

"LA VOZ DE 12.000 AFECTADOS"

Experiencias y Expectativas de las Personas con Enfermedades Raras respecto al Diagnóstico y los Cuidados de Salud en Europa

INTRODUCCIÓN

Todos sabemos que a pesar de que las enfermedades raras (EERR) suelen ser crónicas, degenerativas, muy graves y causar invalidez, a la enorme mayoría de las personas afectadas se nos niega nuestro derecho a tener el más alcanzable estatus de salud. Por otro lado, y a fin de hacer oír nuestra voz en diferentes foros tanto de salud como sociales y económicos, y en las más altas instancias es necesario ir más allá de las simples anécdotas e investigar de forma cuantitativa y cualitativa las opiniones basadas en la experiencia y las necesidades reales de los afectados.

Por estos motivos, desde diferentes organizaciones se intentan realizar estudios que ofrezcan datos que puedan utilizarse para mejorar la situación de las personas afectadas por EERR.

La Asedh ha participado en dos de estos estudios, **EurordisCare2** y **EurordisCare3** llevados a cabo por EURORDIS, la Organización Europea para las Enfermedades Raras, a fin de conocer las experiencias y las expectativas de los afectados sobre el acceso al diagnóstico y a los servicios de salud, para una variedad de enfermedades raras significativamente representativas, en Europa.

El estudio **EurordisCare2** ha tenido por objetivo conocer las **"Opiniones y Experiencias sobre el Retraso en el Diagnóstico de los Afectados por 8 Enfermedades Raras en Europa"**. Participaron 16 países y 70 asociaciones con lo que se obtuvieron 5.980 respuestas de personas afectadas.

Las EERR elegidas para la encuesta **EurordisCare2** fueron:

- Síndrome de Crohn
- Distrofia muscular de Duchenne
- Fibrosis quística
- Esclerosis tuberosa
- Síndrome del cromosoma X frágil
- Síndrome de Ehlers-Danlos
- Síndrome de Marfan
- Síndrome de Prader Willi

Respecto al SED participamos 5 países: España, Dinamarca, Finlandia, Francia y Suecia.

Con el estudio **EurordisCare3** se buscaba conocer las **"Experiencias y Expectativas de las Personas Afectadas por diferentes Enfermedades Raras respecto al acceso a los Servicios de Salud de 16 Enfermedades Raras en Europa"** ya que entre las dificultades unidas a las EERR que vivimos cada día los afectados y nuestras familias, el acceso a las prestaciones de salud tropieza con diferentes e importantes obstáculos: identificación de profesionales competentes sobre la enfermedad, acceso a hospitales o estructuras muchas veces lejanas, tener que pagar o reembolsar las prestaciones médicas, desplazamientos, y un largo etcétera. Como todos sabemos, además de los gastos médicos, que más o menos los reembolsan los seguros médicos, las EERR implican muchos otros gastos como comidas especiales, mobiliario adaptado,

etc. Estos gastos, desconocidos para el público en general, no se tienen en cuenta por los sistemas sociales. Esta situación da como resultado un empobrecimiento de las familias lo que se añade a las dificultades físicas y psicológicas que son consecuencia directa de la enfermedad.

En **EurordisCare3** han participado 135 asociaciones y 22 países lo que ha dado un total de 5.995 respuestas.

Las enfermedades elegidas han sido:

- Hemiplejia alternante
- Aniridia
- Ataxia
- Enfermedades del cromosoma 11q
- Fibrosis quística
- Síndrome de Ehlers-Danlos
- Epidermolisis bullosa
- Síndrome de Prader-Willi
- Síndrome de Marfan
- Síndrome de Williams
- Enfermedad de Huntington
- Miastenia
- Osteogénesis Imperfecta
- Hipertensión Pulmonar arterial
- Esclerosis tuberosa
- Síndrome del cromosoma X frágil

Estas enfermedades fueron seleccionadas a fin de proporcionar una amplia variedad de prevalencia, una variedad de síntomas clínicos y distintas edades de la aparición de la enfermedad. Para cada enfermedad, EURORDIS contactó con la Asociación Nacional respectiva a fin de presentarle el concepto de la encuesta y pedirle su cooperación. Los cuestionarios se desarrollaron en colaboración con las redes europeas de EERR y con las organizaciones locales.

El Síndrome de Ehlers-Danlos (SED) ha sido estudiado en 12 países de Europa en los que existen asociaciones: Austria, Bélgica, Dinamarca, Finlandia, Francia, Alemania, Italia, Noruega, España, Suecia, Reino Unido e Irlanda

Estos estudios, **EurordisCare2** y **EurordisCare3**, se han publicado en papel y online, con motivo del 1er Día Mundial de las EERR celebrado el 28 de Febrero de 2009, en un libro titulado "**LA VOZ DE 12.000 AFECTADOS. Experiencias y Expectativas de las Personas con Enfermedades Raras respecto al Diagnóstico y los Cuidados de Salud en Europa**". Además, este libro pretende ser una herramienta de información y apoyo para los afectados, organizaciones de afectados, profesionales sanitarios y autoridades sanitarias.

A continuación os ofrecemos una traducción del capítulo correspondiente al Síndrome de Ehlers-Danlos (SED) en el conjunto de países europeos que participaron en los estudios mencionados.

Asimismo, en <http://asedh.org/docs/eurordiscare2.pdf> y <http://asedh.org/docs/eurordiscare3.pdf> podéis encontrar los resultados de ambos estudios respecto al SED en España.

El libro completo se puede leer, en inglés, en <http://eurordiscarebook.eurordis.org/>.

SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS

CUADRO CLÍNICO

El síndrome de Ehlers-Danlos (SED) es un grupo de enfermedades genéticas diversas causadas por una mutación que conduce a una incapacidad del cuerpo para producir colágeno. El colágeno es una proteína necesaria para síntesis del tejido conectivo que constituye los ligamentos, tendones y el cartílago, y que es el responsable de la fortaleza de la piel y de los vasos sanguíneos. Este síndrome se hereda, generalmente, de forma autosómica dominante, aunque en algunos casos la transmisión puede ser autosómica recesiva o recesiva ligada al cromosoma X.

Existen varios tipos de SED y los síntomas varían enormemente dependiendo del tipo de SED que se padezca. En las formas clásicas (conocidas anteriormente como SED tipos I y II), los síntomas incluyen articulaciones flexibles, inestables, con una tendencia dolorosa a la dislocación y al dolor articular, fragilidad e hiperelasticidad de la piel que presenta hematomas y cicatrices con mucha facilidad, y hernias de hiato. Los síntomas que aparecen de forma más rara en el SED incluyen problemas pulmonares y un elevado riesgo de ruptura de arterias u órganos (SED tipo vascular, anteriormente SED tipo IV); dislocación congénita de cadera (SED tipo artrocalasia, anteriormente tipo VIIB); enfermedad periodontal (SED tipo VIII); curvatura de la columna y problemas oculares graves (SED tipo cifoesciosis, anteriormente SED tipo VI) y problemas de coagulación.

La prevalencia total del SED se estima en 1 de cada 10.000 individuos y algunos tipos afectan más a las mujeres que a los hombres. La edad de aparición de los síntomas suele ser la etapa neonatal o durante la infancia.

El pronóstico para las personas con SED depende del tipo que se padezca. Por otro lado, algunos afectados tienen síntomas muy leves, mientras que otros ven severamente restringida su vida diaria. La mayoría de las personas con SED tienen una expectativa de vida normal; de todas maneras, ésta se ve disminuida en el caso del SED tipo vascular debido a las peligrosas roturas de los vasos sanguíneos y otros órganos.

Actualmente no existe cura para SED y el tratamiento incluye el tratamiento de los síntomas y la prevención de las complicaciones, por ejemplo, mediante la fisioterapia, el uso de medicación para dolor y ortesis (tobillos, coderas..., férulas de contención,...) que ayuden y den apoyo al sistema musculoesquelético.

VIVIENDO CON EL SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS

Cada persona afectada experimenta el SED de manera diferente. Para algunas personas, los síntomas pueden aparecer en la infancia, en el momento en que comienza la movilidad pero que aún la estabilidad y la fuerza no están totalmente desarrolladas. Como consecuencia, pueden producirse hematomas espontáneos de manera frecuente, dislocaciones articulares y heridas que tardan en curarse bastante más tiempo de lo habitual, dificultando el disfrute de los juegos, deportes y del movimiento en general. La naturaleza del síndrome puede implicar que los niños tengan que dejar de asistir al colegio para ir al médico, a los servicios sociales, o debido al dolor crónico y/o a la agudización de sus síntomas. En el colegio, los niños pueden cansarse fácilmente, requiriendo tiempo extra para completar sus tareas. También pueden necesitar ortesis de apoyo para ayudarles con su estabilidad articular, pero que dificultan más aún la realización de sus actividades. Los niños necesitan superar estas dificultades y pueden desarrollar problemas psicológicos y/o emocionales. Dado que el SED es una enfermedad familiar, los niños con SED pueden pertenecer a una familia en la que alguno de sus padres se enfrenta a dificultades parecidas.

El SED en adultos puede presentarse con complicaciones adicionales debido al avance de la edad. Algunos adultos comienzan su vida sin síntomas; finalizan sus estudios, crean su propia familia, y construyen sus carreras. El SED puede trastocar de forma significativa las rutinas de vida establecidas debido a la aparición del dolor crónico y la fatiga en todo el cuerpo. Las lesiones serias tales como la rotura de arterias, de colon o de útero no sólo suponen un riesgo para la vida sino que también contribuyen a la ansiedad de la persona afectada. Los afectados deben realizar un esfuerzo enorme para conservar su energía mediante una cuidadosa planificación en la realización de sus tareas de la vida diaria. El manejo y el cuidado de las articulaciones presenta desafíos adicionales, requiriendo que las personas con SED utilicen sus articulaciones con precaución, mantengan una buena postura, protejan sus pies siempre que sea posible, (por ej., mientras se bañan o se visten), eviten levantar mucho peso y esfuerzos necesarios (por ej. disponer de un lugar permanente en la cocina que permita deslizar los elementos en lugar de levantarlos; un coche con transmisión automática o con dirección asistida; planchar sólo cuando sea estrictamente necesario...). El dolor crónico sino se trata de forma correcta puede conducir al estrés y/o a la depresión. Las personas con SED también pueden experimentar una gran frustración debido a que, si bien el SED es una enfermedad invalidante, los síntomas no son necesariamente todos visibles para los familiares, amigos, colegas e incluso para los médicos que suelen insistir en que los problemas de la persona con SED están “en su imaginación”.

DIAGNÓSTICO DE SÍNDROME DE EHLERS DANLOS

Participantes en el estudio

Se analizaron las respuestas de 414 familias de personas con SED de cinco países (España, Dinamarca, Finlandia, Francia y Suecia), las mujeres constituyeron el 82% de los encuestados y los hombres el 18%. La mitad de las personas afectadas fueron diagnosticadas a los 29 años (el 25% antes de los 13 años, y el 25% después de los 41 años).

Tiempo de espera para obtener el diagnóstico

Transcurrió un período de 14 años desde las primeras manifestaciones clínicas de la enfermedad hasta el diagnóstico para la mitad de los afectados (28 años para el 25% de los diagnósticos más tardíos). Este retraso fue mayor para las mujeres (con una media de 16 años) que para los hombres (con una media de 4 años). Durante la búsqueda del diagnóstico, el 58% de los encuestados habían consultado a más de 5 médicos y el 20% a más de 20 médicos (comparado con el 25% y 4%, respectivamente en el total de la población encuestada para todas las enfermedades). A todos ellos se les había realizado un número significativo de diferentes exploraciones físicas y pruebas [análisis clínicos (62%), radiografías (61%), exámenes funcionales (45%)] antes de obtener el diagnóstico correcto. Previamente a la obtención del diagnóstico correcto se había dado un diagnóstico incorrecto al 56% de los afectados (incluyendo un diagnóstico psiquiátrico en el 20% de estas personas).

Consecuencias del retraso en el diagnóstico

Los diagnósticos erróneos resultaron en un tratamiento inadecuado para el 70% de los encuestados. Además, el diagnóstico incorrecto se asoció con un tiempo mayor en la obtención del diagnóstico de SED (8 años para aquellos sin diagnóstico correcto, 19 años para quienes tuvieron diagnóstico somático incorrecto y 22 años para aquellos con

diagnóstico psiquiátrico incorrecto). El 86% de los encuestados, consideraron que el retraso en el diagnóstico había tenido consecuencias perjudiciales (*Fig. 1*).

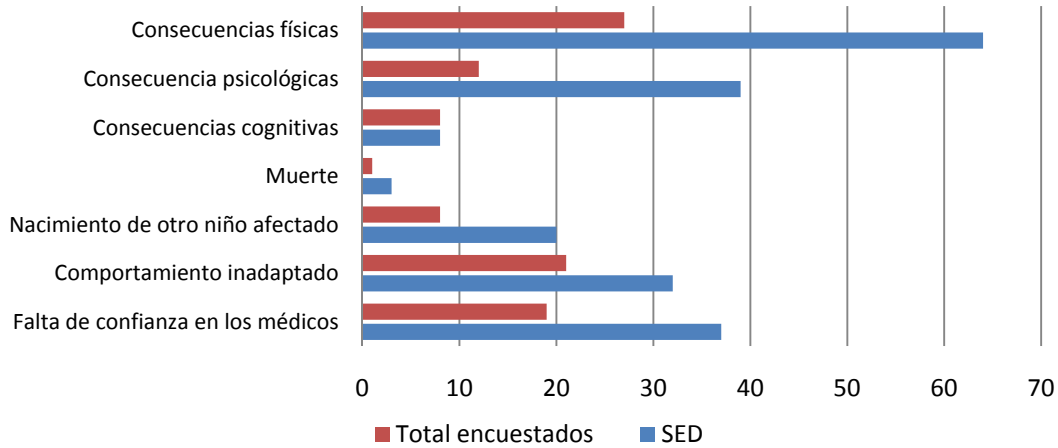


Figura 1. Consecuencias del retraso en el diagnóstico de SED

Diagnóstico

El diagnóstico de SED en las 414 personas con SED se obtuvo en base a los datos clínicos (41%), biológicos (20%) y funcionales (14%). La institución que dio el diagnóstico fue un centro especializado (61%) u otra institución hospitalaria (61%) situada en otra región del país en el 27% de los afectados, cuyos detalles de contacto se obtuvieron de fuentes no médicas en el 37% de los casos. El 58% de las personas afectadas tuvieron que pagarse ellos mismos el acceso al diagnóstico; de este 58%, unos 2/3 consideraron este gasto como bajo o moderado y 1/3 alto o muy alto. Para el 25% de los afectados, el tiempo para obtener el diagnóstico dependió, al menos en forma parcial, del gasto personal. El 31% de las personas con SED solicitó una segunda opinión para confirmar el diagnóstico (comparado con el 20% del total de los afectados por otras enfermedades que participaron la encuesta).

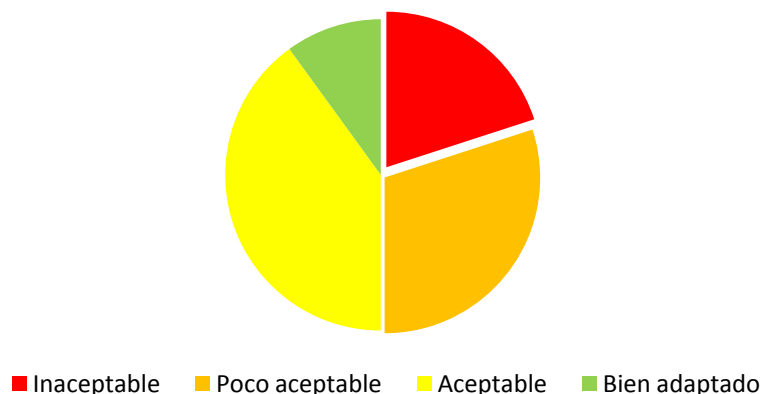


Figura 2. Satisfacción con ocho servicios médicos representativos para los afectados por el SED.

Anuncio del diagnóstico

El diagnóstico lo hizo con mayor frecuencia un genetista (55%), o fue directamente recibido de un laboratorio de diagnóstico (29%). La comunicación del diagnóstico se produjo durante una consulta privada estándar en el 68% de los casos, pero también se hizo de otras formas (por ej. de forma informal en un pasillo) en el 15% de los casos, o mediante un formulario escrito sin ningún tipo de explicación (4%).

Al 34% de los afectados, los diagnósticos se le dieron sin información sobre la enfermedad, aún cuando el 98% de los afectados consideró que esta información debería darse de forma sistemática. El apoyo psicológico acompañando al diagnóstico fue infrecuente y, cuando estuvo disponible, fue hecho por un profesional de la salud (11%) o por un miembro de una asociación de afectados (4%). A pesar de este bajo nivel de apoyo psicológico, el 98% de las familias afirmó que todos los afectados deberían recibir apoyo psicológico de forma sistemática. Por otro lado, en el 67% de los casos se les explicó a las familias la naturaleza genética de la enfermedad, con detalles sobre la posibilidad de que otros miembros de la familia pudieran tener la misma enfermedad en el 58% de las situaciones. Se les ofreció consejo genético al 26% de los afectados. Ya fuera basándose en la sugerencia de un profesional de la salud (26%) o no, el afectado le comunicó esta información a su familia en el 85% de los casos, ya sea a los padres (55%), hermanos (61%), abuelos (23%), tíos, tías o primos (34%). En el 31% de los casos, esta comunicación resultó en el diagnóstico de familiares que tenían síntomas.

REACCIONES A LOS RESULTADOS

Aunque la enfermedad puede afectar a hombres y mujeres por igual, las mujeres son, con mayor frecuencia, miembros de asociaciones de afectados posiblemente porque tienen mayor motivación para buscar ayuda. A pesar de ello, suelen ser diagnosticadas, con más retraso, seguramente porque el dolor y la hipotonía no se consideran como síntomas físicos, sino como síntomas psicológicos o quejas comunes. Durante la búsqueda del diagnóstico, la mayor parte del apoyo y la ayuda procedió de familiares. Con frecuencia, los afectados dicen que los médicos los rechazan y/o que los derivan a otros especialistas igualmente no familiarizados con la enfermedad para “quitarse de encima” los casos complicados, resumiendo “se lavan las manos”. Esto da como resultado una pérdida de esperanza y de confianza en los servicios médicos, seguida de amargura y enfado. Muchos afectados se vuelcan en la medicina complementaria para intentar obtener la adecuada atención que se merecen. Cuando las personas con SED son diagnosticadas incorrectamente, es su problema buscar otra opinión ya que, en algunos casos la enfermedad no progresa, y por consiguiente el médico no pone en duda el diagnóstico inicial. Los diagnósticos psiquiátricos incorrectos causan la mayor frustración en los afectados y resultan en decepción, enfado y desconfianza hacia el sistema de salud por todo el tiempo perdido y las consecuencias que puede haber tenido el retraso en el diagnóstico. Cuando finalmente llega el diagnóstico de SED casi nunca se sugiere la posibilidad de una segunda opinión, y sí se busca, con frecuencia lleva la rotura de la relación con el primer médico. Inicialmente, el diagnóstico de SED puede ser un alivio. Pero desafortunadamente, el anuncio casi nunca se acompaña de información escrita y detallada sobre la enfermedad, que es crucial para la adaptación y comprensión de la persona afectada. Posteriormente, la aceptación del diagnóstico suele ser difícil y requerir bastante tiempo y discusión con un profesional de confianza.

ACCESO A LOS SERVICIOS MÉDICOS Y SOCIALES

Participantes en el estudio

Se analizaron las respuestas de 822 familias de personas con SED de 12 países (Austria, Bélgica, Dinamarca, Finlandia, Francia, Alemania, Italia, Noruega, España, Suecia, Reino Unido e Irlanda). Los encuestados fueron principalmente mujeres (84%). La edad media de los afectados fue de 41 años (la edad promedio del diagnóstico fue de 28 años).

Necesidad de Servicios Médicos

En general, cada persona con SED requirió una media de 12 tipos diferentes de servicios médicos en relación con su enfermedad (3 más que la media de servicios recibidos en las 16 enfermedades incluidas en la encuesta). Además de las consultas listadas en la *fig. 3*, los afectados necesitaron consultas para Ortopedia (42%), Oftalmología (40%), Rehabilitación (33%), y Servicios de Emergencias (30%). Asimismo se requirieron servicios de Ginecología, Podología, Otorrinolaringología, Gastroenterología, Genética, Medicina Interna, Psiquiatría, Neurología, Medicina Pulmonar, Oral y Maxilofacial, y Nutrición, en orden de frecuencia decreciente por un 29a un 14% de los afectados. Las pruebas que se necesitaron con mayor frecuencia fueron Análisis Bioquímicos (57%), Radiología (49%), Estudios de imágenes especializadas (41%) y Electrocardiograma (37%). También pruebas funcionales (57%), biopsias/citologías (24%), Microbiología (20%), Ultrasonido (18%) y pruebas genéticas (10%). En cuanto a otro tipo de cuidados, las gafas fue lo que se necesitó con mayor frecuencia, seguido de los cuidados de enfermería, inyecciones, terapia ocupacional y prótesis. El 51% de los afectados tuvo que estar hospitalizados con una media de internamiento de 17 días (*Fig.3*).

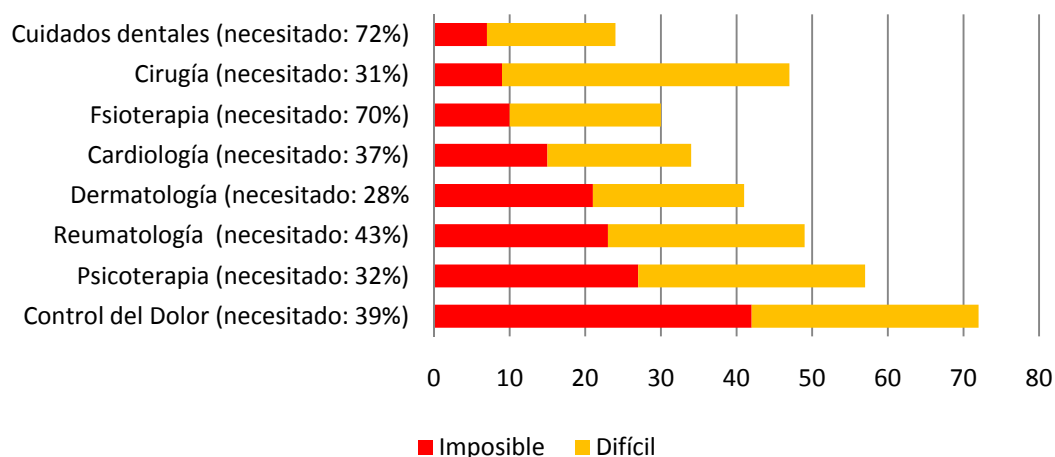


Figura 3. Necesidad y Acceso a ocho servicios médicos esenciales para el SED.

Acceso a los Servicios Médicos

La falta de acceso a los servicios médicos se produjo en el 18% de las personas con SED. La imposibilidad de acceder a los servicios médicos fue reseñada con mayor frecuencia respecto a los servicios de Control del Dolor (41%), Psicoterapia (31%), Reumatología (26%), Dermatología (22%) seguidos por Cardiología (15%), Fisioterapia (11%) y Cirugía (10%). La falta de derivación fue la causa más frecuente de la falta de acceso a las consultas de Dermatología (70%), Control del Dolor (67%), Cardiología (61%), Reumatología (55%) y Cirugía (42%). La falta de disponibilidad fue la causa predominante de la falta de acceso a los servicios de Psicoterapia (44%) y Fisioterapia (43%). La imposibilidad de acceder a los servicios de Cuidados dentales fue debida con mayor frecuencia al costo personal (56%). El tiempo de espera se consideró un obstáculo para acceder a los servicios de Reumatología (33%), Cardiología (26%), Fisioterapia (24%), Psicoterapia (24%) y Control del Dolor (23%). Los largos tiempos de espera impidieron el acceso a las consultas de Reumatología en 1 de cada 3 afectados, y en 1 de cada 4 afectados por lo que se refiere a los Servicios de Cardiología, Control del Dolor, Psicoterapia y Fisioterapia. Los aspectos de acceso relacionados con la distancia desde la institución médica incluyeron dificultades para viajar a fin de acceder a los servicios de Fisioterapia (29%), Reumatología (24%), Dermatología (20%), Cardiología (20%) y la incapacidad de encontrar a alguien que los acompañara (del 14% al 22 de los encuestados para los 8 servicios incluidos en la encuesta).

El acceso a los servicios médicos fue difícil en el 23% de las situaciones. Las dificultades en el acceso fueron significativas respecto a Cirugía (33%), servicios de Control del Dolor (24%), Psicoterapia (28%), Reumatología (23%), Dermatología (20%) y Fisioterapia (20%) seguidos por Cardiología (17%) y Cuidados dentales (13%). En más del 40% de las situaciones se reseñó un número insuficiente de consultas para el Control del Dolor, Reumatología, Psicoterapia y Fisioterapia. El coste personal se consideró excesivo para 8 de los servicios médicos en del 29 al 33% de las consultas de Cardiología, Fisioterapia, Control del Dolor y Cirugía, e incluso más para los servicios de Reumatología (37%), Psicoterapia (43%), Dermatología (44%) y Cuidados Dentales (56%). A pesar de las evidentes dificultades para viajar, la asistencia de un profesional para realizar el viaje a la institución médicos fue escasa, en conjunto del 9%, y fue proporcionada con mayor frecuencia para los servicios de Control del Dolor (18%) y Servicios Quirúrgicos (14%). El tiempo para obtener consultas fue considerado de largo a muy largo por el 57% de los afectados para Control del Dolor (una media de 11 meses), 53% para Reumatología, 44% para Dermatología 41% para Cirugía (6 meses), 39% para Psicoterapia y 34% para Cardiología.

Satisfacción con los servicios médicos

En conjunto, el 81% de los afectados consideró que los servicios médicos, cuando se obtuvieron, respondieron completa o parcialmente a sus expectativas. Este porcentaje representa el nivel de satisfacción más bajo respecto a las 16 enfermedades raras incluidas en la encuesta, con una amplia variabilidad entre los diferentes servicios médicos: 92% para los Cuidados Dentales, 89% para Cardiología, 72% para el Control del Dolor y 70% para Reumatología (*Fig. 4*).

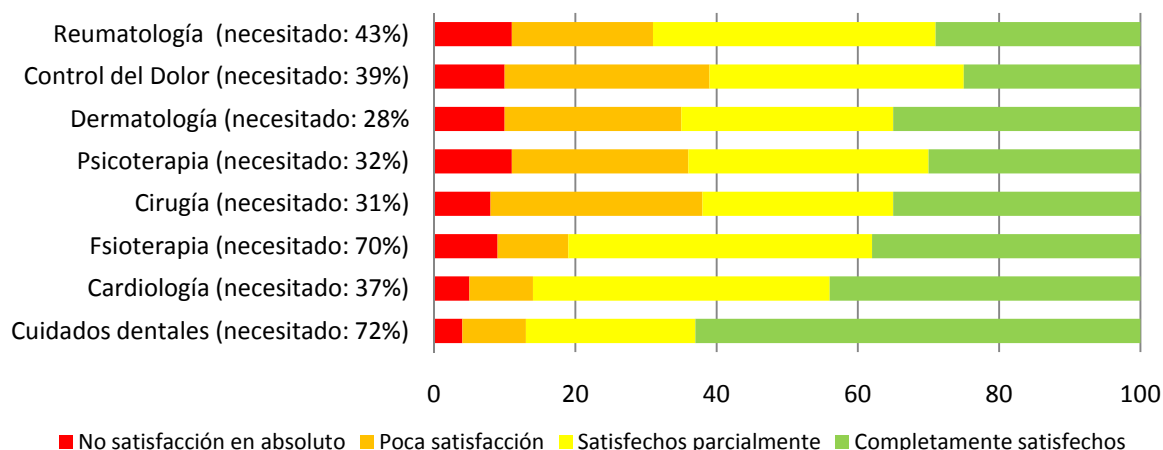


Figura 4. Satisfacción respecto a ocho servicios médicos representativos para los afectados por el SED

Servicios Sociales

El 32% de las familias necesitaron asistencia social, el 9% no logró encontrar un/a trabajador/a social y el 38% lo logró con dificultad. Cuando se logró recibir atención social, el nivel de satisfacción fue significativamente bajo, en conjunto, menos del 30% (Fig. 5).

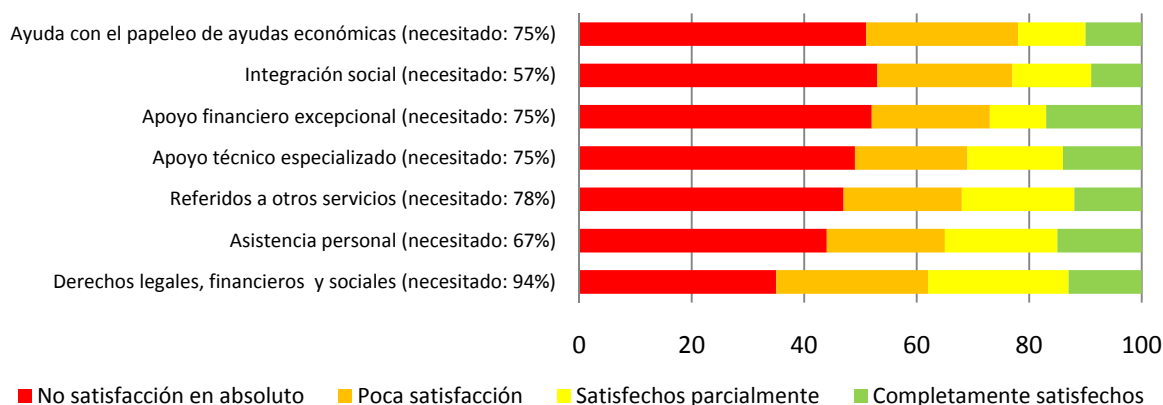


Figura 5. Satisfacción respecto a los Servicios Sociales

Rechazo

Las personas con SED experimentaron rechazo por parte de los trabajadores de la salud con mucha frecuencia (35%), el doble del nivel observado en el conjunto de las 16 enfermedades raras incluidas en la encuesta (18%). El 95% de las personas afectadas afirmó que el rechazo de los trabajadores de la salud fue debida a la complejidad de la enfermedad. Además, los afectados fueron rechazados por razones personales, incluyendo dificultades en la comunicación (10%), por su aspecto físico (8%) o por comportamiento relacionado con la enfermedad (5%). Aún cuando el rechazo estuviera relacionado con la enfermedad y no con la persona afectada su significado fue percibido

como la negativa del trabajador de la salud a tratar personas con SED. La frecuencia y la causa del rechazo variaron de acuerdo al país de origen del afectado (Fig. 6).

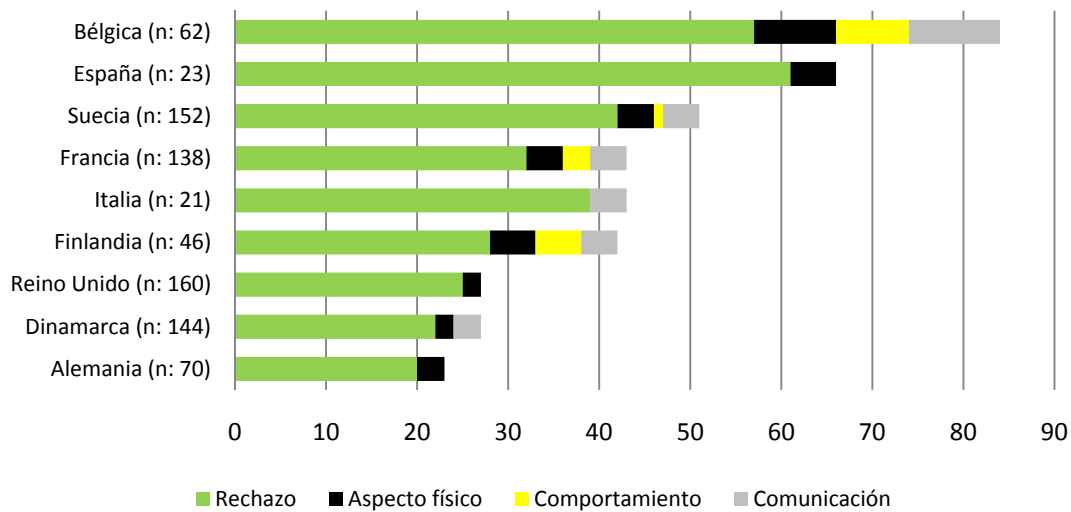


Figura 6. Frecuencias acumuladas de las causas de rechazo (n= número total de respuestas) en el SED. Los afectados pueden haber sido rechazados en más de una ocasión por más de una razón; el número total de rechazos excede del número de respuestas sobre el rechazo.

Consecuencias de la enfermedad

Como consecuencia de la enfermedad el 22% de los afectados tuvo que trasladarse de domicilio. De este 22%, el 75% tuvo que trasladarse a un domicilio mejor adaptado y el 21% se trasladó para estar más cerca de un pariente, es decir, para recibir el cuidado diario no previsto por la asistencia social o sanitaria. Como consecuencia de la enfermedad, el 60% de las personas con SED tuvieron que reducir o detener su actividad profesional. Además, en el 8% de las familias, uno de sus miembros tuvo que reducir su actividad profesional para cuidar a su familiar afectado por el SED.

Expectativas en relación a los Centros de Excelencia

Con la misma opinión general que los demás participantes en la encuesta, los encuestados con SED consideran como las más esenciales, las siguientes funciones que podría proporcionar un Centro de Excelencia:

- Coordinar la distribución de información sobre el afectado en todos los profesionales que lo atienden en un centro especializado.
- Comunicarse con otros centros especializados y redes de profesionales a fin de armonizar tratamientos e investigación a nivel nacional y continental.
- Coordinar la distribución de información entre profesionales de los centros especializados y los profesionales locales, para facilitar la continuidad del seguimiento del afectado.
- Colaborar con los equipos de investigación que trabajan en enfermedad rara (en particular para los estudios clínicos).

Los participantes en el estudio con SED consideraron como la quinta función más esencial que debería proveer un centro especializado la preparación de los profesionales locales para responder a las necesidades específicas de los afectados y para proporcionarles información de contacto; ésta es una puntuación mucho mayor de la que

expresaron los afectados por otras enfermedades. Debido a que las personas con SED son las que manifiestan con mayor frecuencia rechazo por parte de los trabajadores de la salud, entre todas las demás enfermedades investigadas, no sorprende que la preparación de trabajadores de la salud que no son especialistas en las necesidades del SED, su enfermedad específica, se considere importante. En comparación con el total de encuestados, las personas afectadas por el SED, expresaron que los principales obstáculos para viajar a un centro especializado son el tiempo que se necesita para llegar y/o las dificultades físicas (dolor, cansancio y lesiones).

REACCIONES A LOS RESULTADOS

La complejidad del SED da como resultado la necesidad de muchos servicios médicos diferentes y, en ocasiones, de hospitalización durante la fase diagnóstica. Además de los 8 servicios médicos esenciales investigados en este estudio también debería agregarse a la lista, la Rehabilitación. La falta de acceso a estos servicios es, con mayor frecuencia, la falta de derivación por parte de los médicos que no tienen suficientes conocimientos sobre la enfermedad, ni sobre sus necesidades. Los servicios dedicados al Control del Dolor o al Diagnóstico Genético existen, sin embargo y con frecuencia, los afectados no son derivados a ellos. En ausencia de centros especializados u hospitales con especialistas en el SED, los afectados acuden a especialistas privados pero teniéndolos que pagar ellos mismos, es decir, teniendo que costearse las consultas. Con mucha frecuencia los servicios médicos no están adaptados a las necesidades de las personas afectadas por el SED, en particular no tienen en cuenta lo severamente que el SED afecta su calidad de vida. La frecuencia y las razones para el rechazo por parte de los trabajadores de la salud descritos en la encuesta tiene buena correlación con los informes de las organizaciones de afectados. Los médicos, en particular los especialistas, rehúsan tratar a personas con SED principalmente debido a la complejidad de la enfermedad. Existe una gran necesidad de servicios sociales debido a la discapacidad que causa el SED. Desafortunadamente, la falta de conocimiento respecto a la discapacidad y el inadecuado número de servicios sociales añade dificultades para acceder a ellos. Con mucha frecuencia, las personas con SED dependen de sí mismas para adaptar sus hogares y/o para encontrar un nuevo alojamiento apropiado que les permita mantener su independencia. Con enorme frecuencia la enfermedad obliga a los afectados a interrumpir o reducir significativamente sus actividades profesionales sin asistencia económica. De forma similar, los miembros de la familia pueden tener que dejar de trabajar para cuidar a un familiar cuando o bien no tienen recursos económicos o bien no hay profesionales disponibles para su asistencia diaria.