aproximadamente la mitad de los respondedores (52,3%) referían formación vía MIR y trabajaban en el medio urbano (47,3%) (tabla 1 y fig. 1). Los datos generales de los cupos se resumen en la tabla 2.

### Clasificación funcional de los pacientes del cupo

El número medio de pacientes por cupo en situación de incapacidad laboral fue de 24,36 (DE 20,37), lo que supone el 1,6% del tamaño medio del cupo; siendo su distribución según grados: transitoria (39,2%), parcial (33,8%), total (24,2%) y absoluta (2,7%).

Con discapacidad de algún tipo resultaron una media de 22,46 (DE 38,39) pacientes, representando el 1,5% del tamaño medio del cupo. Los porcentajes de cada tipo de discapacidad por cupo se ofrecen en la figura 2. Se han encontrado diferencias significativas en la discapacidad sensorial cuando el facultativo es mujer ( $p < 0,001$ ).

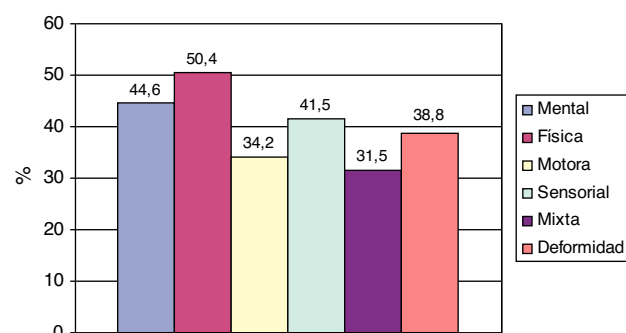
El 57,7% de los facultativos refieren tener pacientes en situación de dependencia, con una media de 21,13 (DE



**Figura 1** Universidad de procedencia y comunidad autónoma de trabajo del facultativo.

**Tabla 1** Información del facultativo

	Sexo		Total
	Hombre	Mujer	
<b>Edad</b>			
< 30 años	0	7	7
30-40 años	13	13	26
40-50 años	35	60	95
50-60 años	71	40	111
> 60 años	14	7	21
<b>MIR</b>			
Sí	56	80	136
No	77	47	124
<b>Medio de trabajo</b>			
Rural	43	20	63
Semiurbano	28	46	74
Urbano	62	61	123



**Figura 2** Tipo de discapacidad por cupo.

24,59) pacientes por cupo, lo que suponía el 1,6% del tamaño medio del cupo, la clasificación de dependencia correspondía fundamentalmente a grado II (30,8%), seguido de grado III (21,5%) y grado I (5,4%).

### Percepción de las enfermedades raras y aspectos relacionados con la formación

El valor medio (utilizando una escala con valor de referencia máximo de 10) asignado al conocimiento de estas

enfermedades es de 3,68 (DE 1,93), el grado de interés es de 7,34 (DE 2,02) y el grado de importancia manifestado es de 7,51 (DE 1,69); sin que se hayan encontrado diferencias significativas en función del sexo del facultativo.

En la valoración de la importancia dada por el facultativo a cada uno de los componentes de la definición de ER de la Unión Europea la discapacidad resulta el elemento más valorado (tabla 3), y la prevalencia, el menos valorado. Se encuentran diferencias significativas en función del sexo del médico, en la importancia que otorgan los hombres a la discapacidad ( $p < 0,05$ ) y las mujeres a la necesidad de afrontarlas en equipo ( $p < 0,05$ ) (tabla 4).

Al preguntarles por la formación en ER, el 20,4% habían realizado alguna actividad formativa específica y el 97,3% manifestaba interés en realizar alguna en el futuro.

**Tabla 2** Información del cupo

	Pacientes por cupo	Pacientes por día	Pacientes con ER por cupo
Número de casos	260	260	260
Media	1532,93	40,74	2,36
Desviación estándar	471,118	11,731	3,464
Mediana	1600,00	40,00	1,00
(mínimo, máximo), rango	(200, 2.400), 2.200	(10,60), 50	(0,21), 21

**Tabla 3** Importancia otorgada a los componentes de definición de enfermedad rara

Elementos de la definición	Valoración (media; DE)
Discapacidad	2,82; 1,71
Morbilidad	3,14; 1,23
Cronicidad	3,21; 1,5
Necesidades afrontar en equipo	3,64; 1,51
Mortalidad	3,81; 1,75
Prevalencia	4,72; 1,5
Escala de referencia: 1 ( <i>más importante</i> ) a 6 ( <i>menos importante</i> )	

**Tabla 5** Necesidades de formación en ER

Tipos de formación en ER	Valoración (media; DE)
Cursos de formación continuada	7,85; 2,38
Formación de postgrado	7,22; 2,04
Talleres formativos para equipos de AP	6,81; 2,33
Formación de pregrado	6,13; 2,20
Escala de referencia: 10 ( <i>más importante</i> ) a 1 ( <i>menos importante</i> )	

Preguntados por el desarrollo profesional continuo (DPC) de Semergen para ER, el 97,7% desconocía su existencia.

Otorgan la mayor importancia a la formación a través de cursos formación continuada y la menor importancia al conocimiento a la formación de pregrado (tabla 5). Se

encuentran diferencias significativas, en función del sexo del médico, en la importancia que otorgan las mujeres a la formación de pregrado y a los cursos de formación específicos ( $p < 0,05$ ) (tabla 4).

**Tabla 4** Importancia asignada a diferentes variables según el sexo del facultativo

	Hombre (%)	Mujer (%)	Significación
<i>General</i>			
Conocimientos en ER	15,8	15,7	NS
Interés en ER	74,4	78,7	NS
<i>Definición ER</i>			
Cronicidad	6,8	6,3	NS
Discapacidad	12	4,7	$p < 0,05$
Necesidad afrontar en equipo	6	17,2	$p < 0,05$
Morbilidad	1,5	2,4	NS
Mortalidad	13,5	18,1	NS
Prevalencia	42,9	48	NS
<i>Prestaciones sociosanitarias</i>			
Asistenciales	84,2	85	NS
Hospitalarias	84,2	74,8	NS
Especializada	89,5	79,5	$p < 0,05$
Primaria	52,6	63,8	NS
Problemas en acceso asistencia	78,2	78	NS
Garantizar asistencia sociosanitaria	88,7	78,7	$p < 0,05$
<i>Necesidades sociosanitarias</i>			
<i>Prevención primaria</i>			
Consejo genético	94,7	88,4	NS
Educación sanitaria (ES) general	85	89	NS
ES solo para el afectado	78,9	74	NS
ES también para su entorno	67,7	52	$p < 0,05$
ES en la familia	72,9	52,8	$p < 0,05$
ES en la escuela	72,9	89,8	$p < 0,05$
<i>Prevención secundaria</i>			
Información y asesoramiento prenatal	47,4	67,7	$p < 0,05$
Detección precoz y atención psicológica	94,7	89	NS
Información a familias	89,5	83,5	NS
<i>Formación</i>			
Pregrado	88,7	78	$p < 0,05$
Posgrado	88,7	83,5	NS
Talleres formativos	73,7	84,3	NS
Curso de formación específica	73,7	84,3	$p < 0,05$

En negrita, valores significativos.



## Aspectos asistenciales de las enfermedades raras

Los médicos encuestados reconocen seguir habitualmente un número escaso de pacientes diagnosticados de alguna ER, siendo la media por cupo de 2,37 (DE 5,46).

Estos pacientes realizaban su seguimiento en: una unidad hospitalaria, el 55,72% (DE 39,9); una unidad de referencia, el 39,75% (DE 33,14); en el especialista de zona, el 44,34% (DE 33,93), y únicamente en el médico de AP, el 14,46% (DE 11,36).

## Aspectos sociosanitarios de las enfermedades raras

Para valorar los aspectos sociosanitarios de las ER se utilizó una escala con valor de referencia máximo de 10.

En cuanto a la importancia dada a los diferentes aspectos sociosanitarios, la más valorada fue atención especializada (7,25; DE 1,87), seguida de garantía de atención sociosanitaria en cualquier centro: escuela, centro de día, etc. (7,15; DE 2,47), ayudas asistenciales (7; DE 2,38), ayudas hospitalarias (6,82; DE 2,07), problemas en el acceso a la asistencia (6,32; DE 2,25), siendo AP (6,02; DE 2,83) la menos valorada.

Sobre la opinión del grado de desarrollo y aplicación de las diferentes opciones sociosanitarias existentes, atención domiciliaria fue la más valorada (6,38; DE 2,07), seguida de atención sociosanitaria (6,32; DE 2,03), educación (6,25; DE 1,67), atención psicológica (6,21; DE 1,93), atención sanitaria continuada (5,93; DE 2,32), fisioterapia (5,89; DE 1,92) y centros de día (5,7; DE 1,96).

Consideraban más necesaria la aplicación de medidas relacionadas con la prevención primaria (7,63; DE 1,5) que con la secundaria (7,33; DE 1,67). Otorgaban mayor importancia respecto a la prevención primaria al entorno familiar (7,18; DE 1,96), al consejo genético (6,81; DE 1,78), a la educación sanitaria (ES) general (6,54; DE 1,72), a la ES en el entorno social (6,47; DE 2,35), a la ES al propio afectado (6,11; DE 2,27) y a la ES en la escuela (6,07; DE 1,99) (tabla 4).

El 64,2% de los encuestados consideraba que, en la actualidad, en su ámbito de trabajo no se realiza consejo genético, y el 50,4% que no se realizaba una correcta educación sanitaria.

En la valoración de las medidas de prevención secundaria, se consideró más importante la información a las familias (7,68; DE 1,82), seguida de información y asesoramiento prenatal (7,35; DE 1,95), detección precoz y atención psicológica (7,19; DE 1,8). Los resultados de la importancia asignada según el sexo del facultativo se recogían en la tabla 4.

A la hora de valorar la solicitud de recursos para estos pacientes, por parte del médico, el 35% reconocía haber solicitado en algún momento algún tipo de ayuda, principalmente económica (37,4%), seguido de ayuda social (33%) y ayuda material (29,7%).

Una tercera parte de los pacientes con ER tienen un seguimiento social (31,2%), reciben atención domiciliaria sanitaria y social (28,1%) y utilizan tratamientos complementarios como acupuntura, homeopatía, etc. (7,7%) (tabla 6).

**Tabla 6** Pacientes con enfermedades raras y utilización de recursos sociales

	Número válidos	Porcentaje
Seguimiento social	81	31,2
Centro base	52	20
Centro de día	59	22,7
Atención domiciliaria sanitaria y social	73	28,1
Apoyo psicológico	59	22,7
Atención diurna	60	23
Residencias	52	20
Centros de respiro	40	15,4
Solo trabajador social	59	22,7
Fisioterapeuta	40	15,4
Tratamientos complementarios	20	7,7

## Búsqueda de información sobre enfermedades raras

El médico de AP, para obtener información sobre una ER lo hacía utilizando Internet (71,2%), a través de una sociedad científica (26,2%), mediante revistas especializadas (26,2%), de las asociaciones de afectados (20,8%), a través de otro médico (15,8%) o de otros profesionales sanitarios (15,8%), a través de medios de comunicación (8,1%) y, por último, a través de otras fuentes diferentes a las anteriores (21,5%).

## Contacto con las asociaciones de afectados de enfermedades raras

Utilizando una escala con valor de referencia máximo de 10 en relación con las asociaciones de afectados, se valoró con una media de 7,4 (DE 2,65) la forma en la que reciben al facultativo cuando entra en contacto con ellas, mientras que la opinión sobre el interés de la oferta de servicios de las asociaciones de afectados disminuía al 6,6 (DE 2,14).

## Valoración de la encuesta realizada

En la valoración global de la encuesta destaca como principal problema la dificultad para cumplimentarla (41,5%), y más de la tercera parte (32%) no realiza comentarios sobre la misma (fig. 3).

## Discusión

La creciente sensibilidad de la Unión Europea hacia la problemática global de estas enfermedades contrasta con la escasez, casi ausencia de estudios en la literatura médica revisada que traten de la problemática general que plantean estas enfermedades y especialmente de cómo deba abordarse su formación y capacitación en el ámbito de la AP, necesidad que los pacientes reiteran en todos los foros en los que participan.

Nuestro Grupo de Trabajo pretendía explorar los elementos que integran la percepción del médico de AP hacia las

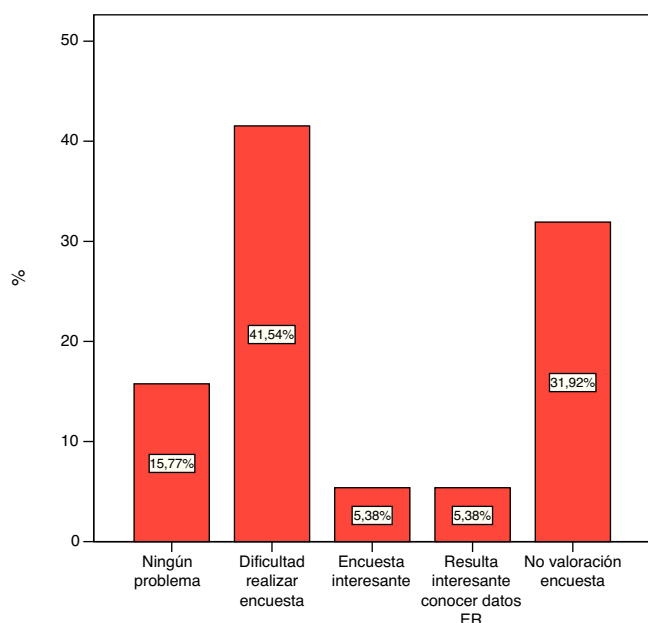


Figura 3 Encuesta.

ER y conforme a ellos, orientar sus futuras actuaciones formativas.

La encuesta que ha servido de base a este estudio presenta diversas limitaciones que sin duda afectan a la validez del mismo por el hecho de no disponer de una herramienta previamente validada ni poder determinar el tamaño real de la población de socios de Semergen que accedió a la encuesta a través de la página web o en los congresos regionales o nacionales de la Sociedad. Tampoco se ha podido estimar adecuadamente el tamaño de la muestra, pues no conocemos el número de personas que, interesadas inicialmente en la encuesta, finalmente no remitieron la misma en ninguno de los soportes ofrecidos (*online* y papel), ni tampoco al estar las encuestas «anonimizadas» pudimos depurar exhaustivamente la muestra estudiada (encuestas repetidas, etc.). La encuesta resultó difícil de cumplimentar debido a su complejidad y extensión lo que supuso un hándicap a la hora de conseguir la muestra.

No obstante, consideramos que 260 encuestas nos permiten poder proporcionar información de interés.

La uniformidad en las respuestas de las preguntas analizadas de alguna manera contribuye a paliar los posibles sesgos de respuesta, sin duda existentes, que por la obligada forma de distribución y recogida de las encuestas no ha sido posible analizar ni controlar.

Las ER son generalmente enfermedades desconocidas y olvidadas por los profesionales, por lo que parece razonable pensar que aquellos facultativos que hayan cumplimentado la encuesta sean los más interesados en las mismas, y que este hecho haya podido introducir claros sesgos de selección en los resultados del estudio.

Los médicos de AP encuestados muestran un grado de conocimiento bajo de las ER, que contrasta con el alto grado de importancia que les conceden. Sin embargo, pocos habían realizado alguna actividad formativa sobre ER. Pudiera existir un sesgo de información en función de la mayor edad de los encuestados, ya que existen menos respuestas del

colectivo más joven, habitualmente más interesado por la formación.

Con respecto a los componentes de la definición de ER prestan mayor importancia a conceptos como la discapacidad y la morbilidad por encima de otros como la mortalidad o la cronicidad y manifiestan escaso interés por la prevalencia. Las características resaltadas son las que generan una mayor frecuentación y mayor demanda de informes y trámites burocráticos en las consultas de AP por lo que no sorprende que sean las más consideradas.

El abordaje interdisciplinario de las ER supone un reto tanto para los sistemas de atención sanitaria y social como para los profesionales de la salud<sup>7-9</sup>. A pesar de las fundadas esperanzas que para las próximas generaciones aportan tanto la genómica como la proteómica, sorprende la escasez de recursos que se dirigen a fomentar y mejorar herramientas conocidas, útiles y aplicables de forma inmediata y a profundizar en el conocimiento y sistematización de la atención y el cuidado de este tipo de pacientes, que suele presentar, además, algún tipo de discapacidad.

El contacto directo con el paciente y la necesidad que tiene el médico de AP de afrontar con inmediatez la problemática cotidiana de los pacientes de su cupo podrían explicar que entre los diferentes aspectos sociosanitarios existentes la atención domiciliaria seguida de la atención sociosanitaria fueran los más valorados.

El primer nivel asistencial es donde se hace más patente la necesidad de afrontar la salud de forma transversal y holística, incidiendo en todos los aspectos que configuran el entorno en que una persona se desarrolla, para disminuir las desigualdades en salud<sup>4</sup>. Esta realidad se incrementa en el caso de los colectivos vulnerables, entre los que se encuadran las personas afectadas por una ER. Por esta razón, no sorprende que los facultativos encuestados prioricen, en teoría, las intervenciones de prevención primaria sobre las de secundaria, destacando la importancia del entorno familiar, del consejo genético y de la educación sanitaria. Aunque existe el convencimiento de que en la práctica asistencial del médico de AP se incide menos de lo que sería deseable, tanto en la prevención primaria como en la correcta educación sanitaria, sin duda debido a la gran presión asistencial.

Existe escasa solicitud de recursos para las ER, por parte del médico, solicitando principalmente recursos de tipo económico. Destaca la poca solicitud de ayudas de tipo social y material, lo cual podría explicarse por la ausencia, en la práctica, de un verdadero eje de atención sociosanitaria.

La forma más utilizada de obtener información sobre ER fue el uso de Internet y bastante menos a través de las sociedades científicas o asociaciones de pacientes. Esto puede suponer un problema debido a la posibilidad de obtener datos poco relevantes o no suficientemente contrastados por la evidencia científica, lo que conduciría a errores; pero también obliga a fortalecer esta vía a través de páginas web actualizadas, claras, prácticas, orientadas específicamente al profesional y al paciente y basadas en la evidencia científica disponible hasta la fecha.

Es llamativo que la necesidad percibida más importante para la formación en ER, por parte del facultativo, sean los cursos de formación continuada específicos, por encima de la formación pre y posgrado, de ahí la importancia de difundir el uso de nuevas herramientas como los DPC, cuyo conocimiento por otra parte era muy escaso.

En cuanto al contacto con las asociaciones de afectados, existen bajas expectativas de lo que pueden aportar. Aunque reconociendo que el trato recibido es bueno, este contacto parece un punto mejorable en el manejo de los pacientes con ER, debido al potencial papel que estas asociaciones pueden y deben jugar en el entorno directo del afectado.

En el ámbito de la ER los profesionales de la salud tienen una gran necesidad de información. El conocimiento de la enfermedad permite adelantarse a los acontecimientos, lo cual resulta de especial interés en la atención a la comorbilidad elevada que suelen presentar, en las necesidades específicas de cada enfermo para minimizar las secuelas, satisfacer del mejor modo posible las necesidades sociosanitarias de este colectivo<sup>10</sup> y aumentar su calidad de vida y finalmente, pero no menos importante, en el «cuidado al cuidador».

Los médicos de AP, en su práctica habitual, asisten a un número escaso pero no despreciable de pacientes con ER, aun sin reconocerlas. Son enfermedades crónicas y discapacitantes, que requieren atender, además de la enfermedad, la comorbilidad elevada, las necesidades sociosanitarias y, en el caso de los familiares, los problemas derivados del esfuerzo físico, psíquico, laboral y las demandas de asesoramiento respecto a especialistas, centros de referencia, tratamientos y consejo genético. Se trata pues de enfermedades que es preciso afrontar de un modo peculiar.

La formación en ER debe incluir estrategias encaminadas a mejorar el conocimiento y la difusión, mediante la creación de estructuras que acerquen la sociedad civil a la comunidad científica<sup>11</sup>, puesto que las ER constituyen un paradigma de cómo la medicina se debe orientar hacia la atención del enfermo como individuo, pero también como parte de la sociedad<sup>10</sup>.

## Conclusiones

Pese a sus limitaciones este trabajo ha resultado de utilidad para poner de manifiesto los principales elementos que configuran la percepción que los médicos de AP tienen de las ER:

1. Son enfermedades de las que resaltan la discapacidad que generan y que deben ser abordadas de forma interdisciplinaria. Las consideran importantes y despiertan su interés, aunque reconocen su escaso grado de conocimiento al respecto.
2. En la práctica profesional, consideran prioritario que se lleven a cabo medidas de prevención primaria, dando máxima importancia al consejo genético y la educación

sanitaria que deben extenderse al entorno familiar. Por lo general, solicita escasos recursos para la atención de las ER.

3. Internet es su fuente principal de información y en cuanto a la formación se decantan sobre todo por llevar a cabo cursos de formación continuada específicos.
4. Las ER plantean desafíos a la medicina actual muy distintos a los de hace solo unos 30 años, que requieren para su solución abordajes novedosos. Ante este panorama la AP debe afrontar el reto de ser impulsora de futuras soluciones sociosanitarias. Conocer la percepción que los profesionales de este ámbito tienen de las ER contribuirá a sensibilizar al médico de AP acerca de la necesidad de mejorar su conocimiento y capacitación para el adecuado abordaje de estas enfermedades.
5. Para ayudar a los facultativos de este ámbito, es importante tener en cuenta las actividades de formación continuada específicas. Para ello, y a pesar de su escasa difusión, potenciar el uso de la herramienta del DPC en ER puede resultar adecuado.
6. Aun con las limitaciones citadas, este estudio descriptivo nos parece que ha resultado de suma utilidad para aproximar una idea de la percepción del médico de AP hacia las ER, lo que supone un punto de apoyo fundamental para la planificación de las futuras acciones formativas de este grupo de trabajo.

## Responsabilidades éticas

**Protección de personas y animales.** Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

**Confidencialidad de los datos.** Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

**Derecho a la privacidad y consentimiento informado.** Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

## Financiación

Ministerio de Sanidad y Política Social (Orden SCO/1166/2008).

## Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.



## Anexo 1.

**PROYECTO:**

ATENCIÓN PRIMARIA Y LAS ENFERMEDADES RARAS

*Se reconoce en todos los foros que las enfermedades raras, en su conjunto, son un enorme problema de Salud Pública; sin embargo la falta de información sobre el impacto de las enfermedades raras, hace que resulte extremadamente difícil priorizar cualquier tipo de intervención. Las enfermedades raras son enfermedades crónicas cuyas consecuencias más relevantes son aquellas que van a dar lugar a discapacidad, ya que en ésta radica el origen de la dependencia.*

*Con el objeto de aumentar esta información, te rogamos dediques unos minutos de tu tiempo a rellenar esta encuesta.*

**Filiación**Sexo H ☐ M ☐Edad Hasta 30 ☐ 30 a 40 ☐ 40 a 50 ☐ 50 a 60 ☐ más de 60 ☐

Año de licenciatura \_\_\_\_\_ Universidad \_\_\_\_\_

Formación MIR S ☐ N ☐

Provincia de ejercicio \_\_\_\_\_

Medio de trabajo Rural ☐ Semiurbano ☐ Urbano ☐

Grado de conocimiento de las enfermedades raras (de 1 a 10) \_\_\_\_\_

Grado de interés por las enfermedades raras (de 1 a 10) \_\_\_\_\_

¿Has realizado alguna actividad formativa en ER? S ☐ N ☐¿Estarías interesado en realizarla? S ☐ N ☐

¿Qué importancia das a las enfermedades raras? (de 1 a 10) \_\_\_\_\_

¿Qué porcentaje de tus enfermos presentan una ER? \_\_\_\_\_%

1 ¿Cuántos pacientes tienes asignados? \_\_\_\_\_

¿Cuántos pacientes ves cada día? \_\_\_\_\_

1.1 ¿Cuántos tienen incapacidad laboral? \_\_\_\_\_

1.2 ¿De qué grado? Transitoria ☐ Parcial ☐ Total ☐ Absoluta ☐

2 ¿Cuántos tienen discapacidad? \_\_\_\_\_

2.1 ¿De qué tipo?

Mental \_\_\_\_\_

Física \_\_\_\_\_

Motora \_\_\_\_\_

Sensorial \_\_\_\_\_

Mixta \_\_\_\_\_

Deformidad / malformación \_\_\_\_\_

3 ¿Cuántos tienen dependencia? \_\_\_\_\_

3.1 ¿De qué grado? Grado I ☐ Grado II ☐ Grado III ☐

4 De éstos, cuántos pacientes tienen

4.1 Diagnóstico confirmado de una enfermedad rara \_\_\_\_\_

Neurológicas \_\_\_\_\_

Dermatológicas \_\_\_\_\_

Hematológicas \_\_\_\_\_

Osteo-condrales \_\_\_\_\_

Genito-urinarias \_\_\_\_\_

Endocrinas \_\_\_\_\_

Pulmonares \_\_\_\_\_

Gastrointestinales \_\_\_\_\_

Metabólicas \_\_\_\_\_

Otras \_\_\_\_\_

4.2 Diagnóstico de sospecha de una enfermedad rara \_\_\_\_\_

Neurológicas \_\_\_\_\_

Dermatológicas \_\_\_\_\_

Hematológicas \_\_\_\_\_

Osteo-condrales \_\_\_\_\_

Genito-urinarias \_\_\_\_\_

Endocrinas \_\_\_\_\_

Pulmonares \_\_\_\_\_

Gastrointestinales \_\_\_\_\_

Metabólicas \_\_\_\_\_

Otras \_\_\_\_\_

**5 Que % de tus pacientes con ER tienen también**

Seguimiento hospitalario \_\_\_\_\_ %  
 Consulta en Unidad / Centro de referencia \_\_\_\_\_ %  
 detalla cuales \_\_\_\_\_  
 Consulta especialista de zona \_\_\_\_\_ %  
 detalla cuales \_\_\_\_\_  
 Sólo en AP \_\_\_\_\_ %

La UE considera enfermedades raras o poco comunes, incluidas las de origen genético

*“...aquellas enfermedades que pueden ser mortales o provocar un debilitamiento crónico del paciente y que, debido a su escasa prevalencia, requieren esfuerzos combinados para tratarlas. A título indicativo, se considera una prevalencia escasa cuando es inferior a 5 casos por 10.000 personas en la Comunidad.”*

**6 ¿Ordena de mayor a menor importancia los elementos de esta definición, que se presentan en orden alfabético? (1 el más importante y 6 el menos importante)**

- ☐ Cronicidad  
☐ Discapacidad  
☐ Necesidad de afrontarlas en equipo  
☐ Morbilidad  
☐ Mortalidad  
☐ Prevalencia

**7 Que % de tus pacientes con ER acude también a**

Seguimiento social \_\_\_\_\_ %  
 Centro base \_\_\_\_\_ %  
 Centro de día \_\_\_\_\_ %  
 Atención Domiciliaria sanitaria y social \_\_\_\_\_ %  
 Apoyo psicológico \_\_\_\_\_ %  
 Atención Diurna \_\_\_\_\_ %  
 Residencias \_\_\_\_\_ %  
 Centros de Respiro \_\_\_\_\_ %  
 Sólo trabajador social \_\_\_\_\_ %  
 Fisioterapia \_\_\_\_\_ %  
 Ttos. complementarios / alternativos: Acupuntura, homeopatía otros) \_\_\_\_\_ %

**8 Consideras que las prestaciones sociosanitarias a estos pacientes son** (1 poco importante a 10 muy importante)

- ☐ Asistenciales  
☐ Hospitalaria  
☐ Especializada  
☐ Primaria  
☐ Problemas en el acceso a la asistencia  
☐ Garantizar atención sociosanitaria a cualquier centro al que se asista (escuela, centro de día)

¿Existe?

- ☐ Continuo asistencial sanitario  
☐ Atención sociosanitaria  
☐ Fisioterapia  
☐ Atención domiciliaria sanitaria y social  
☐ Educación  
☐ Atención psicológica  
☐ Centros de día  
☐ Otros \_\_\_\_\_

**9 Consideras que las necesidades sociosanitarias a estos pacientes son** (1 poco importante a 10 muy importante)

- ☐ Prevención Primaria  
☐ Consejo genético: Existe ☐ No existe ☐  
☐ Educación sanitaria (ES) general: Existe ☐ No existe ☐  
☐ ES Sólo para el afectado  
☐ ES También para su entorno  
☐ ES en la familia  
☐ ES en la escuela  
☐ Prevención Secundaria  
☐ Información y asesoramiento prenatal  
☐ Detección precoz y atención psicológica  
☐ Información a familias

**10 Obtienes la información sobre las ER de**

- ☐ Asociaciones de afectados  
☐ Internet  
☐ Sociedades Científicas  
☐ Revistas especializadas  
☐ Otros Médicos  
☐ Medios de comunicación  
☐ Otro personal sanitario  
☐ Otras fuentes

**11 Necesidades de Formación** (1 poco, 10 mucho)

☐ Pregrado ☐ Postgrado ☐ Cursos de formación continuada

☐ Talleres formativos para el EAP, orientados a mejorar su sensibilización, sus habilidades y sus capacidades en el área de las enfermedades raras

**12 Nos interesa conocer tu opinión**

Sobre la encuesta \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

Sobre las ER en el DPC \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**13 Contacto con Asociaciones de Afectados.** (1 mal, 10 bien)

- ☐ Como te reciben  
☐ Que piensas de lo que ofrecen

**14 ¿Si has solicitado en alguna ocasión algún tipo de ayuda técnica para estos pacientes?**

Tipo de ayuda \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
 Frecuencia Ayudas \_\_\_\_\_

Prestaciones económicas \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
 Tipo de prestación \_\_\_\_\_

**Gracias por tu colaboración.**

*La información facilitada nos permitirá un conocimiento de las necesidades formativas, si las hubiera. Así, podremos adaptar los protocolos de formación continuada de los miembros de SEMERGEN en función de las necesidades detectadas. Además, nos permitirá conocer si existen desigualdades en la asistencia en función del territorio u otros criterios.*

**Grupo de Trabajo de Enfermedades Raras de SEMERGEN**

**Bibliografía**

- Luengo Gómez S, Aranda Jaquotot MT, De la Fuente Sánchez M. Enfermedades Raras: Situación y demandas sociosanitarias. Informe 5 del ODC. Madrid: Instituto de Migraciones y Servicios Sociales; 2001.
- Ballesteros Pérez AM, Molina Durán F, Violán Fors C, Martínez Ros MT, Soto Calpe R, Belda Maruenda F. Estudio de necesidades de formación continuada en atención primaria. Murcia: Región de Murcia Consejería de Sanidad, Dirección General de la Salud; 1992.
- Avellaneda Fernández A, Izquierdo Martínez M, Luengo Gómez S, Arenas Martín J, Ramón JR. Necesidades de formación en enfermedades raras para atención primaria. Aten Primaria. 2006;38:345-8.
- 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.
- García-Ribes M, Ejarque I, Arenas E, Martín V. Nuevos retos: el médico de familia ante las «enfermedades raras». Aten Primaria. 2006;37:369-70.
- Pombo Alles G, Pérez Martín A, Mora Menezo M, Avellaneda Fernández A, Gutiérrez Delgado E, Vejo Puente E, et al. Semergen y las enfermedades raras. SEMERGEN. 2008;34:429.
- Tejada de Rivero DA. Alma-Ata: 25 años después. Revista Perspectivas de Salud. 2003;8 [consultado 13 Oct 2011]. URL disponible en: <http://www.paho.org/spanish/dd/pin/Numero17-articulo1.1.htm>

8. Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A, Sánchez Sagrado T. Desarrollo de indicadores poblacionales en Salud Pública. Madrid: Cátedra de Salud Pública y Gestión Sanitaria, UEM, Fundación AstraZeneca; 2011.
9. Pombo Alles G. Un minuto para las enfermedades raras. SEMERGEN. 2010;36:545-6.
10. Palau F. Enfermedades raras: un paradigma emergente en la medicina del siglo XXI. Med Clin (Barc). 2010;134:161-8.
11. Plaza S. Nuevos enfoques para el mejor conocimiento de las enfermedades raras. Med Clin (Barc). 2009;133:193-5.