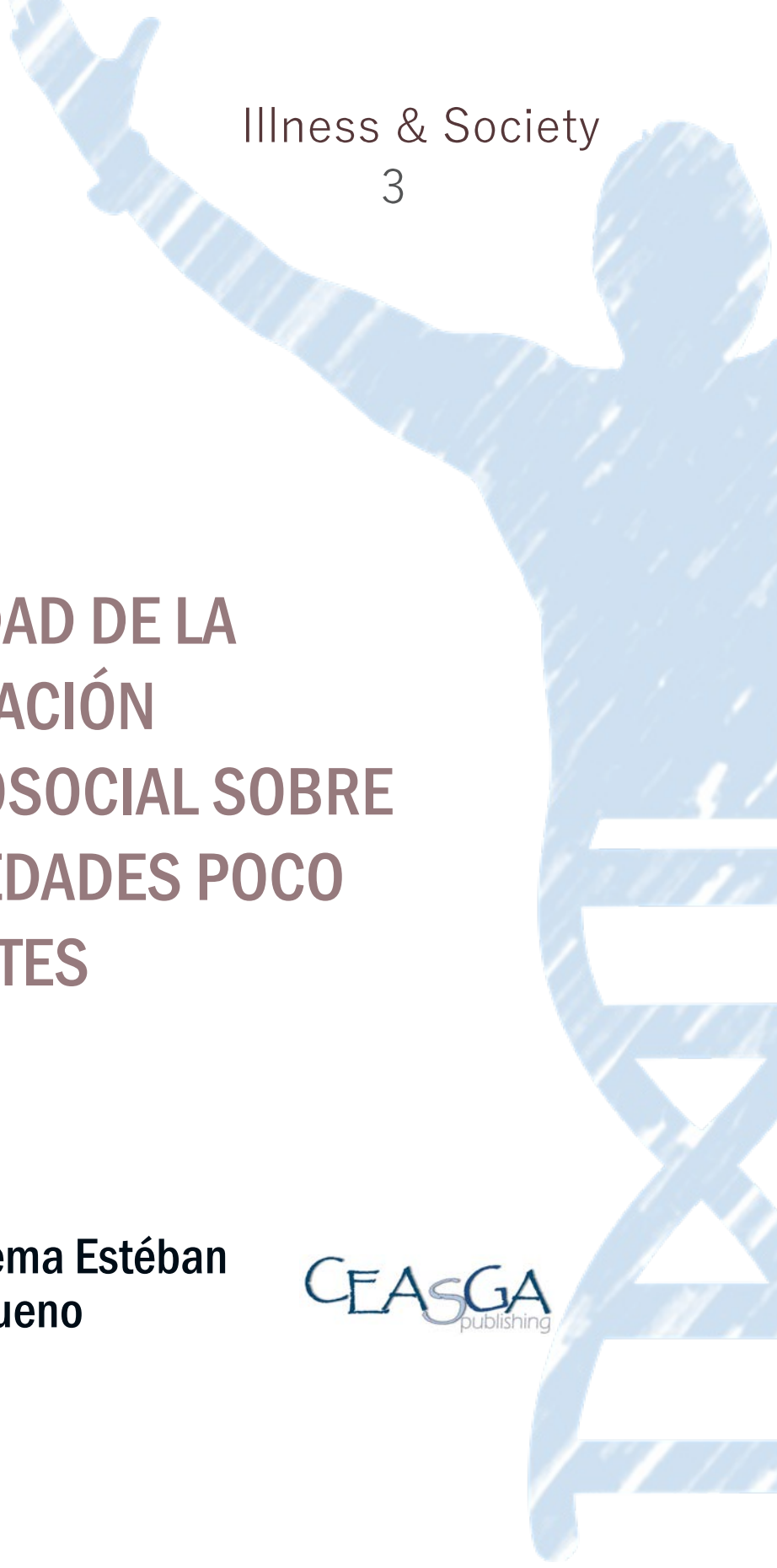


Illness & Society
3

ACTUALIDAD DE LA INVESTIGACIÓN BIOPSICOSOCIAL SOBRE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

**Coord. Gema Estéban
Bueno**

CEASGA
publishing



ACTUALIDAD DE LA INVESTIGACIÓN
BIOPSICOSOCIAL
SOBRE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES



Editorial CEASGA-Publishing

42190, Soria

www.ceasga.es

info@ceasga.es

Maquetación y Diseño de portada: CEASGA-Publishing

Año de edición: 2023

ISBN: 978-84-949321-9-9

E-ISSN: 2659-6407

Este libro forma parte del proyecto de investigación coordinado por la Dra. Gema Esteban “Evaluación de la efectividad de un plan de intervención biopsicosocial aplicado a través de las TIC, para la mejora en la calidad de vida de los afectados por enfermedades raras”. Financiado por el Sistema Sanitario Público de Andalucía: (AP-0009-2020-C1-F2).



Esta obra es un original digital

Esta obra está sujeta a la licencia de Attribution-NonCommercial 4.0 International (CC BY-NC 4.0)

El contenido de esta obra es responsabilidad de los autores

ACTUALIDAD DE LA INVESTIGACIÓN
BIOPSICOSOCIAL
SOBRE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

Coord. Gema Esteban Bueno

INTERNATIONAL SCIENTIFIC COMMITTEE

[in alphabetical order of surname]

AURORA BUENO CABANILLAS

Preventive Medicine and Public Health-University of Granada (Spain)

ANGEL CARRACEDO

University of Santiago de Compostela (Spain)

JOAQUÍN CASTILLA

Center for Cooperative Research in Biosciences-CIC BioGune (Spain)

PAULINO GÓMEZ PUERTAS

Molecular Modelling Group-Severo Ochoa Molecular Biology Center. CSIC-UAM (Spain)

JOSE RAMÓN LÓPEZ LÓPEZ

Institute of Biology and Molecular Genetics, University of Valladolid (Spain)

MARCOS MALUMBRES

CNIO - Cell Division and Cancer Group (Spain)

IGNACIO PÉREZ DE CASTRO INSUA

Carlos III Research Institute for Rare Diseases (Spain)

ESTHER REBATO

*University of the Basque Country- Genetic,
Physical Anthropology and Animal Physiology Department (Spain)*

SUSANA TEIJEIRA BAUTISTA

Coordinator of Brain Biobank-Galicia Sur Health Research Institute (Spain)

ELENA VECINO CORDERO

University of the Basque Country-Cell Biology and Histology Department (Spain)

ANA M^a VIÑAS

University of Santiago de Compostela. Zoology, Genetics and Physical Anthropology (Spain)

ACTUALIDAD DE LA INVESTIGACIÓN
BIOPSICOSOCIAL
SOBRE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

Coord. Gema Esteban Bueno

AGRADECIMIENTOS

Queremos agradecer el respaldo otorgado por las familias afectadas por el Síndrome de Wolfram y a la Asociación Española para la investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram (AEIASW), entidad comprometida con la investigación y asistencia de esta enfermedad. La coordinadora de esta obra colabora estrechamente con ellos desde 1998, lo que ha contribuido significativamente al mayor entendimiento de las necesidades particulares asociadas a enfermedades raras, incluyendo el mencionado Síndrome. Queremos reconocer y agradecer a Dña. María Carmen Herrero Criado por su labor de coordinación de las familias afectadas, a entidades que acogen el síndrome de Ehlers-Danlos, colangiopatías raras (ANSEDH: Asociación Nacional de Síndromes Ehlers-Danlos, e Hiperlaxitud y Colagenopatías), así como a las asociaciones que respaldan a los afectados por Neurofibromatosis tipo I, junto a todas las personas afectadas que participaron en este proyecto, como testimonio del valor de la unión y la solidaridad en circunstancias adversas. Por último, pero no menos importante, nos gustaría expresar nuestra gratitud a la Consejería de Salud y Consumo de Andalucía por su invaluable apoyo en esta iniciativa y en el campo de las enfermedades raras.

COORDINACIÓN

GEMA ESTEBAN BUENO

Médico de Familia. UGC Almería Periferia. Distrito Sanitario Almería. Servicio Andaluz de Salud (SAS), Asociación Española para la investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram (AEIASW).

AUTORES

GEMA ESTEBAN BUENO

UGC Almería Periferia, Distrito Sanitario Almería. Servicio Andaluz de Salud (SAS), AEIASW

MIGUEL RODRIGUEZ-ARRASTIA

Dpto. Enfermería, Fisioterapia y Medicina. Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad de Almería

UGC Alcazaba. Distrito Almería. Distrito Sanitario Almería. Sistema de Salud Público Andaluz (SSPA)

CARMEN ROPERO-PADILLA

Dpto. Enfermería, Fisioterapia y Medicina. Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad de Almería

ANNABEL JIMÉNEZ-SOTO

Dpto. de Psicología Social. Facultad de Psicología, Universidad de Sevilla

JOSÉ MANUEL GUERRA DE LOS SANTOS

Dpto. de Psicología Social. Facultad de Psicología, Universidad de Sevilla

PATRICIA ROCAMORAPÉREZ

Centro de Investigación en Salud - Dpto. de Enfermería, Fisioterapia y Medicina
Universidad de Almería

MARÍA JESÚS BENZO IGLESIAS

Centro de Investigación en Salud - Dpto. de Enfermería, Fisioterapia y Medicina
Universidad de Almería

PATRICIA MANZANO SEGOVIA

Universidad de Almería, UGV, AI

ADELA LÓPEZ BERNABEU

UGC Alcazaba. Distrito Almería. Distrito Sanitario Almería. Sistema de Salud Público
Andaluz (SSPA)

JUAN R COCA

Unidad de Investigación Social sobre Salud y Enfermedades Raras (UNISSER).
Universidad de Valladolid. España

ÍNDICE

Actualidad de la investigación biopsicosocial sobre enfermedades poco frecuentes	15
--	----

Importancia de coordinación del Equipo para ofrecer una atención de Calidad a las enfermedades minoritarias	21
---	----

BLOQUE I. SALUD FÍSICA

Importancia del médico y el enfermero de atención primaria en las enfermedades poco frecuentes	31
--	----

Educación para la salud en enfermedades minoritarias: Hábitos saludables (alimentación, ejercicio físico) y hábitos tóxicos	35
---	----

Hábitos no saludables frecuentemente infravalorados. Modelo de deshabitualización del fumador como prototipo	57
--	----

BLOQUE II. SALUD MENTAL

La importancia de la Psicología en enfermedades raras	67
---	----

Abordaje de los aspectos psicológicos en las enfermedades minoritarias	71
--	----

BLOQUE III. FISIOTERAPIA

La importancia de la Fisioterapia en las enfermedades raras	95
---	----

Fisioterapia en enfermedades raras: Síndrome de Wolfram, Síndrome de Ehlers-Danlos y Neurofibromatosis Tipo 1 como modelo	97
---	----

BLOQUE IV. ASPECTOS SOCIALES

Importancia de los aspectos sociales en las enfermedades raras	135
--	-----

Aspectos sociales y discapacidad en las enfermedades poco frecuentes	139
--	-----

Actualidad de la investigación biopsicosocial sobre enfermedades poco frecuentes

Current biopsychosocial research
about rare diseases

Gema Esteban Bueno

UGC Almería Periferia. Distrito Almería, Servicio Andaluz de Salud.

Asociación Española para la investigación y ayuda al Síndrome de Wolfram

gema.esteban.sspa@juntadeandalucia.es

INTRODUCCIÓN

Las Enfermedades Raras (ER) son un grupo heterogéneo de patologías que se caracterizan por su baja prevalencia, pero además presentan otras características definitorias del grupo como son su elevada morbilidad, su carácter por lo general crónico y progresivo que origina invalidez y afectación de la calidad de vida. Estas enfermedades se presentan por lo general en la edad pediátrica lo que originará un mayor desajuste familiar y en un 80% son de base genética (Posada *et al.*, 2008), por lo que su carga hereditaria genera también un importante estrés en la familia (Esteban Bueno *et al.*, 2022). Todo ello repercute en unas carencias/necesidades socio-psico-sanitarias similares (Esteban Bueno *et al.*, 2013). Es importante tener en cuenta que pueden presentar una gran diversidad de síntomas y trastornos, los cuales varían incluso entre pacientes que presentan una misma enfermedad.

No existe un consenso global entre las distintas regiones del mundo con respecto a la prevalencia que debe de tener una enfermedad para ser catalogada como rara. Pero todos informan de minorías de población con porcentajes y estadísticas por debajo del grueso de habitantes totales. El Consejo de la Unión Europea en 1999 en su programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes, incluidas las de origen genético, establecían el límite de prevalencia que hemos indicado anteriormente (1 caso por cada 2.000 personas). En Estados Unidos la cifra cambia, y una ER es aquella que abarca menos de 200.000 casos (un caso por cada 1.500 personas), para otros países como Japón, la cifra oscila de 2 a 4 casos por cada 10.000 habitantes (donde la enfermedad afectaría a menos de 50.000 personas). Sin embargo, en Taiwán el criterio para establecer la prevalencia de una ER es que su afectación se produzca en 1 de cada 10.000 personas, mientras que para Australia, los afectados por una ER deben ser menor de 2.000 habitantes (Esteban Bueno *et al.*, 2020).

Existe escasez de material accesible que de pautas de cómo mejorar de forma global su calidad de vida, entendiendo como tal abordar no solo aspectos clínicos sino también lo psicológicos y sociales para personas/familias con enfermedades minoritarias.

En 1987 la Organización Mundial de la Salud (OMS) definió la Salud como “un estado de bienestar completo: físico, psíquico, social y no solamente la ausencia de enfermedad o invalidez”. Esta definición introduce el punto central que años después será considerado “calidad de vida” dentro del marco de la Salud, como es la valoración subjetiva del grado de bienestar. Esto incluye dimensiones psicológicas y sociales junto con el estado físico. La definición de la OMS se convierte en el punto de referencia para la mayoría de los investigadores que estudian la relación entre la calidad de vida y la Salud (Esteban Bueno *et al.*, 2013, Esteban Bueno *et al.*, 2015) y será también el punto de partida del presente trabajo.

Este trabajo plasma los contenidos que se han desarrollado en un proyecto que estamos realizando a través de plataformas on-line de fácil acceso.

De esta forma podrán acceder a estos contenidos creados por un equipo multidisciplinar familias/afectados por enfermedades raras que no hayan sido incluidos en este proyecto.

En el proyecto on-line, una población piloto con ER adquiere conocimientos sanitarios (incluyen hábitos saludables y del campo de la fisioterapia), psicológicos y de trabajo social. En esta población se incluyen un grupo de familiares y otro de afectados directamente por la enfermedad. Esto es debido a que en este tipo de enfermedades crónicas y poco frecuentes, no podemos olvidarnos de la familia que suelen ser el cuidador principal y más aún si hablamos de enfermedades que se inician en la infancia. La familia y el afectado tendrán que afrontar la incertidumbre y el estrés generado por diagnósticos tardíos, cambios directos en su dinámica familiar, el entorno social, el laboral, el educativo y en la esfera económica, con nuevos desembolsos en medicación, productos específicos, alimentación adaptada. A nivel psicológico, recibir un diagnóstico de una ER puede provocar alteraciones conductuales y psicopatológicas que influyen de forma negativa sobre el proceso de adaptación a la enfermedad, así como con la manera en que gestionan el estrés y las emociones, produciendo un decremento en la calidad de vida tanto del paciente como de su familia (Esteban Bueno *et al.*, 2015). Los factores a nivel social están relacionados con la necesidad de realizar desplazamientos para poder visitar a los especialistas de referencia, lo cual conlleva un importante reajuste socioeconómico; el desconocimiento por parte de los afectados y sus familias de las ayudas, adaptaciones y recursos sociosanitarios para afrontar los requerimientos del día a día, la falta de información que se les ofrece sobre todos estos recursos en gran medida propiciado por el desconocimiento por parte de los propios profesionales sociosanitarios (Esteban Bueno *et al.*, 2020). Es frecuente que exista falta de formación del profesional sanitario en como conducir a este conjunto de población que necesita que el profesional que lo atienda comprenda que son personas que atraviesan una compleja situación bio-psico-social (Esteban Bueno *et al.*, 2015)

Por tanto, si estas familias y los afectados tuvieran acceso a material adaptado y accesible para su fácil comprensión podrán trabajar para mejorar la repercusión bio-psico-social que tiene estas enfermedades. El objetivo del presente trabajo proporcionar información para el manejo global de su enfermedad y de esta forma mejorar la calidad de vida de pacientes con enfermedades poco frecuentes, y sus familiares/cuidadores. Para ello se han desarrollado distintos materiales que se han diseñado e implementado en la plataforma online del proyecto indicado. La muestra piloto que realiza estos

contenidos de la plataforma, se someterá a una evaluación de una intervención multidisciplinar aplicada a través de una plataforma online de e-learning. La plataforma virtual contiene un plan de evaluación online que permitirá medir las principales características psicosociales de esta población, las estrategias de afrontamiento utilizadas, los cuidados adaptados a cada proceso del problema de salud poco prevalente y los posibles síntomas psicológicos y psicopatológicos de los grupos que participarán en la investigación.

Este trabajo tiene como objetivo acercar a las familias y personas afectadas por enfermedades minoritarias estos contenidos para que puedan trabajar en mejorar su calidad de vida tanto en el ámbito de la salud, psicológico y social. Los afectados necesitan herramientas para poder saber cómo manejar la situación tan compleja a la que se enfrentan no solo saber los síntomas que presenta su entidad también que se le den pautas para tener hábitos saludables que pueden ayudar a un menor deterioro, medidas posturales beneficiosas, manejo de emociones o simplemente saber las ayudas sociales a las que pueden acceder y a las cuales no optan bien por desconocimiento o bien por el bloqueo emocional al que se ven sometidos

El proyecto de la plataforma on-line esta aún en fase de evaluación pero sin lugar a dudas éste plan de evaluación e intervención versátil, con muy bajo costo económico y temporal, es un piloto valido y adaptable a todo tipo de enfermedades raras. Por otra parte, propicia una importante mejora en la práctica clínica habitual del Sistema de Salud, en cuanto a la atención de personas con enfermedades raras se refiere, ya que por el momento el sistema de salud no cuenta con una intervención como la que aquí se propone en la que además quedarán a disposición del SSPA documentos y planes protocolizados validados que tendrán una oferta de recursos clínicos disponibles para los pacientes. Disminuyendo sin lugar a dudas las dudas e incertidumbres de los afectados y pacientes que recutira además de en su mejora global de la calidad de vida en la menor demanda al sistema sanitario (atención sicologica, clinica y de trabajo social) de información por mejor manejo de sus enfermedades.

La estrategia plnateada tiene un gran alcance Se estima que existen entre 7.000-8.000 enfermedades que afecten a un 6-7% de la población general, en la Unión Europea podrían estar afectadas entre 27-30 millones de personas, en

España entre 2,5-3 millones de personas y en Andalucía, aproximadamente 500.000 personas (González-Meneses *et al.*, 2007). Este porcentaje se incrementa aún más si tenemos en cuenta que en estas enfermedades no puede considerarse al individuo que padece físicamente la enfermedad como un individuo aislado, debido a que repercute indudablemente en todo el sistema familiar. Todos estos números plantean un desafío en términos de salud pública debido a la ausencia de información sobre su magnitud, evolución y tendencia.

Al generar un conocimiento y una forma de practicar y mejorar la calidad de vida en nuestra muestra piloto de ER, sin lugar a dudas podemos extrapolar los resultados a otras ER, creando un equipo multidisciplinar, que tendrá como objetivo formar a otros profesionales para mejorar la calidad de vida en otras patologías.

Con este manual pretendemos generar un documentos de consenso útiles para los familiares, afectados y profesionales.

Tras el desarrollo del proyecto mediante la plataforma on.line tras haber analizado los distintos cuestionarios que vamos a utilizar para valorar la mejora de manejo de su enfermedad y calidad de vida de los afectados y familiares podremos extraer conclusiones que sean publicables con el objeto de poder mejorar la atención de esta población

BIBLIOGRAFÍA

- Esteban-Bueno, G., Díaz-Anadón, L.R., Rodríguez González, A., Navarro Cabrero, M. y Berenguel Hernández, A.M. (2022). Protocolo genético en Atención Primaria para enfermedades raras: el síndrome de Wolfram como prototipo. *Aten Primaria*, 54(5):102285.
- Esteban Bueno, G., Ruano García, M., Motero Vazquez, I., Soler Pérez, M.A. y Balaguer Villegas, M.I. (2013). Las enfermedades raras desde una perspectiva bio-psico-social. En: Pérez-Fuentes MC, Molero Jurado MM, editores. *Acercamiento Multidisciplinar a la salud en el Envejecimiento*. Almería: Asociación Universitaria de Educación y Psicología (ASUNIVEP), pp. 199-204. ISBN 978-84-616-4954-9,
- Esteban Bueno, G. y Ruiz Castañeda, D. (2020). *Perspectiva biopsicosocial de las enfermedades raras: el síndrome de wolfram como modelo*. Editorial CEASGA. ISBN 978-84-949321-6-8
- Esteban Bueno, G., Ruano García, M., Motero Vázquez, I., Soler Pérez, M.A. y Balaguer Villegas, I. (2013). Las enfermedades raras desde una perspectiva bio-psico-social. En: Pérez MC, Molero MM, Mercarder I. *Acercamiento multidisciplinar a la salud en el envejecimiento*. Ed. Almería: Asoc Univ de Educación y Psicología (ASUNIVEP), pp.199-204, 2013.
- Esteban, G., Ruano, M. y Motero, I. (2015). Calidad de vida en familiares de pacientes con Síndrom de Wolfram. *European Journal of Investigation in Health, Psychology and Education*, 5(1), 89-97.
- Esteban Bueno, G., Ruano García, M., Guerra de los Santos, J.M. y Motero Vázquez, I. (2015). Conocimientos médicos sobre enfermedades raras por parte de los profesionales de la salud / Medical knowledge on rare diseases of health professionals. *Salud(i)cienza (Impresa)*, 21(6): 604-609.
- Posada, M., Martín-Arribas, C., Ramírez, A., Villaverde, A., y Abaitua, I. (2008). Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 31(Supl. 2), 9-20.

Importancia de coordinación del equipo para ofrecer una atención de calidad a las enfermedades minoritarias

Importance of team coordination to offer quality care
to minority diseases

Gema Esteban Bueno

UGC Almería Periferia. Distrito Almería, Servicio Andaluz de Salud.

Asociación Española para la investigación y ayuda al Síndrome de Wolfram

gema.esteban.sspa@juntadeandalucia.es

En este trabajo vamos a abordar diversas temáticas de que pueden propiciar un mejor estado de salud de las personas con enfermedades minoritarias ya que hay que tener en cuenta que su estado basal es padecer una patología. Es necesario contemplar distintas disciplinas y dar un enfoque biopsicosocial para mejorar en lo posible su estado de salud ateniéndonos a la definición de salud de la OMS que previamente hemos descrito. Este enfoque por tanto cobra su máximo significado cuando hablamos de personas que padecen una enfermedad poco frecuente y que por sus características no pueden quedarse sólo en contemplar los aspectos físicos y precisan de contar con un equipo multidisciplinar bien coordinado que pueda dar respuesta a sus requerimientos.

Es por ello necesario entender las esferas que contemplan las diversas especialidades mínimas necesarias para dar una atención de calidad a las personas y familias afectadas por enfermedades raras.

Este trabajo es fruto de un proyecto de investigación en el que coordina las distintas disciplinas es un médico de familia. Por ese motivo en este trabajo hablaremos de forma global de los aspectos de la salud física que podemos intentar mejorar a través de instauración de hábitos saludables sin menospreciar que según la entidad a tratar serán múltiples las especialidades de profesionales hospitalarios que deberán intervenir. Sin embargo, en este punto también es de interés destacar que tal y como hemos comentado anteriormente un 7% de la población está afectada por enfermedades raras porcentaje aún mayor si se tiene en cuenta que afecta a todo el sistema familiar. El profesional de primaria precisamente es el experto en las familias y en estas enfermedades no sólo hay que atender al individuo que padece físicamente la enfermedad sino a toda su esfera familiar o cuidadores (Esteban Bueno *et al.*, 2022).

Por otro lado esta prevalencia supone que existe una alta posibilidad de recibir pacientes con enfermedades raras en un centro de Atención Primaria, que merece una especial consideración al ser en múltiples casos la vía de entrada del paciente en el Sistema sanitario y en otras tantas veces, el lugar donde al paciente se le realizará un seguimiento continuado e integral (Posada *et al.*, 2010). En España los cupos médicos de atención primaria tienen adscritos entre 1250 y 2000 habitantes (BOE-A-1993-24302), entre los cuales habrá varios pacientes afectados por estas entidades minoritarias.

Es necesario que al igual que el profesional de AP conoce las necesidades de sus pacientes con las enfermedades crónicas habituales y dedican casi la mitad de su práctica clínica diaria a su atención, también cada profesional detecte y actualice sus conocimientos en las ER concretas de sus pacientes, sabiendo que la mejor fuente de información suelen ser ellos mismos, ya que el paciente con una ER es el paradigma del enfermo crónico informado. (Esteban Bueno *et al.*, 2015).

El médico de familia tiene un papel muy importante en todo el proceso sociosanitario de estas enfermedades minoritarias, incluyendo cada una de sus fases: sospecha diagnóstica, derivación a especialista hospitalario y seguimiento

de la enfermedad, sin olvidar el acompañamiento del paciente y su familia (Esteban bueno *et al.*, 2016, Dudding-Byth T. *et al.*, 2015)

El papel de la atención primaria en el cuidado y seguimiento de los pacientes con enfermedades poco frecuentes, pese a su gran importancia, ha sido poco valorado hasta relativamente hace poco tiempo. La primera referencia sobre el importante papel del médico de familia en la atención a las enfermedades minoritarias es un trabajo publicado en 1993 titulado *One in a million: when extraordinary cases occur in an ordinary practice* que se publicó en el *Journal of Family Practica* por Floyd MacIntyre, en el que se destaca el papel de estos profesionales ante la posibilidad de ver casos “extraordinarios” recomendando estar atentos en pacientes con una enfermedad de apariencia común pero que presenta síntomas no habituales o que sigue un curso atípico. En la últimas dos décadas ha empezado a reconocerse poco a poco el importante papel de estos profesionales, destacando en este sentido un trabajo publicado en 2004 titulado *Zebras on the commons: Rare conditions in family practice* (Phillips WR *et al.*, 2004) en el que se analiza la experiencia acumulada de 50 años de un centro de atención primaria siendo el médico de familia el primero en identificar/sospechar una enfermedad de las denominadas «raras» en 9 de cada 10 casos, capaz de establecer el diagnóstico definitivo en más de la mitad de ellos, y realizando el seguimiento completo en un número similar (Morales *et al.*, 2013).

No debemos de olvidar que el Equipo de atención primaria (AP) es el que brinda mayor accesibilidad al paciente y suele ser la puerta de entrada del paciente en el Sistema Sanitario. Si restar valorar a los profesionales de atención hospitalaria, es con frecuencia el médico de familia el que sospecha que se encuentra ante una enfermedad poco frecuente y comienza a pedir las pruebas complementarias para poder establecer un diagnóstico, tras lo cual ser realización de la derivación al especialista hospitalario, para que cierre el proceso diagnóstico. Por tanto hay que incidir en la importancia el profesional de AP esté en alerta para sospechar que puede existir una enfermedad de las denominadas minoritarias al encontrar serie de signos o síntomas que no acaban de encajar con las afecciones más prevalentes y una clínica anodina y de esta forma iniciar los cauces para lograr un diagnóstico precoz y por tanto unos cuidados precoces que permitan mejorar la calidad de vida de estos pacientes, disminuir las complicaciones y aumentar su supervivencia (Ortega Calvo, 2011)

El seguimiento será multidisciplinar y abordara tanto al paciente como a sus familiares y cuidado-res.

En las diversas fases de la enfermedad no podemos quedarnos en lo estrictamente físico que además el único tratamiento que posee en una enfermedad minoritaria suele ser paliativo por eso es tan importante que explore la esfera psicológica y social para lo cual se puede apoyar en su equipo de atención primaria que suele cuenta con enfermería, trabajador social y a veces incluso cuenta con fisioterapia y salud mental.

Como se ha comentado anteriormente debe de acompañar al paciente en todas las fases de la enfermedad. El médico de familia, conocedor de la gravedad de esta enfermedad minoritaria que padece su paciente, también debe de ayudarle a que planifique los cuidados al final de su vida, es decir, decidir de forma autónoma y consciente la atención que quiere que le preste el servicio médico y realice sus voluntades anticipadas.

Es importante destacar que cuando la persona afectada llegue a su final no se debe cerrar la atención por parte de los profesionales pues hay que atender a una familia que lleva muchos años cuidando a su familiar con cariño y debe abandonar el rol de cuidador (Esteban *et al.*, 2016)

Es importante destacar que el refuerzo positivo de todo su equipo es muy importante y que con frecuencia el médico de familia y el enfermero es una unidad sólida y es además lo más adecuado para estas enfermedades. Que además deben de estar en continua relación con el trabajador social y el fisioterapeuta que como se ha comentado con frecuencia forma parte del Equipo de Atención Primaria. De esta forma el médico de familia debe está formado para ver al paciente en su conjunto en el plano físico sin descuidar el psicosocial y contar con la colaboración de los profesionales de este ámbito para mejor seguimiento.

Es importante destacar que en los planes de cuidados a afectado y familia, los profesionales de atención primaria tienen un papel fundamental debido a su mayor accesibilidad y el que somos un Equipo que como multidisciplinar favoreciendo que se refuerce el plan de cuidados. Este Equipo generalmente esta

coordinado por el médico de familia que realiza seguimiento al paciente y que esta en constante comunicación con todo el Equipo.

Incluso el médico de familia por su preparación puede ser el indicado en coordinarse con todas las especialidades hospitalarias (dado que por lo general son multisistémicas) que llevarán al paciente por tener así una visión en conjunto. Es importante la que persona que coordina la valoración multidisciplinar de estos pacientes posea cualidades de empatía con el paciente y sea capaz de transmitir en un lenguaje claro las recomendaciones y diagnósticos que le dan el resto de especialidades. De igual manera el profesional que se coordine con el Equipo multidisciplinar debe saber transmitir al resto de especialistas las necesidades de pacientes (Esteban Bueno *et al.*, 2022).

En este trabajo en la esfera física nos vamos a centrar en adquirir hábitos de vida saludables en los que médico de familia y enfermería deben de incidir para propiciar que la salud de la persona con una enfermedad minoritaria se mantenga estable en lo posible. Existen multitud de trabajos que demuestran que determinados cambios en el estilo de vida son eficaces para disminuir la carga de enfermedad y mejorar la salud de las personas.

Es importante destacar que en estos planes de cuidados centrados en favorecer unos hábitos que beneficie la salud de las personas, los profesionales de atención primaria tienen un papel fundamental debido a su mayor accesibilidad y el que somos un Equipo que como se ha comentado anteriormente esta compuesto por distintas disciplinas favoreciendo que se refuerce el plan de cuidados. En este sentido, una de las labores más relevantes de los profesionales de atención primaria es dar recomendaciones preventivas sin olvidar el rol principal de enfermería en reforzar estos planes de cuidados (Córdoba-García *et al.*, 2018).

La evidencia sobre las intervenciones para el cambio de conducta (ICC) en las consultas de AP ha ido aumentando progresivamente en los últimos años, a las que se suman estrategias útiles de tipo cognitivo-conductuales. Las ICC más intensivas se asocian con mayor magnitud y duración del beneficio, siendo recomendable no sólo intervenir sobre un factor, sino establecer planes de

abordaje integral que trabajen distintos factores de riesgo de las conductas que presenta el individuo y que son susceptibles de cambio para mejorar su estilo de vida debido a que las intervenciones sobre un solo factor de riesgo tienen poco impacto en la salud del individuo. Para ello, es recomendable dar la información impresa para que la persona pueda leerla tranquilamente en su domicilio, aspecto que refuerza la intervención de profesional. De la misma manera, se debe tener en cuenta que las personas cambian su conducta según el estadio en el que se encuentran para realizar un cambio de estilo de vida. Por ejemplo, no habrá la misma respuesta si una persona acude a su profesional solicitando intervenciones para cambiar su estilo de vida a si es el profesional el que tiene que propiciar esa motivación. De esta forma, el profesional debe hacer una ICC adaptada al estadio en el que se encuentra la persona (Córdoba-García *et al.*, 2022).

Nos gustaría destacar el papel de enfermería en estos planes de cuidados, donde desempeña un papel integral y holístico en la educación para la salud, correspondiéndole estas competencias desde sus inicios como profesión. A lo largo de la historia, las enfermeras han sido reconocidas como educadoras y defensoras de la salud, trabajando estrechamente con las comunidades y los individuos para promover el bienestar y prevenir enfermedades. Es importante destacar estas funciones para promover que las personas que necesitan ser aconsejadas en hábitos saludables conozcan a qué profesionales deben acudir (Attewell, 1998; Collière, 1993; Santo-Tomás-Pérez, 2003).

A medida que la enfermería ha ido evolucionando a lo largo de los años como profesión, también lo hacía su compromiso con la educación para la salud, desempeñando un papel activo en la promoción de la salud y la prevención de enfermedades en las comunidades a través de campañas de concienciación, charlas educativas y programas de capacitación, donde transmitían conocimientos sobre higiene, nutrición, prevención de enfermedades y cuidado personal (García-Barrios y Calvo-Charro, 1992; Hernández-Conesa, 1999).

En la actualidad, las enfermeras continúan siendo un pilar fundamental en la educación para la salud destacando que es de suma importancia la coordinación con el médico para que esta intervención sea eficaz. Su formación y experiencia clínica les brindan una base sólida para enseñar a las personas sobre la importancia de adoptar hábitos saludables, comprender los riesgos para la salud y tomar decisiones informadas (Organización Mundial de la Salud, 1978).

BIBLIOGRAFÍA

- Attewell, A. (1998). Florence Nightingale (1820-1910). *Perspectivas: revista trimestral de educación comparada*, XXVIII(1), 173-189.
- Collière, M. F. (1993). Orígenes de las prácticas de cuidados; su influencia en la práctica de la enfermería. En *Promover la vida. De la práctica de las mujeres cuidadoras a los cuidados de enfermería* (Primera edición, pp. 5-17). McGraw-Hill.
- Córdoba-García, R., Camarelles-Guillem, F., Muñoz-Seco, E., Gómez-Puente, J. M., José-Arango, J. S., Ramírez-Manent, J. I., Martín-Cantera, C., Campo-Giménez, M.C y Revenga-Frauca, J. (2018). Recomendaciones sobre el estilo de vida. Actualización PAPPS 2018. *Atención Primaria*, 50, 29-40. [https://doi.org/10.1016/S0212-6567\(18\)30361-5](https://doi.org/10.1016/S0212-6567(18)30361-5)
- Córdoba-García, R., Camarelles-Guillem, F., Muñoz-Seco, E., Gómez-Puente, J. M., San José-Arango, J., Ramírez-Manent, J. I., Martín-Cantera, C., del Campo-Giménez, M., Revenga-Frauca, J., Egea-Ronda, A., Cervigón-Portaencasa, R. y Rodríguez-Benito, L. (2022). Recomendaciones sobre el estilo de vida. Actualización PAPPS 2022. *Atención Primaria*, 54. <https://doi.org/10.1016/j.aprim.2022.102442>
- García-Barrios, S. y Calvo-Charro, E. (1992). Historia de la Enfermería. Secretariado de Publicaciones e Intercambio Científico de la Universidad de Málaga.
- Hernández-Conesa, J. (1999). *Historia de la Enfermería. Un análisis histórico de los cuidados de Enfermería* (2a Ed.). McGraw-Hill.
- Organización Mundial de la Salud. (1978). Informe de la Conferencia Internacional sobre *Atención Primaria de Salud*.
- Santo-Tomás-Pérez, M. (2003). Capítulo 5. Inglaterra: Nacimiento de la Enfermería profesional. En *Enfermería Fundamental* (1a Edición, pp. 59-71). Masson.

Bloque I. Salud Física

Importancia del médico y del enfermero de atención primaria

Importance of the primary care doctor and nurse

Gema Esteban Bueno^{1,2}, Miguel Rodríguez-Arrastia³, Carmen
Ropero-Padilla³

¹ UGC Almería Periferia. Distrito Almería, Servicio Andaluz de Salud.

² Asociación Española para la investigación y ayuda al Síndrome de Wolfram

³ Dpto. Enfermería, Fisioterapia y Medicina. Facultad de Ciencias de la Salud,
Universidad de Almería

gema.esteban.sspa@juntadeandalucia.es, mra887@ual.es, crp984@ual.es

En este capítulo vamos a abordar hábitos saludables para propiciar un estado de salud adecuado. Existen multitud de trabajos que demuestran que determinados cambios en el estilo de vida son eficaces para disminuir la carga de enfermedad y mejorar la salud de las personas.

Es importante destacar que en estos planes de cuidados centrados en favorecer unos hábitos que beneficie la salud de las personas, los profesionales de atención primaria tienen un papel fundamental debido a una mayor accesibilidad por parte de la población. Cuando hablamos de Equipo de Atención Primaria (EAP) hablamos de un equipo compuesto por médico de familia, enfermería,

trabajador social e incluso en algunos casos de fisioterapeuta y profesionales de salud mental, favoreciendo que se refuerce el plan de cuidados. En este sentido, una de las labores más relevantes de los profesionales de atención primaria es dar recomendaciones preventivas sin olvidar el rol principal de enfermería en reforzar estos planes de cuidados (Córdoba-García *et al.*, 2018).

La evidencia sobre las intervenciones para el cambio de conducta (ICC) en las consultas de AP ha ido aumentando progresivamente en los últimos años, a las que se suman estrategias útiles de tipo cognitivo-conductuales. Las ICC más intensivas se asocian con mayor magnitud y duración del beneficio, siendo recomendable no sólo intervenir sobre un factor, sino establecer planes de abordaje integral que trabajen distintos factores de riesgo de las conductas que presenta el individuo y que son susceptibles de cambio para mejorar su estilo de vida debido a que las intervenciones sobre un solo factor de riesgo tienen poco impacto en la salud del individuo. Para ello, es recomendable dar la información impresa para que la persona pueda leerla tranquilamente en su domicilio, aspecto que refuerza la intervención de profesional. De la misma manera, se debe tener en cuenta que las personas cambian su conducta según el estadio en el que se encuentran para realizar un cambio de estilo de vida. Por ejemplo, no habrá la misma respuesta si una persona acude a su profesional solicitando intervenciones para cambiar su estilo de vida así es el profesional el que tiene que propiciar esa motivación. De esta forma, el profesional debe hacer una ICC adaptada al estadio en el que se encuentra la persona (Córdoba-García *et al.*, 2022).

Nos gustaría destacar el papel de enfermería en estos planes de cuidados, donde desempeña un papel integral y holístico en la educación para la salud, correspondiéndole estas competencias desde sus inicios como profesión. A lo largo de la historia, las enfermeras han sido reconocidas como educadoras y defensoras de la salud, trabajando estrechamente con las comunidades y los individuos para promover el bienestar y prevenir enfermedades. Es importante destacar estas funciones para promover que las personas que necesitan ser aconsejadas en hábitos saludables conozcan a qué profesionales deben acudir (Attewell, 1998; Collière, 1993; Santo-Tomás-Pérez, 2003).

A medida que la enfermería ha ido evolucionando a lo largo de los años como profesión, también lo hacía su compromiso con la educación para la salud,

desempeñando un papel activo en la promoción de la salud y la prevención de enfermedades en las comunidades a través de campañas de concienciación, charlas educativas y programas de capacitación, donde transmitían conocimientos sobre higiene, nutrición, prevención de enfermedades y cuidado personal (García-Barrios y Calvo-Charro, 1992; Hernández-Conesa, 1999).

En la actualidad, las enfermeras continúan siendo un pilar fundamental en la educación para la salud destacando que es de suma importancia la coordinación con el médico para que esta intervención sea eficaz. Su formación y experiencia clínica les brindan una base sólida para enseñar a las personas sobre la importancia de adoptar hábitos saludables, comprender los riesgos para la salud y tomar decisiones informadas (Organización Mundial de la Salud, 1978).

En el actual capítulo nos vamos a centrar en las intervenciones más específicas del médico de familia de AP y de enfermería, aunque ambos también abordarán aspectos psicológicos, sociales y de fisioterapia para reforzar los planes de cuidados, tal y como se ha comentado al inicio sobre la labor de todo el equipo de atención primaria.

BIBLIOGRAFÍA

- Attewell, A. (1998). Florence Nightingale (1820-1910). *Perspectivas: revista trimestral de educación comparada*, XXVIII(1), 173-189.
- Collière, M. F. (1993). Orígenes de las prácticas de cuidados; su influencia en la práctica de la enfermería. En *Promover la vida. De la práctica de las mujeres cuidadoras a los cuidados de enfermería* (Primera edición, pp. 5-17). McGraw-Hill.
- Córdoba-García, R., Camarelles-Guillem, F., Muñoz-Seco, E., Gómez-Puente, J. M., José-Arango, J. S., Ramírez-Manent, J. I., Martín-Cantera, C., Campo-Giménez, M. del, y Revenga-Frauca, J. (2018). Recomendaciones sobre el estilo de vida. Actualización PAPPS 2018. *Atención Primaria*, 50, 29-40. [https://doi.org/10.1016/S0212-6567\(18\)30361-5](https://doi.org/10.1016/S0212-6567(18)30361-5)
- Córdoba-García, R., Camarelles-Guillem, F., Muñoz-Seco, E., Gómez-Puente, J. M., San José-Arango, J., Ramírez-Manent, J. I., Martín-Cantera, C., del Campo-Giménez, M., Revenga-Frauca, J., Egea-Ronda, A., Cervigón-Portaencasa, R., y Rodríguez-Benito, L. (2022). Recomendaciones sobre el estilo de vida. Actualización PAPPS 2022. *Atención Primaria*, 54. <https://doi.org/10.1016/j.aprim.2022.102442>
- García-Barrios, S., y Calvo-Charro, E. (1992). *Historia de la Enfermería*. Secretariado de Publicaciones e Intercambio Científico de la Universidad de Málaga.
- Hernández-Conesa, J. (1999). *Historia de la Enfermería. Un análisis histórico de los cuidados de Enfermería* (2a Ed.). McGraw-Hill.
- Organización Mundial de la Salud. (1978). *Informe de la Conferencia Internacional sobre Atención Primaria de Salud*.
- Santo-Tomás-Pérez, M. (2003). Capítulo 5. Inglaterra: Nacimiento de la Enfermería profesional. En *Enfermería Fundamental* (1a Edición, pp. 59-71). Masson.

Educación para la salud en enfermedades minoritarias: hábitos saludables (alimentación, ejercicio físico) y hábitos tóxicos

Health education on healthy habits(nutrition, physical exercise) and toxic habits

**Carmen Ropero-Padilla¹, Gema Esteban Bueno^{2, 3}
Miguel Rodríguez-Arrastia¹**

¹ Dpto. Enfermería, Fisioterapia y Medicina. Facultad de Ciencias de la Salud,
Universidad de Almería.

² UGC Almería Periferia. Distrito Almería, Servicio Andaluz de Salud

³ Asociación Española para la investigación y ayuda al Síndrome de Wolfram
crp984@ual.es, gema.esteban.sspa@juntadeandalucia.es, mra887@ual.es,

El profesional sanitario debe de evaluar/explorar periódicamente si la persona mantiene unos hábitos de vida saludables, debiendo existir coordinación plena entre el profesional de enfermería y el profesional médico para lograr un control adecuado de la persona que atendemos. En caso de tener hábitos saludables, debemos de felicitarle y animarle a seguir con ellos y si, por el contrario, detectamos conductas perjudiciales para la salud, hay que propiciar el cambio de hábitos. Es importante mostrar nuestro interés en ayudarle, intentar no usar un lenguaje que pueda interpretar como agresivo y explicarle detenidamente el plan a seguir, pactándolo conjuntamente con el paciente y reevaluándolo para comprobar si la estrategia seguida está teniendo efecto. Es necesario también tener presente que, aunque sea un pequeño cambio en sus

conductas nocivas para la salud, debemos reforzarlas positivamente y animarle a continuar realizando cambios; asimismo, es recomendable darle la información por escrito para fortalecer el mensaje.

ALIMENTACIÓN

La base principal para promover la salud y prevenir la enfermedad comienza con una dieta equilibrada y los nutrientes que nos proporciona. Según los últimos datos disponibles, la **prevalencia de obesidad y sobrepeso** de los adultos españoles asciende hasta un 60,9%, correspondiendo sólo la obesidad a un 23% del total de este porcentaje; dato asociado, además, a más de 50 enfermedades y a un aumento de la mortalidad. En este sentido, la promoción de estilos de alimentación saludable podría prevenir más de 11 millones de fallecimientos cada año a nivel mundial, suponiendo entre el 19-24% del total de muertes en población adulta (Córdoba-García *et al.*, 2022).

Como **definición**, *alimentación saludable* se define como aquella que aporta a cada individuo todos los alimentos necesarios para cubrir sus necesidades nutricionales en las diferentes etapas de la vida (infancia, adolescencia, edad adulta y envejecimiento), y en función de la situación de salud individual. No obstante, cada persona tiene unos requerimientos nutricionales en función de su edad, sexo, talla, actividad física y estado de salud (Biesalski *et al.*, 2021a).

Conceptos básicos: nutrientes esenciales

Cuando hablamos de nutrientes esenciales, debemos de entender que, para mantener la vida, los nutrientes de los alimentos deben realizar **tres funciones básicas** dentro del cuerpo: proporcionar energía, construir tejido y regular los procesos metabólicos. Así, en términos generales, aquí podremos encontrar los hidratos de carbono, grasas, proteínas, vitaminas y minerales (Nix, 2022a).

Hidratos de carbono

Los hidratos de carbono de la dieta son la fuente principal y preferida del cuerpo para obtener energía. Cada gramo (g) de hidrato de carbono consumido

produce 4 kilocalorías (Kcal) de energía corporal. En una dieta bien equilibrada, los hidratos de carbono de todas las fuentes deben proporcionar aproximadamente entre el 45% al 65% del total de kilocalorías. Los hidratos de carbono varían en su composición de simples a complejos, proporcionando energía rápida y prolongada para el cuerpo. La fibra dietética, que es un hidrato de carbono no digerible, realiza varias funciones clave para promover la salud general del tracto gastrointestinal. En este sentido, los cereales enteros y enriquecidos son importantes contribuyentes a la calidad general de la dieta y la ingesta de varios nutrientes clave. Además, las dietas altas en cereales enteros se asocian con un menor riesgo de ciertas enfermedades crónicas. Se consideran cereales enteros a las semillas de diferentes granos (como el trigo, el maíz, el centeno, la avena, el arroz o la cebada) que conservan las tres partes que las componen (el salvado, el endospermo y el germen) (Biesalski *et al.*, 2021b; Nix, 2022d).

Grasas

La grasa de la dieta es esencial para el cuerpo como **combustible energético** y **material estructural**. Las grasas alimentarias de origen animal y vegetal proporcionan la forma secundaria de almacenamiento de energía del cuerpo. Esta forma es más concentrada, con un rendimiento de 9 Kcal por cada gramo consumido. En una dieta bien equilibrada, las grasas deben proporcionar entre el 20% y el 35% del total de kilocalorías. Aproximadamente dos tercios de esta cantidad deben provenir de fuentes vegetales, que proporcionan grasas monoinsaturadas y poliinsaturadas, y no más del 10% de las kilocalorías de **grasas saturadas** (Nix, 2022c).

Proteínas

La función principal de las proteínas es la **formación de tejidos**. Los aminoácidos son los componentes básicos de las proteínas que son necesarios para construir y reparar los tejidos corporales (p. ej., órganos, músculos, células, proteínas sanguíneas). Idealmente, el cuerpo no utilizará proteínas para obtener energía. Más bien, el cuerpo conserva las proteínas para otras funciones críticas, como la estructura, la producción de enzimas y hormonas, el equilibrio de líquidos, etc. Sin embargo, si la energía necesaria de los hidratos de carbono y las grasas es insuficiente, el cuerpo puede extraer la energía necesaria de las proteínas

de la dieta o de los tejidos. Cuando se usa para obtener energía, la proteína aporta 4 Kcal/g. En una dieta bien equilibrada, las proteínas deben proporcionar aproximadamente del 10% al 35% del total de kilocalorías (Nix, 2022f).

Vitaminas

Las vitaminas son nutrientes esenciales no calóricos, que resultan necesarios para muchos **procesos metabólicos**. Ciertos problemas de salud se deben a una ingesta vitamínica inadecuada, pudiendo deberse a una ingesta insuficiente de vitaminas, pero también a una ingesta excesiva. Las vitaminas se encuentran en una variedad de alimentos, junto con los macronutrientes que proporcionan energía. Los alimentos enteros como las frutas, las verduras, los frutos secos y los cereales son también una fuente de valiosos fitonutrientes. Aunque cada vitamina desempeña sus propias tareas metabólicas, todas ellas cumplen las siguientes funciones generales: componentes de coenzimas; antioxidantes; hormonas que influyen en la expresión genética; componentes de las membranas celulares; y componentes de la rodopsina ocular, una molécula sensible a la luz (Giménez-Serrano, 2002; Pérez-Ríos y Ruano, 2004).

La forma en que nuestro organismo digiere, absorbe y transporta las vitaminas depende de la solubilidad de las mismas. Tradicionalmente, estas vitaminas se clasifican como liposolubles o hidrosolubles (Nix, 2022g). Las vitaminas liposolubles (A, D, E, y K), se disuelven en grasas y se pueden almacenar en el cuerpo, por lo que su ingesta excesiva en cantidad o tiempo puede originar un problema de salud. Las vitaminas hidrosolubles (C y las vitaminas del complejo B, como la B6, B12, niacina, riboflavina y ácido fólico) se disuelven en agua y es importante señalar que el cuerpo no puede almacenar este tipo de vitaminas (Biesalski *et al.*, 2021b, 2021c).

Minerales

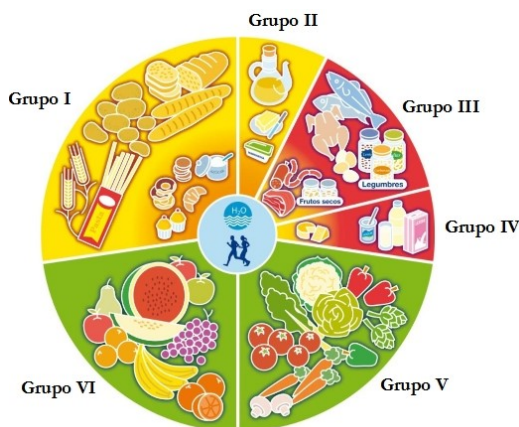
El cuerpo humano necesita una serie de minerales para poder llevar a cabo sus numerosas **tareas metabólicas**. Una dieta mixta de alimentos variados que aporte una ingesta energética adecuada representa la mejor fuente de los minerales necesarios para la vida. De la cantidad total de minerales que consume una persona, sólo una cantidad relativamente limitada resulta biodisponible para

el organismo. Los minerales intervienen en la mayoría de los procesos metabólicos del organismo, además de participar en la formación de los tejidos y en la activación, regulación, transmisión y control del metabolismo. Las diferencias en las cantidades de cada mineral en el organismo son la base para su clasificación en dos grupos principales: minerales mayores (p. ej.: calcio, fósforo, sodio, potasio, etc.) y oligoelementos (p. ej.: hierro, yodo, zinc, etc.) (Nix, 2022e).

La rueda de los alimentos

La rueda de los alimentos es una herramienta didáctica y gráfica que muestra la manera más saludable de combinar los diferentes tipos de alimentos que debemos tomar a lo largo del día (Ilustración 1). Hasta hace poco, la Organización Mundial de la Salud (OMS) organizaba las recomendaciones en alimentación mediante una pirámide nutricional, representando los diferentes grupos de manera jerarquizada y dando más importancia a unos alimentos frente a otros. Actualmente, se sabe que no hay grupos de alimentos más importantes que otros y por ello, no debemos prescindir de ninguno, sino adaptar las proporciones a las necesidades de cada persona (Sociedad Española de Dietética y Ciencias de la Alimentación, 2019).

Ilustración 1: La rueda de los alimentos



Grupo I-II: Energéticos; Grupo III-IV: Formadores; Grupo V-VI: Reguladores.

Fuente: Sociedad Española de Dietética y Ciencias de la Alimentación (2019)

En la alimentación cotidiana es importante consumir alimentos de todos los grupos representados en la rueda y, dentro de cada grupo, la mayor variedad posible, puesto que cada alimento es único y rico en determinados nutrientes que podrían no estar presentes en el resto de alimentos. Cabe destacar que aquellos grupos de alimentos que ocupan más espacio deben consumirse en mayor proporción que los que ocupan menos espacio en la rueda. Asimismo, la rueda de los alimentos hace hincapié en la importancia de mantener una buena hidratación y practicar ejercicio físico de manera regular para llevar una vida saludable (Moñino *et al.*, 2009; Sociedad Española de Dietética y Ciencias de la Alimentación, 2019).

Alimentos energéticos (grupo I y II)

Corresponden a los hidratos de carbono y las grasas. Permiten el funcionamiento normal de nuestro organismo al aportar el combustible necesario para todas nuestras actividades cotidianas: trabajar, estudiar, etc.

Alimentos formadores (grupo III y IV)

Son alimentos ricos en proteínas. Permiten el crecimiento, el desarrollo y el mantenimiento de las estructuras de nuestro cuerpo: músculos, vísceras, huesos, etc.

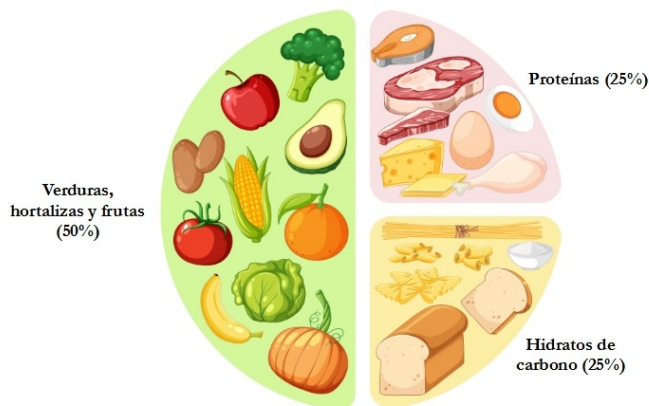
Alimentos reguladores (grupo V y VI)

Aquí encontraremos frutas, verduras y hortalizas. Hacen que nuestro cuerpo pueda utilizar convenientemente el resto de alimentos (formadores y energéticos). Sin los reguladores, nuestro metabolismo no funcionaría de manera adecuada.

El método del plato

Es una guía para crear comidas saludables y equilibradas, tanto en un plato como en una fiambra. Como medida estándar, el plato a elegir debe ser de unos 22-23 centímetros (cm), trazando dos líneas imaginarias que darán lugar a 3 porciones (Ilustración 2) (Harvard Medical School, 2015).

Ilustración 2: Método del plato



Fuente: Harvard Medical School (2015)

La mayoría de las comidas deben consistir en **verduras, hortalizas y frutas** (*la mitad del plato*). Pueden ser crudas o cocidas e intentar incorporar color y variedad. Algunos ejemplos pueden ser lechuga, espinacas, brócoli, coliflor, setas, cebolla, zanahoria, etc. Por otro lado, *un cuarto del plato* debe estar formado por **hidratos de carbono**, preferentemente cereales (granos) integrales. Algunos ejemplos son el trigo integral, arroz integral, avena, quínoa, pan integral, patata, legumbres, etc. Deben limitarse y evitarse aquellos hidratos de carbono refinados tales como pan blanco, arroz blanco, entre otros. Cabe destacar que, aunque es importante la cantidad de hidratos de carbonos que se consumen en la dieta, más importante aún es el tipo de hidratos de carbono, idealmente integrales. Finalmente, el otro *cuarto de plato* restante debe estar compuesto por las **proteínas**, tales como pollo, pescado, huevo, proteínas vegetales (tofu, legumbres, etc.). Se debe limitar el consumo de carnes rojas y productos procesados (embutidos, salchichas, etc.).

En relación a las **grasas y aceites** a utilizar, se deben escoger aquellos saludables como el aceite de oliva, frutos secos o aguacate y evitar aquellos hidrogenados o parcialmente hidrogenados como mantequillas, aceite de palma u otras grasas trans. Es importante destacar que, en la población general, existe confusión en el concepto de *fruto seco*, incluyendo erróneamente entre ellos, por

ejemplo, al cacahuete que es una legumbre. Los **frutos secos** son llamados así porque todos tienen una característica en común: en su composición natural (sin manipulación humana) tienen menos de un 50 % de agua. No se deben confundir con los productos provenientes de frutas desecadas o deshidratadas. En los frutos secos la parte aprovechable no es el fruto en sí sino la semilla. Los frutos secos son alimentos muy energéticos, ricos en grasas y proteínas, así como en oligoelementos. Según el tipo de fruto seco, también pueden aportar buenas cantidades de vitaminas (sobre todo del grupo B) o ácidos grasos omega 3.

En cuanto a las **bebidas**, recordar que hay que mantenerse bien hidratado y, para ello, hay que intentar escoger agua, infusiones, té, café y evitar las bebidas azucaradas, al suponer una fuente importante de calorías, usualmente con poco valor nutricional. Nuevamente, es importante **mantenerse activo** para un buen control del peso corporal (Harvard Medical School, 2015).

El etiquetado nutricional

Es una herramienta valiosa para ayudar al consumidor a escoger aquellos productos más saludables. El etiquetado nutricional es aquella información que aparece en la etiqueta de un alimento o producto alimenticio en relación a su valor energético y su contenido en nutrientes y micronutrientes, siendo especialmente útil para saber si un producto nos aportará lo que esperamos de él. Debe utilizarse como herramienta para elegir entre el mismo alimento, distintas marcas, de forma que el consumidor seleccione el más conveniente o, al menos, que realice una elección informada (Galan *et al.*, 2020; López-Cano y Restrepo-Mesa, 2014).

En la etiqueta nutricional de un alimento o producto alimenticio, los **ingredientes** van escritos por orden, según la cantidad que contenga el producto, de mayor a menor presencia. Se debe tener en cuenta que cuantos menos ingredientes tiene un producto, menos procesado será el mismo. Por lo tanto, el mejor producto es aquel que no tiene etiquetas, es decir, la materia prima, como es el caso de las frutas y verduras. En el caso de presentar alguna alergia o intolerancia, se deben revisar los **alérgenos** del producto (Aranceta-Bartrina, 2013).

El etiquetado nutricional se encuentra regulado por el Reglamento (UE) n° 1169/2011 del Parlamento Europeo y del Consejo, sobre la información alimentaria facilitada al consumidor, donde se describe la información que debe aparecer en la misma. En relación a la información nutricional, el etiquetado debe incluir el valor energético, la cantidad de grasa, grasas saturadas, hidratos de carbono, azúcares, proteínas y sal (Reglamento (UE) no 1169/2011 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 25 de octubre de 2011, sobre la información alimentaria facilitada al consumidor, 2011).

Valor energético o calorías

Un producto presenta **bajo valor energético** si el producto no contiene más de 40 Kcal/100 g (sólidos) o más de 20 Kcal/100 mililitros (ml) (líquidos).

Por otro lado, un producto presenta un **valor energético reducido** si el valor energético se reduce, al menos, un 30%. Debe indicar la característica que provoca la reducción del valor energético total del alimento.

Finalmente, un producto se considera **sin aporte energético** si el producto no contiene más de 4 Kcal/100 ml (Aranceta-Bartrina, 2013).

Grasas

Un producto presenta **bajo contenido en grasa** si el producto no contiene más de 3 g de grasa por 100 g (sólidos) o más de 1,5 g de grasa por 100 ml (líquidos). En el caso de la leche semidesnatada, si no contiene más de 1,8 g de grasa por 100 ml.

Un producto se considera **sin grasa** si el producto no contiene más de 0,5 g de grasa por 100 g o 100 ml.

Un producto presenta **bajo contenido de grasas saturadas** si la suma de ácidos grasos saturados y de ácidos grasos trans en el producto no es superior a 1,5 g/100 g (sólidos) y a 0,75 g/100 ml (líquidos). La suma de ácidos grasos saturados y de ácidos grasos trans no debería aportar más del 10% del valor energético.

Un producto es considerado **sin grasas saturadas** si la suma de grasas saturados y de ácidos grasos trans no es superior a 0,1 g por 100 g o 100 ml.

En términos generales, es recomendable leer las etiquetas de los productos que se compran e intentar comprar siempre productos que usen *aceite de oliva*. Es importante destacar que cuando en el etiquetado indican que presenta aceites vegetales y no especifican cuál, es aconsejable elegir otro producto porque normalmente estos productos utilizan aceites vegetales no recomendables, tipo aceite de palma o similares. En este caso, es preferible comprar productos que contengan aceite de girasol (Aranceta-Bartrina, 2013; Galan *et al.*, 2020).

Azúcares

Un producto presenta **bajo contenido en azúcares** si el producto no contiene más de 5 g de azúcares por 100 g (sólidos) o más de 2,5 g de azúcares por 100 ml (líquidos).

Un producto se considera **sin azúcares** si el producto no contiene más de 0,5 g de azúcares por 100 g o 100 ml.

Un producto es considerado **sin azúcares añadidos** si no se ha añadido al producto ningún monosacárido ni disacárido, ni ningún alimento utilizado por sus propiedades edulcorantes (miel, sacarosa, fructosa, maltosa, ágave, sirope, melaza, jarabe de caramelo, azúcar invertido, almíbar, etc.). Si los azúcares están naturalmente presentes en los alimentos, en el etiquetado deberá figurar la siguiente indicación: “*contiene azúcares naturalmente presentes*” (Galan *et al.*, 2020; López-Cano y Restrepo-Mesa, 2014).

Sal o sodio

Un producto presenta **bajo contenido en sodio/sal** si el producto no contiene más de 0,12 g de sodio o 0,3 g de sal por 100 g o 100 ml.

Un producto presenta **muy bajo contenido en sodio/sal** si el producto no contiene más de 0,04 g de sodio o 0,1 g de sal por 100 g o 100 ml.

Un producto se considera **sin sodio o sin sal** si el producto no contiene más de 0,005 g de sodio o 0,0125 g de sal por 100 g (Aranceta-Bartrina, 2013).

Fibra

Se considera que un producto es **fuelle de fibra** si el producto contiene como mínimo 3 g de fibra por 100 g o 1,5 g de fibra por 100 Kcal.

Un producto presenta un **alto contenido de fibra** si el producto contiene como mínimo 6 g de fibra por 100 g o 3 g de fibra por 100 Kcal (López-Cano & Restrepo-Mesa, 2014).

Proteínas

Se considera que un producto es **fuelle de proteínas** si las proteínas aportan como mínimo el 12% del valor energético del alimento.

Un producto presenta un **alto contenido en proteínas** si las proteínas aportan como mínimo el 20% del valor energético del alimento (Aranceta-Bartrina, 2013; Galan *et al.*, 2020).

A continuación, se muestra una guía rápida para identificar etiquetas saludables (Tabla 1).

Tabla 1. Guía rápida para identificar etiquetas saludables

MEDIDAS POR CADA 100g	BAJO Opción más saludable	MEDIO No excederse	ALTO Ocasionalmente
<i>Azúcar</i>	5 g o menos	5,1 – 15 g	Más de 15 g
<i>Sal</i>	0,3 g o menos	0,31 – 1,5 g	Más de 1,5 g
<i>Grasas</i>	3 g o menos	3,1 – 20 g	Más de 20 g
<i>Grasas saturadas</i>	1,5 g o menos	1,6 – 5 g	Más de 5 g

Fuente: elaboración propia a partir de Aranceta-Bartrina (2013)

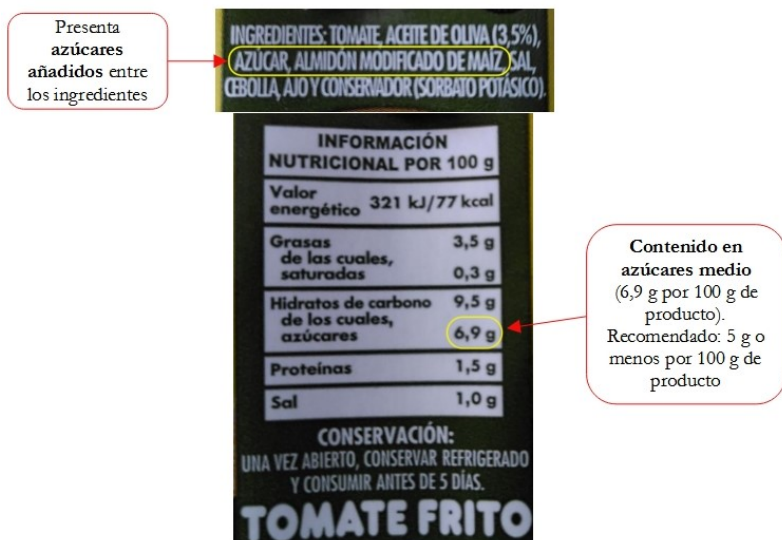
Finalmente, se muestran algunas etiquetas nutricionales a modo de ejemplo, señalando y describiendo algunos componentes presentes (Ilustración 3, 4 y 5):

Ilustración 3: Ejemplo de etiqueta nutricional



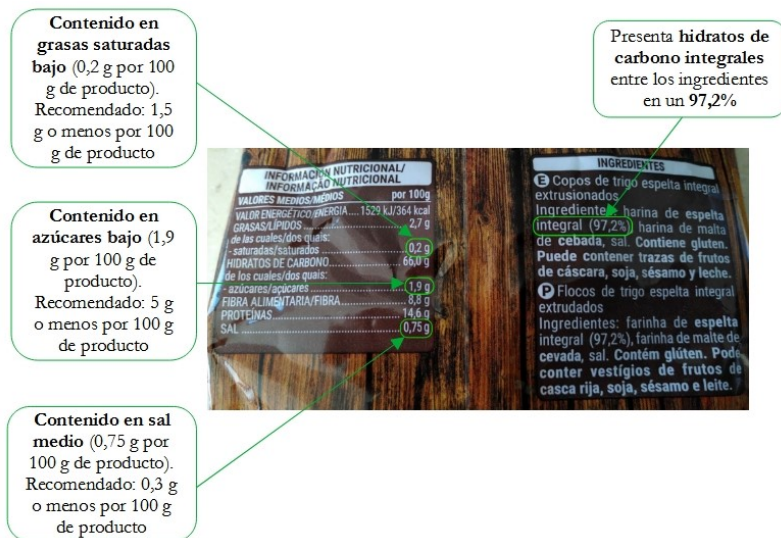
Fuente: elaboración propia

Ilustración 4: Ejemplo de etiqueta nutricional



Fuente: elaboración propia

Ilustración 5: Ejemplo de etiqueta nutricional



Fuente: elaboración propia

Aspectos específicos relacionados con algunas patologías

En este apartado nos centraremos en ciertos aspectos a tener en cuenta en relación a la alimentación en caso de padecer *hipertensión arterial* o *diabetes mellitus*. No obstante, es importante señalar que, si se requiere una adaptación más específica e individualizada, se debe consultar con un **profesional especializado**.

Hipertensión Arterial

En el caso de que padezca hipertensión arterial, además de las recomendaciones generales sobre alimentación saludable proporcionadas, se debe prestar especial atención al consumo de sal. La evidencia científica también recomienda seguir la *dieta DASH* (*Dietary Approaches to Stop Hypertension*), que recomienda reducir la sal progresivamente a 1,5 g de sal al día (la cantidad de sal

recomendada a la población general es de 5 g de sal al día) y condimentar con hierbas aromáticas y otras especias. También aconseja limitar el consumo de carnes rojas, azúcares y alcohol, así como de alimentos procesados y ultraprocesados. Por otro lado, sugiere un alto consumo de verduras, frutas, cereales integrales, legumbres, semillas, nueces, pescado, aves de corral y lácteos desnatados, así como grasas saludables como aceite de oliva y frutos secos naturales (Nix, 2022b; Orozco-Beltrán *et al.*, 2022).

Diabetes Mellitus

En aquellas personas que presenten diabetes mellitus de tipo 1 o diabetes mellitus de tipo 2, se deben tener en cuenta algunas consideraciones, además de seguir un plan de alimentación saludable. Entre las consideraciones más importantes, se encuentra el tener un horario regular para las comidas, la **elección de hidratos de carbono** principalmente complejos (son compuestos grandes y complejos de muchas unidades de sacáridos en cadenas largas. Dichos carbohidratos se encuentran en alimentos tales como legumbres, granos enteros y hortalizas), teniendo en cuenta el índice glucémico de los alimentos, así como la *ración de hidratos de carbono* (Anexo I) y la realización regular de ejercicio físico (Cosentino *et al.*, 2020; Murillo, 2022).

En relación a los hidratos de carbono, se recomiendan aquellos de grano entero (integrales) debido a que presentan un mayor contenido en fibra, facilitando que la absorción de los mismos sea más lenta y evitar, de esta forma, que se produzcan picos de glucosa tras las comidas y su nivel en sangre se mantenga más estable durante un tiempo más prolongado, disminuyendo el riesgo de hipoglucemias. De la misma manera, deben evitarse los zumos, néctares, refrescos y alimentos procesados con harinas refinadas. Es importante recordar que la cantidad de hidratos de carbono y el horario de la toma de los mismos deben adaptarse a la pauta farmacológica y a los hábitos de ejercicio físico (Cosentino *et al.*, 2020).

EJERCICIO FÍSICO

La **práctica de ejercicio físico** previene multitud de enfermedades crónicas y disminuye el riesgo de muerte precoz, aumentando hasta 7 años la

esperanza de vida media de la población. De la misma manera, la inactividad física es responsable del 5,5% de las muertes del mundo y del 10% en Europa, atribuyéndole el 10% de los casos de cáncer de mama y colon, el 10% de las enfermedades cardiovasculares y el 7% de las diabetes tipo 2 (Córdoba-García *et al.*, 2022).

La realización de ejercicio físico mejora la calidad de vida, la autoestima y las relaciones interpersonales, reduciendo la ansiedad y la depresión. Se recomienda realizar ejercicios cardiorrespiratorios de *intensidad moderada o intensa, ejercicios de fuerza y ejercicios de flexibilidad*. A nivel osteomuscular, el ejercicio físico aumenta la densidad ósea de muñecas, caderas y columna vertebral. Los ejercicios de fuerza mejoran el equilibrio, la independencia funcional y disminuyen el riesgo de caídas (Organización Mundial de la Salud, 2018).

Realizar algún tipo de actividad física es mejor que no realizar ninguna. Volviéndonos más activos a lo largo del día de formas relativamente simples (caminar, subir las escaleras, etc.), podemos alcanzar los niveles de actividad física recomendados. No obstante, no podríamos terminar sin volver a recordar que, para cualquier adaptación específica, debe acudir a un profesional especializado.

Recomendaciones generales de actividad física según el tipo de ejercicio

Ejercicios cardiorrespiratorios

Se recomienda que los ejercicios cardiorrespiratorios se lleven a cabo a un nivel de *intensidad moderada o intensa* al menos 5 días a la semana o un mínimo de 3 días a la semana de *ejercicio intenso*, o una combinación de ambos tipos de esfuerzo un mínimo de 3 días semanales alternos. En relación al tiempo, es igual de efectivo realizar un mínimo de 150 minutos semanales de actividad física aeróbica *moderada* que 75 minutos semanales de actividad física aeróbica *intensa*, o una combinación de ambos tipos de esfuerzo.

De la misma manera, se aconseja el ejercicio físico regular, continuo y rítmico con trabajo de los principales grupos musculares. El periodo diario en

que se realiza el ejercicio físico se puede completar en una sola sesión o bien en varias sesiones de al menos 10 minutos de duración (Córdoba-García *et al.*, 2018).

Ejercicios de fuerza

Se aconseja que los ejercicios de fuerza se trabajen al 60-70% de la carga máxima en *personas que se inicien* en este tipo de ejercicios y en al menos al 80% en *personas entrenadas* con el objetivo de mejorar la fuerza.

En relación a la frecuencia, los grupos musculares más importantes deben entrenarse 2-3 veces a la semana en días alternos y realizar de 2 a 4 series por cada grupo muscular para mejorar la fuerza y la potencia, así como llevar a cabo de 8 a 12 repeticiones. Los periodos de descanso entre series de repeticiones deben ser de entre 2 y 3 minutos. Además, se debe respetar un periodo de descanso de al menos 48 horas entre una sesión de trabajo y otra para cualquier grupo muscular.

En cuanto a la eficiencia, son igualmente eficientes los ejercicios de fuerza con máquinas, peso libre, peso del cuerpo, bandas elásticas u otros utensilios. De la misma manera, se aconseja ir aumentando las cargas de forma progresiva o realizar más repeticiones por serie (Córdoba-García *et al.*, 2018; García-Díaz *et al.*, 2019).

Ejercicios de flexibilidad

Realizar estiramientos de manera regular al menos 2-3 días a la semana mejora el rango de movilidad articular, siendo los beneficios mayores si se realizan diariamente. En los ejercicios de flexibilidad, se aconseja mantener el estiramiento hasta que se note una ligera tensión o malestar y deben abarcar el máximo número de unidades musculotendinosas. En relación al tiempo, el estiramiento estático debe mantenerse 30 segundos y se recomienda repetir cada ejercicio de flexibilidad de 2 a 4 veces. Finalmente, los ejercicios de flexibilidad resultan más efectivos si se calienta previamente el músculo mediante ejercicio aeróbico (Córdoba-García *et al.*, 2018; Oromí-Durich, 2003).

A continuación, se muestran las recomendaciones de actividad física según grupos de edad (Tabla 2):

Tabla 2. Recomendaciones de actividad física según grupo

GRUPO DE EDAD	ACTIVIDAD
Niños y adolescentes (5 a 17)	Practicar al menos 60 minutos diarios de actividad física
	Duraciones superiores a 60 minutos de actividad física procuran aún mayores beneficios para la salud
	Incluir actividades que fortalezcan los músculos y los huesos, al menos 3 veces a la semana
Adultos (18 a >65 años)	Practicar al menos 150 minutos semanales de actividad física moderada, o al menos 75 min semanales de actividad física intensa, o una combinación equivalente entre actividad moderada e intensa
	Para obtener mayores beneficios para la salud, los adultos deben llegar a 300 minutos semanales de actividad física moderada, o su equivalente
	Conviene realizar las actividades de fortalecimiento muscular 2 o más días a la semana, de tal manera que se ejerciten grandes conjuntos musculares

Fuente: elaborado a partir de Organización Mundial de la Salud (2018)

RECOMENDACIONES SOBRE HÁBITOS TÓXICOS

Al ser los más prevalentes en la población en general, la siguiente sección se centrará en el tabaco y alcohol. No obstante, el profesional sanitario deberá de considerar la posibilidad del consumo de otras sustancias toxicas para poder ayudar al abandono de cualquier consumo nocivo para la salud.

Tabaco

Fumar puede provocar más de **25 problemas de salud** diferentes como cáncer, enfermedades cardiovasculares y enfermedades respiratorias, entre otras. El consumo de tabaco es la primera causa de enfermedad, invalidez y muerte evitable en España, causando 56.124 muertes anuales. Fumar es una adicción física y psicológica, una conducta aprendida y una dependencia social (Aguiló-Juanola, 2020; Carretero-Colomer, 2007).

Se recomienda, por tanto, dejar de fumar a todas las personas que consumen tabaco. Dejar de fumar supone *superar la adicción a la nicotina* mediante soporte psicológico y fármacos cuando se necesiten, *desaprender una conducta y modificar la influencia del entorno*. Para ello, se puede recurrir a programas de deshabituación tabáquica centradas en ayudar a dejar de fumar. Dejar de fumar es beneficioso a cualquier edad, mejora el estado de salud y la calidad de vida. Además, reduce el riesgo de muerte prematura y puede aumentar hasta una década la esperanza de vida (Barrueco-Ferrero *et al.*, 2003; Córdoba-García *et al.*, 2022; Garrote & Bonet, 2002).

Alcohol

El alcohol es una droga de abuso y dependencia, pudiendo llegar a causar **más de 200 problemas de salud**. Es el tercer factor de riesgo más importante de muerte prematura y enfermedad, después del tabaquismo y la hipertensión arterial. En España es una de las primeras causas prevenibles de morbilidad y mortalidad y se calcula que en el periodo 2010-2017 el consumo de alcohol en población mayor o igual a 15 años causó anualmente una media de 15.489 muertes. El riesgo de mortalidad aumenta con el aumento de consumo y el nivel de consumo que minimiza la pérdida de salud es cero. Por estos motivos, se recomienda evitar el consumo de bebidas alcohólicas (Córdoba-García *et al.*, 2022; Santos-Buelga, 2018).

BIBLIOGRAFÍA

- Aguiló-Juanola, M.C. (2020). Tabaquismo: Aspectos novedosos para su abordaje y revisión actualizada de conceptos. *Pharmaceutical Care*, 22(5), 353-366.
- Aranceta-Bartrina, J. (2013). Etiquetado nutricional e información al consumidor. En *Nutrición comunitaria* (3a, p. 392). Masson.
- Barrueco-Ferrero, M., Hernández-Mezquita, M. y Torrecilla-García, M. (2003). *Manual de prevención y tratamiento del tabaquismo* (2a Ed.). Ergon.
- Biesalski, H.K., Grimm, P. y Nowitzki-Grimm, S. (2021a). Fundamentos generales. En *Texto y atlas de nutrición* (8a, pp. 16-23). Elsevier España.
- Biesalski, H.K., Grimm, P. y Nowitzki-Grimm, S. (2021b). Vitaminas hidrosolubles. En *Texto y atlas de nutrición* (8a, pp. 172-207). Elsevier España.
- Biesalski, H.K., Grimm, P. y Nowitzki-Grimm, S. (2021c). Vitaminas liposolubles. En *Texto y atlas de nutrición* (8a, pp. 144-171). Elsevier España.
- Carretero-Colomer, M. (2007). Tabaquismo. *Offarm*, 26(7), 84-86.
- Córdoba-García, R., Camarelles-Guillem, F., Muñoz-Seco, E., Gómez-Puente, J.M., José-Arango, J.S., Ramírez-Manent, J.I., Martín-Cantera, C., Campo-Giménez, M. y Revenga-Frauca, J. (2018). Recomendaciones sobre el estilo de vida. Actualización PAPPS 2018. *Atención Primaria*, 50, 29-40. [https://doi.org/10.1016/S0212-6567\(18\)30361-5](https://doi.org/10.1016/S0212-6567(18)30361-5)
- Córdoba-García, R., Camarelles-Guillem, F., Muñoz-Seco, E., Gómez-Puente, J.M., San José-Arango, J., Ramírez-Manent, J.I., Martín-Cantera, C., del Campo-Giménez, M., Revenga-Frauca, J., Egea-Ronda, A., Cervigón-Portaencasa, R. y Rodríguez-Benito, L. (2022). Recomendaciones sobre el estilo de vida. Actualización PAPPS 2022. *Atención Primaria*, 54. <https://doi.org/10.1016/j.aprim.2022.102442>
- Cosentino, F., Grant, P.J., Aboyans, V., Bailey, C.J., Ceriello, A., Delgado, V., Federici, M., Filippatos, G., Grobbee, D.E., Hansen, T.B., Huikuri, H.V., Johansson, I., Jüni, P., Lettino, M., Marx, N., Mellbin, L.G., Östgren, C.J., Rocca, B., Roffi, M., ... Wheeler, D.C. (2020). Guía ESC 2019 sobre diabetes, prediabetes y enfermedad cardiovascular, en colaboración con la European Association for the Study of Diabetes (EASD). *Revista Española de Cardiología*, 73(5), e1-e59. <https://doi.org/10.1016/j.recesp.2019.11.011>
- Galan, P., Egnell, M., Salas-Salvadó, J., Babio, N., Pettigrew, S., Hercberg, S. y Julia, C. (2020).

- Comprensión de diferentes etiquetados frontales de los envases en población española: Resultados de un estudio comparativo. *Endocrinología, Diabetes y Nutrición*, 67(2), 122-129. <https://doi.org/10.1016/j.endinu.2019.03.013>
- García-Díaz, E., Alonso-Ramírez, J., Herrera-Fernández, N., Peinado-Gallego, C. y Pérez-Hernández, D.G. (2019). Efecto del ejercicio de fuerza muscular mediante bandas elásticas combinado con ejercicio aeróbico en el tratamiento de la fragilidad del paciente anciano con diabetes mellitus tipo 2. *Endocrinología, Diabetes y Nutrición*, 66(9), 563-570. <https://doi.org/10.1016/j.endinu.2019.01.010>
- Garrote, A. y Bonet, R. (2002). Tabaquismo y adicción tabáquica. *Offarm*, 21(1), 66-73.
- Giménez-Serrano, S. (2002). Vitaminas. Componentes esenciales. *Farmacia Profesional*, 16(6), 62-68.
- Harvard Medical School (2015). *El plato para comer saludable*. https://cdn1.sph.harvard.edu/wp-content/uploads/sites/30/2015/04/Spanish_Spain_HEP_May2015.jpg
- López-Cano, L.A. y Restrepo-Mesa, S.L. (2014). Etiquetado nutricional, una mirada desde los consumidores de alimentos. *Perspectivas en Nutrición Humana*, 16(2), 145-158. <https://doi.org/10.17533/udea.penh.v16n2a03>
- Moñino, M., Baladía, E., Marques, I., Miret, F., Russolillo, G., Farran, A., Martínez, A., Astiasarán, I., Salas, J., Palou, A., Ballesteros, J.M., Bonany, J., Alonso, M., Polanco, I., Romero de Ávila, L., Campos, J., Pérez, J., Agudo, A., Boix, R., ... Cervera, P. (2009). Criterios y parámetros básicos para la evaluación de alimentos candidatos a incluirlos en las recomendaciones de consumo de frutas y hortalizas. *Revista Española de Nutrición Humana y Dietética*, 13(2), 75-82.
- Murillo, S. (2022). *Tabla de raciones de hidratos de carbono*. Fundación para la Diabetes novo nordisk. https://www.fundaciondiabetes.org/sabercomer/tabla_de_raciones_de_hidratos_de_carbono
- Nix, S. (2022a). Alimentación, nutrición y salud. En *Williams. Nutrición básica y dietoterapia* (16a, pp. 1-11). Elsevier España.
- Nix, S. (2022b). Enfermedad coronaria e hipertensión. En *Williams. Nutrición básica y dietoterapia* (16a, pp. 345-365). Elsevier España.
- Nix, S. (2022c). Grasas. En *Williams. Nutrición básica y dietoterapia* (16a, pp. 28-41). Elsevier España.

- Nix, S. (2022d). Hidratos de carbono. En *Williams. Nutrición básica y dietoterapia* (16a, pp. 12-27). Elsevier España.
- Nix, S. (2022e). Minerales. En *Williams. Nutrición básica y dietoterapia* (16a, pp. 114-137). Elsevier España.
- Nix, S. (2022f). Proteínas. En *Williams. Nutrición básica y dietoterapia* (16a, pp. 42-57). Elsevier España.
- Nix, S. (2022g). Vitaminas. En *Williams. Nutrición básica y dietoterapia* (16a, pp. 86-113). Elsevier España.
- Organización Mundial de la Salud. (2018). *Actividad física*. <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/physical-activity>
- Oromí-Durich, J. (2003). Ejercicio físico y salud. *Medicina Integral*, 41(3), 115-117.
- Orozco-Beltrán, D., Brotons Cuixart, C., Banegas Banegas, J.R., Gil Guillén, V.F., Cebrián Cuenca, A.M., Martín Rioboó, E., Jordá Baldó, A., Vicuña, J. y Navarro Pérez, J. (2022). Recomendaciones preventivas cardiovasculares. Actualización PAPPS 2022. *Atención Primaria*, 54. <https://doi.org/10.1016/j.aprim.2022.102444>
- Pérez-Ríos, M. y Ruano, A. (2004). Vitaminas y salud. *Offarm*, 23(8), 96-106.
- Reglamento (UE) no 1169/2011 del Parlamento Europeo y del Consejo, de 25 de octubre de 2011, sobre la información alimentaria facilitada al consumidor, L304/18 Diario Oficial de la Unión Europea (2011). <http://data.europa.eu/eli/reg/2011/1169/oj>
- Santos-Buelga, C. (2018). Alcohol y salud. *Anales de la Real Academia de Medicina y Cirugía de Valladolid*, 55, 317-334.
- Sociedad Española de Dietética y Ciencias de la Alimentación (S.E.D.C.A.) (2019). *La rueda de los alimentos*. Sociedad Española de Dietética y Ciencias de la Alimentación. <https://nutricion.org/la-rueda-de-los-alimentos/>

**Hábitos no saludables
frecuentemente infravalorados.
Modelo de
deshabitualización del fumador como prototipo**

**Frequently undervalued unhealthy habits.
smoking cessation model as a prototype**

Gema Esteban Bueno

UGC Almería Periferia. Distrito Almería, Servicio Andaluz de Salud.

Asociación Española para la investigación y ayuda al Síndrome de Wolfram

gema.esteban.sspa@juntadeandalucia.es

Hay determinados hábitos que son perjudiciales pero pasan desapercibidos bien porque el paciente no consulta por ellos o bien porque la sociedad no los valora como tóxicos

Creemos merece especial relevancia preguntar a nuestros pacientes sobre si padecen de insomnio tanto si es de conciliación o despertares frecuentes y cuantas horas logra dormir al día.

El insomnio es un trastorno del sueño que afecta a gran número de personas. A lo largo de un año se considera que entre un 30 y un 40% de la población adulta presenta alguna queja relacionada con el sueño. Esta prevalencia puede variar desde un 1,2% hasta un 48% y ello depende de la forma de

captación de los participantes. Es decir si se contabilizan sólo los que ya están diagnosticados como insomnes o si se incluyen síntomas relacionados con la falta del sueño (Torrens *et al.*, 2019). Es frecuente que el paciente no haga referencia a este trastorno y que el profesional sanitario no lo pregunte (Torrens *et al.*, 2021), precisamente esto puede explicar este 48% de prevalencia antes referenciado que incluye en los casos en los que el profesional ha registrado los síntomas.

En los pacientes con insomnio es más común la presencia de ansiedad y depresión, ya sea como causa o como consecuencia. El ejercicio físico mejora la ansiedad, la depresión y la calidad del sueño, sin embargo puede empeorarlo si se hace antes de ir a la cama. Al contrario de lo que la gente en general opina, su relación con otros factores como el consumo de tabaco, alcohol y café es más controvertida. (Merrill *et al.*, 2007)

El principal problema la falta de descanso de sueño reparador necesario (en torno a 7 horas en adultos), es la repercusión que tiene en la vida diaria, como generar ansiedad, tensión, depresión, con problemas de concentración y por tanto ocasionara dificultades en el trabajo y ocio (Léger *et al.*, 2010).

Es importante preguntar a nuestros pacientes si duermen bien y darles estrategias de higiene de sueño porque de lo contrario si el problema persiste conllevará la aparición de problemas crónicos de salud (depresión, ansiedad, fracturas por accidentes...) dando lugar a una, mayor utilización de servicios sanitarios y finalmente el uso de psicofármacos para ayudarles a conciliar el sueño o sus problemas de ansiedad-depresión secundarios a la falta de sueño. Además de propiciar el consumo de alcohol, absentismo laboral, disminución de la productividad. Es importante destacar que hay un abuso importante de hipnóticos en España y esto supone un mayor riesgo de accidentes no solo por la falta de sueño sino por los hipnóticos.

Es por todo ello por lo que antes de llegar a una situación de dependencia de psicofármacos (Torrens *et al.*, 2021) hagamos con nuestros pacientes una buena higiene del sueño

Los 10 mandamientos de la higiene del sueño para adultos, creados por la World Sleep Society:

- Establecer un horario regular para irse a dormir y despertarse.
- Si tiene la costumbre de tomar siestas, no exceder los 45 minutos de sueño diurno.
- Evitar la ingestión excesiva de alcohol 4 horas antes de acostarse, y no fumar.
- Evitar la cafeína 6 horas antes de acostarse. Esto incluye café, té y muchos refrescos, así como chocolate.
- Evitar los alimentos pesados, picantes o azucarados 4 horas antes de acostarse.
- Un refrigerio ligero antes de acostarse es aceptable.
- Hacer ejercicio regularmente, pero no justo antes de acostarse.
- Usar ropa de cama cómoda y acogedora.
- Encontrar una configuración de temperatura de sueño cómoda y mantener la habitación bien ventilada.
- Bloquee todo el ruido que distrae y elimine la mayor cantidad de luz posible.
- Reserve su cama para dormir y el sexo, evitando su uso para el trabajo o la recreación-

HÁBITO DE FUMAR (TABACO Y OTRAS FORMAS DE FUMAR ACEPTADAS SOCIALMENTE)

Aunque se ha hablado el capítulo anterior brevemente del daño que ocasiona el tabaco en la salud queremos incidir más en este aspecto dado que es un buen ejemplo a usar para la deshabitualización de otras sustancias tóxicas y por otro lado no debemos de olvidar creemos es necesario destacar otras formas de fumar que son aceptadas socialmente pero son dañinas para la salud, Algunas de ellas como la cachimba propicia pasar a uso de tabaco convencional en la población juvenil. Estas formas de consumo de tóxicos deben ser también valoradas.

Las nuevas formas de tabaquismo gozan de una baja conciencia de peligrosidad en la población general, por lo que su identificación deberá ser de forma activa.

Cigarrillos electrónicos o vaporeadores

- Cachimbas o pipas de agua
- Tabaco sin combustión
- Tabaco de liar y otros
- Normativa e intervenciones

En 1963, Herbert A. Gilbert inventó el primer cigarrillo electrónico o e-cigarro. Quería producir algo útil para los seres humanos para inhalar cosas sin depender del humo peligroso. Gilbert lo denominó como “*cigarrillo sin tabaco sin humo*”, pero muchos fumadores no lo apreciaron por lo que no tuvo éxito y cayó en el olvido.

En el año 2000, fue registrada la patente del cigarrillo electrónico (Pekín) por la compañía SBT Co, pero fue la empresa Golden Dragon Group que se encargó de producir y distribuir el producto. En el año 2006 llega a Europa, su lanzamiento fue en Austria, y en 2007 aterriza en EEUU.

La Organización Mundial de la Salud (OMS) anuncia en 2008 que todavía no se tiene suficiente información y faltan estudios científicos y lo declara como “*no seguro*” y no lo reconocen como un producto eficaz contra el tabaco.

A partir de este momento empiezan a realizarse estudios que terminan concluyendo que todas estas formas de fumar son no saludables y dañinas.

La deshabitualización tabáquica posee tal embergadura que precisaría al igual que la dependencia a otros tóxicos un manual completo. Sin embargo aquí describiremos las intervenciones básicas en el consumo de cualquier tóxico e intentaremos transmitir que la persona que consume tóxicos debe de confiar en acudir a un a un profesional dado que es muy difícil que por si sólo logre abandonar estos hábitos.

Hay varios tipos de intervención la básica es la inicial por tanto, lo primero de todo que debemos de contemplar en una persona dependiente a un hábito tóxico (Valorar Fumador, Registrarlo en su historia, Aconsejar y siempre

realizar seguimiento. La identificación del hábito fumador debería ser sistemática y continúa tanto para fumadores como exfumadores o no fumadores.

La identificación de los fumadores es el paso previo en la captación para las intervenciones

En cualquier adicción es importante saber en qué fase se encuentra para poder actuar de forma adecuada pues como veremos más adelante hay varios tipos de intervención dependiendo de la fase en la que se encuentra. Hay que ir siempre ir anotando los progresos en su historia. Las fases pueden ser:

Precontemplación:

- La persona no reconoce tener un problema.
- No considera cambiar.
- No hace nada al respecto
- No le interesa el tema

Contemplación

Puede reconocer los problemas que acarrea su situación.

- Puede examinar las implicaciones de cambiar.
- No comienza aún el cambio.
- Posiblemente en 6 meses haga algo

Preparación

- Preparado y dispuesto para el cambio, con deseo de recibir ayuda y puede enfrentar las pérdidas que el cambio obliga.
- Convencido en dejar de fumar. Ya está haciendo algo al respecto
- Planea dejar de fumar en un 1 mes
- Puede llegar a poner fecha (Día D)

Acción

- La persona ya no fuma.
- Las recaídas son más frecuentes

- Síndrome de abstinencia dura 3 semanas
- Dura 6 meses

Mantenimiento

Intenta conservar y consolidar los logros alcanzados y prevenir una posible recaída.

- La recaída en esta etapa suele ser menos frecuente que en la anterior, ya que el ex-fumadora tenido la posibilidad de adquirir experiencia y aprender las estrategias necesarias para manejarse con las tentaciones
- Dura de 6 meses a 12 meses

Recaída

Recaída: han realizado un intento y han vuelto a fumar

- Desde esta etapa se puede pasar a cualquiera de las etapas anteriores.
- La recaída es una parte normal del proceso de dejar de fumar, la mayoría de fumadores tienen entre 3 y 4 recaídas antes de conseguirlo.

Consolidación

A partir del año de abstinencia se puede clasificar como exfumador en fase de consolidación hasta los 5 años.

Finalización

Los pacientes que tiene dependencia se beneficiaran mayoritariamente de estrategias cognitivas-conductuales acompañadas de tratamiento farmacológico

En las personas fumadoras ya sea de tabaco u otra sustancia hay que tener en cuenta que hay tres intervenciones aunque en el caso de las personas adictas a las nuevas formas de tabaquismo. Tendrán diferentes diseños de intervención, adaptándose a la modalidad de consumo, así como a los variados perfiles de usuarios que pueden diferir mucho en las edades preferencias, modas, gustos, etc. y motivos de consumo. Se comienza con la intervención básica que deben de ofrecerla todos los profesionales sanitarios. Se realiza en la fase precontemplativa y se le anima a dejar este hábito y también al inicio de la base

contemplativa. Luego pasaríamos a una intervención avanzada en la fase contemplativa y en la de acción. El profesional debe de estar mínimamente formado para que esta intervención sea exitosa y se inicie la fase de acción y así poder pasar a la intervención de refuerzo que será posible una vez que se acaba de iniciar la fase de acción y pretende lograr que el paciente entre en la fase de mantenimiento.

Por último indicar que la intervención avanzada es habitual no sólo usar técnicas cognitivos conductuales sino asociar los medicamentos que se elegirán según las características de individuo. Nombraremos solo los medicamentos más habituales insistiendo que para esta intervención es preciso tener una formación adecuada y en caso de prescribir medicamentos es necesario la figura del médico siempre respaldado del enfermero que dará mensajes de refuerzo (Plan integral del tabaquismo de Andalucía).

ADICCIÓN A BEBIDAS ENERGÉTICAS

Ultimamente se están realizando distintos estudios en los que se está observando que la población adolescente esta surgiendo una nueva adicción que es perjudicial para su salud y adictiva debemos de valorar y valorar como profesionales sanitarios. Estas bebidas energizantes generalmente contienen cafeína y otros estimulantes, comercialmente dirigidos a los jóvenes. (Silva Maldonado *et al*, 2022)

BIBLIOGRAFÍA

- Torrens, I., Argüelles-Vázquez, R., Lorente-Montalvo, P., Molero-Alfonso, C. y Esteva, M. (2019) Prevalencia de insomnio y características de la población insomne de una zona básica de salud de Mallorca (España) [Prevalence of insomnia and characteristic of patients with insomnia in a health area of Majorca (Spain)]. *Aten Primaria*, 51(10):617-625. Spanish. doi: 10.1016/j.aprim.2018.02.014. Epub 2019 Mar 8. PMID: 30857912; PMCID: PMC6930951.
- Torrens, I., Argüelles-Vázquez, R., Lorente-Montalvo, P., Torrens-Darder, M.D.M. y Esteva, M. (2021). Primary care is the frontline for help-seeking insomnia patients. *Eur J Gen Pract.*, 27(1):286-293. doi: 10.1080/13814788.2021.1960308. PMID: 34633282; PMCID: PMC8510604
- Merrill, R.M., Aldana, S.G., Greenlaw, R.L., Diehl, H.A. y Salberg, A. (2007). The effects of an intensive lifestyle modification program on sleep and stress disorders. *J Nutr Health Aging*, 11(3):242-8. PMID: 17508101.
- Torrens, I., Argüelles-Vázquez, R., Lorente-Montalvo, P., Torrens-Darder, M.D.M. y Esteva, M. (2021). Primary care is the frontline for help-seeking insomnia patients. *Eur J Gen Pract.*, 27(1):286-293. doi: 10.1080/13814788.2021.1960308. PMID: 34633282; PMCID: PMC8510604.
- Léger, D., Partinen, M., Hirshkowitz, M., Chokroverty, S., Touchette, E. y Hedner, J. (2010). EQUINOX (Evaluation of daytime QUALity Impairment by Nocturnal awakenings in Outpatients eXperience) survey investigator group. Daytime consequences of insomnia symptoms among outpatients in primary care practice: EQUINOX international survey. *Sleep Med.*, 11(10):999-1009. doi: 10.1016/j.sleep.2010.04.018. Epub 2010 Oct 20. PMID: 20965779.
- Plan integral de tabaquismo de Andalucía [Recurso electrónico] /[Autoría: Marcos García Rueda...et al.]. -- [Sevilla] : Consejería de Salud y Consumo, 2022.
- Silva Maldonado, P., Ramírez Moreno, E., Arias Rico, J. y Fernández Cortés, T.L. (2022). Patrones de consumo de bebidas energéticas y sus efectos adversos en la salud de adolescentes [Energy drink consumption patterns and its adverse effects on adolescent health.]. *Rev Esp Salud Publica*, 3; 96:e202211085. Spanish. PMID: 36325955
- Web oficial de la World Sleep Society: <https://worldsleepsociety.org/>

Bloque II. Salud Mental

La importancia de la Psicología en Enfermedades Raras

The importance of Psychology
in rare diseases

Annabel Jiménez-Soto, José Manuel Guerra de los Santos

Dpto. de Psicología Social, Facultad de Psicología, Universidad de Sevilla

ajsoto@us.es, jomaguerra@us.es

La atención y el cuidado de la salud mental en el ámbito de las enfermedades raras adquieren una importancia destacada debido a la naturaleza altamente desafiante de estas condiciones médicas poco comunes. En un contexto donde el diagnóstico puede ser un proceso prolongado y la gestión de síntomas crónicos es la norma, las repercusiones emocionales y psicológicas son muy significativas. La incertidumbre que rodea al mundo de las enfermedades raras puede dar lugar a niveles elevados de ansiedad y depresión, lo que subraya la necesidad de brindar un apoyo integral en este ámbito. Además, la experiencia de aislamiento social, la discriminación y el impacto en la calidad de vida pueden agravar aún más las alteraciones psicológicas de quienes padecen estas enfermedades, así como de sus cuidadores y familiares.

En la actualidad, la prevalencia de enfermedades raras en la Unión Europea se estima en torno al 7% (Nguengang *et al.*, 2020). La baja prevalencia

de estas enfermedades y el escaso conocimiento sobre las mismas generan retrasos diagnósticos y una gran incertidumbre en relación a la evolución o el tratamiento de éstas (Posada *et al.*, 2008).

A pesar de sus bajas prevalencias, estas cifras requieren de una atención especial, ya que cuando un miembro de la familia enferma no sólo se ve afectada la persona. Tanto la estructura familiar como su funcionamiento van a verse modificados, priorizando las actividades para la recuperación o la mejora del familiar enfermo (Esteban, Ruano y Motero, 2015). Tanto la confirmación de un diagnóstico médico como la falta del mismo pueden generar en las familias crisis y otros problemas familiares $\neg$ (Biesecker, 2010).

El diagnóstico de una enfermedad poco común implica consecuencias que pueden ser devastadoras a distintos niveles: físico, educacional y emocional (Esteban *et al.*, 2013). En este sentido, durante el periodo de adaptación son comunes la incertidumbre, la confusión, el desconcierto, la oposición, el aislamiento, la rabia y la tristeza (Esteban, Ruano y Motero, 2015).

Por todo lo anterior, se hace necesario utilizar un enfoque biopsicosocial en el entorno de las enfermedades raras (Sauces y Callado, 2016), donde un equipo multidisciplinar compuesto por Endocrinólogos, Neurólogos, Nefrólogos, Urólogos, Ginecólogos, Oftalmólogos, Otorrinolaringólogos, Pediatras, Psiquiatras, Trabajadores Sociales y Psicólogos trabajen en común por y para el bienestar de pacientes y familiares (ENSERio2, 2013). En este sentido, los Psicólogos podrían trabajar no sólo con los aspectos puramente psicológicos o emocionales de la enfermedad, sino que, además podrían ayudar a trasladar la información médico-genética a pacientes y familiares desde un modelo psicoeducativo que facilite la comprensión de estos aspectos (Vázquez *et al.*, 2021).

Atender la salud mental en el contexto de enfermedades raras no solo contribuye al bienestar emocional y psicológico de los afectados, sino que también se traduce en una mejora sustancial en la calidad de vida y la capacidad de adaptación a los desafíos que plantean estas condiciones poco comunes. La atención a la salud mental permite a las personas enfrentar la incertidumbre con resiliencia, fortalecer sus relaciones personales y familiares, y mantener un

equilibrio emocional mientras luchan contra la adversidad. En última instancia, la atención integral que abarca tanto la salud física como la mental es esencial para garantizar que las personas afectadas por enfermedades raras puedan vivir vidas más plenas y significativas a pesar de las limitaciones físicas y el aislamiento al que a menudo se enfrentan.

La importancia del apoyo psicológico en este contexto no debe subestimarse. La intervención temprana y continua de profesionales de la psicología puede marcar una diferencia significativa en la experiencia vital de los pacientes y sus familias. La psicoterapia, la terapia de apoyo y las intervenciones psicoeducativas son herramientas clave para abordar los desafíos emocionales que surgen a lo largo de la vida con una enfermedad rara. Además, el papel de los psicólogos incluye la facilitación de grupos de apoyo y la creación de redes de contención emocional, las cuales son fundamentales para combatir el aislamiento y proporcionar un espacio seguro para compartir experiencias y estrategias de afrontamiento.

En resumen, el enfoque en la salud mental dentro del contexto de las enfermedades raras es crucial, no solo para el manejo de la condición médica en sí misma, sino también para asegurar una calidad de vida óptima para los pacientes y sus familias. Los psicólogos, al integrar sus conocimientos y habilidades en equipos multidisciplinarios, desempeñan un papel vital en la promoción del bienestar integral, abordando tanto las necesidades emocionales como las educativas de los afectados. Este enfoque holístico es indispensable para enfrentar las complejidades inherentes a las enfermedades raras y mejorar significativamente la vida de quienes las padecen y de sus seres queridos.

BIBLIOGRAFÍA

- Biesecker, B. B. y Erby, L. (2008). Adaptation to living with a genetic condition or risk: a mini-review. *Clinical genetics*, 74(5), 401-40.
- Esteban, G., Ruano, M., Motero, I., Soler, M.A. y Balaguer, I. (2013). Acercamiento Multidisciplinar a la Salud en el Envejecimiento. En M.C. Pérez-Fuentes, M.M. Molero e I. Mercader (Eds.), *Las Enfermedades Raras desde una perspectiva biopsicosocial* (199-204). Granada: GEU.
- Esteban, G., Ruano, M. y Motero I. (2015). Calidad de vida en familiares de pacientes con Síndrome de Wolfram. *European Journal of Investigation in Health, Psychology and Education*. 5, (1): 89-97.
- FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras). (2018). Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. ESTUDIO ENSERio. Datos 2016-2017.
- Nguengang Wakap S., Lambert D.M., Olry A., Rodwell C., Gueydan C., Lanneau V., et al. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet.*, 28(1), 165–173.
- Posada, M., Martín-Arribas, C., Ramírez, A., Vallabaerde, A. y Abaitua, I. (2008). Enfermedades raras. Concepto, epidemiología y situación actual en España. *Anales Sistema Sanitario de Navarra*, 31(2), 9-20.
- Sauces, M. O. S., y Callado, R. R. (2016). *Las enfermedades raras en España. Un enfoque social*. Prisma Social. Fundación para la Investigación Social Avanzada. Madrid.
- Vázquez, N., Ortega, J., Vázquez, V., Ruiz, C. A., y Scavone, K. (2021). El rol del psicólogo en el abordaje de personas con un diagnóstico de una enfermedad poco frecuente. Una revisión teórica desde la psicología de la salud. *Revista De Psicología*, 17(34), 35-46.

Abordaje de los aspectos psicológicos en las enfermedades raras

Addressing the psychological aspects of rare diseases

Annabel Jiménez-Soto, José Manuel Guerra de los Santos

Dpto. de Psicología Social, Facultad de Psicología

Universidad de Sevilla

ajsoto@us.es

jomaguerra@us.es

INTRODUCCIÓN

En ocasiones, son tan abismales los retos a los que se enfrentan pacientes, familiares y personal sanitario a la hora de conocer el origen y desarrollo de los diferentes tipos de enfermedades raras, que nos olvidamos del impacto en la salud mental que tienen las mismas. Impacto no solo por los posibles desequilibrios neurológicos asociados a la enfermedad, sino por todo los aspectos psicosociales afectados al tener una enfermedad rara. Desde la tensión familiar por la carencia o retraso en el diagnóstico, los procesos de aceptación y rechazo, la sobreprotección,... todo un conjunto de fenómenos con afectación directa en el desarrollo psicoafectivo de pacientes, familiares y personal sanitario relacionado.

Las relaciones entre la salud física y la salud psicológica son intrínsecas y se entrelazan en un complejo sistema de influencias mutuas. Por ello es importante realizar un abordaje multidisciplinar en estos colectivos, que permita a pacientes y familiares conocer de primera mano los aspectos afectados por su enfermedad, pero, sobre todo, facilitarles el desarrollo de herramientas que puedan utilizar en su día para mejorar su salud integral, y, por ende, su calidad de vida.

En este capítulo, exploraremos el importante papel de la salud mental en los pacientes y su entorno, abordando las complejidades emocionales, los desafíos psicológicos y la necesidad de un enfoque integral para el logro del bienestar en el contexto de las enfermedades raras y poco frecuentes. Descubriremos cómo la gestión emocional y el cuidado de la salud mental se convierten en pilares fundamentales en la atención integral de aquellos que se enfrentan a estos desafíos únicos.

En las siguientes páginas describiremos algunos de los aspectos más relevantes sobre salud mental identificados en el contexto de las enfermedades raras y poco frecuentes; así como un conjunto de consejos, herramientas y técnicas para que pacientes, familiares y cuidadores puedan mejorar su calidad de vida.

COMUNICACIÓN EFICAZ Y ASERTIVIDAD

Imagina por un momento un mundo en el que la comunicación entre las personas fuera imposible. Es un escenario difícil de concebir, ¿verdad? La comunicación es una parte fundamental de nuestra condición humana que nos permite satisfacer necesidades personales, sociales y organizativas. Sin embargo, no todas las personas poseen la habilidad de comunicarse de manera efectiva. En ocasiones, nos encontramos con dificultades para transmitir exactamente lo que deseamos comunicar. Por ejemplo, cuando los demás parecen prestar más atención a nuestra apariencia física que a nuestro mensaje. O cuando en otros casos, las respuestas que recibimos parecen indicar que el mensaje transmitido no era el que tratamos de expresar. A pesar de parecer un proceso bastante sencillo, la comunicación eficaz no siempre es fácilmente alcanzada.

En este primer apartado, exploraremos cómo mejorar nuestra comunicación, centrándonos en la importancia de dos procesos principales: la escucha activa y la comunicación asertiva. Aprender a comunicarnos de manera efectiva, utilizando la escucha activa y expresando nuestros deseos, pensamientos y sentimientos, puede ayudarnos a comunicarnos eficazmente y poder ser comprendidos por aquellos que nos rodean.

La escucha activa

Cuando hablamos de escucha activa nos referimos a un proceso de atención y comprensión plena durante una interacción comunicativa. Escuchar activamente implica dedicar nuestra completa atención a la que nos trata de transmitir la persona o personas con las que nos estamos comunicando, tratando de evitar distracciones o utilizar juicios preconcebidos, y demostrando interés por lo que nos están expresando. La escucha activa no se limita solo a la comunicación verbal o las palabras, sino que también implica prestar atención a los gestos, tono de voz y emociones subyacentes, que forman parte del lenguaje no verbal. Al practicar la escucha activa, podemos mejorar la calidad de nuestras relaciones, fortaleciendo la empatía y consiguiendo un ambiente de comunicación más abierto y colaborativo.

El proceso de escucha activa puede entrenarse atendiendo a varios factores que describiremos a continuación:

1. Prestar atención plena: supone dedicar toda nuestra atención a la persona que nos habla, tratando de evitar distracciones que nos alejen del mensaje que se está transmitiendo
2. No interrumpir: las interrupciones suponen barreras en la comunicación. Es importante, por ejemplo, respetar los silencios de la persona que habla para permitir que él/ella sea quien dirija la conversación.
3. Ofrecer retroalimentación: esto es, hacer saber a nuestro interlocutor que estamos atendiendo y entendiendo su mensaje. Para ello, podemos, por ejemplo, asentir con la cabeza, repetir lo que nos han dicho o hacer preguntas aclaratorias.

4. No juzgar: escuchar a la otra persona mostrando empatía, sin sacar conclusiones y sin juzgar su comunicación. Este es quizás el aspecto más importante de la escucha activa ya que nadie quiere contar su historia para que le den consejos no pedidos o para ser juzgado.

El entrenamiento para prestar atención plena durante la comunicación, sin interrupciones, ofreciendo retroalimentación y sin juzgar a nuestro interlocutor nos asegura una mejora en la eficacia de nuestros procesos comunicativos. Ser capaces de comunicarnos eficazmente se traducirá sin duda en una mejora en la calidad de vida personal y de nuestro entorno.

La asertividad

La asertividad es definida habitualmente como un estilo de comunicación que nos permite expresar nuestros pensamientos, sentimientos y deseos de manera clara, respetando a nuestros interlocutores. Es decir, expresando lo que realmente pensamos, sentimos y deseamos, al mismo tiempo que se consideran los derechos y necesidades de los demás. Además del estilo de comunicación asertivo, en la literatura comúnmente podemos encontrar otros dos estilos comunicativos menos eficaces: el estilo pasivo y el estilo agresivo.

En el estilo pasivo de comunicación las personas están más centradas en satisfacer las necesidades de los otros que las propias. Esto no significa que no tengan pensamientos, sentimientos o deseos, sino que anteponen los de los demás a los suyos propios. Este estilo de comunicación suele generar tristeza y frustración en quienes lo practican y contribuyen a generar una baja autoestima (relacionada con la falta de consecución de logros personales).

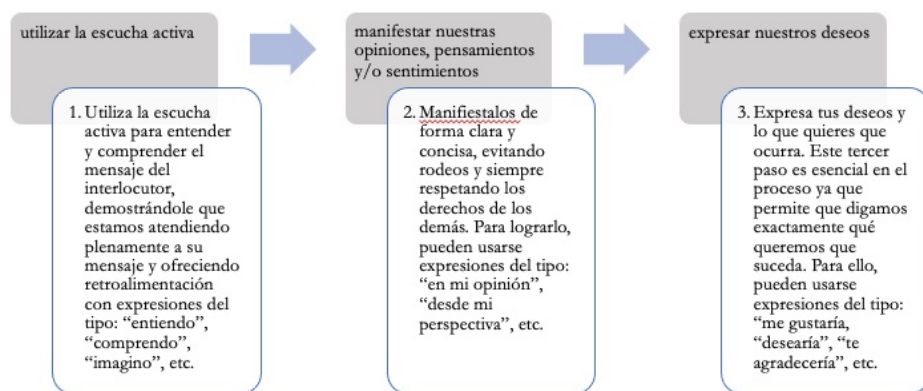
En el estilo de comunicación agresivo encontramos personas que se comportan de manera completamente opuesta a las anteriores. Las personas con estilo agresivo de comunicación anteponen sus ideas y sentimientos a las de los demás y están dispuestas a todo para conseguir sus logros, lo que conlleva normalmente una falta de respeto hacia los pensamientos, sentimientos y deseos de los demás. Aunque este estilo de comunicación puede ser eficaz a corto plazo, no lo es en el medio y largo plazo, ya que se suelen rechazar las interacciones

comunicativas con estas personas debido a su imposición, causando rechazo y malestar durante la comunicación.

Entrenando lo aprendido

Entendiendo que lo aconsejable por su nivel de logro y respeto hacia todas las partes es el estilo asertivo, vamos a desarrollar algunas herramientas y consejos prácticos que podemos utilizar para incorporar este estilo a nuestra forma habitual de comunicarnos.

Para lograr un estilo de comunicación asertivo y poder utilizarlo en nuestras interacciones sociales, es esencial comprender y practicar los tres pasos que la componen el proceso. Estos pasos incluyen: 1) utilizar la escucha activa, 2) manifestar nuestras opiniones o pensamientos/sentimientos, y 3) expresar nuestros deseos, es decir, comunicar claramente lo que deseamos que ocurra.



Otras estrategias asertivas que puedes utilizar son el disco rayado (repetir el mensaje, sin introducir nuevos argumentos, con leves cambios en el discurso; el banco de niebla (cambiando el foco de atención y cayendo en alguna provocación); acuerdo asertivo (reconociendo que fallado en algo, pero puntualizando que no es una conducta generalizable); aplazamiento (aplazando la respuesta cuando no tienes una respuesta correcta o necesitas tiempo para formularla).

Recuerda que la asertividad es una habilidad social y como tal, mejora con la práctica. Por ello, te proponemos que entrenes de forma gradual, comenzando por aplicarla en situaciones de la vida cotidiana, avanzando hacia situaciones más desafiantes. Este entrenamiento no sólo mejorará la eficacia de tu comunicación, sino que te dará confianza en ti mismo y te ayudará a establecer relaciones sociales más saludables.

ESTRATEGIAS DE AFRONTAMIENTO DEL ESTRÉS

En nuestra vida cotidiana, nos enfrentamos a una gran variedad de desafíos y situaciones estresantes que pueden afectar nuestra salud general y a nuestra calidad de vida. En ese sentido, el estrés es definido como una respuesta fisiológica natural del cuerpo ante estímulos que son percibidos como amenazantes. Sin embargo, cuando el estrés se vuelve crónico o abrumador, puede provocar efectos negativos que influyen en nuestra salud física y mental. Es por ello que resulta de vital importancia aprender a regular el estrés y a emplear estrategias de afrontamiento eficaces para abordar los problemas que surgen en nuestra vida diaria.

En este segundo apartado, exploraremos la relevancia de manejar el estrés de manera adecuada y aprovechar las herramientas y técnicas de afrontamiento que nos permitirán enfrentar los desafíos con mayor eficacia. Descubriremos un poco más sobre el estrés y su gestión, con el objetivo de descubrir enfoques constructivos que impulsen nuestro bienestar emocional y desarrollo personal. A través de esta exploración, obtendremos perspectivas enriquecedoras que nos ayudarán a descubrir soluciones que impacten positivamente nuestra calidad de vida en múltiples áreas.

El estrés

En la actualidad, el término estrés se utiliza con tanta frecuencia en diferentes contextos que es complicado llegar a un acuerdo para su definición. El estrés es un fenómeno complejo ya que existen una gran cantidad de causas que lo provocan, así como multitud de consecuencias diferentes para la persona que

lo experimenta. No obstante, podemos definir el estrés como el desequilibrio que percibe una persona entre las demandas del entorno/ambiente y las habilidades, capacidades o recursos de los que dispone para hacerle frente.



Pero, ¿cómo percibimos ese desequilibrio?. Ante la aparición de un suceso determinado, las personas realizamos una valoración desde dos perspectivas diferentes. En primer lugar, se produce una valoración primaria en la que evaluamos si el suceso es potencialmente positivo o negativo para nosotros, además de las consecuencias que podría tener. En segundo lugar, se produce una evaluación de nuestras capacidades, habilidades o herramientas para afrontar ese suceso. A esta segunda valoración se la denomina *valoración secundaria*. Que se perciba o no desequilibrio entre la valoración del suceso y de nuestras herramientas para afrontarlo es lo que determina que una situación se considere o no como estresante.

Sabiendo lo anterior, podemos afirmar que la aparición de estrés ante una determinada situación no es una consecuencia directa e inevitable, sino que depende de nuestras valoraciones personales, tanto sobre el evento en sí como sobre nuestra capacidad para superarlo. No obstante, existen ciertas

características que provocan que una situación sea identificada como estresante con mayor probabilidad. Entre ellas, caben destacar: las situaciones que percibimos como amenazantes, las novedosas (a las que nunca nos hemos enfrentado antes), las situaciones impredecibles, o aquellas en las que no es posible el control, como, por ejemplo, durante el confinamiento por COVID.

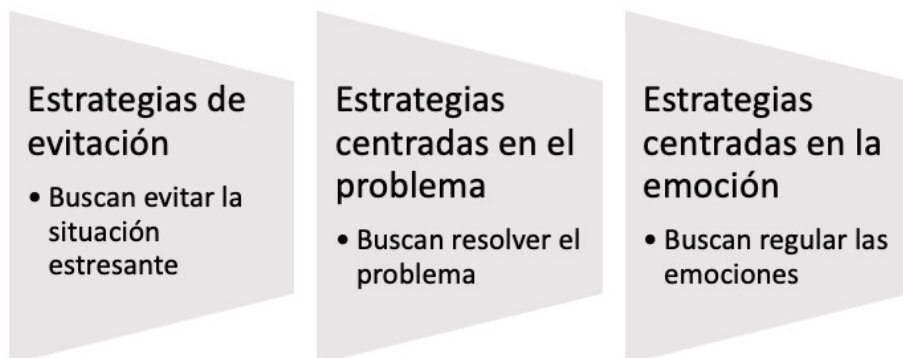
Consecuencias de la exposición al estrés

El estrés, a nivel fisiológico, produce una respuesta automática de activación en el organismo. Dicha activación tiene consecuencias físicas, psicológicas o emocionales y comportamentales. A nivel físico, podríamos sentir taquicardia, sudoración, falta de aire, molestias digestivas e incluso diversos tipos de dolores. A nivel psicológico o emocional, el estrés puede producir irritabilidad, ira, problemas para concentrarnos, fallos en la memoria, etc. Estas alteraciones acabarían afectando a nuestra conducta de diferentes formas, lo que serían las llamadas consecuencias comportamentales; lo que yo hago. Por ejemplo, morder las uñas para tratar de reducir nuestro estado de estrés.

A todo lo anterior, es importante añadir que, mantener altos niveles de estrés en el tiempo puede tener efectos muy negativos y graves para la salud de las personas. Entre las afectaciones más comúnmente relacionadas con el estrés mantenido podemos destacar ansiedad, dermatitis, síndrome del colon irritable e infartos. Por ello, es vital conocer las estrategias de afrontamiento del estrés de las que disponemos para modular o reducir nuestros niveles de estrés percibido.

Estrategias de afrontamiento del estrés

Llamamos estrategias de afrontamiento a las diferentes estrategias cognitivas y conductuales que podemos utilizar para resolver un determinado problema, así como para hacer frente a las demandas del ambiente en situaciones estresantes. Entre los objetivos de estas estrategias podemos mencionar: la reducción del estrés, el manejo de las emociones negativas asociadas a la situación o la resolución del problema, minimizando el efecto que produce el estrés. Estas estrategias, en definitiva, nos permiten manejar de manera más efectiva la situación estresante y sus posibles efectos negativos en nuestra salud y calidad de vida.



Las estrategias de evitación tratan de eludir la situación estresante, normalmente evitándola para tratar de escapar de la misma. A corto plazo, pueden ser efectivas para reducir el estrés, pero harán poco o nada en relación a las emociones o la solución del problema.

Las estrategias de afrontamiento centradas en el problema tratan de resolver la situación estresante. Aunque estas estrategias no se dirigen activamente a la gestión del estrés, si la situación problemática se resolviese, la fuente de estrés desaparecería.

Por último, las estrategias centradas en la emoción están destinadas a regular las emociones, pensamientos y sentimientos que nos provoca la situación. En este caso, no se busca resolver la situación estresante sino en regular las emociones que nos provoca dicha situación.

Imaginemos una situación potencialmente estresante. Una mañana al despertar nos encontramos sin energía. No hemos descansado bien durante la noche y sentimos un fuerte dolor de cabeza. ¿Qué haríamos? Algunas personas decidirían quedarse en la cama para descansar. Otras pensarían que han tenido días peores y seguirían con sus actividades habituales. Otras tomarían un café para “activarse” y un analgésico para aliviar el dolor. Y otras quizás, visitarían al médico. Lo más importante de este ejemplo es comprender que todas estas

acciones serían consideradas estrategias de afrontamiento, ya que todas son conductas y esfuerzos encaminados a reducir y/o modular el estrés que nos produce la situación.

El que las personas usen alguna estrategia determinada depende tanto de la naturaleza de la situación estresante como de las circunstancias en las que esta ocurre. En cualquier caso, es importante señalar que, no todas las acciones encaminadas a resolver un problema o regular nuestro estrés son productivas. Por ejemplo, evitar la situación o preocuparnos repensando el problema y las consecuencias futuras no nos ayudará; del mismo modo que, fantasear o tener esperanza ciega en que el problema se resolverá por sí sólo. Así, las estrategias más eficaces son aquellas que se centran en resolver el problema y aquellas que buscan regular la emoción.

Entrenando lo aprendido

Entre las diferentes estrategias centradas en resolver el problema cabe destacar la *reestructuración y planificación*. Esta estrategia consiste en analizar el problema desde una perspectiva analítica para crear un plan de acción que nos permita resolverlo de manera rápida y eficaz. Por ejemplo, tenemos en casa desde hace varias semanas varias cajas con documentación para rellenar y enviar. Son muchos documentos y necesitamos gran cantidad de tiempo para rellenarlos todos. Esta situación nos está generando mucho estrés. ¿Cómo aplicaríamos la estrategia de reestructuración y planificación?

Podríamos empezar por priorizar qué documentos nos son más necesarios y trazar un plan en el que organicemos nuestro tiempo para ir cumplimentando los diferentes documentos poco a poco según el orden de prioridad que hemos establecido. Parece lógico pensar que, utilizar una estrategia de afrontamiento centrada en la emoción no sería muy productiva en esta situación; seguramente podría ayudarnos a reducir el estrés, pero los documentos seguirían dentro de sus cajas generándonos malestar día tras día.

Para asegurar que la estrategia de afrontamiento centrada en el problema sea eficaz, es necesario que el plan de acción cumpla con los siguientes pasos:

1. Reconocer e identificar el problema cuando este comienza a presentarse.
2. Inhibir y controlar las tendencias a responder de forma impulsiva (sin reflexión) a la situación.
3. Generar una gama amplia de respuestas posibles que sean adecuadas a la situación problemática, seleccionado entre ellas la más adecuada para el problema actual.
4. Planificar cómo será esa respuesta. Qué pasos que hay que seguir y cómo van a realizarse.

Actualmente, sabemos que las estrategias de afrontamiento centradas en el problema son más efectivas para resolver dificultades en la mayoría de las áreas y circunstancias de la vida. Esto es debido a que se dirigen activamente a la resolución de la situación o la modificación de la fuente de estrés. Si se resuelve el problema, el estrés desaparecerá.

Como veíamos anteriormente, las estrategias de afrontamiento centradas en la emoción tratan de conseguir la modulación y regulación de las emociones asociadas a una situación problemática o estresante. En este caso, la persona no hace nada directamente para resolver el problema que está siendo fuente de estrés, por el contrario, sus esfuerzos se centran en regular sus emociones y reducir el estrés percibido.

De manera general, las estrategias centradas en la emoción buscan cambiar nuestro modo de ver el problema. Es decir, tratan de cambiar una valoración estresante y/o amenazante del problema a una más neutra o positiva. Este tipo de estrategias de afrontamiento suelen presentarse con más frecuencia cuando la persona ha valorado que poco o nada puede hacer para resolver la situación en sí misma, centrando sus esfuerzos en limitar los pensamientos y sentimientos que la situación provoca.

De entre las diferentes estrategias de afrontamiento centradas en la emoción la que se ha mostrado más efectiva es la reevaluación del problema, también llamada reevaluación cognitiva. Esta estrategia persigue volver a evaluar el problema o la situación aplicando una visión racional que permita reevaluar el

problema de forma menos amenazadora, cambiando así la respuesta emocional que este produce. Para ello, se requiere identificar las emociones que nos provoca la situación y reinterpretar su significado. Se trata de dar un nuevo enfoque a la situación problemática que nos permita cambiar el significado de la misma.

Imaginemos que se ha planeado una salida con amigos y, de repente, sientes emociones negativas fuertes que te impiden salir. Te sientes decepcionado y comienzas a tener pensamientos negativos del tipo "después de esto no querrán volver a pasar tiempo conmigo" o "me dejarán de lado". Como estrategia de reevaluación cognitiva, comenzaríamos por cuestionar esos pensamientos y buscar una perspectiva más racional y realista. En lugar de prestar atención a los pensamientos negativos, deberíamos replantearlos de manera neutra o positiva, con verbalizaciones del tipo: "a veces surgen situaciones que impiden reunirnos", "alguno de ellos ha cancelado en alguna ocasión aun queriendo asistir" o "esta situación no define mi valía como persona".

Cuando aplicamos la reevaluación cognitiva, transformamos una interpretación negativa por una visión más objetiva y neutra de la situación, cambiando la perspectiva del problema y reduciendo la ansiedad asociada. Esta reevaluación ayuda a generar confianza en uno mismo y a enfocarse en las fortalezas propias, permitiéndonos enfrentar las situaciones problemáticas con mayor calma y seguridad.

RESILIENCIA Y CALIDAD DE VIDA

A lo largo del ciclo vital, todos nos enfrentamos a desafíos y adversidades que ponen a prueba nuestra capacidad de adaptación y de superación. La vida está llena de adversidades, y la capacidad de adaptarse y recuperarse ante ellos se vuelve fundamental para nuestro bienestar. A esa capacidad de afrontar la adversidad de manera activa se le llama resiliencia y es definida como la energía interna que nos permite sobreponernos a las dificultades, buscar la fortaleza para seguir adelante y encontrar significados y aprendizajes incluso en las circunstancias más difíciles.

La resiliencia, como capacidad humana, nos permite afrontar las dificultades con fortaleza, mantener una actitud positiva y encontrar recursos internos para recuperarnos y seguir adelante. Cuando se trata de enfermedades crónicas, la resiliencia se convierte en un recurso esencial para afrontar los obstáculos que surgen en el camino. Tanto pacientes como familiares se enfrentan en ocasiones a cambios en su estilo de vida que pueden llegar a generar situaciones de gran incertidumbre. En este contexto, desarrollar y fortalecer la resiliencia se vuelve de vital importancia para enfrentar los altibajos, mantener una actitud positiva y encontrar formas efectivas de adaptarse a las nuevas realidades.

La resiliencia no es un atributo personal invariable. Es una habilidad que se puede cultivar y desarrollar a través del entrenamiento y que permite mejorar la calidad de vida de las personas. Al comprender la importancia de la resiliencia y aprender a desarrollarla, podremos mejorar nuestra autoestima y autoconcepto, encontrando recursos internos y construyendo una base sólida para afrontar cualquier adversidad que se presente en nuestras vidas.

Elementos que favorecen la resiliencia

La resiliencia es una habilidad compleja que se encuentra influenciada por muchos factores personales, como, por ejemplo, el *apoyo social*. Contar con redes de apoyo social es de suma importancia cuando hablamos de resiliencia ya que proporcionan respaldo emocional y fortalecen las habilidades de afrontamiento personal ante las adversidades. Conceptos como la *autoestima* o la *confianza en uno mismo* también guardan gran relación con la resiliencia. Tener una imagen positiva de nosotros mismos y de nuestras habilidades promueve la resiliencia ya que aumenta la confianza en nuestra capacidad para superar desafíos. Las *estrategias de afrontamiento* son de especial relevancia en este contexto. Un adecuado manejo del estrés, una buena capacidad de regulación emocional y de resolución de problemas son pilares básicos para ser personas resilientes.

Consecuencias de la resiliencia

Las consecuencias de ser resiliente son diversas, sin embargo son siempre positivas. Las personas resilientes reportan una mejor salud mental y emocional, una mayor satisfacción con la vida y una mayor capacidad para mantener relaciones saludables. Además, son más propensas a encontrar significado y propósito de sus experiencias, a aprender de los desafíos y así, desarrollar una mayor resistencia a la adversidad y tolerancia a la frustración.

Las personas resilientes son capaces de hacer frente a los desafíos de manera efectiva, lo que les permite minimizar los impactos negativos en su calidad de vida. Tienen la habilidad de buscar soluciones, adaptarse y encontrar oportunidades incluso en medio de las adversidades. Estas personas tienden a tener niveles más bajos de estrés, depresión y ansiedad, lo que contribuye a una mayor calidad de vida en términos de bienestar psicológico.

También puede tener efectos positivos en el bienestar físico. Las personas resilientes suelen ser más propensas a adoptar hábitos saludables, como el ejercicio regular, una alimentación equilibrada y el cuidado de su salud, lo que contribuye en definitiva a una mejor calidad de vida física.

La resiliencia promueve la sensación de autonomía y empoderamiento. Las personas resilientes tienen confianza en su capacidad para hacer frente a los desafíos y tomar decisiones informadas, lo que les permite tener un mayor control sobre su vida y experimentar una mayor calidad de vida en términos de autodeterminación. La resiliencia, además, puede fortalecer las relaciones interpersonales. Las personas resilientes suelen ser capaces de establecer y mantener relaciones saludables y de apoyo, lo que contribuye a una mayor satisfacción en las relaciones y, por ende, a una mejor calidad de vida social.

En el lado contrario, las personas con bajos niveles de resiliencia suelen reportar una peor calidad de vida. Estas personas tienden a enfrentar mayores dificultades para recuperarse de las situaciones estresantes, pueden experimentar un mayor riesgo de problemas de salud mental, suelen tener dificultades para mantener relaciones saludables y pueden sentirse abrumadas y desbordadas por las adversidades de la vida.

Entrenando lo aprendido

Imagina que estás enfrentando una situación estresante, como un problema financiero, un problema de salud o un conflicto interpersonal con un ser querido. ¿Cómo podríamos enfrentar dicha situación para sacar lo mejor de la misma y a la vez, mejorar nuestra resiliencia? Aunque las estrategias para solventar el problema son múltiples y variadas, entonces te proponemos pasos esenciales para entrenar tu nivel de resiliencia en situaciones difíciles que puedes aplicar diferentes situaciones de tu vida diaria.

1. *Acepta las emociones que provoca la situación:* Interiorizar que es absolutamente normal sentirse triste, frustrado o preocupado ante una situación adversa. Permítete experimentar y sentir estas emociones, reconociendo que es una reacción natural de nuestro organismo. Toma el tiempo que necesites para procesar tus sentimientos y, sobre todo, no te juzgues por ellos.
2. *Busca apoyo social en tu entorno:* Conecta con amigos, familiares o grupos de apoyo que puedan brindarte un espacio seguro donde compartir tus preocupaciones y emociones. El apoyo social puede ayudarte a obtener diferentes perspectivas de la situación desde otros puntos de vista. Contacta con asociaciones o entidades, en las que encuentres personas con circunstancias similares con las que compartir vivencias, pensamientos y emociones
3. *Establece metas realistas:* Fija metas a corto plazo, que sean alcanzables y que te permitan avanzar sin prisa y sin pausa. Las personas resilientes son flexibles, pero muy constantes. La constancia para lograr tus metas servirá como refuerzo para mejorar tu resistencia a la adversidad y, por tanto, tu resiliencia.
4. *Mantén una actitud positiva:* Tratar de encontrar y enfocarte en los aspectos positivos de tu vida y en las oportunidades que pueden surgir en el futuro. Recuerda que los desafíos y las situaciones de estrés siempre tienen un lado positivo y pueden ser oportunidades para crecer, aprender y desarrollarte.

5. *Cuídate*: Dedicar tiempo a actividades que te brinden bienestar y que disminuyan el estrés, como el ejercicio físico, la meditación, la práctica de hobbies u otras actividades recreativas. Cuidar de tu salud física y emocional te dará la energía necesaria para enfrentar los desafíos del día a día. No dejes de mimarte cada día.
6. *Reflexiona sobre tus experiencias*: Todas las situaciones vitales presentan oportunidades de aprendizaje. Para ello, identifica las fortalezas, habilidades y capacidades personales que has desarrollado a lo largo de tu vida en otras situaciones; y utiliza esta nueva experiencia como una oportunidad para adquirir nuevas perspectivas y desarrollar una mayor resiliencia.

Para finalizar, debemos hacer énfasis en que la resiliencia es una habilidad de suma importancia para nuestra calidad de vida. Ser más resilientes nos ayudará a afrontar mejor las situaciones difíciles, mejorando nuestro bienestar físico y emocional. Nos ayudará a potenciar nuestro crecimiento personal y adaptarnos a nuevos cambios. Además, fortaleceremos nuestras relaciones sociales y redes de apoyo, afrontando nuevos retos y metas. En definitiva, entrenar la resiliencia nos dotará de herramientas para enfrentar con mayor eficacia las situaciones adversas del futuro.

BIBLIOGRAFÍA

- Barbero, J.I. (2011). Sobre los 'orígenes' de la Educación Física en España. En P. Scharagrodsky (Comp.), *La invención del 'homo gymnasticus'. Fragmentos históricos sobre la educación de los cuerpos en movimiento en Occidente* (pp. 165-188). Buenos Aires: Prometeo.
- Caballo, V. E. (1998). *Teoría, evaluación y entrenamiento de las habilidades sociales*. Editorial Promolibro.
- Caballo, V. E. (2005). *Manual de evaluación y entrenamiento de las habilidades sociales*. Editorial Siglo XXI de España Editores.
- Duckworth, M. P, y Mercer, V. (2006). Assertiveness training. In J. E. Fisher & W. T. O'Donohue (Eds.), *Practitioner's guide to evidence-based psychotherapy* (pp. 235-243). Springer
- Elías, N. (1987). *El proceso de civilización. Investigaciones sociogenéticas y psicogenéticas*. México: FCE.
- Esteban, G., Ruano, M., y Motero, I. (2015). Calidad de vida en familiares de pacientes con síndrome de Wolfram. *European Journal of Investigation in Health, Psychology and Education*, 5(1), 89-97.
- Esteban-Bueno, G., y Ruiz-Castañeda, D. (2020). *Perspectiva biopsicosocial de las enfermedades raras: El síndrome de Wolfram como modelo*. Editorial CEASGA.
- Esteban-Bueno, G. (2020). *Guía de práctica clínica del síndrome de Wolfram (DIDMOAD)*. Editorial CEASGA.
- Esteban-Bueno, G., Coca, J. R., Guerra, J. M., y Ruiz-Castañeda, D. (2020). Análisis de la calidad de vida en personas con síndrome de Wolfram y de sus cuidadores: Aspectos sociológicos y psicológicos. *OBETS. Revista de Ciencias Sociales*, 15(2), 471-500.
- Galak, E. (2009). El oficio de maestro de gimnasia. Una mirada a las prácticas gimnásticas a través de los Simpson. *Ágora para la Educación Física y el Deporte*, 11, 63-79.
- Omura, M., Maguire, J., Levett-Jones, T., y Stone, T. E. (2017). The effectiveness of assertiveness communication training programs for healthcare professionals and students: A systematic review. *International Journal of Nursing Studies*, 76, 120-128. <https://doi.org/10.1016/j.ijnurstu.2017.09.001>
- Phillips, A. (2014). *Developing assertiveness skills for health and social care professionals* (1st ed.). Routledge.
- Speed, B. C., Goldstein, B. L. y Goldfried, M. R. (2018). Assertiveness training: A forgotten evidence-based treatment. *Clinical Psychology: Science and Practice*, 25(1), 1-20.

Bloque III. Fisioterapia

La importancia de la Fisioterapia en las Enfermedades Raras

The importance of Physiotherapy in rare diseases

Patricia Rocamora Pérez¹, M^a Jesús Benzo Iglesias¹, Patricia Manzano Segovia²

¹ Centro de Investigación en Salud - Dpto. de Enfermería, Fisioterapia y Medicina

Universidad de Almería

² Universidad de Almería

rocamora@ual.es, mbi375@ual.es, patriciamanzano25@gmail.com

La fisioterapia desempeña un papel fundamental en el abordaje de las enfermedades raras (EERR), siendo uno de los servicios sanitarios más solicitados por las personas que enfrentan estas condiciones poco frecuentes o minoritarias (Federación Española de EERR [FEDER], 2009). Su importancia radica en su capacidad para mejorar la calidad de vida de los pacientes de manera significativa, tanto al mantener como al mejorar su funcionalidad e independencia. Esto se traduce en la optimización de sus habilidades personales y sociales, así como en la prevención o retraso de la aparición de complicaciones relacionadas con sus enfermedades (Ministerio de Sanidad y Política Social, 2009).

En consonancia con esta relevancia, el Consejo General de Colegios de Fisioterapeutas de España (CGCFE) enfatiza que la fisioterapia está respaldada

científicamente como una herramienta efectiva que contribuye en la curación, prevención y mejora de las condiciones de salud y vida de numerosas personas afectadas por EERR. Esto es especialmente destacable en el tratamiento de patologías neuromusculares, alteraciones morfológicas, congénitas y trastornos cutáneos y pulmonares, lo que subraya su aplicabilidad diversa (Ilustre Colegio Profesional de Fisioterapeutas de Andalucía [ICPFA], 2010).

Un ejemplo concreto de la importancia de la fisioterapia se encuentra en el tratamiento para las personas con Síndrome de Wolfram (SW). En esta enfermedad, la fisioterapia desempeña un papel crucial al mejorar la fuerza, resistencia, coordinación y flexibilidad de los pacientes a través del ejercicio terapéutico. Además, contribuye al mantenimiento de un peso saludable y al control de los niveles de glucosa en sangre, factores esenciales en la gestión de esta afección. La fisioterapia también aborda el dolor asociado al SW mediante diversas técnicas, como la terapia manual, la electroterapia y la termoterapia, aliviando el malestar y mejorando la calidad de vida de los pacientes. El enfoque integral de la fisioterapia incluye la atención a las disfunciones del tracto urinario a través de la electroterapia y fisioterapia de suelo pélvico, además de proporcionar educación y apoyo emocional tanto a los pacientes como a sus familias (Esteban Bueno *et al.*, 2020).

De manera similar, en el tratamiento de las personas con Síndrome de Ehlers-Danlos (SED), la fisioterapia se erige como un pilar esencial. Ayuda a fortalecer los músculos que estabilizan las articulaciones, mejorando la alineación y previniendo lesiones y dislocaciones recurrentes debidas a la hipermovilidad articular. El manejo del dolor crónico se aborda mediante técnicas de relajación, terapia manual y otras modalidades terapéuticas específicas. Además, la fisioterapia se ocupa de las disfunciones motoras, mejorando la coordinación y la función motora mediante ejercicios adaptados y entrenamiento del equilibrio. Cuando es necesario, ofrece asesoramiento sobre el uso de ortesis y otras ayudas técnicas para mejorar la movilidad y reducir la carga en las articulaciones afectadas (Buryk-Iggers *et al.*, 2022; Corrado y Ciardi, 2018; Engelbert *et al.*, 2017; García *et al.*, 2017; Palmer, Bailey, Barker, Barney y Elliott, 2014; Reyhler, Liistro, Piérard, Hermanns-Lê y Manicourt, 2019; Reyhler, De Backer, Piraux, Poncin, y Caty, 2021; Rombaut *et al.*, 2011-a; Rombaut *et al.*, 2011-b).

Por su parte, las personas afectadas por Neurofibromatosis Tipo 1 (NF-1) pueden beneficiarse de la fisioterapia a través del tratamiento y la prevención de deformidades óseas, problemas ortopédicos, déficits neuromotores, dolor crónico e hipersensibilidad. La fisioterapia ofrece programas de ejercicios terapéuticos adaptados que incluyen estiramientos, fortalecimiento muscular y entrenamiento del equilibrio y la coordinación para prevenir complicaciones derivadas de la falta de actividad física. Asimismo, se emplean terapia manual y técnicas de relajación para reducir el dolor y el estrés, mejorando su calidad de vida, así como técnicas de respiración y ejercicios de fortalecimiento específicos de la musculatura respiratoria para los pacientes con NF-1 que presentan complicaciones respiratorias (Helmers e Irwin, 2009; Johnson, Salzberg y Stevenson, 2012; Johnson, MacWilliams y Stevenson, 2014). Además, la fisioterapia desempeña un papel esencial al proporcionar información a los pacientes y a sus familiares/cuidadores sobre la enfermedad, el manejo del estrés y estrategias para mejorar la calidad de vida (Vranceanu, Merker, Park y Plotkin, 2015).

En definitiva, la Fisioterapia, en el contexto de un equipo interdisciplinar de atención, se posiciona como un recurso indispensable para mejorar la calidad de vida de las personas con algún tipo de EERR, ofreciendo un enfoque holístico que aborda tanto los síntomas físicos como las necesidades emocionales. Su capacidad para adaptarse a las necesidades individuales de cada paciente y proporcionar información valiosa sobre la enfermedad, la seguridad en la actividad física y la prevención de lesiones la convierte en una herramienta esencial en la atención integral de las personas con EERR y sus familias (Asociación Nacional Síndromes Ehlers–Danlos e Hiperlaxitud [ANSEDH], s.f.; Genetic and Rare Diseases Information Centre [GARD], s.f.; The Ehlers Danlos Society, s.f.).

BIBLIOGRAFÍA

- Asociación Nacional Síndromes Ehlers–Danlos e Hiperlaxitud [ANSEDH]. (s.f.). ANSEDH. <https://ansedh.org/>
- Buryk-Iggers, S., Mittal, N., Santa Mina, D., Adams, S. C., Englesakis, M., Rachinsky, M.,... Clarke, H. (2022). Exercise and Rehabilitation in People With Ehlers-Danlos Syndrome: A Systematic Review. *Archives of Rehabilitation Research and Clinical Translation*, 4(2), 100189. <https://doi.org/10.1016/j.arrct.2022.100189>
- Corrado, B., y Ciardi, G. (2018). Hypermobile Ehlers-Danlos syndrome and rehabilitation: Taking stock of evidence based medicine: a systematic review of the literature. *Journal of Physical Therapy Science*, 30(6), 843-847. <https://doi.org/10.1589/jpts.30.847>
- Engelbert, R. H. H., Juul-Kristensen, B., Pacey, V., De Wandele, I., Smeenk, S., Woinarosky, N.,... Simmonds, J. V. (2017). The evidence-based rationale for physical therapy treatment of children, adolescents, and adults diagnosed with joint hypermobility syndrome/hypermobile Ehlers Danlos syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 175(1), 158-167. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31545>
- Esteban Bueno, G., Romero Muñoz, M. y Navarro Cabrero, M. (2020). *Guía de Práctica Clínica del Síndrome de Wolfram (DIDMOAD)*. Soria: CEASGA Publishing. https://www.samfyc.es/wp-content/uploads/2021/02/GPC_SdWolfram.pdf
- Federación Española de EERR [FEDER]. (2009). *Estimación sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con EERR en España (Estudio ENSERio)*. <https://bit.ly/3AAos44>
- García, A. R. R., Perera, A. E., Ojeda, N. de L., Costa, J. de L. C., Jiménez, J. B., y Rubio, M. B. G. (2017). Programa de ejercicios físico-terapéuticos para pacientes adolescentes con Síndrome de Hiper movilidad Articular y Síndrome Ehlers-Danlos hiperlaxo. *Revista Cubana de Reumatología: RCuR*, 19(3), 170-181. <https://dialnet-unirioja-es.ual.debiblio.com/servlet/articulo?codigo=6281366>
- Genetic and Rare Diseases Information Centre [GARD]. (s.f.). *Síndromes de Ehlers-Danlos—Sobre la enfermedad*. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/6322/ehlers-danlos-syndromes>
- Helmers, K. M., y Irwin, K. E. (2009). Physical therapy as conservative management for cervical pain and headaches in an adolescent with neurofibromatosis type 1: A case

- study. *Journal of Neurologic Physical Therapy: JNPT*, 33(4), 212-223. <https://doi.org/10.1097/NPT.0b013e3181c1fac3>
- Ilustre Colegio Profesional de Fisioterapeutas de Andalucía [ICPFA]. (2010). Numerosas EERR mejoran con tratamientos de Fisioterapia. *Fisioterapia Andaluza*, 59, 14.
- Johnson, B. A., MacWilliams, B. A., y Stevenson, D. A. (2014). Postural control in children with and without neurofibromatosis type 1. *Human Movement Science*, 34, 157-163. <https://doi.org/10.1016/j.humov.2014.01.008>
- Johnson, B. A., Salzberg, C. L., y Stevenson, D. A. (2012). Effects of a plyometric training program for 3 children with neurofibromatosis type 1. *Pediatric Physical Therapy: The Official Publication of the Section on Pediatrics of the American Physical Therapy Association*, 24(2), 199-208. <https://doi.org/10.1097/PEP.0b013e31824d30ee>
- Ministerio de Sanidad y Política Social. (2009). *Estrategia en EERR del Sistema Nacional de Salud*. <https://bit.ly/3pvEx3r>
- Palmer, S., Bailey, S., Barker, L., Barney, L., y Elliott, A. (2014). The effectiveness of therapeutic exercise for joint hypermobility syndrome: A systematic review. *Physiotherapy*, 100(3), 220-227. <https://doi.org/10.1016/j.physio.2013.09.002>
- Reychler, G., De Backer, M.-M., Piraux, E., Poncin, W., y Caty, G. (2021). Physical therapy treatment of hypermobile Ehlers-Danlos syndrome: A systematic review. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 185(10), 2986-2994. <https://doi.org/10.1002/ajmga.62393>
- Reychler, G., Liistro, G., Piérard, G. E., Hermanns-Lê, T., y Manicourt, D. (2019). Inspiratory muscle strength training improves lung function in patients with the hypermobile Ehlers-Danlos syndrome: A randomized controlled trial. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 179(3), 356-364. <https://doi.org/10.1002/ajmga.61016>
- Rombaut, L., Malfait, F., De Wandele, I., Cools, A., Thijs, Y., De Paepe, A., y Calders, P. (2011-b). Medication, surgery, and physiotherapy among patients with the hypermobility type of Ehlers-Danlos syndrome. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 92(7), 1106-1112. <https://doi.org/10.1016/j.apmr.2011.01.016>
- Rombaut, L., Malfait, F., De Wandele, I., Thijs, Y., Palmans, T., De Paepe, A., y Calders, P. (2011-a). Balance, gait, falls, and fear of falling in women with the hypermobility type of Ehlers-Danlos syndrome. *Arthritis Care & Research*, 63(10), 1432-1439. <https://doi.org/10.1002/acr.20557>

The Ehlers Danlos Society. (s.f.). Home. <https://www.ehlers-danlos.com/>

Vranceanu, A.-M., Merker, V. L., Park, E. R., y Plotkin, S. R. (2015). Quality of life among children and adolescents with neurofibromatosis 1: A systematic review of the literature. *Journal of Neuro-Oncology*, 122(2), 219-228. <https://doi.org/10.1007/s11060-015-1725-1>

Fisioterapia en Enfermedades raras: Síndrome de Wolfram, Síndrome de Ehlers-Danlos y Neurofibromatosis Tipo 1

Physiotherapy Treatment in
Wolfram Syndrome, Ehlers-Danlos Syndrome and
Neurofibromatosis Type

Patricia Rocamora Pérez¹, M^a Jesús Benzo Iglesias¹, Patricia
Manzano Segovia²

¹ Centro de Investigación en Salud - Dpto. de Enfermería, Fisioterapia y Medicina
Universidad de Almería

² Universidad de Almería

rocamora@ual.es, mbi375@ual.es, patriciamanzano25@gmail.com

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Wolfram, el Síndrome de Ehlers-Danlos y la Neurofibromatosis tipo 1 son enfermedades raras, minoritarias o poco frecuentes (EERR) que afectan a múltiples sistemas corporales y presentan un gran desafío para el bienestar de las personas que las padecen. En este capítulo se explorarán estas patologías, así como cuáles son sus principales necesidades desde el ámbito de la fisioterapia, y se mostrará el material audiovisual elaborado para cubrir estas necesidades, creado en el seno del proyecto de la Consejería de Salud y

Familias de la Junta de Andalucía: AP-0009-2020-C1-F2. Evaluación de la efectividad de un plan de intervención biopsicosocial aplicado a través de las TIC, para la mejora en la calidad de vida de los afectados por enfermedades rara, coordinado por la Dra. Gema Estaban Bueno.

DESCRIPCIÓN Y CARACTERÍSTICAS DE LAS EERR

Una enfermedad está considerada como rara o poco frecuente cuando su prevalencia es menor de 5 por cada 10.000 habitantes (Rare Diseases Europe [EURORDIS], s.f.; Federación Española de EERR [FEDER], s.f.). Se estima que entre un 3.5% y un 5.9% de la población mundial presentan estas enfermedades, es decir, más de 3 millones de personas en España, 30 millones en Europa y 300 millones en el mundo (EURORDIS, s.f.; FEDER, s.f.). A día de hoy se han identificado más de 7.000 EERR, siendo de origen genético el 72%, con comienzo en edad infantil la gran mayoría; el resto se deben a alergias, infecciones o causas medioambientales (EURORDIS, s.f.; FEDER, s.f.; Rath *et al.*, 2017).

Estas EERR poseen un gran variedad de sintomatología que varía de una patología a otra, e incluso entre pacientes que presentan la misma enfermedad. La gran mayoría son de carácter crónico y degenerativo, llegando a ser invalidantes y graves el 65% (EURORDIS, s.f.; FEDER, s.f.). Entre las características más comunes de las EERR se encuentran los dolores crónicos, el inicio precoz, el pronóstico severo (un 35% fallece antes del primer año desde el diagnóstico de la enfermedad) y la discapacidad funcional, que reduce la autonomía y calidad de vida de estas personas, a causa de afectaciones en el desarrollo sensorial, habilidad intelectual-mental, capacidades físicas y comportamiento (EURORDIS, s.f.; FEDER, s.f.; Rath *et al.*, 2017).

Las personas que padecen EERR conviven con multitud de dificultades, comenzando con la ausencia de un diagnóstico o un diagnóstico precoz. Esto se debe al desconocimiento de este tipo de patologías, su historia natural, la falta de investigación, la dificultad en la disponibilidad y localización de profesionales y centros especializados, la falta de atención sanitaria y la dificultad de acceso a la información (EURORDIS, s.f.; FEDER, s.f.; Rath *et al.*, 2017). Todo ello lleva a

un retraso o ausencia de intervenciones terapéuticas y a un tratamiento inadecuado o ineficaz, que provoca un agravamiento de la enfermedad, lo que acaba afectando no solo al paciente, sino a su entorno familiar, laboral y social, debido a los grandes gastos sanitarios y de transporte y la discriminación que se produce en sus relaciones sociales, laborales y en sus actividades de la vida diaria (EURORDIS, s.f.; FEDER, s.f.).

La rehabilitación y la fisioterapia destacan como uno de los servicios sanitarios más frecuentemente demandados por el colectivo de personas con EERR (FEDER, 2009). Su implementación temprana y adecuada es capaz de mejorar la calidad de vida de los pacientes, gracias a que puede mantener y/o mejorar su funcionalidad e independencia, optimizando sus habilidades y destrezas personales y sociales, además de prevenir y/o retrasar la aparición de complicaciones (Ministerio de Sanidad y Política Social., 2009).

En un comunicado realizado en 2010, El Consejo General de Colegios de fisioterapeutas de España (CGCFE) afirmó que “está demostrado científicamente que la fisioterapia contribuye a curar, prevenir o mejorar las condiciones de salud y de vida de numerosas personas con EERR”, resaltando su aplicabilidad a patologías neuromusculares, alteraciones morfológicas, congénitas y alteraciones cutáneas y pulmonares. Además, se ha puesto de manifiesto un aumento de la demanda de fisioterapia respiratoria entre los muchos pacientes que padecen algún tipo de enfermedad rara (Ilustre Colegio Profesional de Fisioterapeutas de Andalucía [ICPFA], 2010).

DESCRIPCIÓN Y CARACTERÍSTICAS DEL SÍNDROME DE WOLFRAM

El Síndrome de Wolfram (SW), es conocido también como DIDMOAD (en español, DIDMAOS), por las siglas que hacen referencia a las principales manifestaciones clínicas de la enfermedad: Diabetes Insípida, Diabetes Mellitus, Atrofia Óptica y Sordera; Asociación Española para Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram [AEIASW: aswolfram.org], s.f.; Esteban Bueno, Romero Muñoz y Navarro Cabrero, 2020; Genetic and Rare Diseases Information Centre [GARD], s.f.-a; Orphanet, s.f.; Unravel Wolfram Syndrome, s.f.; Wolfram-Syndrom, s.f.; Worldwide Society of Wolfram Syndrome Families, s.f.). Es una

patología neurodegenerativa progresiva de herencia autosómica-recesiva, aunque, excepcionalmente, se encuentra herencia autosómica-dominante de origen mitocondrial o esporádico (AEIASWs.f.; Esteban Bueno *et al.*, 2020; GARD, s.f.-a; Orphanet, s.f.; The Snow Foundation, s.f.; Unravel Wolfram Syndrome, s.f.; Wolfram-Syndrom, s.f.; Worldwide Sociaty of Wolfram Syndrome Families, s.f.).

La prevalencia de esta enfermedad es de 1 cada 200.000-500.000 personas, afectando equitativamente a ambos sexos, con un total de 15.000-30.000 personas afectadas en el mundo (AEIASW, s.f.; Esteban Bueno *et al.*, 2020; GARD, s.f.-a; The Snow Foundation, s.f.; Unravel Wolfram Syndrome, s.f.; Wolfram-Syndrom, s.f.; Worldwide Sociaty of Wolfram Syndrome Families, s.f.). En España, su prevalencia es un poco inferior, afectando a 1 cada 1.000.000 personas (AEIASW, s.f.; Esteban Bueno *et al.*, 2020).

Pacientes, familiares, cuidadores e incluso los propios profesionales sanitarios carecen de recursos para la investigación y acceso a la información sobre el SW para poder conseguir un diagnóstico y tratamiento eficaces. Las personas que padecen esta enfermedad sufren alteraciones y dificultades en las relaciones a nivel social, académico y laboral, tanto por los trastornos físicos como por los psicológicos que ocasiona la enfermedad. Por ello, su autonomía, autoestima y calidad de vida se verán afectadas, debiendo estar atendidos, supervisados y ayudados de forma constante por sus familiares y/o cuidadores, los que también sufren de manera indirecta la enfermedad (AEIASW, s.f.; Esteban Bueno *et al.*, 2020; Orphanet, s.f.).

El SW presenta multitud de manifestaciones clínicas, y tanto la velocidad de aparición como su severidad difieren de un paciente a otro (Esteban Bueno *et al.*, 2020; The Snow Foundation, s.f.; Unravel Wolfram Syndrome, s.f.).

El primer síntoma y el más prevalente es la diabetes mellitus tipo 1, la cual aparece en el 90% de los casos, sobre los 6 años de edad, desarrollando como consecuencia una pérdida de peso, polidipsia y poliuria, que se continúa con una atrofia óptica bilateral alrededor de los 11 años, que va deteriorando progresivamente el nervio óptico, pudiendo generar distintas afecciones de la vista e incluso la ceguera. Más tarde, aproximadamente a los 14 años, empieza a surgir la diabetes insípida por déficit de la hormona vasopresina, lo que ocasiona

una incompetencia para concentrar orina, dando lugar a nicturia, polidipsia, poliuria, dilatación de vejiga y uréteres y enuresis nocturna. En torno a los 16 años, se comienza a manifestar la hipoacusia neurosensorial aguda bilateral, que va aumentando hacia la sordera (AEIASW, s.f.; Esteban Bueno *et al.*, 2020; GARD, s.f.-a; Orphanet, s.f.; The Snow Foundation, s.f.; Unravel Wolfram Syndrome, s.f.; Wolfram-Syndrom, s.f.; Wolfram Syndrome United Kingdom [WSUK], s.f.; Worldwide Society of Wolfram Syndrome Families, s.f.). Estos son los síntomas principales del SW, que se encuentran presentes en el 65% de los pacientes (AEIAS, s.f.; GARD, s.f.-a; Orphanet, s.f.).

A partir de los 18 años se pueden observar otras manifestaciones clínicas, sobre todo trastornos del sistema genitourinario, y alrededor de los 35 años se pueden comenzar a observar distintas alteraciones neurológicas que alteran el equilibrio y la coordinación (ataxia), así como dificultades y problemas respiratorios como las disfagias, que pueden llegar a ocasionar neumonías aspirativas y apneas-hipopneas del sueño; también se pueden observar otras alteraciones como una pérdida del gusto y del olfato, trastornos psiquiátricos como ansiedad y/o depresión, trastornos conductuales agresivos, psicosis con riesgo de autolisis y convulsiones musculares e hiporreflexias (AEIASW, s.f.; Esteban Bueno *et al.*, 2020; GARD, s.f.-a; Orphanet, s.f.; The Snow Foundation, s.f.; Unravel Wolfram Syndrome, s.f.; Wolfram-Syndrom, s.f.; WSUK, s.f.; Worldwide Society of Wolfram Syndrome Families, s.f.).

El pronóstico de esta enfermedad es desfavorable, pues más del 60% de los pacientes fallecen de forma temprana, antes de los 30-40 años, debido a complicaciones neurológicas y respiratorias (AEIASW, s.f.; Esteban Bueno *et al.*, 2020; Orphanet, s.f.; The Snow Foundation, s.f.; Unravel Wolfram Syndrome, s.f.; Worldwide Society of Wolfram Syndrome Families, s.f.).

Dentro del tratamiento del SW, la fisioterapia puede ayudar a mejorar la fuerza, resistencia, coordinación y flexibilidad a través del ejercicio terapéutico, lo que ayudará también a mantener un peso saludable y a controlar los niveles de glucosa en sangre. Puesto que el SW puede asociarse con dolor, existen diferentes técnicas desde la fisioterapia que pueden ayudar a reducirlo, como la terapia manual, la electroterapia, la termoterapia o crioterapia y técnicas de relajación. También es común el tratamiento de las disfunciones del tracto urinario a través

de electroterapia y fisioterapia de suelo pélvico. Además, la fisioterapia mejora la calidad de vida de estos pacientes no sólo por medio del tratamiento de los síntomas físicos, sino también a través de la educación y el asesoramiento sobre la enfermedad, la promoción de la autonomía, la adaptación al entorno y el apoyo emocional para los pacientes y sus familias (Esteban Bueno *et al.*, 2020).

DESCRIPCIÓN Y CARACTERÍSTICAS DEL SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS

El Síndrome de Ehlers-Danlos (SED) queda constituido por un conjunto de trastornos hereditarios que afectan al tejido conectivo y se caracterizan por una hipermovilidad e inestabilidad en las distintas articulaciones, debilidades en los tejidos, deformidades articulares y gran flexibilidad en la piel. Esta enfermedad presenta una gran variabilidad fenotípica y heterogeneidad genética (Asociación Nacional Síndromes Ehlers–Danlos e Hiperlaxitud [ANSEDH], s.f.; Corrado y Ciardi, 2018; Galli *et al.*, 2011; García *et al.*, 2017; GARD, s.f.-b; Nielsen *et al.*, 2014; Palmer, Bailey, Barker, Barney y Elliott, 2014; Reyhler, Liistro, Piérard, Hermanns-Lê y Manicourt, 2019; Reyhler, De Backer, Piraux, Poncin, y Caty, 2021; Rombaut *et al.*, 2011-a; Scheper *et al.*, 2017; The Ehlers Danlos Society, s.f.).

La principal causa del SED son las mutaciones o fallos que suceden en los genes que codifican el colágeno o enzimas que modifican el mismo, pudiendo presentarse un patrón de herencia autosómico dominante o recesivo (ANSEDH, s.f.; García *et al.*, 2017; GARD, s.f.-b; Nielsen *et al.*, 2014; Reyhler *et al.*, 2019; Scheper *et al.*, 2017; The Ehlers Danlos Society, s.f.). Esto provoca una debilidad del tejido conjuntivo, afectando a distintos órganos y tejidos dependiendo del fallo genético en particular, lo que da lugar a 13 subtipos de SED (ANSEDH, s.f.; Corrado y Ciardi, 2018; GARD, s.f.-b; Nielsen *et al.*, 2014; Reyhler *et al.*, 2019; Reyhler *et al.*, 2021; Rombaut *et al.*, 2011-a; Scheper *et al.*, 2017; The Ehlers Danlos Society, s.f.).

La prevalencia del SED se estima alrededor de 1 cada 40.000-200.000 personas. El SED hipermóvil es el más común, siendo su prevalencia de 1 cada 3.500-5.000 personas. Por otro lado, la variante vascular presenta la prevalencia

más baja, en torno a 1 cada 100.000-200.000 personas. El subtipo clásico posee una prevalencia de 1 cada 20.000-40.000 personas (Galli *et al.*, 2011; The Ehlers Danlos Society, s.f.). Esta enfermedad afecta al sexo femenino en mayor proporción, y se puede dar en todas las razas y etnias (ANSEDH, s.f.; Galli *et al.*, 2011; Palmer *et al.*, 2014; Reychler *et al.*, 2019; Reychler *et al.*, 2021; Rombaut *et al.*, 2011-a).

Las personas que padecen SED no solo presentan limitaciones físicas, sino también psicológicas, al estar sometidos de forma constante a dolor y lesiones continuas que afectan a su función social y laboral, su autoimagen, su calidad de vida, etc. (ANSEDH, s.f.; Bulbena *et al.*, 2017; Engelbert *et al.*, 2017; García *et al.*, 2017; Nielsen *et al.*, 2014; Palmer *et al.*, 2014; Scheper *et al.*, 2017).

Hasta la fecha, no se ha encontrado una cura como tal para el SED, pero sí se pueden prevenir y tratar los signos y síntomas. Para ello, es imprescindible la precocidad del diagnóstico y la distinción del tipo de SED, para que se pueda ofrecer el mejor tratamiento para optimizar la calidad de vida del paciente (GARD, s.f.-b; The Ehlers Danlos Society, s.f.).

Esta patología presenta una gran variedad de signos y síntomas en función del subtipo, aunque todos presentan sintomatología en común. Algunos de estos signos y síntomas son:

Dolor y fatiga muscular y articular, sobre todo a nivel del raquis y la cabeza, lo que da lugar a dolores crónicos y deformidades articulares como la escoliosis, cifosis, artrosis a edades tempranas, inestabilidad articular y atlantoaxial e incluso malformaciones de Chiari.

También alteraciones posturales producidas debido a la hiperlaxitud ligamentosa, afectando a las reacciones posturales, de enderezamiento y el control del movimiento de estos pacientes por alteración de los propioceptores y mecanorreceptores ligamentosos (ANSEDH, s.f.; Chopra *et al.*, 2017; Engelbert *et al.*, 2017; GARD, s.f.-b; Henderson *et al.*, 2017; Mitakides y Tinkle, 2017; Nielsen *et al.*, 2014; Palmer *et al.*, 2014; Reychler *et al.*, 2019; Reychler *et al.*, 2021; Rombaut *et al.*, 2011-a; Scheper *et al.*, 2017; The Ehlers Danlos Society, s.f.).

También son comunes la hipotonía-atrofia, falta de fuerza, debilidad en los tejidos, calambres musculares y las luxaciones y subluxaciones debido a la hiperlaxitud ligamentosa (ANSEDH, s.f.; Chopra *et al.*, 2017; Corrado y Ciardi, 2018; Galli *et al.*, 2011; GARD, s.f.-b; Henderson *et al.*, 2017; Nielsen *et al.*, 2014; Palmer *et al.*, 2014; Reychler *et al.*, 2019; Reychler *et al.*, 2021; Rombaut *et al.*, 2011-a; Scheper *et al.*, 2017; The Ehlers Danlos Society, s.f.).

Las características que muestra la piel de estos pacientes son suavidad, tacto aterciopelado, hiperextensibilidad, fragilidad, facilidad para hematomas y cicatrices graves, junto con la aparición de heridas (ANSEDH, s.f.; Corrado y Ciardi, 2018; Engelbert *et al.*, 2017; García *et al.*, 2017; GARD, s.f.-b; Nielsen *et al.*, 2014; Reychler *et al.*, 2019; Scheper *et al.*, 2017; The Ehlers Danlos Society, s.f.).

Alteraciones en el equilibrio y en la marcha, aumentando el riesgo de caídas y, por tanto, una menor seguridad y capacidad de estas personas para realizar las actividades de la vida diaria que impliquen equilibrio y/o marcha (ANSEDH, s.f.; Chopra *et al.*, 2017; Engelbert *et al.*, 2017; Galli *et al.*, 2011; Palmer *et al.*, 2014; Reychler *et al.*, 2021; Rombaut *et al.*, 2011-a; Scheper *et al.*, 2017). Movilidad anormal y un déficit en la coordinación y motricidad manual, deformidades en manos y dedos, lo que provoca problemas de escritura por exceso de movilidad y dolor (ANSEDH, s.f.; Chopra *et al.*, 2017; Engelbert *et al.*, 2017; GARD, s.f.-b; Henderson *et al.*, 2017).

Pueden llegar a aparecer hernias y prolapsos a nivel de suelo pélvico, deformidades craneofaciales, deformidades en la pared torácica y en los pies, dislocaciones congénitas de cadera, ruptura de órganos abdominales específicos, vasos sanguíneos y útero, además de alteraciones en la frecuencia cardíaca y respiratoria además de afecciones de las válvulas cardíacas y de la aorta en los casos más raros y graves de la enfermedad. Se pueden encontrar también diferentes trastornos nerviosos y trastornos bucales, de la ATM y la mandíbula (ANSEDH, s.f.; Bulbena *et al.*, 2017; Chopra *et al.*, 2017; Corrado y Ciardi, 2018; Engelbert *et al.*, 2017; García *et al.*, 2017; GARD, s.f.-b; Mitakides y Tinkle, 2017; Reychler *et al.*, 2019; Reychler *et al.*, 2021; The Ehlers Danlos Society, s.f.).

En el SED hipermóvil podemos encontrar entre los signos y síntomas más comunes las complicaciones del tracto gastrointestinal, náuseas, vómitos, reflujo ácido, estreñimiento, disfagia, disnea, inflamación y dolor, enlentecimiento de la digestión, problemas de absorción, intolerancias alimenticias, alteraciones de la termorregulación, así como trastornos de ansiedad, depresión, déficit de atención e inflamación de distintos órganos y sistemas (Bulbena *et al.*, 2017; Chopra *et al.*, 2017; Corrado y Ciardi, 2018; Engelbert *et al.*, 2017; García *et al.*, 2017; Palmer *et al.*, 2014; Reyhler *et al.*, 2019; Reyhler *et al.*, 2021; Rombaut *et al.*, 2011-a; Scheper *et al.*, 2017; The Ehlers Danlos Society, s.f.).

El pronóstico de esta enfermedad depende del subtipo que se padezca. Dicho pronóstico puede ir desde la muerte prematura por ruptura de vasos sanguíneos y vísceras (sobre todo en el subtipo vascular que es el más grave), hasta una reducción de la esperanza de vida debido a la presencia de distintas deformidades como la escoliosis, que puede ocasionar complicaciones respiratorias graves. En general, la esperanza de vida de la mayoría de pacientes suele ser normal, aunque su calidad de vida se ve bastante reducida (ANSEDH, s.f.; GARD, s.f.-b; The Ehlers Danlos Society, s.f.).

El tratamiento de estos pacientes a través de la fisioterapia puede ayudarles a fortalecer los músculos estabilizadores de la articulaciones, mejorar la alineación y postura, y prevenir lesiones y dislocaciones recurrentes debido a su hipermovilidad articular. Además, la fisioterapia permite el tratamiento del dolor crónico mediante técnicas de relajación, terapia manual, técnicas de liberación miofascial, crioterapia o termoterapia y ejercicios terapéuticos adaptados. El SED puede llegar a crear disfunciones motoras, afectando a la coordinación y función motora, aspectos que también se abarcan desde la fisioterapia por medio de ejercicios específicos, entrenamiento del equilibrio y técnicas de control motor. Los pacientes con SED pueden llegar a tener la necesidad de usar ortesis u otras ayudas técnicas, y la fisioterapia puede proporcionar asesoramiento y entrenamiento sobre el uso de estos dispositivos para mejorar la movilidad y/o reducir la carga de las articulaciones afectas (Buryk-Iggers *et al.*, 2022; Corrado y Ciardi, 2018; Engelbert *et al.*, 2017; García *et al.*, 2017; Palmer *et al.*, 2014;

Reychler *et al.*, 2019; Reychler *et al.*, 2021; Rombaut *et al.*, 2011-a; Rombaut *et al.*, 2011-b).

La fisioterapia, por tanto, mejora la calidad de vida del paciente a través de diferentes medios, según las necesidades de cada individuo y, asimismo, posee un papel fundamental al proporcionar información sobre la enfermedad, asesoramiento sobre la práctica de actividad física de forma segura y consejos para la prevención de lesiones a los pacientes y familiares y/o cuidadores (ANSEDH, s.f.; Buryk-Iggers *et al.*, 2022; GARD, s.f.-b; The Ehlers Danlos Society, s.f.).

DESCRIPCIÓN Y CARACTERÍSTICAS DE LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO I

La neurofibromatosis engloba un conjunto de patologías con base genética que posee un patrón de herencia autosómico dominante, aunque también se pueden encontrar mutaciones espontáneas o mutaciones “de novo” en los genes. Estas enfermedades afectan a nivel del sistema nervioso, médula espinal, cerebro, sistema endocrino, ojos o piel, donde surgen tumores característicos denominados neurofibromas benignos o malignos. Existen tres tipos de neurofibromatosis: Neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) o de Von Recklinghausen, Neurofibromatosis tipo 2 (NF-2) y Schwannomatosis (Barreto-Duarte *et al.*, 2021; Genetic and Rare Diseases Information Centre [GARD], s.f.-c; Helmers e Irwin, 2009; Johnson, MacWilliams y Stevenson, 2014; Suárez Fernández, Trasobares, Medina y García Rodríguez, 2001; Tejero, 2023; Vranceanu, Merker, Park y Plotkin, 2015).

La NF-1 es el subtipo más frecuente, producida por la mutación del gen NF-1, que se localiza en el cromosoma 17q11.2 encargado de sintetizar la proteína neurofibromina, la cual regula el crecimiento celular y hace del gen un supresor de tumores, por ello su afectación provoca la aparición de tumores y distintas alteraciones sistémicas (Barreto-Duarte *et al.*, 2021; GARD, s.f.-c; Gómez, s.f.; Helmers e Irwin, 2009; Pediatría integral, 2020; Suárez Fernández *et al.*, 2001; Tejero, 2023; Vranceanu *et al.*, 2015).

Esta enfermedad debuta en la infancia, mostrándose antes de los 10 años. Su prevalencia es de 1 cada 2.500-3.500 personas, y su penetrancia del 100%, es decir, todas las personas con esta mutación poseen características de la enfermedad (Gómez, s.f.; Pediatría integral, 2020; Suárez Fernández *et al.*, 2001; Tejero, 2023).

Los aspectos más determinantes de la NF-1 son las afectaciones e inseguridades que sufren estos pacientes a nivel psicosocial, académico, laboral y sexual, provocado por las diferentes deformidades y trastornos clínicos (Helmers e Irwin, 2009; Johnson *et al.*, 2014; Lehtonen, Howie, Trump y Huson, 2013; Tejero, 2023; Vranceanu *et al.*, 2015).

Las características clínicas más destacadas de la NF-1 son las manchas en la piel color “café con leche”, pecas en ingles y axilas, alteraciones óseas, así como tumores en tejido nervioso (neurofibromas) o piel, gliomas ópticos y nódulos de Lisch (GARD, s.f.-c; Gómez, s.f.; Helmers e Irwin, 2009; Lehtonen *et al.*, 2013; Pediatría integral, 2020; Suárez Fernández *et al.*, 2001; Tejero, 2023; Vranceanu *et al.*, 2015).

- **Alteraciones cutáneas:** el signo más frecuente de esta enfermedad son las manchas “café con leche”, que se presenta en todos los pacientes desde incluso el nacimiento y que se sitúan sobre todo en las extremidades y el tronco. No hay relación entre la gravedad de la enfermedad y el número o tamaño de las manchas. Las pecas se hallan principalmente en ingles y axilas. Otras manifestaciones que se pueden encontrar a nivel cutáneo son la suavidad de la piel, el prurito, presencia de máculas hipocrómicas, hiperpigmentación y nevus anémicos, que aparecen en la mitad de los pacientes (Gómez, s.f.; Helmers e Irwin, 2009; Pediatría integral, 2020; Suárez Fernández *et al.*, 2001).
- **Alteraciones óseas:** son congénitas y suelen aparecer en la infancia en un número pequeño de casos. Las más características son displasias vertebrales, displasia del esfenoides, escoliosis sobre todo cervical y dorsal alta, deformidades en los huesos largos con arqueamiento de la parte inferior de los miembros inferiores y pseudoartrosis en tibia y radio

(GARD, s.f.-c; Gómez, s.f.; Helmers e Irwin, 2009; Johnson *et al.*, 2014; Pediatría integral, 2020; Suárez Fernández *et al.*, 2001).

- **Alteraciones neurológicas:** se pueden observar multitud de síntomas como problemas de atención, ejecución, percepción, equilibrio y coordinación, lo que implica un mal tono postural. También se deben nombrar los déficits en el lenguaje, memoria, funciones motoras y cognitivas. Entre las lesiones y malformaciones más habituales del sistema nervioso central (SNC) se observan ectasias durales, mielomeningoceles, hidrocefalia y la malformación de Arnold Chiari tipo I. Son frecuentes también las lesiones cerebrovasculares, pudiendo encontrar estenosis, aneurismas o síndrome de Moyamoya (Barreto-Duarte *et al.*, 2021; Helmers e Irwin, 2009; Johnson *et al.*, 2014; Lehtonen *et al.*, 2013; Pediatría integral, 2020; Suárez Fernández *et al.*, 2001). Mediante RMN, a nivel de T2, se pueden encontrar pequeñas lesiones en el cerebelo y ganglios basales, pudiendo tratarse de astrocitomas, aunque aún no se han determinado (Pediatría integral, 2020; Suárez Fernández *et al.*, 2001).
- **Manifestaciones tumorales:** principalmente se encuentran dos tipos:
 - o *Neurofibromas:* son tumores benignos que afectan a nervios periféricos de cualquier parte del cuerpo y que suelen aparecer en la pubertad o más tarde, aumentando su número y tamaño con la edad. A su vez, se existen dos tipos: los neurofibromas superficiales que son palpables, pudiendo ser cutáneos o subcutáneos; y los neurofibromas profundos que suelen estar a nivel espinal, visceral o en la órbita ocular. También pueden aparecer en ocasiones el neurofibroma plexiforme, que presenta gran malignidad al afectar a gran variedad de nervios, pudiendo comprimir las estructuras adyacentes (GARD, s.f.-c; Gómez, s.f.; Helmers e Irwin, 2009; Pediatría integral, 2020; Suárez Fernández *et al.*, 2001).
 - o *Gliomas ópticos:* son tumores que se forman en el nervio óptico, pudiendo ocasionar disminución o pérdida total de la visión, nistagmo, proptosis, cefaleas y vómitos. Suelen aparecer a edad temprana, siendo los que aparecen antes de los 2 años o después de los 10 años, situados en la región

posterior con una proptosis progresiva, los de peor pronóstico (GARD, s.f.-c; Helmers e Irwin, 2009; Pediatría integral, 2020; Tejero, 2023).

- **Alteraciones oculares:** una de las más habituales son los nódulos de Lisch, que son tumores vasculares benignos que pigmentan el iris, que suelen apreciarse en la pubertad y vida madura. Suelen aumentar de tamaño y número con la edad y son un criterio diagnóstico útil en los casos familiares asintomáticos adyacentes (GARD, s.f.-c; Gómez, s.f.; Pediatría integral, 2020; Suárez Fernández *et al.*, 2001).
- **Otras manifestaciones:** existen otras complicaciones menos comunes en esta enfermedad como son las convulsiones, epilepsias y osteoporosis. También los trastornos del desarrollo cognitivo y/o motor, alteraciones de la conducta, aprendizaje, del crecimiento y del sistema cardiovascular (estenosis de la arteria renal y aórtica), trastornos del espectro autista y trastorno por déficit de atención e hiperactividad, hipertensión arterial, macrocefalia (Barreto-Duarte *et al.*, 2021; GARD, s.f.-c; Gómez, s.f.; Helmers e Irwin, 2009; Johnson *et al.*, 2014; Lehtonen *et al.*, 2013; Pediatría integral, 2020; Suárez Fernández *et al.*, 2001; Tejero, 2023; Vranceanu *et al.*, 2015). Asimismo, podemos encontrar trastornos a nivel digestivo, endocrino y nervioso, tumores a nivel de sistema nervioso, endocrino, pulmonar y urinario y leucemias entre otras manifestaciones diversas (GARD, s.f.-c; Gómez, s.f.; Helmers e Irwin, 2009; Pediatría integral, 2020; Suárez Fernández *et al.*, 2001).

El pronóstico de los pacientes con NF-1 suele ser favorable en gran parte de los casos, gracias a la precocidad del diagnóstico y el tratamiento de las complicaciones. Este a su vez, va a depender de la gravedad, la edad de aparición y la ubicación del tumor, siendo de peor pronóstico las manifestaciones neurológicas y vasculares relacionadas con los miembros superiores. Las principales causas de muerte son los tumores medulares, la hipertensión y las enfermedades cerebrovasculares. Sin embargo, la ejecución temprana y repetida de pruebas radiológicas pueden detectar las alteraciones cerebrovasculares con antelación, existiendo la posibilidad de disminuir la mortalidad y mejorar la calidad de vida de los pacientes (Barreto-Duarte *et al.*, 2021; GARD, s.f.-c; Gómez, s.f.; Helmers e Irwin, 2009).

En el ámbito de la rehabilitación y fisioterapia, las personas con NF-1 pueden necesitar de estos servicios para el tratamiento y prevención de deformidades óseas y problemas ortopédicos, déficits neuromotores, dolor crónico e hipersensibilidad, pudiendo combatir estos síntomas desde la fisioterapia mediante programas de ejercicios terapéuticos adaptados que se compongan de estiramientos, fortalecimiento muscular y entrenamiento del equilibrio y la coordinación, de forma que ayuden a prevenir complicaciones derivadas de la falta de actividad física. También se hace uso de terapia manual y técnicas de relajación que pueden ayudar a reducir el dolor y el estrés y mejorar la calidad de vida. Algunos pacientes con NF-1 presentan complicaciones respiratorias, las cuales se pueden tratar desde la fisioterapia a través de técnicas de respiración y ejercicios específicos para el fortalecimiento de la musculatura respiratoria (Helmers e Irwin, 2009; Johnson, Salzberg y Stevenson, 2012; Johnson *et al.*, 2014).

Además, la fisioterapia posee un papel clave al brindar información al paciente y a los familiares/cuidadores sobre la enfermedad, sobre el manejo del estrés y sobre estrategias para la mejora de la calidad de vida (Vranceanu *et al.*, 2015).

NECESIDADES DE FISIOTERAPIA

En esta sección se van a explorar la intervenciones de fisioterapia utilizadas para el tratamiento de estos trastornos, enfocándonos en las estrategias que han mostrado ser más eficaces en el manejo de los síntomas y mejora de la calidad de vida de los pacientes que padecen estas EERR. Las necesidades de fisioterapia se han planteado en base a las principales alteraciones y complicaciones que sufren estos pacientes, las cuales se han obtenido de la literatura científica de la búsqueda bibliográfica que se ha llevado a cabo y la consulta a diferentes asociaciones de pacientes y familiares nacionales e internacionales.

Entre las necesidades de fisioterapia que presenta este colectivo de personas, encontramos (AEIASW, s.f.; Barreto-Duarte *et al.*, 2021; Chopra *et al.*,

2017; Corrado y Ciardi, 2018; Engelbert *et al.*, 2017; EURORDIS, s.f.; FEDER, s.f.; Galli *et al.*, 2011; García *et al.*, 2017; GARD, s.f.-b; GARD, s.f.-c; Gómez, s.f.; Helmers e Irwin, 2009; Johnson *et al.*, 2014; Nielsen *et al.*, 2014; Palmer *et al.*, 2014; Pediatría integral, 2020; Rath *et al.*, 2017; Reychler *et al.*, 2019; Reychler *et al.*, 2021; Rombaut *et al.*, 2011-a; Scheper *et al.*, 2017; Suárez Fernández *et al.*, 2001; Tejero, 2023; Vranceanu *et al.*, 2015; Wolfram-Syndrom, s.f.; Worldwide Society of Wolfram Syndrome Families, s.f.):

- Mejora de la función respiratoria.
- Fortalecimiento articular, sobre todo de mano y muñeca por la debilidad que presentan, lo que dificulta, e incluso impide, la realización de las actividades básicas de la vida diaria como comer, cocinar, sujetar objetos, escribir, etc.
- Reducción del dolor a nivel vertebral (cervical y lumbar).
- Atención a las alteraciones propioceptivas, del equilibrio, marcha y coordinación que dificultan los movimientos y desplazamientos, la deambulación y las actividades laborales, educativas y socio-recreativas.

En base a estas necesidades de fisioterapia descritas, se proponen una serie de actividades que abordar en el material multimedia elaborado para el proyecto de la Consejería de Salud y Familias de la Junta de Andalucía:

- Ejercicios para el mantenimiento y mejora de la función respiratoria: respiraciones abdomino-diafragmáticas, respiraciones costales y limpieza de secreciones bronquiales.
- Ejercicios de fortalecimiento de las articulaciones del hombro, codo, mano-muñeca, cadera, rodilla y tobillo.
- Ejercicios de prevención y tratamiento de algias cervicales y lumbares: movilizaciones, estiramientos y termoterapia.
- Ejercicios para la mejora de la propiocepción.

- Ejercicios para el mantenimiento y mejora del equilibrio, coordinación y marcha.

Los representantes de las asociaciones de pacientes y familiares participantes en el mencionado proyecto sugirieron la realización de material audiovisual en forma de vídeo-tutoriales, argumentando que es la forma más sencilla para los pacientes y familiares/cuidadores de abordar estos contenidos en el contexto domiciliario.

MATERIAL AUDIOVISUAL ELABORADO PARA EL PROYECTO DE INVESTIGACIÓN

En total se elaboraron 10 vídeo-tutoriales que abordan los aspectos mencionados en los anteriores apartados y que incluyen breves recomendaciones/orientaciones previas (véase Anexo 1).

Se realizaron materiales cortos y sencillos, con el menor número de ejercicios posible, con el fin de crear adherencia en los participantes. En ellos se hace uso de recursos comunes del ámbito doméstico para que sean fáciles de replicar en este contexto.

Los vídeos preliminares fueron revisados por el equipo investigador del proyecto y por los representantes de las distintas asociaciones de pacientes y familiares participantes, los cuales realizaron sugerencias de mejora. Una vez llevadas a cabo dichas mejoras, se volvieron a revisar y, una vez validados en firme, se incorporaron a la plataforma e-learning del proyecto en su versión definitiva.

Se puede acceder a los vídeos a través del siguiente enlace:
<https://drive.google.com/drive/folders/1pozjK4pB7RzO41sg-fSNBIBKooXFBGTp?usp=sharing>

A continuación, se procede a realizar una breve descripción de cada uno de los vídeos:

- **Vídeo 1:** Ejercicios respiratorios. Ejercicios de ventilación diafragmática, ventilación costal, ejercicios de limpieza de secreciones bronquiales, ejercicios de control ventilatorio durante la marcha y la subida-bajada de escaleras, ejercicios para fortalecer la espalda y estiramientos de pectorales.

Figura 1: Ejercicio de respiración costal, extraído del vídeo 1
(Ejercicios respiratorios)



Figura 2: Ejercicio de control ventilatorio, extraído del vídeo
1 (Ejercicios respiratorios)



- **Vídeo 2:** Ejercicios para cervicalgia. Se recomienda la aplicación de termoterapia local previa. Ejercicios de movilización activa lenta de la región cervical en flexión, extensión, inclinaciones laterales y rotaciones. Ejercicios de estiramiento de la principal musculatura cervical: trapecio y esternocleidomastoideo (ECOM). Ejercicios isométricos para el fortalecimiento (y analgesia) de la musculatura cervical.

Figura 3: Ejercicios de movilidad activa en flexión del cuello, extraído del vídeo 2 (Ejercicios para cervicalgia)



Figura 4: Ejercicios de estiramiento del trapecio, extraído del vídeo 2 (Ejercicios para cervicalgia)



- **Vídeo 3:** Ejercicios para lumbalgia. Ejercicios de mantenimiento y control de flexo-extensión de cadera y rodilla en decúbito supino, sin forzar y manteniendo la espalda en contacto con la superficie en todo momento. Ejercicio para fortalecer y activar las lumbares y abdominales. Ejercicio del “gato y mahometano” para estirar la musculatura. Ejercicios de báscula pélvica en las distintas posiciones

Figura 5: Ejercicios de control de flexo-extensión de cadera y rodilla en decúbito supino manteniendo la espalda en contacto con la superficie, extraído del vídeo 3 (Ejercicios para lumbalgia)



Figura 6: Ejercicios del mahometano para estirar la musculatura, extraído del vídeo 3 (Ejercicios para lumbalgia)



Figura 7: Ejercicios de bácula pélvica (anteversión) en decúbito supino, extraído del vídeo 3 (Ejercicios para lumbalgia)



Figura 8: Ejercicios de bácula pélvica (retroversión) en decúbito supino, extraído del vídeo 3 (Ejercicios para lumbalgia)



- **Vídeo 4:** Ejercicios para fortalecimiento de hombro. Trabajo de los movimiento de flexión, extensión, abducción y aducción de hombro, tanto en sedestación como en decúbito prono, con apoyo en codos y rodillas, aplicando resistencia bien con una toalla o con el propio peso corporal

Figura 9: Ejercicio de rotación externa de hombro en sedestación con toalla, extraído del vídeo 4 (Ejercicios para fortalecimiento de hombros)



Figura 10: Ejercicio de elevación y descenso del pecho, extraído del vídeo 4 (Ejercicios para fortalecimiento de hombros)



- **Vídeo 5:** Ejercicios para fortalecimiento de mano-muñeca. Ejercicios para fortalecer los flexores de muñeca y dedos haciendo uso de una pelota. Trabajo concéntrico y excéntrico de muñeca con el uso de una botella de agua. Ejercicios para fortalecer y estabilizar la mano-muñeca en una superficie inestable.

Figura 11: Ejercicio de fortalecimiento de flexores de muñeca y dedos con uso de una pelota, extraído del vídeo 5 (Ejercicios para fortalecimiento de mano-muñeca)



Figura 12: Ejercicio de flexo-extensión de muñeca en pronación con uso de una botella, extraídos del vídeo 5 (Ejercicios para fortalecimiento de mano-muñeca)



- **Vídeo 6:** Ejercicios para fortalecimiento de cadera. Trabajo de los movimientos de flexión, extensión, abducción, aducción y rotaciones externas e internas de cadera, aumentando la dificultad para lograr una activación y tonificación de la musculatura

Figura 13: Ejercicio de flexión de cadera y extensión de rodilla, extraído del vídeo 6 (Ejercicios para fortalecimiento de cadera)



Figura 14: Ejercicio de flexión de cadera y rotación interna de cadera, extraído del vídeo 6 (Ejercicios para fortalecimiento de cadera)



- **Vídeo 7:** Ejercicios para fortalecimiento de rodilla. Ejercicios isométricos para el cuádriceps, ejercicios para fortalecer la articulación de la rodilla mediante subida y bajada de escaleras con una sola pierna, aumentando la dificultad a apoyo de puntillas. Ejercicio de puente de glúteo.

Figura 15: Ejercicio isométrico de cuádriceps, extraído del vídeo 7 (Ejercicios para fortalecimiento de rodilla)



Figura 16: Ejercicio de puente glúteo, extraído del vídeo 7 (Ejercicios para fortalecimiento de rodilla)



- **Vídeo 8:** Ejercicios para fortalecimiento de tobillo. Trabajo de marcha en puntillas y talones a determinadas distancias. Realizar sentadillas manteniendo la estabilidad durante unos segundos, y sentadillas con desplazamientos laterales en puntillas

Figura 17: Ejercicio de marcha en puntillas, extraído del vídeo 8
(Ejercicios para fortalecimiento de tobillo)



Figura 18: Ejercicio de sentadilla isométrica, extraído del vídeo 8
(Ejercicios para fortalecimiento de tobillo)



- Vídeo 9: Ejercicios de equilibrio y marcha. Realización de transferencias pasando de puntillas a talones, deambular en línea recta y zigzag, y sostenimiento a la pata coja

Figura 19: Ejercicio de marcha en zigzag para trabajar el equilibrio, extraído del vídeo 9 (Ejercicios de equilibrio y marcha)



Figura 20: Ejercicio de mantenimiento a la pata coja, extraído del vídeo 9 (Ejercicios de equilibrio y marcha)



- Vídeo 10: Ejercicios de propiocepción. Dibujar letras del abecedario con la punta del pie en el aire, trabajo de presiones en las distintas zonas de la planta del pie, y mantener el equilibrio sobre un miembro inferior a la vez que se realiza una tarea de circunducción con el miembro inferior contrario.

Figura 21: Ejercicio de presión en la parte anterior del pie, extraído del vídeo 10 (Ejercicios de propiocepción)



Figura 22: Ejercicio de mantenimiento del equilibrio sobre un miembro inferior mientras que se realiza una circunducción (círculos) con el miembro inferior contrario, extraído del vídeo 10 (Ejercicios de propiocepción)



Los participantes del proyecto de la Consejería de Salud y Familias de la Junta de Andalucía: AP-0009-2020-C1-F2. Evaluación de la efectividad de un plan de intervención biopsicosocial aplicado a través de las TIC, para la mejora en la

calidad de vida de los afectados por enfermedades rara, pueden acceder a este material por medio de la plataforma e-learning del mismo, a través de un usuario y contraseña.

BIBLIOGRAFÍA

- Asociación Española para Investigación y Ayuda al Síndrome de Wolfram [AEIASW]. (s.f.). <https://aswolfram.org/>
- Asociación Nacional Síndromes Ehlers–Danlos e Hiperlaxitud [ANSEDH]. (s.f.). *ANSEDH*. <https://ansedh.org/>
- Barreto-Duarte, B., Andrade-Gomes, F. H., Arriaga, M. B., Araújo-Pereira, M., Cubillos-Angulo, J. M., y Andrade, B. B. (2021). Association between neurofibromatosis type 1 and cerebrovascular diseases in children: A systematic review. *PLoS ONE*, 16(1), e0241096. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0241096>
- Bulbena, A., Baeza-Velasco, C., Bulbena-Cabré, A., Pailhez, G., Critchley, H., Chopra, P.,... Porges, S. (2017). Psychiatric and psychological aspects in the Ehlers-Danlos syndromes. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 175(1), 237-245. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31544>
- Buryk-Iggers, S., Mittal, N., Santa Mina, D., Adams, S. C., Englesakis, M., Rachinsky, M.,... Clarke, H. (2022). Exercise and Rehabilitation in People With Ehlers-Danlos Syndrome: A Systematic Review. *Archives of Rehabilitation Research and Clinical Translation*, 4(2), 100189. <https://doi.org/10.1016/j.arrct.2022.100189>
- Chopra, P., Tinkle, B., Hamonet, C., Brock, I., Gompel, A., Bulbena, A., y Francomano, C. (2017). Pain management in the Ehlers-Danlos syndromes. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 175(1), 212-219. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31554>
- Corrado, B., y Ciardi, G. (2018). Hypermobility Ehlers-Danlos syndrome and rehabilitation: Taking stock of evidence based medicine: a systematic review of the literature. *Journal of Physical Therapy Science*, 30(6), 843-847. <https://doi.org/10.1589/jpts.30.847>
- Engelbert, R. H. H., Juul-Kristensen, B., Pacey, V., De Wandele, I., Smeenk, S., Woinarosky, N.,... Simmonds, J. V. (2017). The evidence-based rationale for physical therapy treatment of children, adolescents, and adults diagnosed with joint hypermobility syndrome/hypermobility Ehlers Danlos syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 175(1), 158-167. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31545>
- Esteban Bueno, G., Romero Muñoz, M. y Navarro Cabrero, M. (2020). Guía de Práctica Clínica del Síndrome de Wolfram (DIDMOAD). Soria: CEASGA Publishing. https://www.samfyc.es/wp-content/uploads/2021/02/GPC_SdWolfram.pdf

- Federación Española de EERR [FEDER]. (2009). *Estimación sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con EERR en España (Estudio ENSERio)*. <https://bit.ly/3AAos44>
- Federación Española de EERR [FEDER]. (s.f.). *Preguntas frecuentes*. <https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/conoce-mas-sobre-er/preguntas-frecuentes>
- Galli, M., Rigoldi, C., Celletti, C., Mainardi, L., Tenore, N., Albertini, G., y Camerota, F. (2011). Postural analysis in time and frequency domains in patients with Ehlers-Danlos syndrome. *Research in Developmental Disabilities*, 32(1), 322-325. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2010.10.009>
- García, A. R. R., Perera, A. E., Ojeda, N. de L., Costa, J. de L. C., Jiménez, J. B., y Rubio, M. B. G. (2017). Programa de ejercicios físico-terapéuticos para pacientes adolescentes con Síndrome de Hipermovilidad Articular y Síndrome Ehlers-Danlos hiperlaxo. *Revista Cubana de Reumatología: RCuR*, 19(3), 170-181. <https://dialnet-unirioja-es.ual.debiblio.com/servlet/articulo?codigo=6281366>
- Genetic and Rare Diseases Information Centre [GARD]. (s.f.-a). *Síndrome de Wolfram*. <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/11986/sindrome-de-wolfram>
- Genetic and Rare Diseases Information Centre [GARD]. (s.f.-b). *Síndromes de Ehlers-Danlos—Sobre la enfermedad*. <https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/6322/ehlers-danlos-syndromes>
- Genetic and Rare Diseases Information Centre [GARD]. (s.f.-c). *Neurofibromatosis tipo 1*. <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12507/neurofibromatosis-tipo-1>
- Gómez, E. G. (s.f.). Neurofibromatosis tipo 1. *Aeped.es*.
- Helmers, K. M., y Irwin, K. E. (2009). Physical therapy as conservative management for cervical pain and headaches in an adolescent with neurofibromatosis type 1: A case study. *Journal of Neurologic Physical Therapy: JNPT*, 33(4), 212-223. <https://doi.org/10.1097/NPT.0b013e3181c1fac3>
- Henderson, F. C., Austin, C., Benzel, E., Bolognese, P., Ellenbogen, R., Francomano, C. A.,...Voermans, N. C. (2017). Neurological and spinal manifestations of the Ehlers-Danlos syndromes. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 175(1), 195-211. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31549>

- Ilustre Colegio Profesional de Fisioterapeutas de Andalucía [ICPFA]. (2010). Numerosas EERR mejoran con tratamientos de fisioterapia. *Fisioterapia Andaluza*, 59, 14.
- Johnson, B. A., MacWilliams, B. A., y Stevenson, D. A. (2014). Postural control in children with and without neurofibromatosis type 1. *Human Movement Science*, 34, 157-163. <https://doi.org/10.1016/j.humov.2014.01.008>
- Johnson, B. A., Salzberg, C. L., y Stevenson, D. A. (2012). Effects of a plyometric training program for 3 children with neurofibromatosis type 1. *Pediatric Physical Therapy: The Official Publication of the Section on Pediatrics of the American Physical Therapy Association*, 24(2), 199-208. <https://doi.org/10.1097/PEP.0b013e31824d30ee>
- Lehtonen, A., Howie, E., Trump, D., y Huson, S. M. (2013). Behaviour in children with neurofibromatosis type 1: Cognition, executive function, attention, emotion, and social competence. *Developmental Medicine and Child Neurology*, 55(2), 111-125. <https://doi.org/10.1111/j.1469-8749.2012.04399.x>
- Ministerio de Sanidad y Política Social. (2009). *Estrategia en EERR del Sistema Nacional de Salud*. <https://bit.ly/3pvEx3r>
- Mitakides, J., y Tinkle, B. T. (2017). Oral and mandibular manifestations in the Ehlers-Danlos syndromes. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 175(1), 220-225. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31541>
- Nielsen, R. H., Couppé, C., Jensen, J. K., Olsen, M. R., Heinemeier, K. M., Malfait, F.,...Kjaer, M. (2014). Low tendon stiffness and abnormal ultrastructure distinguish classic Ehlers-Danlos syndrome from benign joint hypermobility syndrome in patients. *FASEB Journal: Official Publication of the Federation of American Societies for Experimental Biology*, 28(11), 4668-4676. <https://doi.org/10.1096/fj.14-249656>
- Orphanet. (s.f.). *Síndrome de Wolfram*. https://www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeWolfram_Es_es_HAN_ORPHA3463.pdf
- Palmer, S., Bailey, S., Barker, L., Barney, L., y Elliott, A. (2014). The effectiveness of therapeutic exercise for joint hypermobility syndrome: *A systematic review*. *Physiotherapy*, 100(3), 220-227. <https://doi.org/10.1016/j.physio.2013.09.002>
- Pediatría integral. (2020, octubre 18). *Neurofibromatosis tipo 1*. <https://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2020-09/neurofibromatosis-tipo-1/>

- Rare Diseases Europe [EURORDIS]. (s.f.). What is a rare disease?. <https://www.eurordis.org/es/what-is-a-rare-disease/>
- Rath, A., Salamon, V., Peixoto, S., Hivert, V., Laville, M., Segrestin, B.,...Gluud, C. (2017). A systematic literature review of evidence-based clinical practice for rare diseases: What are the perceived and real barriers for improving the evidence and how can they be overcome? *Trials*, 18(1), 556. <https://doi.org/10.1186/s13063-017-2287-7>
- Reychler, G., De Backer, M.-M., Piroux, E., Poncin, W., y Caty, G. (2021). Physical therapy treatment of hypermobile Ehlers-Danlos syndrome: A systematic review. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 185(10), 2986-2994. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.62393>
- Reychler, G., Liistro, G., Piérard, G. E., Hermanns-Lê, T., y Manicourt, D. (2019). Inspiratory muscle strength training improves lung function in patients with the hypermobile Ehlers-Danlos syndrome: A randomized controlled trial. *American Journal of Medical Genetics. Part A*, 179(3), 356-364. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.61016>
- Rombaut, L., Malfait, F., De Wandele, I., Cools, A., Thijs, Y., De Paepe, A., y Calders, P. (2011-b). Medication, surgery, and physiotherapy among patients with the hypermobility type of Ehlers-Danlos syndrome. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 92(7), 1106-1112. <https://doi.org/10.1016/j.apmr.2011.01.016>
- Rombaut, L., Malfait, F., De Wandele, I., Thijs, Y., Palmans, T., De Paepe, A., y Calders, P. (2011-a). Balance, gait, falls, and fear of falling in women with the hypermobility type of Ehlers-Danlos syndrome. *Arthritis Care & Research*, 63(10), 1432-1439. <https://doi.org/10.1002/acr.20557>
- Scheper, M., Rombaut, L., de Vries, J., De Wandele, I., van der Esch, M., Visser, B.,...Engelbert, R. (2017). The associatiON between muscle strength and activity limitations in patients with the hypermobility type of Ehlers-Danlos syndrome: The impact of proprioception. *Disability and Rehabilitation*, 39(14), 1391-1397. <https://doi.org/10.1080/09638288.2016.1196396>
- Suárez Fernández, R., Trasobares, L., Medina, S., y García Rodríguez, M. (2001). Neurofibromatosis. *Medicina Integral*, 38(2), 64-68.
- Tejero, T. (2023, abril 19). *Inicio*. Asociación de Afectados de Neurofibromatosis. <https://neurofibromatosis.es/inicio/>
- The Ehlers Danlos Society. (s.f.). *Home*. <https://www.ehlers-danlos.com/>

The Snow Foundation. (s.f.). *Wolfram Syndrome Explained*. <https://thesnowfoundation.org/wolfram-syndrome/>

Unravel Wolfram Syndrome. (s.f.). Desentrañar el Síndrome de Wolfram <https://www.unravelwolframsyndrome.com/>

Vranceanu, A.-M., Merker, V. L., Park, E. R., y Plotkin, S. R. (2015). Quality of life among children and adolescents with neurofibromatosis 1: A systematic review of the literature. *Journal of Neuro-Oncology*, 122(2), 219-228. <https://doi.org/10.1007/s11060-015-1725-1>

Wolfram Syndrome United Kingdom [WSUK]. (s.f.). <https://wolframsyndrome.co.uk/international-ws-organisations/>

Wolfram-Syndrom. (s.f.). Síntomas. <https://wolfram-syndrom.de/symptome/>

Worldwide Society of Wolfram Syndrome Families. (s.f.). <http://www.didmoad.org/>

ANEXO 1

Orientaciones/Recomendaciones previas a la realización de los ejercicios.

Antes de realizar los ejercicios, lea detenidamente las siguientes indicaciones:

- Los ejercicios puede realizarlos solo/a y/o con la compañía o ayuda de un/a familiar (dependiendo de cada caso).
- Por favor, visualice y escuche íntegramente cada vídeo, antes de iniciar la realización de los ejercicios contenidos en el mismo. Visualice y escuche cada vídeo tantas veces como sea necesario, hasta asegurarse de que ha comprendido perfectamente cómo realizar los ejercicios.
- Cuando realice los ejercicios, por favor recuerde que no deben ocasionarle dolor. Sí es probable que sienta alguna molestia, sensación de estiramiento o tirantez, etc., pero no debe llegar a provocar dolor. Si ya se parte de una situación de dolor, la realización de ejercicios de manera suave y progresiva puede ayudar a mejorarlo.
- Por favor recuerde que debe realizar los ejercicios:
 - * De manera suave y progresiva.
 - * Lentamente.
 - * Sin forzar las articulaciones, ni tratar de llegar “al máximo”.
 - * Controlando el movimiento en todo momento (es decir, sin “dejar caer” la cabeza o el miembro que estamos movilizand o en cada caso, sino controlándolo en todo momento).
- Por favor, sigas las instrucciones de cada vídeo, en cuanto a las series y repeticiones para cada ejercicio.
- Si tiene alguna duda, por favor póngase en contacto con nosotros o consulte con su fisioterapeuta o profesional sanitario/a de referencia.

¿En qué consiste la TAREA a realizar para el curso?

Es muy sencillo:

- Realice los ejercicios incluidos en 1 ó 2 vídeos por día.
- Vaya alternando los vídeos, a fin de realizar todos los ejercicios, a lo largo de la semana.
- Lleve un registro por escrito de los vídeos de ejercicios realizados cada día,

indicando brevemente cómo se ha sentido durante su realización (si le ha resultado sencillo o complicado, si le ha provocado algún tipo de molestia, o por el contrario ha sentido alivio, si le ha parecido útil o no especialmente, si le ha surgido algún tipo de duda, etc.).

- Si lo desea, puede compartir en la herramienta de comunicación (Foro) sus experiencias e impresiones con otros/as participantes en el curso.

Bloque IV. Aspectos Sociales

Importancia de los aspectos sociales en las enfermedades raras

Importance of social aspects
in rare diseases

Adela López Bernabeu

UGC Alcazaba. Distrito Almería. Servicio Andaluz de Salud
adelaf.lopez.sspa@juntadeandalucia.es

El Trabajo Social Sanitario desarrolla funciones de apoyo y ayuda a personas y familias inmersas en procesos de dificultades de salud, dirigiendo sus intervenciones a la recuperación, normalización y adaptación social, centrando su práctica asistencial en el incremento de la autonomía y la recuperación de la salud, y garantizando la toma de decisiones responsable, respetuosa con la autodeterminación e individualización de las personas.

La intervención del/de la trabajador/a social sanitario/a se centra en las relaciones existentes entre la salud y los factores sociales, sin olvidar el contexto social en el que está inmersa la persona. El sistema sanitario debe atender la realidad de las personas que presentan a la vez problemas sanitarios y sociales.

La disciplina del trabajo social aporta la visión social a los problemas de salud y es el nexo de unión entre el sistema sanitario y el social, estableciendo la necesaria coordinación para el abordaje conjunto sin parcializar la atención del/de la usuario/a, evitando duplicar recursos e incongruencias en dicha

atención. Esto lo vemos reflejado en La Ley General de Sanidad: “la atención a los problemas o situaciones sociales o asistenciales, no sanitarias, que concurran en situaciones de enfermedad garantizándose la continuidad del servicio a través de la coordinación con las administraciones de los servicios sanitarios y sociales”.

Los/las trabajadores/as sociales sanitarios/as son el nexo de unión entre el sistema sanitario y el sistema social, teniendo un papel fundamental en la atención del paciente en el proceso de salud-enfermedad. Su papel abarca tanto las acciones dirigidas directamente a aumentar las habilidades y capacidades de las personas, como aquellas dirigidas a modificar las condiciones sociales, ambientales y económicas que tienen impacto en los determinantes de la salud.

El Trabajo Social Sanitario se define como “la actividad profesional que tiene por objeto la investigación de los factores psicosociales que inciden en el proceso salud-enfermedad, así como el tratamiento de los problemas psicosociales que aparecen en relación a las situaciones de enfermedad, tanto si influyen en su desencadenamiento como si derivan de ellas” (Ituarte 1994).

Según Colom (2008), el trabajo social sanitario se compone de la dimensión sanitaria, enfocándose en el diagnóstico, tratamiento y cuidado personal, y la dimensión social, reconociendo las necesidades sociales de los pacientes y/o sus familias, realizando los diagnósticos sociales convenientes y atendiéndolos a través de un trabajo planificado.

En esta misma línea, el Plan del Sistema Sanitario Público de Andalucía en el ámbito de las enfermedades raras, PAPER 2011, incluye la intervención del trabajador social sanitario de manera transversal en todos los niveles sanitarios y en colaboración con otros recursos.

La aportación que realiza el Trabajo Social Sanitario es, por tanto, fundamental en el ámbito de las enfermedades poco frecuentes ya que aporta una visión integral, que traspasa el ámbito puramente sanitario y es capaz de realizar un recorrido transversal en aras a la coordinación, colaboración y búsqueda de recursos para la satisfacción de las distintas necesidades de las personas afectadas.

BIBLIOGRAFÍA

Agulló Porras, A., Martín Esparza, L. Documentos de Trabajo Social · nº63 · ISSN 1133-6552
/ ISSN Electrónico 2173-8246

Intervención del Trabajo Social sanitario ante los determinantes de la salud. Plan de Atención
a Personas Afectadas por Enfermedades Raras de Andalucía (PAPER) Documento
Marco de Trabajo Social para las enfermedades raras. Junio 2011

Castillo Salas, L. Trabajo Social Sanitario en enfermedades con gran afectación en lo social y
psicosocial. Volumen VI. Número 60. Marzo 2023

Aspectos Sociales y Discapacidad en las enfermedades poco frecuentes

Social Aspects and Disability in uncommon diseases

Adela López Bernabeu¹, Juan R Coca²

¹UGC Alcazaba. Distrito Almería, Servicio Andaluz de Salud

adelaf.lopez.sspa@juntadeandalucia.es

² Unidad de Investigación Social en Salud y Enfermedades raras. Universidad de Valladolid

juanr.coca@uva.es

INTRODUCCIÓN

Cuando hablamos de las Enfermedades Poco Frecuentes (EPF) es necesario mencionar al fenómeno de la discapacidad. Ello es debido a que, según los datos de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), más del 80% de las personas afectadas por EPF posee un certificado de discapacidad (discapacidad administrativa). Además, según esta misma organización, el 35,4% afirman no estar satisfechos con el grado de discapacidad administrativa reconocida. Estos datos nos permiten afirmar dos cosas importantes que tenemos que tener en cuenta. La primera es que las EPF suelen ir unidas a algún tipo de discapacidad. Ahora bien, discapacidad y EPF no son sinónimos, como repetiremos más adelante. El segundo aspecto importante es que podemos hablar de dos tipologías de discapacidad: la discapacidad sociológica y la discapacidad administrativa. La primera hace referencia a la discapacidad que las personas reconocemos en los demás, debido a sus condicionantes vitales. La segunda se

refiere, única y exclusivamente, a la discapacidad que el sistema social le ha reconocido (administrativamente) a las personas que lo han solicitado. Como veremos más adelante, existe un desfase entre ambas. En este capítulo nos adentraremos en la relación entre la discapacidad y las EPF intentando mostrar la complejidad relacionada con esta problemática humana.

LA DISCAPACIDAD

La discapacidad podemos considerarla como un fenómeno personal y social. Personal ya que afecta a la vida de las personas y social puesto que también condiciona las relaciones humanas. La discapacidad es como un prisma que tiene multitud de caras y particularidad: grados de afectación, tipos de discapacidad, relación entre la discapacidad y el entorno, etc. La Organización Mundial de la Salud, en este mismo sentido, considera que la noción de discapacidad hace referencia, de un modo u otro, a los modos en que se producen las interacciones entre ciertas afecciones humanas (los diferentes tipos de discapacidad de los que hablaremos más adelante) y un conjunto de factores personales y ambientales (WHO, 2021). Esta misma organización cifra el número de personas con discapacidad en unos 1.300 millones de personas. Esto supone que el 16% de la población mundial tiene algún tipo de discapacidad.

Como suele suceder habitualmente, la prevalencia de la discapacidad (es decir, la proporción de personas con dichas características) varía en función de la región. Pues bien, el continente europeo es la zona con mayor porcentaje de personas con alguna discapacidad. Dicho porcentaje asciende (según la WHO, 2021) al 20%. Le sigue el continente americano que ronda este mismo porcentaje (19,4%). En tercer lugar, nos encontramos con la región Sur y Este del continente asiático con una prevalencia del 15,6%. En la región denominada Pacífico occidental el porcentaje es de un 15,3%, y en el mediterráneo oriental es de un 14,7%. En último lugar estaría el continente africano cuya prevalencia es algo menor del 13% (concretamente es de un 12,8%).

Por otro lado, en este mismo documento titulado *Global report on health equity for persons with disabilities* también se nos muestra que existe

cierta diferencia de afectación de la discapacidad en función del sexo. Así, las mujeres suelen tener una mayor prevalencia que los varones. De hecho, entre los 15 y los 59 años, las mujeres presentan una prevalencia del 18,4%, mientras que los varones un 14,3%. A su vez, el 36,6% de las mujeres mayores de 60 años presentan algún grado de discapacidad. En este mismo rango de edad, pero en los varones, la prevalencia se reduce al 32%. En el caso español, la diferencia entre sexos es todavía mayor llegando al porcentaje del 58,9% de mujeres afectadas, frente al 41,1% de hombres (ver tabla 1).

Tabla 1. Distribución de la discapacidad por sexo

SEXO	FRECUENCIA	PORCENTAJE	PORCENTAJE VÁLIDO	PORCENTAJE ACUMULADO
Hombre	4790	41,1	41,1	41,1
Mujer	6860	58,9	58,9	100,0
Total	11650	100,0	100,0	

Fuente: Instituto Nacional de Estadística (INE). Elaboración propia

Por otro lado, debemos ser conscientes que la discapacidad no se distribuye de manera uniforme por toda España. De hecho, de acuerdo con los datos del INE, vemos (Tabla 2) que el mayor porcentaje lo encontramos en Andalucía (15,5%), seguido de Cataluña (8,3%), Galicia (8,2%) y Comunitat Valenciana (8,0%). Todas estas regiones presentan un porcentaje de discapacidad mayor o igual del 8%. En el polo contrario encontraremos a Ceuta (0,8%), Melilla (1,2%), Illes Balears (2,1%) y La Rioja (2,4%). Ninguna de estas regiones tiene un porcentaje mayor del 3%.

La discapacidad genera una serie de condicionantes sociales, biológicos y personales que, en mayor o menor grado, son semejantes en todas las personas con discapacidad. Por esta razón, consideramos que es conveniente considerar a las personas afectadas como miembros de un grupo social con una tipología funcional concreta: la de las personas con discapacidad. Esta idea de un grupo

poblacional que presenta elementos funcionales diferenciadores resulta útil para poder analizar a estas personas en conjunto (Coca et al, 2021) y constituyen lo que se ha denominado como sociotipo. Este concepto abarca a factores internos y externos, ya que incluye aspectos biológicos, psicológicos y sociales (Berry, 2011).

Tabla 2. . Frecuencia y porcentaje de personas con discapacidad (por Comunidades Autónomas)

COMUNIDAD AUTÓNOMA	FRECUENCIA	PORCENTAJE	PORCENTAJE VÁLIDO	PORCENTAJE ACUMULADO
Andalucía	1810	15,5	15,5	15,5
Aragón	523	4,5	4,5	20,0
Principado de Asturias	434	3,7	3,7	23,8
Illes Balears	241	2,1	2,1	25,8
Canarias	610	5,2	5,2	31,1
Cantabria	371	3,2	3,2	34,2
Castilla y León	774	6,6	6,6	40,9
Castilla La Mancha	644	5,5	5,5	46,4
Cataluña	965	8,3	8,3	54,7
Comunitat Valenciana	932	8,0	8,0	62,7
Extremadura	620	5,3	5,3	68,0
Galicia	957	8,2	8,2	76,2
Comunidad de Madrid	878	7,5	7,5	83,8
Región de Murcia	515	4,4	4,4	88,2
Comunidad Foral de Navarra	335	2,9	2,9	91,1
País Vasco	532	4,6	4,6	95,6
La Rioja	279	2,4	2,4	98,0
Ceuta	94	0,8	0,8	98,8
Melilla	136	1,2	1,2	100,0
Total	11650	100,0	100,0	

Fuente: Instituto Nacional de Estadística (INE). Elaboración propia

Habitualmente se considera que existen diversos tipos de discapacidad y éstas se suelen reducir a los siguientes: auditiva, intelectual, visual y física. Además, se diferencian entre la discapacidad congénita y adquirida o sobrevenida (Suriá, 2013). En función de la realidad de cada persona y de las limitaciones que ella tenga, el sociotipo podrá verse matizado. De hecho, las personas con enfermedades poco frecuentes (EPF) suelen presentar grados de discapacidad severos. Ahora bien, también hay personas con EPF que no presentan discapacidad o que ésta es episódica. En el primer caso estarían, por ejemplo, algunas personas con encefalitis aguda diseminada (una enfermedad que implica inflamación de parte del sistema nervioso). En ocasiones, los afectados se recuperan y no presentan secuelas posteriores. En el segundo caso podríamos hablar de la narcolepsia. Pues bien, esta complejidad es debida al elevado número de enfermedades poco frecuentes y los grados de manifestación (fenotipo) de éstas. Además, las EPF pueden manifestarse a modo de “brotes” o episodios. Cuando esto sucede así, la discapacitación también va unida a esos episodios. Por ejemplo, las personas con narcolepsia cuando tienen un episodio de cataplexia (descenso repentino del tono muscular) es cuando se manifiesta su discapacidad. En cambio, cuando no tienen estos episodios, no presentan una discapacidad manifiesta. En cambio, las personas con síndrome de Wolfram suelen presentar alguna discapacidad (o varias) de manera constante.

En función del grado de afectación, la discapacidad implica que las personas mantendrán unas relaciones más condicionadas o limitadas. Es decir, tendrán su capacidad de agencia reducida o condicionada. Cuando hablamos del concepto de agencia, nos estamos refiriendo a la capacidad de llevar a cabo acciones. Esto, evidentemente, estará estrechamente condicionado por el propio ambiente en el que viva la persona con discapacidad. Ello es debido a que la sociedad tiene una determinada estructura donde las personas nos vamos moviendo, relacionando, trabajando, etc. Margaret Archer (2003, 2007) estableció hace algunos años las bases de la acción humana en sociedad. Para ella, la acción humana tiene tres pilares esenciales: la reflexividad (intelección), la estructura y la capacidad de agencia (Archer 2003, 2007). Las tres se tienen que dar a la vez y no pueden dejar de darse todas ellas.

La reflexividad estará condicionada por las características internas de las personas. De ahí que, en función del grado y del tipo de discapacidad que presente una persona, su reflexividad estará modulada. No estamos hablando de que todas las personas con discapacidad tienen reducida su reflexividad (su capacidad de intelección). Lo que estamos pretendiendo mostrar es que la estructura social va a modular las posibilidades de intelección de las personas. Esto es, si una persona vive en un contexto más limitado para ella, es probable que asuma dicho contexto y no llegue a pensar en posibilidades alternativas o superadoras de tal contexto. La WHO es consciente de ello y de qué las personas con discapacidad tienen mayor probabilidad de presentar factores de riesgo para su salud.

Por otro lado, la estructura es otro elemento fundamental que condiciona la vida de las personas con discapacidad (más adelante profundizaremos en ello). La sociedad está estructurada en función de los grupos sociales con mayor poder y agencia. Evidentemente esto excluye a los colectivos más desfavorecidos. Es decir, la sociedad está estructurada para las personas que ven, que escuchan, que se mueven sin dificultades, que se orientan sin problemas, etc. A su vez, los factores sociales tales como los orígenes sociales, la socialización familiar, entre otros, también incrementan los problemas inherentes a las discapacidades. Precisamente esto hace que las personas que viven en regiones más empobrecidas suelen ver incrementados los efectos negativos de sus discapacidades (WHO, 2021).

En tercer y último lugar estaría la agencia. Landes y Settersten (2019), en un interesante trabajo, han mostrado que la agencia no solamente está influenciada por las relaciones sociales. De hecho, para estos investigadores también juega un papel fundamental la libertad y la independencia. En este sentido, ellos hablan de la existencia de dependencia interpersonal, esto es, que los otros van a permitir que uno tenga más o menos opciones para llevar a cabo sus propias acciones. Por esta razón afirman que la agencia y la dependencia interpersonal coexisten. Estas ideas son sumamente importantes, ya que muestran la importancia que los procesos sociales, educativos y afectivos tienen en su relación con la agencia. Así mismo, también son sumamente importantes la relación de la agencia con la reflexividad y la estructura social. Este proceso será

el que abra o cierre las posibilidades de las diferentes personas con discapacidad. Por esta razón se han llegado a definir los conceptos de barreras o facilitadores. Ambos, a nuestro juicio, están profundamente relacionados con la agencia (en el sentido amplio que estamos exponiendo).

DETERMINANTES SOCIALES DE LA SALUD

Los determinantes sociales de la salud son las condiciones en las que las personas nacen, crecen, viven, trabajan y envejecen (WHO, 2021). Sabemos, con seguridad, que los factores socioeconómicos y las inequidades sanitarias son fundamentales en el ámbito de la salud. De hecho, Braveman y Gottlieb (2014) han indicado que el conocimiento sobre las vías y los mecanismos biológico que relacionan los factores sociales con la salud ha aumentado sustancialmente los últimos años. Estas evidencias muestran que las relaciones pueden ser directas (un contaminante puede generar un problema de salud como, por ejemplo, problemas en las vías respiratorias) o más complejas (en este caso suele involucrar procesos bio-psico-sociales). Un ejemplo de esto último lo muestran Temaj et al. (2022) quienes analizan cómo la consaguinidad (relacionada con fenómenos religiosos, étnicos, culturales, etc.) incrementa la probabilidad de aparición de EPF autosómicas hereditarias.

Existen una serie de factores socioeconómicos y estrictamente sociales que también pueden contribuir a empeorar la salud de los afectados. Ahora bien, estos factores son más indirectos y, en ocasiones, más difíciles de controlar. Braveman y Gottlieb (2014), en este sentido, hacen referencia a los factores que afectan a la aceptabilidad social de determinados comportamientos de riesgo para la salud. Hablamos, dicho de un modo más sencillo, de que existen comportamientos que pueden afectar a la salud y que son aceptados socialmente: tabaquismo, alcoholismo, violencia, entre otros. Así mismo, estos mismos autores también indican que las condiciones laborales también afectan a la salud, a lo que habría que añadir que la ausencia de trabajo también está relacionada con determinados problemas de salud. Lastra-del-Prado et al. (2016), precisamente, muestran diversas evidencias que sugieren una relación entre el incremento de las tasas de cáncer y el paro.

Estos son algunos de los problemas que afectan a la población general, pero se ven incrementados en el sociotipo de personas con discapacidad. Ello es debido a que las personas con discapacidad suelen tener que enfrentarse a mayores inequidades en la salud que las personas sin discapacidad (Friedman, 2021). Carli Friedman (2021) concreta más esta afirmación indicando que se ha evidenciado una serie de características que correlacionan los determinantes sociales de la salud más bajos entre las personas con discapacidad. Dichas características son, según esta investigadora, el género, la carrera, el método de comunicación principal, el tipo de discapacidad, la severidad de la manifestación, el tipo de residencia y los apoyos de las organizaciones en el lugar donde vive la persona.

En el caso de las personas con EPF existe un aspecto paradójico que afecta particularmente a este sociotipo. Fraiman y Wojcik (2021) centran su interés en el diagnóstico genético como variable de análisis e indican que los niños pertenecientes a grupos sociales minorizados tienen menor probabilidad de recibir un diagnóstico genético. En general, en los Estados Unidos de América, los proveedores de genética clínica son reducidos y están concentrados en ciertas áreas del país, generalmente cerca de grandes centros académicos. Esto dificulta el conocimiento de estos servicios y reduce las posibilidades de colectivos con menor poder adquisitivo. En el caso español, este tipo de diagnósticos tampoco están generalizados y obligan a los afectados a recurrir a clínicas privadas. Ahora bien, los niños afectados por EPF de clases más bajas tienen mayores dificultades para acceder a este tipo de diagnósticos.

En este sentido es fundamental ser consciente de que factores considerados como poco sociales pueden tener un enorme impacto social. Nos estamos refiriendo al diagnóstico genético. Aunque esta herramienta biomédica puede considerarse como algo puramente clínico, tiene un gran impacto en la calidad de vida de los afectados y en sus posibilidades de carácter social. Un diagnóstico más eficaz (rápido y certero) va a permitir que las familias y los cuidadores puedan tomar las medidas oportunas para reducir la evolución de las manifestaciones de una EPF. En este sentido, Berrios et al. (2020) comprobaron que un diagnóstico más eficaz redujo los efectos emocionales negativos y permitió la mejor comprensión de los riesgos psicológicos. Wojcik et al. (2023) indican que cabe la posibilidad de que se termine obviando la importancia del

análisis genético si los proveedores de servicios pediátricos se centran exclusivamente tanto en los síntomas como en los determinantes sociales de la salud. Este punto de vista podría ser problemático, como ellos indican, ya que sugiere una especie de sesgo condescendiente, no reconociendo la importancia del diagnóstico genético. En el caso del síndrome de wólfraam Esteban-Bueno et al. (2023) ya han señalado la importancia del mismo para el control de la evolución de esta EPF.

IMPACTO DE LAS ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

Una enfermedad es un proceso que representa una pérdida en el equilibrio vital de la persona afectada, de su familia y de su entorno social, pero esta pérdida de equilibrio se agudiza cuando la enfermedad diagnosticada es una enfermedad catalogada como rara o poco frecuente.

Aunque, por regla genera, el Sistema Nacional de Salud tiene unos niveles de accesibilidad excelentes, las personas que padecen EPF se enfrentan a desigualdades en el acceso al diagnóstico, a los tratamientos, a la rehabilitación y también a la prevención y a la promoción de la salud.

Esto es así por distintas causas: la variabilidad de EPF, el escaso número de personas afectadas para cada patología, la escasez de expertos, la ausencia de tratamientos o su alto coste, las dificultades de acceso al conocimiento, la dispersión de recursos necesarios para su atención, la falta de estrategia terapéutica debido al desconocimiento de las EPF, la descoordinación que existe entre los distintos profesionales que intervienen en el abordaje de estas enfermedades, etc.

En las personas afectadas por EPF existe un importante impacto social y psicológico, no solo en el paciente sino también en las familias, debido a los escasos apoyos (escolares, laborales, sociales, etc.) que en ocasiones son suplidos por las asociaciones. Todo esto puede conducir a:

- Un peregrinaje (incluso de años) hasta encontrar un diagnóstico.
- Aislamiento e incertidumbre por la ausencia de centros de referencia, especialistas, medicamentos y protocolos de actuación.

- Empobrecimiento económico como resultado de los gastos desmesurados que debe soportar la familia.

La familia también sufre una serie alteraciones dentro del propio sistema familiar (designación de un cuidador principal, coaliciones y exclusiones emocionales entre sus miembros, sobreprotección del paciente, cambios en los roles y funciones familiares, aislamiento social, etc.), también pueden sufrir alteraciones en el ciclo evolutivo de la familia además de otras alteraciones emocionales en sus miembros (duelo, conspiración silencio, sentimientos de culpa, impotencia, etc.).

Los cuidados de larga duración son asumidos por la familia en una gran mayoría (53% de los casos) y fundamentalmente por una sola persona, una mujer, lo que nos muestra “cierta feminización de los cuidados”. Esta intensidad de los cuidados también impactará en el desarrollo de su vida cotidiana y producirá alteraciones y costes de oportunidades laborales, formativos y de tiempo libre, además de efectos sobre la salud física y psíquica del cuidador o cuidadora. (FEDER 2009; CRE Enfermedades Raras – Burgos 2010).

Tanto los pacientes como sus familias sufren una disminución importante en sus ingresos económicos -se estima que deben gastar “más del 20% de los ingresos a afrontar la enfermedad” (Vivancos 2011) en fármacos, desplazamientos, acondicionamiento del domicilio a las discapacidades presentes, terapias complementarias, productos alimenticios especiales - más caros que los productos habituales – lo que ocasiona un desequilibrio en el presupuesto familiar, que se verá acrecentado si alguno de sus miembros, en general una mujer, tiene que dejar su trabajo o disminuir su jornada laboral con la consiguiente disminución de los ingresos (Chaves 2011; Spanish Alliance for Rare Diseases – FEDER 2009).

Vemos por tanto que el nivel socio-económico de los pacientes y de sus familias supone una diferencia a la hora de poder tener acceso a servicios y recursos que sirvan de ayuda en los cuidados, originándose una desigualdad de clase social (García-Calvente y otros, 2004) que influye de manera negativa en su calidad de vida debido a que el Sistema Nacional de Salud no cubre todos los

productos, fármacos y servicios necesarios para una atención adecuada de la enfermedad por lo que debe financiarse de manera privada.

El resultado es que las personas afectadas por EPF se encuentran en una situación de vulnerabilidad social mayor que el resto de las personas afectadas por otras enfermedades crónicas.

NECESIDADES SOCIALES DE LAS PERSONAS AFECTADAS POR ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

Las personas afectadas por una EPF -con diagnóstico o a la espera de él- empiezan a concretar demandas que se repiten en todas las familias.

1. Información sobre la enfermedad y su impacto vital.
2. Atención integral, no sólo a los aspectos clínicos, sino también de los aspectos psicológicos y sociales.
3. Apoyo económico y acceso a recursos.
4. Apoyo escolar y laboral.
5. Investigación.

Según el Estudio sobre situación de necesidades sociosanitarias de las personas afectadas por Enfermedades Poco Frecuentes en España realizado en 2017 -hecho en colaboración entre la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), y el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) de Burgos- en cuanto a la satisfacción con la atención sociosanitaria, en términos generales, más del 40% de las personas de la muestra analizada indican que no están satisfechas con la atención sanitaria que han recibido y/o reciben. Las causas de esta falta de satisfacción son muy diversas, pero la mayoría de las personas del estudio indican que tienen que ver con el hecho de que no existe un tratamiento o que el tratamiento existente es muy caro.

Los datos indican también que casi la mitad de los encuestados han sufrido retraso en su diagnóstico; aproximadamente una de cada cinco personas con EPF ha tardado más de 10 años en conseguirlo, y para un porcentaje similar el diagnóstico se ha demorado entre 4 y 9 años.

Una de cada dos personas afectadas por EPF se encuentran insatisfechas con respecto a su salud, el acceso a los recursos públicos y la atención de su enfermedad.

Más del 40% están insatisfechas con respecto al ocio, el tiempo libre y, en general, con su calidad de vida.

El 66% indica que su enfermedad le impide mucho o bastante desarrollar actividades básicas de la vida diaria.

De este estudio se puede extraer que tanto las personas afectadas por EPF, así como sus familias tienen una serie de necesidades sociales:

- Apoyo social personalizado y/o grupal (familia, entorno social).
- Información sobre el acceso a prestaciones y recursos de apoyo.
- Acompañamiento a la persona afectada y a la familia durante todo el proceso por parte de profesionales especializados.
- Recursos económicos suficientes para sufragar los gastos que ocasionan los traslados a los centros médicos, el alojamiento en otras localidades, gastos de tratamiento (rehabilitación, productos de apoyo, fármacos y material sanitario, etc.), el acceso a la medicina privada.
- Iguales recursos sociales, prestaciones y apoyos en todo el territorio nacional.
- Apoyo asociativo y apoyo informal.
- Mejorar y facilitar los procesos de acceso a ayudas públicas. Acortar el tiempo de gestión y minimizar los requisitos exigidos para su obtención.
- Mejorar, facilitar y unificar los criterios en los procedimientos para acceder al grado de discapacidad y dependencia, con procesos de valoración adecuados a las características de la enfermedad. El acceso a determinados recursos estructurados depende directamente del reconocimiento de la discapacidad o de la valoración de dependencia, valoraciones que presentan algunas dificultades para los afectados por una enfermedad poco frecuente, puesto que son enfermedades sobre las que es muy complejo determinar el grado de discapacidad que presentan, por factores como el desconocimiento, la cronicidad, los procesos agudos.
- Eliminación de barreras arquitectónicas.

LA DEPENDENCIA

La dependencia se define como el estado de carácter permanente en que se encuentran las personas por diversas razones (derivadas de la edad, enfermedad, discapacidad) y ligadas a la falta o pérdida de autonomía (física, mental, intelectual o sensorial), que precisan de la atención de otra/s personas o ayudas importantes para realizar las actividades básicas de la vida diaria y/o su autonomía personal.

Por consiguiente, no toda discapacidad va unida a dependencia y no todas las personas afectadas por discapacidad precisan ayudas para desenvolverse en la vida diaria.

En cuanto a los afectados por EPF, por lo general, necesitan apoyos para realizar las actividades básicas y avanzadas de la vida diaria, principalmente en su vida doméstica (42%), desplazamientos (44%) o movilidad (39%). Sólo 1 de cada 10 afectados no necesitaría ningún tipo de apoyo.

Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las personas en situación de dependencia entró en vigor en enero de 2007 y vino a desarrollar un derecho universal subjetivo para todos los individuos que, independientemente de la edad, presenten uno de los grados de dependencia contemplados en la ley (moderada, severa o gran dependencia) (Art. 26). Estos grados se determinan según la frecuencia y la intensidad de la ayuda (apoyo intermitente al menos una vez al día en la moderada, apoyo extenso 2 o 3 veces en la severa, y apoyo indispensable y continuo varias veces en la gran dependencia).

Esta ley configura el Sistema de Autonomía y Atención a la Dependencia (SAAD), que cierra así el cuarto pilar del Estado del Bienestar, tras el Sistema Nacional de Salud, el sistema educativo y el sistema de pensiones que fueron desarrollados en España en la década de los ochenta y principios de los noventa.

Aunque el derecho a las prestaciones de atención a la dependencia todavía no está plenamente desarrollado la ley ha supuesto un paso decisivo para

que las políticas de atención a las personas dependientes se conviertan en derechos sociales.

CATÁLOGO DE PRESTACIONES Y RECURSOS PARA PERSONAS EN SITUACIÓN DE DEPENDENCIA

El sistema de atención a la dependencia garantiza a las personas dependientes el acceso a servicios sociales y a prestaciones económicas que precisen según el grado de dependencia que presenten.

- Servicios de Promoción de la autonomía personal
- Servicios de Teleasistencia.
- Servicios de Ayuda a Domicilio (atención de las necesidades del hogar, cuidados personales).
- Servicios de Centro de Día y Noche (Centro de Día para mayores, Centro de Día para menores de 65 años, Centro de Día de atención especializada, Centro de Noche).
- Servicios de Atención Residencial (Residencia de personas mayores en situación de dependencia, Centro de Atención a personas en situación de dependencia).

RECURSOS PROMOCIÓN DE LA AUTONOMÍA PERSONAL

- Rehabilitación y Terapia Ocupacional.
- Atención Temprana.
- Estimulación cognitiva.
- Promoción, mantenimiento y recuperación de la autonomía funcional.
- Rehabilitación psicosocial para personas con enfermedad mental o discapacidad intelectual.
- Apoyos personales y cuidados en alojamientos especiales (viviendas tuteladas).

PRESTACIONES ECONÓMICAS

- Prestación económica vinculada al servicio.
- Prestación económica de cuidados en el entorno familiar y apoyo a cuidadores no profesionales.
- Prestación económica de asistencia personal.

EL TRABAJO COMO ELEMENTO DE INTEGRACIÓN

El acceso al trabajo es fundamental para que las personas puedan desarrollarse en su integridad. De hecho, el Real Decreto Legislativo 1/2013, de 29 de noviembre, por el que se aprueba el Texto Refundido de la Ley General de derechos de las personas con discapacidad y de su inclusión social es consciente de ello por lo que le otorga un papel esencial en dicha norma. De hecho, el capítulo VI de este Real Decreto se ocupa del derecho de las personas con discapacidad a trabajar sin discriminación. Ahora bien, a pesar de que se han realizado avances en la promoción de la equidad social y en el acceso al empleo para las personas con discapacidad, todavía el porcentaje de personas activas con discapacidad no es alto.

Las personas con limitaciones (físicas, mentales o psicológicas) se enfrentan con frecuencia a la existencia de barreras que limitan o reducen sus posibilidades de acceso al trabajo. Estas barreras pueden estar relacionadas con los imaginarios sociales: prejuicios o estereotipos, y con problemas vinculados a la accesibilidad. Así mismo, también existe relación entre la discapacidad y el cuidado. Esto hace que, dependiendo del caso, las personas que realizan las labores de cuidado se ven obligadas a tener que dejar su trabajo o limitar su jornada laboral. De hecho, en el caso de las EPF y según los datos de FEDER, el 10% de las personas que realizan labores de cuidado afirman haber perdido oportunidades laborales. A su vez, el 12,03% ha tenido que reducir su jornada laboral; mientras que el 10,45% ha perdido oportunidades de formación.

Según datos de la Organización Internacional del Trabajo (OIT), a nivel mundial, el porcentaje de empleo de las personas con discapacidad es aproximadamente un 28% menor que la de las personas sin discapacidad. Además, su correspondiente tasa de desempleo es mucho mayor que la de las personas sin discapacidad. Las diferencias varían en función de la zona que estemos observando. En el caso español, la tasa de actividad de las personas con discapacidad fue del 34,6%, mientras que la de las personas sin discapacidad ascendió al 78,5%, según el informe del Observatorio Estatal de la Discapacidad.

Esta problemática laboral no afecta tanto a las personas afectadas por EPF. Ello es debido a que suelen ser niñas y niños. De hecho, actualmente tres cuartas partes del sociotipo de personas afectadas por EPF son menores. No obstante, la mejora en el diagnóstico y en los tratamientos, hace previsible que este porcentaje termine descendiendo paulatinamente. De cualquier manera, la problemática laboral de este sociotipo no ha sido demasiado estudiada y no existen (que sepamos) datos sobre la realidad socio-laboral de las personas afectadas por EPF. Por esta razón, nos centraremos en la información existente sobre el sociotipo de personas con discapacidad para poder hacer analogías entre ambos (no obstante, recordemos que el sociotipo de personas con EPF y de personas con discapacidad no es asimilable).

Pues bien, algunas de las barreras más relevantes a las que se enfrentan las personas con discapacidad en su búsqueda de empleo, están vinculadas a la accesibilidad física y tecnológica en sus puestos de trabajo. La norma a la que hicimos mención establece que serán las empresas las responsables de aportar lo necesario a las personas con alguna discapacidad para la correcta realización de su trabajo. Por desgracia esta accesibilidad no siempre sucede. Además, también existen otros factores de gran importancia en el trabajo. Nos referimos a la discriminación por parte de los compañeros de trabajo, a la falta de ajustes razonables para permitir la plena participación en el trabajo, así como la falta de oportunidades de formación y desarrollo profesional.

Para abordar estos retos y promover la inclusividad, se han implementado diversas medidas en distintos países y sectores. Estas medidas, como ya hemos visto, incluyen políticas y normas que pretenden promover la equidad con el objetivo de garantizar la plena participación en el trabajo, y la

promoción de la formación y el desarrollo profesional. Sin embargo, todavía existe una brecha muy importante. Antes vimos las diferencias en la tasa de actividad entre las personas con y sin discapacidad. Esto da idea de las dificultades que tienen las personas con discapacidad para acceder a un puesto de trabajo. Unido a esto, también podemos fijarnos en la tasa de desempleo de españoles con discapacidad que nos muestra el informe del Observatorio Estatal de Discapacidad (OED). Pues bien, dicha tasa fue, en 2021, del 22,5%, frente al 14,1% correspondiente al resto de la población española. Esto nos permite inferir que además de tener dificultades de acceso a un trabajo, las personas con discapacidad tienen mayores problemas para mantenerse en el mercado laboral.

Los datos no son iguales en función de la discapacidad y del grado de discapacidad. De hecho, según el INE, en el año 2021 el 54,2% de la participación laboral era la de las personas con un menor grado de discapacidad administrativa (33-44 %). A medida que se asciende en el grado de discapacidad la tasa de actividad se reducida hasta llegar al 12,2% en aquellas personas con un 75% o más de discapacidad reconocida.

Por otro lado, las personas con mayor tasa de actividad laboral son las que presentan discapacidad en el sistema auditivo (55,5%), seguido de las que tienen discapacidad en el sistema osteoarticular (44,8%). Es decir, las personas con discapacidades físicas tienen una tasa de actividad claramente mayor que aquellos que presentan discapacidades mentales o intelectuales. Estas últimas tienen una tasa de actividad del 29% en personas con trastornos mentales y es de un 27,5% en personas con discapacidad intelectual.

Por último, en cuanto a los contratos laborales, el 2,4% de los contratos registrados en España en 2020 fueron para personas con discapacidad, según los índices del (SEPE). Además, el 90,3% de estos contratos fueron temporales, lo que sugiere que estas personas tienen más dificultades para acceder a empleos permanentes y estables.

PERSONAS CUIDADORAS. EL OCIO VISTO COMO UN DERECHO

La experiencia de cuidar suele tener importantes consecuencias en las personas cuidadoras en todos los ámbitos de su vida: personal, familiar, laboral,

social, etc. En la mayoría de ellas pueden aparecer problemas de aislamiento, rechazo, abandono, soledad, disminución o pérdida del tiempo libre, etc. Estos síntomas en muchas ocasiones son identificados como un problema importante y pueden favorecer la aparición de síntomas psiquiátricos.

Si interpretamos el ocio dentro del ámbito de desarrollo personal, es decir, como el espacio vital en el que las personas tienen la posibilidad de desarrollo integral vemos que adquiere también una dimensión social.

Durante mucho tiempo el ocio ha sido visto como algo negativo, sin embargo, su significado y relevancia han ido evolucionando en cada momento histórico. En el marco de la sociedad actual del bienestar, el ocio se considera un elemento de calidad de vida, que define las sociedades modernas, los nuevos estilos de vida y valores de la nueva ciudadanía.

El derecho al ocio supone una defensa del ocio en sí mismo, es decir, del ocio considerado como experiencia vital diferenciada como fin, no solo como un medio para conseguir otras metas. El derecho al ocio forma parte de la categoría jurídica de los Derechos Humanos, del conjunto de atributo innato cuyo origen radica en la propia dignidad de las personas. Legalmente es un derecho reconocido en la Declaración Universal de 1948.

En un primer momento, el derecho al ocio aparece como derecho al descanso laboral, vacaciones pagadas, etc. Pero, con la Tercera Generación de los Derechos Humanos, se habla del derecho al ocio en cuanto elemento primordial de desarrollo social y colectivo, reconociendo el derecho de los ciudadanos a manifestaciones tales como cultura, deporte o el turismo.

Existe numerosa bibliografía que avala el uso de tiempo de ocio como instrumento terapéutico, debido a su potencial liberador, teniendo capacidad para influir en la salud psíquica y física de los individuos ya que supone un efecto protector sobre la carga subjetiva (ansiedad, depresión, etc.) que experimenta el o la cuidadora independientemente de la carga objetiva.

Por otra parte, en relación con el uso del tiempo, se ha afirmado que la pérdida de tiempo libre repercute en una reducción de la calidad de vida (Brouwer, 1999). Las conclusiones del “I Congreso Internacional Tiempo, ciudadanía y municipio”, celebrado en mayo de 2006 en Barcelona, refuerzan el vínculo entre uso del tiempo y calidad de vida: reivindican el tiempo, su uso y gestión como un derecho de ciudadanía; y consideran el uso armonizado del tiempo como un elemento básico del bienestar cotidiano, de la cohesión social y del desarrollo económico “El ocio no solamente es un componente de la calidad de vida, es un estado muy positivo, muy deseable y un importante valor y se convierte en un derecho propio en la línea necesaria para cualquier decisión relacionada con la calidad de vida” (John Neulinger, psicólogo)

Es importante tener claro que ocio es un concepto distinto al hecho de no hacer nada, requiere conocerse uno/a mismo/a para saber lo que se quiere y de qué forma no sólo lo pasaré bien, sino que haré de ese tiempo un tiempo de creación, de innovación, de exploración personal y de bienestar.

El punto de partida es explorar la motivación para evitar caer en el aburrimiento y la apatía que generan otro tipo de síntomas: ansiedad, trastornos en las relaciones personales, conductas adictivas o compulsivas o estrés.

Según Neulinger, una persona está en estado de ocio si simplemente percibe que tiene la libertad de elegir las actividades y se sienten motivados por una actividad por sí misma, no solo por sus consecuencias.

No es conveniente pensar en el tiempo libre como un paréntesis entre una jornada laboral y otra, sino como un tiempo de crecimiento personal y de objetivos que valoren las propias habilidades e intereses.

Según el sociólogo francés Joffre Dumazedier:

«El ocio consiste en un conjunto de ocupaciones a las que el individuo puede entregarse de manera completamente voluntaria, ya sea para descansar, divertirse,

aumentar sus conocimientos o mejorar sus habilidades de forma desinteresada o para aumentar su participación voluntaria en la vida de la comunidad después de desempeñar sus funciones profesionales, familiares y sociales».

Estas serían “**las 3 D de Dumazedier**”:

Desarrollo: nivel formativo del ocio para aumentar nuestros conocimientos.

Diversión: nivel de entretenimiento del ocio, tiempo de distracción, aficiones personales.

Descanso: nivel de recuperación del ocio con actividades para recuperarse física e intelectualmente.

Desde una perspectiva humanista, entendemos el ocio como una experiencia integral de la persona y un derecho humano fundamental, (Lázaro, Madariaga, Lazcano y Doistua, 2012).

Este derecho al ocio reconocido universalmente viene defendiéndose desde tiempo atrás. En el contexto de la tercera generación de derechos humanos (Roberts, 2013) es cuando se produce la separación definitiva entre ocio y trabajo y en 2016 con Kleiber, y McGuire 2016 se entiende el ocio como un elemento para el desarrollo personal y social, además de elemento definitorio de la calidad de vida.

La Organización Mundial del Ocio¹ en la Carta del Ocio (1970) declara en su artículo 1º que “El ocio es un derecho básico del ser humano. Se sobreentiende, por eso, que los gobernantes tienen la obligación de reconocer y proteger tal derecho y los ciudadanos de respetar el derecho de los demás. Por lo tanto, este derecho no puede ser negado a nadie por cualquier motivo, credo, raza, sexo, religión, incapacidad física o condición económica”.

Según Setién (2000), la calidad de vida se concibe como un fenómeno que sobrepasa el ámbito material y económico, abarcando un amplio abanico de necesidades, valores y recursos. Este concepto, además de tener sentido como un todo, se materializa en distintos componentes (fisiológicos, culturales, económicos y sociopolíticos) y se hace realidad a través de las distintas áreas vitales: salud, familia, vivienda, aspectos económicos, trabajo, ocio, seguridad, participación, medio físico y social, educación.

En este contexto, el ocio contribuye a promover una mayor calidad de vida, ya que aumenta el grado de satisfacción que el individuo obtiene del modo de vida que le impone la sociedad de la que forma parte.

MOVIMIENTO ASOCIATIVO Y TICS EN LAS ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

El inicio del movimiento asociativo en las EPF en España se produjo después que en otros países de nuestro entorno. No obstante, ha sido progresivo el aumento de las asociaciones que actualmente está liderado, entre otras, por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) que, desde su creación en el año 2000, está en rápido y continuo proceso de crecimiento y expansión.

Este movimiento asociativo ha tenido un papel muy importante tanto en la realización de acciones orientadas a la mejora asistencial, así como a la investigación y divulgación de información relacionada no solo con la enfermedad, sino también con las necesidades sociosanitarias de las personas afectadas.

Por otra parte, la irrupción de internet y las redes sociales ha tenido también un gran impacto en como las personas afectadas por alguna enfermedad acceden a la información y se relacionan con otras personas afectadas, así como con las organizaciones y asociaciones. Todo esto ha redundado en la mejora de la calidad de atención además de una mayor participación de éstas. De hecho, casi el 80% de los/as pacientes a nivel mundial reconoce consultar información en Internet antes de ir al médico (Vivas, 2019) y el 25% utiliza las RRSS y crea asociaciones para compartir experiencias con personas que padecen su misma enfermedad.

Los cambios sociales recientes relacionados con el desarrollo de las Tecnologías de la Información y la Comunicación (TIC) implican la necesidad de adaptación de todas las organizaciones e instituciones de la sociedad (Costa-Sánchez *et al.*, 2016).

El potencial que ofrecen las TIC es importante que sea aprovechado igualmente por las asociaciones y organizaciones sanitarias, fomentando no solo

la interacción entre los participantes sino también favoreciendo su empoderamiento en la salud, hecho que adquiere una mayor relevancia en el caso de personas afectadas por EPF. En este sentido, la Organización Mundial de la Salud (2005) considera la influencia beneficiosa de estas tecnologías en todas las actividades relacionadas con la salud –prestación de atención sanitaria, investigación y salud pública– e insta a las organizaciones sanitarias a elaborar planes estratégicos y las infraestructuras necesarias para aplicar las TIC a la salud y para implantar servicios de «cibersalud». Las TIC, a través de sus aplicaciones –desde los teléfonos móviles hasta los más sofisticados dispositivos electrónicos–, favorecen una atención centrada en un nuevo tipo de paciente proactivo/a y presentan efectos beneficiosos al mejorar la posibilidad de autocontrol y automanejo del proceso de enfermedad, con un rol más activo que transforma la manera en la que se relacionan con el personal sanitario, que les atiende desde un plano más igualitario (Arencibia-Jiménez y Aibar-Remón, 2007).

Esta situación es un reto de elevada trascendencia social que hay que abordar y tener en cuenta en el modelo organizativo del sistema sanitario en el que se incorporan más actores, como es el caso de las comunidades de pacientes afectados por una patología concreta (Torres-Valdés y Santo-Soriano, 2013).

El nuevo papel de las TIC en la salud y del «paciente activo y experto», favorece su participación en asociaciones y redes sociales virtuales que producen efectos positivos en la salud, especialmente en el caso de las enfermedades poco frecuentes, y mejoran su nivel de empoderamiento (Armeyones *et al.*, 2015).

La interactividad que permiten las redes sociales juega un papel cada vez más relevante en la sociedad actual, favoreciendo que las personas afectadas por alguna enfermedad compartan información y generen conocimiento colectivo (Van de Belt *et al.*, 2012).

BIBLIOGRAFÍA

- Alonso Seco, J.M., Alemán Brache, C. (2017). Las prestaciones de atención a la dependencia y su consideración como derechos sociales. UNED. *Revista derecho político*, 100, 987-1.025.
- Avellaneda A. et al (2007). Enfermedades raras: enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque sociosanitario, 30(2): 178-190.
- Berrios, C., Koertje, C., Noel-MacDonnell, J., Soden, S., & Lantos, J. (2020). Parents of newborns in the NICU enrolled in genome sequencing research: hopeful, but not naïve. *Genetics in medicine* 22(2), 416–422. <https://doi.org/10.1038/s41436-019-0644-5>
- Braveman, P., & Gottlieb, L. (2014). The social determinants of health: it's time to consider the causes of the causes. Public health reports (Washington, D.C. : 1974), 129 Suppl 2(Suppl 2), 19–31. <https://doi.org/10.1177/00333549141291S206>
- Coca, J. R., Soto, A., Mesquita, C., Lopes, R. P., & Cordero-Rivera, A. (2021). Biosociological ethodiversity in the social system. *Bio Systems*, 210, 104552. <https://doi.org/10.1016/j.biosystems.2021.104552>
- Estadística, I. N. (2021). El empleo de las personas con discapacidad. Obtenido de https://www.ine.es/yngs/INEbase/es/operacion.htm?c=Estadistica_C&cid=1254736055502&menu=ultiDatos&idp=1254735976595
- Esteban-Bueno, G., Berenguel Hernández, A.M., Fernández Fernández, N., Navarro Cabrero, M., Coca, J.R. (2023). Neurosensory Affection in Patients Affected by Wolfram Syndrome: *Descriptive and Longitudinal Analysis*. *Healthcare* 11(13):1888. <https://doi.org/10.3390/healthcare11131888>
- Estudio “Impacto y retos de las organizaciones de pacientes en España (2021). Plataforma de Organizaciones de Pacientes. <https://plataformadepacientes.org>
- Frainan, Y.S. y Wojcik, M.H. (2021). The influence of social determinants of health on the genetic diagnostic odyssey: who remains undiagnosed, why, and to what effect?. *Pediatric Research* 89, 295–300. <https://doi.org/10.1038/s41390-020-01151-5>
- Friedman, C. (2021) Disparities in Social Determinants of Health Amongst People with Disabilities. *International Journal of Disability, Development and Education* 1, doi: 10.1080/1034912X.2021.2004299
- Landes, S.D. y Settersten, R.A. (2019). The inseparability of human agency and linked lives. *Advances in Life Course Research* 42, <https://doi.org/10.1016/j.alcr.2019.100306>

- Lastra-del-Prado, R.; Rodríguez-García, J.; Muñoz, P.; Gimeno, L.A. (2016). Cancer and unemployment. *Semergen* 42, 94–102. <https://doi.org/10.1016/j.semerg.2015.05.010>
- Lazcano I., Madariaga A. (2016). El valor del ocio en la sociedad actual. ISBN 978-84-62454-33-4, pags. 15-33.
- Marbán Gallego, V. (2019). El sistema español de atención a la dependencia. VIII Informe FOESSA. *Documento de trabajo 4.9*. <https://www.foessa.es>
- Munné, F. y Codina, Nuria (1996). Psicología social del ocio y tiempo libre. Capítulo 16, 431-447 <https://www.researchgate.net/publicacion/257766145>
- Pestana Montesinos J.V. (1999). Aspectos complejos del tiempo libre y el sí mismo. Capítulo 1, 13-92.
- Rogero García, J. (2010). Los tiempos del cuidado. El impacto de la dependencia de los mayores en la vida cotidiana de sus cuidadores. Ministerio de Trabajo e Inmigración, Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO). ISBN: 978-84-8446-126, 978-84-8446-127-2.
- Seco Sauces, M.O., Ruiz-Callado, R. (2020). Las enfermedades raras en la red. Oportunidades y retos organizacionales en la sociedad digital. *Revista prisma social*, 29: 98-122.
- Temaj, G., Nuhii, N. y Sayer, J.A. (2022). The impact of consanguinity on human health and disease with an emphasis on rare diseases. *Journal of Rare Diseases* 1, 2. <https://doi.org/10.1007/s44162-022-00004-5>
- Wojcik, M. H., Bresnahan, M., Del Rosario, M. C., Ojeda, M. M., Kritzer, A., & Fraiman, Y. S. (2023). Rare diseases, common barriers: disparities in pediatric clinical genetics outcomes. *Pediatric research* 93(1), 110–117. <https://doi.org/10.1038/s41390-022-02240-3>

