



ENFERMEDADES RARAS

ASPECTOS PSICOLÓGICOS

Carmen Serrano

Una madre nos cuenta:

“A los seis años le diagnosticaron a Pablo una enfermedad metabólica rara. Casi tres años después de la muerte de Pablo, todavía somos una familia con una enfermedad rara: he descubierto que tengo síntomas vinculados al hecho de que yo soy portadora, mi matrimonio se rompió debido al estrés de la pérdida de un hijo y mi hija perdió el año académico debido al dolor de la pérdida de su hermanito y de la marcha de su padre”.

Un padre nos cuenta:

“Todos los padres se preocupan del futuro de un hijo. Cuando tienes un hijo que está profundamente discapacitado o con discapacidades múltiples, estas preocupaciones son muy diferentes y adquieren proporciones enormes. El futuro es tan sobrecogedor que a menudo las familias tienen que elegir el vivir el presente, el día de hoy. Pensar en el futuro es demasiado doloroso”.

Características comunes de las enfermedades raras

- Son graves o muy graves, crónicas, a menudo degenerativas y ponen en peligro la vida;
- El comienzo de la enfermedad tiene lugar en la niñez para el 50 % de las enfermedades raras;
- La calidad de vida de los pacientes está a veces comprometida por la falta o pérdida de autonomía;
- Muy dolorosas en términos de carga psicosocial: el sufrimiento de los pacientes y de sus familias se agrava por la el estrés psicológico, la falta de esperanza terapéutica, y la ausencia de ayuda práctica para la vida diaria;

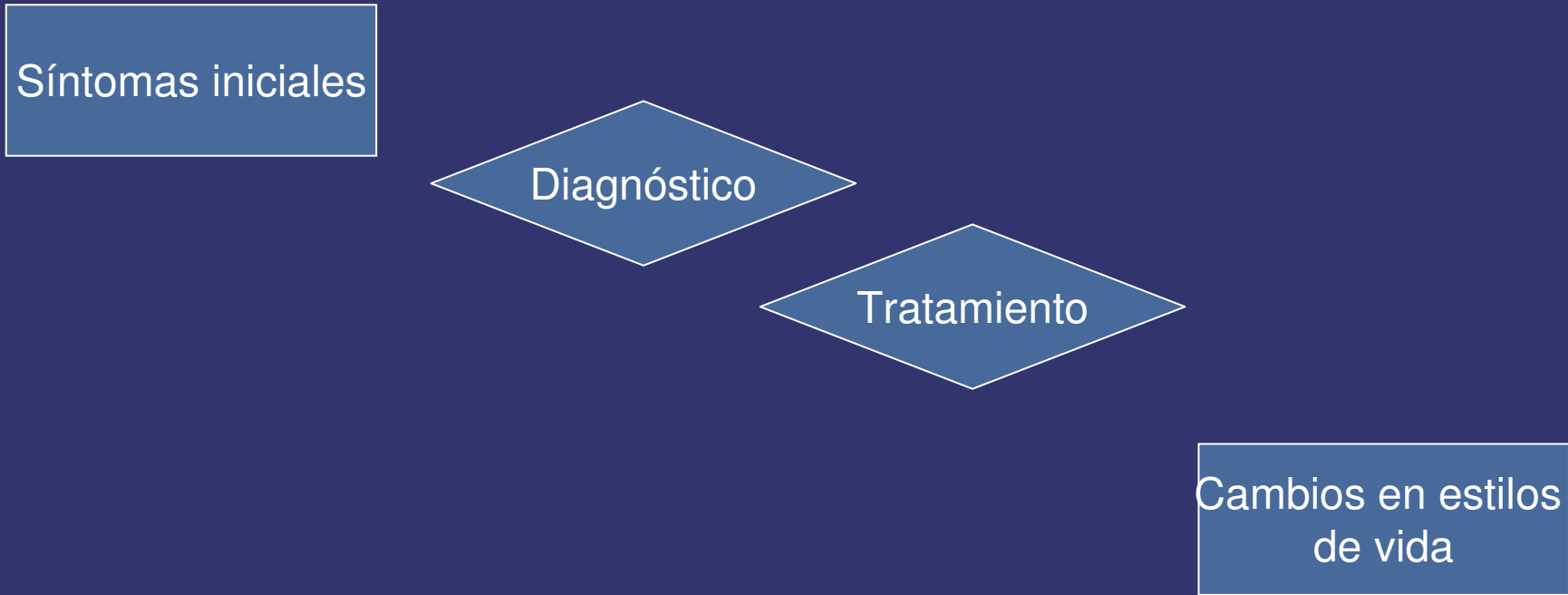
Dificultades que viven los pacientes y/o sus familias

Síntomas iniciales

Diagnóstico

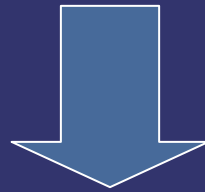
Tratamiento

Cambios en estilos
de vida



Síntomas iniciales

Falta de información: tanto sobre la enfermedad misma como sobre dónde obtener ayuda.



Incertidumbre, ansiedad, costos económicos y psicológicos, empeoramiento de los síntomas

El periodo entre la aparición de los primeros síntomas y el diagnóstico adecuado implica muchas veces retrasos inaceptables y de alto riesgo, así como diagnósticos erróneos que conducen a tratamientos inadecuados.

Casi todas las personas con enfermedades raras o sus familias reportan las mismas dificultades en el retraso o fallo en el diagnóstico, en la información y orientación hacia profesionales competentes, acceso a una atención integral , autonomía reducida y dificultad en la integración en el entorno laboral social y familiar.

Efectos psicológicos del diagnóstico

- Conflictos de pareja
- Alteraciones emocionales en el padre y/o la madre
 - Negación
 - Decepción, frustración , ira, culpa, temor
 - Baja en la autoestima, aislamiento
 - Desesperanza
 - Estrés desadaptativo con efectos cognitivos y comportamentales

Tratamiento

El vivir con una enfermedad rara tiene implicaciones en todas las áreas de la vida por lo tanto se requiere un manejo integral



Intervención interdisciplinaria: medico, fisioterapeuta, nutricionista, psicólogo, trabajador social, etc

Cambios en estilos de vida

- **Modificación en las dietas alimenticias**
- **Adquisición de habilidades de afrontamiento**
- **Consultas y exámenes frecuentes**
- **Consecuencias sociales**
- **Alto costo de los pocos medicamentos existentes y cuidado**
- **Desigualdad en la disponibilidad de tratamiento y cuidado**
- **Adecuación de los lugares de vivienda**

Conclusiones

1. El mejorar el acceso a los servicios de salud permite a los enfermos vivir mejor y más tiempo y, como resultado, consigue una mayor y creciente concientización social
2. El desarrollo de un protocolo de atención integral permite mejorar calidad de vida de los pacientes y sus familias y aumentar la adherencia a los tratamientos.

3. Hay que subrayar que muchas enfermedades raras son transmitidas a lo largo de diferentes generaciones, y por lo tanto invertir en la lucha contra enfermedades raras hoy puede ser una inversión muy provechosa.

4. Muchas enfermedades raras implican minusvalías físicas, sensoriales, motoras y mentales. Las personas afectadas por enfermedades raras son más vulnerables en el plano psicológico, social, cultural y económico. Estas dificultades se pueden reducir con la implementación de políticas públicas adecuadas.

