

## ENCUESTA SOBRE ENFERMEDADES RARAS A LOS PEDIATRAS DE LA AEPap “Una aproximación a las Enfermedades Raras en la edad pediátrica”

La AEPap ha mostrado una sensibilidad especial hacia los niños y las familias con Enfermedades Raras (ER) a través de la web Familia y Salud mostrando información para familias y profesionales. Además durante los últimos tres años, la web Familia y Salud ha dedicado el mes de febrero al Mes de las ER, adhiriéndose a las campañas de información y sensibilización que organiza la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) en coordinación con la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS).

Se considera **enfermedad rara o enfermedad poco frecuente** aquella que afecta a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes y con peligro de muerte o discapacidad crónica. Se estima que **afectan directamente a más de 3 millones de personas en España**. La **mayoría aparecen en la edad pediátrica**, 2 de cada 3 se inician antes de los dos años. Además de repercutir de manera directa en el paciente, las ER tienen enormes repercusiones para toda la familia, principal soporte de estos pacientes y cuyas vidas se ven afectadas en el día a día de manera similar. Las familias se sienten aisladas y discriminadas por el sistema sanitario, dado el desconocimiento de las patologías incluso por los profesionales médicos. Debido a estas características de las ER surgieron las asociaciones específicas de la mayoría de ER y FEDER como plataforma de entidades.

Las enfermedades raras, aunque son heterogéneas, comparten la siguientes características: son hereditarias (más del 80% son de origen genético), crónicas y degenerativas, complejas y requieren un abordaje multidisciplinar. Debido a estas características de las ER, los sistemas de registro resultan instrumentos clave y en diciembre del 2015 se reguló oficialmente el **Registro Estatal de Enfermedades Raras**.

En este contexto, desde la AEPap distribuimos una encuesta online en febrero de 2015, coincidiendo con el Día Mundial de las ER, a través del correo electrónico de todos los socios, cuyo **objetivo principal** era explorar el conocimiento actual y el interés en las ER entre los pediatras de Atención Primaria (AP).

### Resultados

Hemos recibido un total de **720 respuestas**, lo que supone un 20% aproximadamente de la población total de pediatras que recibió la encuesta, con una distribución similar por CC. AA. El 91% de los pediatras manifiestan conocer las ER, aunque el 36,3% no conoce ninguno de los recursos de atención social ni sanitaria disponibles y el 55% no conoce el Registro Nacional de ER.

A casi la totalidad de los pediatras les gustaría ampliar su formación en ER y están de acuerdo en la necesidad de un protocolo en la historia clínica que facilite la **Atención Integral** de los niños con ER en el que se engloben ambos niveles asistenciales sanitarios, los recursos sociales y una planificación educativa.

Casi el 70 % de los pediatras tienen al menos un niño en su cupo con ER. Hemos registrado **1140 casos de ER** aportados por los encuestados. El grupo más numeroso son las **Malformaciones Congénitas, Síndromes y Cromosomopatías**, con 545 enfermedades (47,8%), El segundo grupo en frecuencia son las **Enfermedades Metabólicas** con 211 patologías (18,5%) y el tercer grupo más prevalente son las **Enfermedades del SN** con 136 casos (11,9%),

En el **anexo 1** se pueden consultar de forma detallada todas las ER que los pediatras han aportado. Para facilitar su lectura, las hemos clasificado conforme a la clasificación internacional CIE-10.

## Conclusiones

Como sociedad científica y profesional, consideramos que uno de nuestros grandes retos es mejorar la difusión y formación de los pediatras en ER y, en definitiva, la calidad asistencial de los niños con ER. Un mejor conocimiento y formación continuada por parte de los pediatras de AP dará lugar a un mejor acceso al diagnóstico y a un tratamiento.

La presente encuesta que representan el 20% aproximadamente de la población total de pediatras de la AEPap refuerza la necesidad manifestada por parte de los profesionales que ejercen la pediatría de AP de mejorar la formación continuada en ER tanto a nivel institucional como desde las sociedades científicas, así como de un Protocolo específico que facilite el registro, seguimiento y la coordinación entre niveles sanitarios y con el ámbito socioeducativo. Con ello se podría realizar una atención integral efectiva, difícilmente alcanzable en nuestro SNS superespecializado. El pediatra de AP podría desempeñar la tarea de “coordinación o supervisión” de la atención sanitaria. Uno de los objetivos de FEDER es trabajar en la inclusión educativa de los niños que tienen enfermedades poco frecuentes. Las ER son una materia de todos, se debe garantizar la inclusión en su centro escolar con los apoyos necesarios (enfermera, médico).

Agradecemos la inestimable colaboración de todos los pediatras de la AEPap que han rellenado la presente encuesta.

Los datos completos del resultado de la encuesta se publicarán en la revista Pediatría de Atención Primaria.

Documento elaborado por M.<sup>a</sup> E. Muñoz Hiraldo\*, J.J. Morell Bernabé\*\*, M.<sup>a</sup> R. Pavo García\*, A. M.<sup>a</sup> Lorente García-Mauriño\*, B. Domínguez Aurrecochea\*\*\*.

\*Pediatras. Junta directiva de AMPap 2014-2016.

\*\*Pediatra. Coordinador Equipo Editorial de Familia y Salud.

\*\*\*Pediatra. Presidente de AEPap 2010-2016.