

Investigación en cuidados en enfermedades raras

Autora: Sara Sánchez Castro

Categoría profesional y lugar de trabajo:

Diplomada y Graduada en Enfermería. Máster en Gestión de los Servicios de Enfermería. Experto profesional en Enfermería Legal y Forense. Experto en Metodología de la Investigación en Enfermería. Hospital Universitario 12 de Octubre (Madrid, España)

El concepto de enfermedad rara procede de la epidemiología y se aplica a aquellas enfermedades que tienen una baja incidencia en la población, concretamente, cuando afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes (1,2).

Sin embargo, las patologías poco frecuentes según la Organización Mundial de la Salud (OMS), sí conciernen a un gran número de personas, puesto que existen cerca de 7.000 enfermedades raras que padecen el 7% de la población mundial (2). Además, estas enfermedades suelen ser enfermedades crónicamente debilitantes, suelen presentar alta complejidad, ser potencialmente mortales o discapacitantes. Por lo tanto, estas enfermedades suelen llevar asociada una gran carga social y una baja cobertura de sus necesidades como consecuencia de su baja prevalencia (1,2). La Estrategia del Sistema Nacional de Salud, indica que *"las enfermedades raras se caracterizan por su complejidad etiológica, diagnóstica y evolutiva, su importante morbi-mortalidad, los altos niveles de discapacidad que conllevan y que dificultan el desarrollo de un proyecto vital normal, no solo a quién las padece sino también a las familias, por lo que es preciso un abordaje integral sociosanitario de este problema"* (3).

En vista de lo anterior, la investigación plantea una serie de retos en la mayoría de las patologías (metodología, selección de la muestra, cuestionamientos éticos, investigación en menores...) en el caso de las enfermedades raras es aún más acuciante, debido a su baja prevalencia. Este hecho unido a la falta de formación sobre este tipo de patologías y la insuficiencia de recursos (en gran parte debido a su poco atractivo comercial), hacen que la investigación sobre enfermedades raras no sea un tema prioritario a nivel biomédico. No obstante,

esta tendencia está siendo revertida en los últimos años debido al desarrollo de los denominados *medicamentos huérfanos*, aunque aún queda mucho por avanzar (1,2).

La investigación en cuidados en las enfermedades raras debería preguntarse si este es un tema poco atractivo para la enfermería. Puede resultar poco atractivo desde un punto de vista comercial o debido a la falta de información o por la falta de interés de estas enfermedades para las enfermeras; pero desde luego sí sería un reto para la investigación en cuidados porque supondría investigar en un campo que aún no se ha explorado lo suficiente, y podríamos ser pioneros en esta parcela de investigación.

Recordando la definición de salud de la OMS de 1946 como *"salud es el estado de bienestar bio-psico-social y no sólo ausencia de enfermedad"* vemos que aunque a nivel biomédico aún se tenga que avanzar mucho en el caso de las enfermedades raras, quizás sean otras disciplinas quienes tengan que tomar las riendas en el desarrollo de los métodos diagnósticos y en el desarrollo de tratamientos; y enfermería puede y debe liderar la investigación en los aspectos dirigidos hacia el cuidado de forma integral.

Para que la investigación pueda ayudar al paciente debe cumplir con una serie de requisitos, siendo el más importante para el paciente el relativo al beneficio que el estudio le pueda reportar (1). Para poder alcanzar este requisito será necesario preguntar al paciente qué necesidades presenta, qué fruto querría conseguir, lo que nos dirige hacia estudios de tipo cualitativo. Desde esta perspectiva de investigación, el paciente puede expresar sus

inquietudes o puede mostrar su lado más humano, puesto que le damos voz. Puede verbalizar sus temores sobre el futuro y puede fomentar el desarrollo de nuevas líneas de investigación que tengan en cuenta el aspecto psicosocial. Poner voz a los pacientes y a las familias que a diario luchan con este tipo de enfermedades es hacer visible su realidad para resto de la sociedad; una realidad que pone en valor su voz, sus miedos, sus esperanzas, en definitiva la esperanza de recibir un trato justo, sin discriminación por motivo de enfermedad. Nos referimos al concepto bioético de justicia en su acepción más humanística, un trato sin discriminación. Este principio será el motor que impulse a la investigación en cuidados dentro de un campo aún poco explorada.

No cabe duda que dentro de cualquier plan estratégico de los servicios sanitarios, hay un eje que está centrado en el paciente, en su entorno, su familia y en sus necesidades, para que el paciente adquiera su empoderamiento en la toma de decisiones sobre su salud. Es por ello que el profesional de enfermería, como agente de salud altamente cualificado no puede éticamente dejar de explorar esta parte de la realidad y debe liderar investigaciones en cuidados en enfermedades raras con un único objetivo: el cuidado de la salud de forma excelente.

BIBLIOGRAFÍA

1. Ayuso C, Dal-Rè R, Palau F (Coord). *Ética en la investigación de las enfermedades raras*. Madrid: Ergon; 2016.
2. Federación Española de Enfermedades Raras. *Sobre las Enfermedades Raras*. [Citado 22 nov 2016] Disponible en: <http://www.enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras>
3. Ministerio de Sanidad Servicios Sociales e Igualdad. *Estrategia en Enfermedades Raras Del Sistema Nacional de Salud*. Actualización aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud del 11 de junio 2014 [Citado 21 nov 2016] Disponible en: http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf