

LAS ENFERMEDADES RARAS EN EL CONTEXTO SANITARIO

En Europa se considera que una enfermedad o desorden es raro cuando afecta a 1 de entre 2.000 personas. En la actualidad entre 3,5% - 5,9% de la población mundial estaría afectada por estas enfermedades, lo que se traduce en más de **3 millones de personas en España, 30 millones de personas en Europa y 300 millones en todo el mundo**. Existen más de 6.000 enfermedades raras, el 80% de las cuales son de origen genético y muchas veces son crónicas y ponen en riesgo la vida.

Se caracterizan por una amplia diversidad de síntomas y signos que varían no sólo de una enfermedad a otra, sino también de un paciente a otro que sufre de la misma enfermedad.

Debido a la baja prevalencia de cada enfermedad, hay poca experiencia médica, los conocimientos son escasos, la atención inadecuada y la investigación limitada. A pesar de su gran número total, los pacientes con enfermedades raras son huérfanos de los sistemas de salud, a menudo se les niega el diagnóstico, el tratamiento y los beneficios de la investigación.

Al ser normalmente incapacitantes, la calidad de vida de una persona que vive con una enfermedad rara se ve afectada por la falta o pérdida de autonomía debido a los aspectos crónicos, progresivos, degenerativos y frecuentemente mortales de la enfermedad.

El hecho de que a menudo no exista una cura efectiva se suma al alto nivel de dolor y sufrimiento que padecen las personas afectadas y sus familias.

Las enfermedades raras no solo afectan a la persona diagnosticada; también tienen un impacto sobre las familias, amigos, cuidadores y a la sociedad en general.

El 29 de febrero se celebra el Día Mundial de las Enfermedades Raras y con este motivo, hablamos con Juan Antonio López, afectado por una enfermedad rara, concretamente por Epidermólisis bullosa Distrófica Recesiva. Un tipo de enfermedad rara que conlleva complicaciones físicas, como fragilidad excesiva de la piel y mucosas, disfagia y estenosis esofágica; complicaciones musculoesqueléticas, como dificultad para caminar y sindactilia, y complicaciones oftalmológicas y renales, entre muchas otras. Además de importantes repercusiones psicológicas y sociales que afectan su día a día.

Natividad Romero Haro

Coordinadora de la actividad asistencial formativa de la Asociación DEBRA Piel de Mariposa

Bibliografía

1. <https://www.eurordis.org/es/content/%C2%BFque-es-una-enfermedad-rara>
2. <https://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/preguntas-frecuentes>
3. <https://www.pieldemariposa.es/que-es-la-piel-de-mariposa/>



Paciente con Epidermólisis Bullosa Distrófica Recesiva (EB)

Juan Antonio López López,

Socio de la ONG DEBRA Piel de Mariposa
Redacción de Revista ROL de Enfermería.



Nos puedes describir cuál era tu situación familiar cuando apareció la EB?

Yo nací en septiembre del 84 en el hospital Macarena de Sevilla. Fui el primer y único hijo de mis padres. Ellos son primos hermanos, mi padre de Granada aunque reside en Sevilla, y mi madre de Cádiz. Mi madre tenía 22 años cuando me tuvo a mí y mi padre 29. Él trabajaba en la fábrica de La Cartuja de Sevilla y ella estaba desempleada desde que se casó. Ambos se quedaron a vivir en Sevilla por el trabajo de mi padre y aquí seguimos.

¿Cómo impactó la EB en el contexto familiar? Tanto en la infancia como en las demás etapas de tu vida. Por ejemplo, adaptación familiar y laboral para los cuidados, comienzo de las diferentes etapas educativas, retos a los que se enfrenta la familia...

El diagnóstico de la EB fue un golpe tremendamente duro para toda la familia, especialmente para mis padres, por ser primerizos y porque fui un hijo muy deseado. Tuvimos suerte en el diagnóstico con tan solo 3 días de vida, pese a que fui el primer caso reconocido en el Hospital Macarena. Aunque mis padres desconocían totalmente la enfermedad y las circunstancias del diagnóstico genético. Aparte, tampoco se conocían antecedentes familiares. Antes de darme el alta médica, mi madre estuvo 3 meses yendo al hospital para aprender a curarme y poder traerme a casa con las mínimas garantías de cuidados.

Los retos son continuos debido al desconocimiento tan acusado de la EB tanto por la sociedad, como por los profesionales con los que nos relacionamos. Un simple ingreso en el hospital por cualquier patología común, se convierte en toda una odisea para explicar a los profesionales las peculiaridades de la enfermedad y las contraindicaciones. Desde el primer momento, nosotros

partimos con la premisa del desconocimiento de la EB y de la necesidad de explicarle los puntos básicos.

En la etapa de la enseñanza “obligatoria” recibí atención domiciliaria, no sin grandes reticencias por parte de la administración pública y por el propio director del centro educativo. El cual indicó que con que supiese “leer y las 4 reglas ya iba sobrado”. Finalmente recibí el servicio en casa y tras la secundaria pude seguir un plan de integración y cursar estudios superiores hasta donde quise. Tuve que buscar unos estudios que para desarrollarlos, pudiera hacerlo con la menor de las dificultades posibles. Es decir, pese a que el ramo de la hostelería era mi sueño y mi ilusión, tuve que huir de cualquier tipo de trabajo manual y centrarme en una actividad que pudiese desempeñar aun con mis limitaciones fisiológicas. Terminé por estudiar y trabajar como desarrollador de aplicaciones informáticas, aunque actualmente ejerzo tareas de atención al cliente de manera telemática.

¿Qué barreras os encontráis día a día? Dificultad en el acceso a tratamientos o productos de cura. Dificultad en ser atendidos por profesionales referentes en la enfermedad.

Las dificultades son múltiples y en distintos ámbitos de la vida cotidiana, tales como conseguir el material de cura prescrito de manera gratuita y habitual. Normalmente, el material nos lo surten en el centro de Salud haciendo el pedido al distrito, pero siempre intentan escatimar con las cantidades necesarias solicitadas o son reticentes a la introducción de nuevo material prescrito. Los profesionales de la salud a los que tenemos que acudir por problemas causados por la enfermedad son múltiples y diversos. Partimos de la premisa de que desconocen por completo la enfermedad y su afectación multidisciplinar. Pese

a esto, no solemos ser atendidos por profesionales de referencia. Cuesta mucho el trámite de la derivación, o el sanitario que nos atiende no ve la necesidad de ello y no inicia la gestión.

Descríbenos qué complicaciones asociadas a la enfermedad presentas y su abordaje. Procedimiento de cura y apoyo de enfermería. Necesidad de involucrar otras disciplinas: fisioterapia, logopedia...

La principal complicación y la tarea más tediosa y que ocupa más tiempo es la cura. Su duración no suele ser inferior a 4 horas, 3 veces a la semana. Eso sin contar curas locales por sangrado, desprendimiento de apósitos o suciedad en los vendajes.

Las curas principales los 3 días de la semana, son supervisadas y ejecutadas por un profesional de la enfermería que nos asiste a mi madre (mi cuidadora principal) y a mí para tales labores. La cura comienza con el desvendaje de los apósitos anteriores sucios y pegados. Una vez desnudo completamente, se procede a un baño por inmersión en bañera con agua jabonosa unos 10-15 minutos. Seguidamente se limpian superficialmente todas las heridas y se realiza una higiene habitual. Ya fuera del baño, se hace un desbridaje más exhaustivo de cada herida mientras aún están húmedas. Luego comenzamos a cubrir con los apósitos y sus respectivas sujeciones de mallas o vendas herida por herida, zona por zona, y a aplicar la crema o el tratamiento correspondiente con mucha precaución de no pasar por alto ninguna, ya que sería nefasto para mi comodidad y para una correcta cicatrización.

Las 4 horas de cura se llevan a cabo en mi habitación, en mi cama. Sin camilla ni otro material profesional que un par de tijeras, unas pinzas quirúrgicas y la destreza de las manos de mi madre, que son a su vez las que forman a las enfermeras

nombradas por la administración, y quienes son sustituidas cada poco tiempo por la precariedad y corta duración de los contratos asignados.

¿Qué dificultades te has encontrado para encontrar un empleo, para adaptar el puesto de trabajo, para la conciliación de la vida personal (citas médicas...) y cómo superas esas barreras?. En el caso de las personas cuidadoras, dificultades encontradas para poder conciliar.

Respecto a la búsqueda e incorporación a un puesto de trabajo, yo en mi caso, no he tenido demasiadas dificultades más allá de las que se podría encontrar cualquier otra persona en esta ardua tarea. Como comentaba, desde la etapa estudiantil tuve muy presente mis limitaciones físicas a la hora de trabajar y por ello orienté mi formación hacia una tarea que pudiese desempeñar a la par que mis compañeros.

En cambio, una vez en el puesto de trabajo, sí que es una tarea muy complicada el solicitar, justificar, y que admitan y gestionen las adaptaciones necesarias para desarrollar mis funciones. Tales como acceso con mi silla a los tornos de acceso, accesibilidad a las salas de descanso, tener el servicio adaptado en la misma planta donde tengo el puesto, o un ratón y teclado concreto se convierten en innumerables envíos de informes, justificantes, revisiones y supervisiones del departamento de riesgos laborales. Otro escollo a superar es cuando tengo cita médica en el centro de referencia, en mi caso, en Madrid. Porque necesito justificar la ausencia de mi puesto durante toda la jornada, al tener un viaje a la vista de más de 5 horas entre la ida y la vuelta desde Sevilla, sin contar la duración de la consulta allí.

En el caso de la persona cuidadora, en este caso mi madre, la conciliación es imposible de compatibilizar con cualquier puesto de trabajo. Al ser ella la única encargada al 100% en mis cuidados y necesidades, nunca se ha podido desvincular mínimamente de tales quehaceres.

¿Con qué ayudas y apoyos cuentas?, ¿Tienes acceso a recursos locales, autonómicos...?

Desde mi nacimiento, no contamos con ningún apoyo extra o especial más allá de los existentes por defecto y que cualquier ciudadano tiene a su alcance.

De hecho, hasta 2018 a mis 34 años no comen-

Las curas principales los 3 días de la semana, son supervisadas y ejecutadas por un profesional de la enfermería que nos asiste a mi madre (mi cuidadora principal) y a mí para tales labores





Vivir con un grado de afectación tal se hace en ocasiones muy muy complicado. Los enfermos de EB somos personas corrientes y como cualquier otra, estamos expuestos a padecer cualquier problema mundano al igual que tú

zamos a recibir la asistencia de enfermería a domicilio a media jornada.

¿Cómo os ha ayudado DEBRA? ¿Qué os ha aportado? ¿Cómo os acompaña?

Como comentaba, Debra ha sido la única ayuda externa que hemos recibido de manera excepcional paralelamente a la administración pública. Ellas han sido quienes nos han guiado para reclamar y solicitar nuestros derechos, como las justificaciones de ausencias al trabajo los días de consultas, las adaptaciones al puesto, el servicio de enfermería a domicilio, incluso hasta la solicitud de ayudas técnicas como una silla de ruedas eléctrica.

Así mismo, también nos hemos servido en momentos concretos o de difícil abordaje de su apoyo multidisciplinar de enfermería, psicología, o proyectos específicos como un piso de vacaciones totalmente adaptado y con todos los servicios de curas y enfermería necesario para poder darnos un respiro y un desahogo con mi cuidadora e irnos de manera independiente una semana de vacaciones.

Ellas son las que siempre van por delante a las dificultades y problemas que se nos plantean y quienes nos acompañan día a día. También nos

sirve como nexo de unión con otros socios que hayan pasado o se encuentren en nuestra misma situación y podamos superar el problema juntos compartiendo experiencias.

¿Cómo es vivir con EB? La persona con EB y su familia como ejemplo de superación.

Vivir con un grado de afectación tal se hace en ocasiones muy muy complicado. Los enfermos de EB somos personas corrientes y como cualquier otra, estamos expuestos a padecer cualquier problema mundano al igual que tú.

Nos echan del trabajo, nuestros seres queridos sufren enfermedades y nuestros familiares fallecen naturalmente. Todo ello, por citar algo, con la mochila a cuestas de lo limitante que es la enfermedad de la Epidermólisis. Pase lo que pase, yo tengo mis problemas físicos y mis heridas y en cualquier caso me tengo que someter a mis curas, siendo dependiente de una persona formada que las realice.

Dicho esto; no me gusta exponerme como ejemplo de superación. Me gusta pensar que la vida es una partida de cartas. Y hay que jugarla con la mano que te han repartido. También tiendo a pensar que las personas somos a veces egoístas, y que nuestros problemas son los peores y los más difíciles del mundo. Y no es así, cada cual tiene que pasar por sus dificultades, y cada uno necesitamos nuestra ayuda y un apoyo extra en circunstancias especiales. Y por ello no hay niño mejor ni peor al resto, no somos comparables. Simplemente cada cual ha de vivir y superar los avatares que se le presenten.

¿Quieres añadir o comentar cualquier cosa?

Me halaga que me hayáis elegido como testimonio para la entrevista en esta reputada publicación y solo agradecer que deis voz a esta desconocida patología.

Agradecer a todas esas buenas personas, que son muchas, con las que te cruzas y que están ahí cuando las necesitas, y también a todas las profesionales que a pesar del desconocimiento de la enfermedad se implican más allá de su deber y obligación, y hacen todo lo que está en su mano por ayudarnos y hacernos más fácil y llevadero nuestro día a día.

Y por supuesto y principalmente, mención a mi familia que son los que están conmigo a las duras y a las maduras y especialmente a mi madre. Mi madre, que como a cualquiera, me dio la vida.

Pero en mi caso, no solo me la dio, sino que me mantiene vivo. Y si soy quién soy, y estoy hoy aquí contándoos esto, es sin lugar a dudas gracias a ella. ▴