



PROFESSIONAL GROWING

EL PAÍS Human Age Institute by Microgenetics feder Aricos Campus Muellos Campus de Excelencia Internacional

La familia: principal fuente de apoyo social

“Una Enfermedad Rara puede afectar a cualquier persona. 7 de cada 100 personas conviven con una de ellas. En España existen cerca de 3 millones de pacientes. Desde FEDER contribuimos a mejorar la calidad y esperanza de vida de los afectados y sus familias”.

ÍNDICE

La familia como principal fuente de apoyo.	3
¿Qué son las enfermedades raras?	3
Sistema familiar.	4
Impacto de la enfermedad en el sistema familiar.	10
Convivir con una enfermedad poco frecuente en el ámbito familiar.	10
Impacto individual, familiar y social.	11
La figura del cuidador principal en el entorno familiar.	15
Abordajes terapéuticos familiares.	17
Del por qué a mí al por qué no a mí. El proceso del diagnóstico.	17
Fases psicológicas en el proceso de adaptación.	19
Terapias psicológicas en enfermedades raras.	22
El papel de los hermanos.	26
Adaptación y bienestar de los hermanos/as.	27
Principales necesidades de los hermanos/as.	31
Servicios para las familias	33
Servicio de Información y Orientación (SIO)	34
Servicio de Atención Psicológica (SAP)	35
Servicio de Asesoría Jurídica (SAJ)	36
Servicio de Atención Educativa	37
Orientación a casos sin diagnóstico	38
Formación a profesionales	39
Videos de difusión	40

La familia como principal fuente de apoyo.

FEDER es la voz de las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias. Trabajamos para **defender, proteger y promover** los derechos de los más de 3 millones de personas con ER en España.

Nuestra Federación **une a toda la comunidad de familias**, haciendo visibles sus necesidades comunes y proponiendo soluciones para mejorar su esperanza y calidad de vida contribuyendo así a su desarrollo como apoyo principal.

Unidos, nuestro **movimiento asociativo lucha para que se garantice en condiciones de equidad**, la plena inclusión social, sanitaria, educativa y laboral de las personas afectadas.

¿Qué son las enfermedades raras?

Las enfermedades raras (ER) o poco frecuentes, son a menudo muy complejas y en su mayor parte, crónicas y degenerativas.

El 65% de estas patologías son graves e invalidantes y se caracterizan por un comienzo precoz en la vida (2 de cada 3 aparecen antes de los dos años), dolores crónicos (1 de cada 5), el desarrollo de déficit motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos, que originan una disminución en la autonomía personal (1 de cada 3 casos); y en casi la mitad de los casos el pronóstico vital está en juego, ya que a las enfermedades raras se le puede atribuir el 35% de las muertes antes de un año, del 10% entre 1 y 5 años y el 12% entre los 5 y 15 años.

Convivir con una ER tiene ciertas características que hace que se diferencie del proceso de padecer cualquier otra enfermedad y supone una amenaza contra las metas y planes de vida que la persona tenía hasta el momento. Esta situación repercute no sólo a la persona con una enfermedad rara sino a su entorno familiar y social.

D Características comunes.

En la situación de un diagnóstico de enfermedad en el seno familiar, se producen muchos cambios. Las características propias de convivir con una enfermedad poco frecuente son; el desconocimiento por parte de la sociedad, la desinformación sobre cuidados y ayudas técnicas, la ausencia de información sobre asociaciones y recursos, la falta de ayudas económicas, escasez de atención sociosanitaria adecuada y las dificultades en la relación con los profesionales por el desconocimiento de estas enfermedades, así como la ausencia de diagnóstico y tratamiento en muchos de los casos.

Frente a esta situación se producen cambios que generan serias consecuencias a nivel psicosocial como las que siguen a continuación:

- Incertidumbre ante los distintos aspectos relacionados con la enfermedad.
- Falta de control a nivel personal y a nivel social. La enfermedad obliga a modificar o a abandonar el rol que desempeña en su familia o en su trabajo.
- Rechazo social.
- Pérdida de la autoestima, y aislamiento.

- Sentimiento de ser único, desamparo, desorientación, impotencia.
- Ansiedad, miedo, angustia.

Todas estas características suelen conllevar secuelas físicas, psicológicas, neurológicas, estéticas y afectivas, lo que atenta contra las relaciones familiares y sociales, contribuyendo a la aparición de problemas asociados.

Esta percepción desfavorable de la situación personal nos viene a demostrar el gran impacto psicológico y social que puede tener la enfermedad y sus dificultades asociadas tanto en los afectados como en sus familias.

Sistema familiar.

Desde el punto de vista de la psicología sistémica se entiende a la familia como un **sistema**. Esto es el conjunto de **elementos** que la forman más las **relaciones** entre sí. Cuando se produce algún cambio en la familia este influirá a sus miembros y las relaciones entre ellos.

Pese a que se ve sumergida en la nueva situación, la familia es el contexto natural para crecer y para recibir auxilio explican Salvador Minuchin H. y Charles Fishman en *Técnicas de terapia familiar* (2004) autores de referencia en el contexto de la psicología y terapia familiar. Bajo este parámetro se sitúa como una de las principales fuentes de apoyo frente al diagnóstico y tratamiento de una enfermedad poco frecuente.

Desde un enfoque sistémico la familia es de vital importancia y hay que tener en cuenta que el tipo de relaciones que se establecen en dicho sistema, (la forma como están organizados sus miembros, el papel que juega cada uno de ellos, la forma en la que se comunican, etc.) posibilitará o no la presencia y/o mantenimiento de problemas psicológicos.

El Modelo Estructural, como también los otros modelos sistémicos, se guían por algunos principios básicos de la Teoría General de los Sistemas:

- La familia es un sistema vivo y abierto en el que su totalidad lo conforman no solamente sus elementos (miembros de la familia) sino también las relaciones que éstos establecen entre sí.
- Como sistema, la familia tiende al equilibrio (homeostasis) y al cambio (morfogénesis).
- El sistema se autorregula.
- Como sistema, la familia se relaciona con suprasistemas de los cuales forma parte (familia de origen, familia extensa, comunidad, etcétera).
- La familia es un sistema en el que se pueden identificar subsistemas: individual, conyugal, parental, fraterno.
- Existe un conflicto familiar cuando se produce una disfunción en las interrelaciones que se establecen entre sus miembros.
- El conflicto individual en cualquiera de los miembros del sistema influye en la manifestación de un conflicto familiar.

(Andolfi, 1989; Barker, 1983; Hoffman, 1998; Martínez, 1986; Umbarger, 1987).

De acuerdo con Valdés, A. y Ochoa, J. (2010) las crisis familiares "son estados temporales de malestar y desorganización caracterizados por la incapacidad de la familia, para manejar situaciones particulares utilizando métodos acostumbrados y por el potencial para obtener resultados positivos o negativos".

Muchas de las crisis son **normativas** y requieren cambios en la estructura y reglas familiares. Esto genera contradicciones, desacuerdos, conflictos y nuevas formas organizacionales. Pero no todo es negativo, a veces esto genera un replanteamiento acerca del contrato familiar o simplemente se mejora la estructura o sistema de la familia, generando beneficios para todos los que lo conforman.

Otras crisis son previamente promovidas por decisiones familiares para hacer mayores cambios; por ejemplo, cuando se hace un plan para mejorar el funcionamiento familiar y lograr una mejor satisfacción de las necesidades individuales y familiares.

En otras situaciones la familia es impulsada hacia la crisis por la ocurrencia de eventos estresores no normativos, es decir poco habituales o no previstos. Frente al diagnóstico de una ER el problema que se da en uno de los miembros es evaluado en el sistema familiar y afectará por tanto a su estructura y relación dando lugar a un proceso de crisis familiar **paranormativa**.

Este es el nuevo contexto que enfrentarán los familiares de una persona afectada por una ER entramos entonces en una realidad desconocida, compleja, cambiante y agotadora que pone en riesgo nuestro equilibrio físico y emocional.

D Resiliencia familiar.

Durante los últimos años en especial, desde la psicología se apuesta por potenciar las habilidades resilientes propias de la psique humana para un buen manejo de esta nueva realidad. El desarrollo de la resiliencia protegerá a la familia de enfermar en términos psicológicos y reducirá también la vulnerabilidad en otros aspectos de su salud física. Experimentar durante largos periodos de tiempo situaciones de alto nivel de estrés, ansiedad, depresión y fatiga aumentará exponencialmente las probabilidades de padecer alguna dolencia o enfermedad.

La **resiliencia familiar** puede entenderse como el proceso de adaptación y ajuste de la familia a las exigencias de la enfermedad y fortalecen al individuo y a la familia en el transcurso del tiempo. Son diferentes en función de: si la enfermedad es aguda o gradual; si su curso es progresivo, constante o con recaídas, si supone un acortamiento de la vida o la muerte: si deriva en discapacidad o no; y si está en la fase de crisis, crónica o terminal (Rolland y Walsh, 2006). A su vez, estos procesos dependen de factores culturales, de género, el estatus socioeconómico, el contexto social y la historia familiar a lo largo de las generaciones, y del propio ciclo vital de la familia y de cada uno de sus miembros (Falicov, 1995, 2007). En cada familia existe algo que la mantiene en funcionamiento; aquello en lo que se enfoca se convierte en su realidad, porque la realidad es co-creada.

Es un concepto también utilizado en física para definir la capacidad que poseen los materiales de recobrar su forma original tras ser presionados y deformados. La vivencia de una enfermedad poco frecuente supone en la mayoría de ocasiones esta "presión y deformidad" en la vida de las personas que las padecen así como su familia. Los planes de vida se ven modificados, los roles ya instaurados son obligados a someterse a cambios, el trabajo y los estudios pasan a ocupar otros niveles de menos prioridad, y aspectos como el económico se ven muy afectados con todo lo que ello conlleva: dificultades de acceso a tratamientos, dificultades en acceso a

atenciones terapéuticas, gastos de la vida diaria reducidos, reducción en ocio y tiempo libre, entre otros, afectando de forma directa al clima familiar y al desarrollo de las relaciones inter e intrafamiliares.

La resiliencia se define como la capacidad de los seres humanos sometidos a los efectos de una adversidad, de superarla e incluso de salir reforzados de ella. No debemos confundirla con invulnerabilidad o impermeabilidad al estrés, ser resiliente no quiere decir que la persona no experimente dificultades o angustias. El dolor emocional y la tristeza son comunes en las personas que han sufrido grandes adversidades o traumas en sus vidas y el camino hacia la resiliencia probablemente está lleno de obstáculos que afectan nuestro estado emocional.

Tiempo atrás se consideró una respuesta inusual e incluso pudieron a llegar a considerarla patológica. Hoy día sabemos que es una respuesta común y positiva, ya que se ajusta a la adversidad y podemos salir fortalecidos de la situación. Conlleva a reestructurar los recursos psicológicos. Incluye conductas, pensamientos y gestión de emociones que pueden ser aprendidas y desarrolladas por cualquier persona. Potenciar esta capacidad de gestión de conductas, pensamientos y emociones nos ayuda a **superar** las dificultades a las que nos enfrenta la vida sin derrumbarnos, a **aprender** de las adversidades por las que pasamos y a **reducir** las consecuencias de los hechos traumáticos.

Trabajar en dirección de una vida resiliente favorecerá la autorrealización potenciando así la espontaneidad y creatividad ofreciendo recursos en la solución de problemas y aceptación de hechos lo cual mejorará la calidad de vida de las familias.

...Ahora disfruto de pequeños momentos: riego mis plantas, como un ratito, me invito a un pequeño refrigerio... He descubierto valores superiores que estaban a mi alcance y de los que nunca fui consciente. Ahora sé anticiparme a las necesidades de los demás; cuando me pongo a su lado y lucho con ellos, codo a codo, me miran sonrientes. Esa sonrisa no tiene precio...

... Prosigo mi camino acompañada de mi serenidad interior y de mis fieles amigos. ¿Qué otras armas necesito? Es un motor inagotable. Así que avanzo, progreso, lucho y, si alguna vez retrocedo, vuelvo a luchar, vuelvo a avanzar y vuelvo a ganar. La victoria es mi único objetivo. Es la victoria de los míos, la victoria de mi hijo, mi victoria.

Testimonio de madre de hijo afectado por fiebre mediterránea familiar en el libro
Enfermedades raras. Manual de Humanidad.

Posibles fuentes de fortalezas de las familias para el desarrollo de la resiliencia familiar:

- Sentido de compromiso con la unidad familiar.
- Nivel elevado de cohesión familiar y relaciones de apoyo mutuo.
- Esfuerzo por pasar tiempo juntos.
- Fortalecimiento de sentimiento de aprecio.
- Comunicación enfocada en las interacciones positivas.
- Expresión libre de sentimientos personales en el contexto familiar.

- Ayuda de la familia extensa.
- Claridad en normas, valores, creencias y rutinas familiares.
- Hogar y barrio seguros.
- Respeto a la individualidad de cada miembro de la familia.
- Disponibilidad de diferentes estrategias para afrontar situaciones difíciles.
- Adaptabilidad a la variabilidad de roles y demandas.
- Acceso a servicios sanitarios, de educación e información de calidad.

Factores asociados a la resiliencia.

- Relaciones de cariño y apoyo dentro y fuera de la familia: relaciones que emanen amor, seguridad y confianza.
- Capacidad para hacer planes realistas y seguir los pasos necesarios para llevarlos a cabo.
- Una visión positiva de sí mismo.
- Confianza en nuestras fortalezas y habilidades.
- Destrezas en la comunicación y en la solución de problemas.
- La capacidad para manejar sentimientos e impulsos fuertes.

Cómo potenciar la resiliencia familiar.

Crear en nosotros mismos.

Para desarrollar confianza en nosotros mismos debemos conocer las posibilidades y limitaciones de cada uno, lo que favorecerá identificar situaciones en las que un apoyo sea necesario y en cuáles no. Esto potenciará la autonomía de cada miembro de la familia y disminuirá también la tendencia a la sobreprotección familiar habitual en situaciones de vulnerabilidad de alguno de sus miembros. Tendremos claro también cuales son los momentos claves en los que la personas afectada o su cuidador principal necesitan apoyo.

Observa tus emociones y exprésalas mediante el canal adecuado.

En este sentido, intercambiar sentimientos y emociones entre los miembros que componen la unidad familiar contribuirá a mantener la cohesión y constituirse como la primera y más importante red de apoyo para el paciente.

Cultivar una visión positiva de ti mismo.

Desarrollar la confianza en la capacidad para resolver problemas ayudará a construir la resiliencia. Si esto es trabajado por cada miembro de la familia constituirá una fuerte herramienta de soporte haciendo que la situación de estrés sea compartida disminuyendo la intensidad de la misma y evitando ser asumida únicamente por el cuidador principal.

Busca oportunidades para descubrirte.

Muchas veces como resultado de su lucha contra la adversidad, las personas pueden aprender sobre sí mismas y sentir que han crecido a nivel personal. Personas que han experimentado tragedias posteriormente han mostrado:

- Mejoría en el manejo de sus relaciones personales.
- Incremento en la fuerza personal aun cuando se sienten vulnerables.
- Aumento de autoestima.
- Espiritualidad más desarrollada y una mayor apreciación de la vida.

Ver las dificultades como desafíos.

No ver los momentos de crisis como obstáculos insuperables ya que no podemos evitar que se produzcan momentos de tensión sino como momentos puntuales en los que habrá que emplear más estrategias y recursos.

Actuar con decisión.

En situaciones adversas, actúe de la mejor manera que pueda ya que llevar a cabo acciones decisivas es mejor que ignorar los problemas y las tensiones. Esto sólo podría provocar un agravamiento de los problemas y más tensiones acumuladas.

No perder la esperanza.

Una visión optimista le permite esperar que ocurran cosas buenas en su vida. Trate de visualizar lo que quiere en vez de preocuparse por lo que teme.

Moverse hacia las metas.

Desarrollar algunas metas realistas a corto plazo. Haz algo regularmente que te permita moverse hacia tus metas, aunque te parezca que es un logro pequeño, estará más cerca de su objetivo. Si estas metas son compartidas por la familia pueden suponer un fuerte lazo de unión fortaleciéndose como fuente de apoyo.

“Ningún viento será bueno para quien no sabe a qué puerto se encamina”

Séneca.

Celebra los éxitos.

Para ello son significativos los rituales. Situaciones en las que agradecer y reconocer el esfuerzo realizado favorecerán un pensamiento de carácter más positivo y resiliente centrándose en la capacidad para poder lograr los objetivos.

Otros factores básicos que sin duda favorecerán el desarrollo de resiliencia familiar será el cuidado en la alimentación, realizar alguna actividad física de forma frecuente, cuidar la higiene postural y la higiene del sueño.

Recursos externos para potenciar la resiliencia familiar.

Movimiento asociativo: Las asociaciones de enfermedades raras y FEDER trabajan como un gran recurso de soporte social a afectados y familiares.

Algunas de las ventajas del soporte social son:

1. Evita el aislamiento provocado por tener o cuidar a un afectado/a de una enfermedad poco frecuente.
2. Produce mejoras en el estado de ánimo disminuyendo el riesgo de consecuencias psicopatológicas.
3. Disminuye la ansiedad y el miedo.
4. Proporciona comunicación y facilita el manejo de dificultades aportando estrategias de afrontamiento.
5. Invita a la reflexión y promueve la responsabilidad de hacernos dueños de nuestro propio bienestar.
6. Entrenamiento de habilidades sociales.
7. Cooperación y aprovechamiento de los recursos favoreciendo la cooperación y unión.

Grupos de Ayuda Mutua: Un GAM es un conjunto de personas que se encuentran para compartir sentimientos y experiencias alrededor de una problemática, para buscar soluciones nuevas y soporte en personas que sean capaces de entender en profundidad lo que comporta este problema; posibilita una comprensión más amplia mostrando las posibilidades reales que se tiene frente a este. Los GAM's suponen una mejora psicológica al rebajar la ansiedad y mejorar el estado de ánimo. El objetivo de estos grupos es fomentar el intercambio de experiencias, emociones y necesidades; favorecer la adquisición de estrategias de afrontamiento ante situaciones difíciles, así como potenciar el desarrollo de los aspectos socio-afectivos del grupo.

Atención Psicológica individualizada y familiar: a un nivel biopsicosocial y desde un modelo de intervención multidimensional centrado en la singularidad de las familias y sus necesidades con el objetivo de mejorar sus condiciones de salud en general. Se trata de orientar a las personas que padecen estas patologías y a sus familias para que puedan elegir la herramienta más positiva para afrontar la situación, ya que enfrentarse a este tipo de enfermedades crónicas, requieren una serie de estrategias para abordarlas. Y a pesar de los apoyos externos, la persona que convive con una ER, debe desarrollar estrategias internas para afrontar los retos que conlleva.

Desde los primeros contactos, es imprescindible establecer una buena comunicación y relación de confianza en la que la persona se encuentre cómoda para expresar sus necesidades. Se trata por tanto de crear recursos para mantener la esperanza y un apoyo para enfrentarse al proceso de enfermedad.

La ayuda de los familiares de los pacientes es muy importante. Un paciente con actitud positiva ante la vida y con apoyo familiar y social será más fuerte ante las adversidades de una enfermedad rara. La familia es la mejor fuente de apoyo social y personal de la que pueden disponer las personas en cualquier situación de la vida. Por ello, disponer de una buena "salud familiar" será un requisito indispensable para afrontar los momentos complicados que supone atravesar una enfermedad.

La familia es por tanto así algo más que un agregado de elementos: en un compuesto. Este compuesto funciona como un soporte excepcional cuando algunos de sus componentes se encuentran dañados o en peligro.

Impacto de la enfermedad en el sistema familiar.

Convivir con una enfermedad poco frecuente en el ámbito familiar.

Como ya hemos visto en el capítulo anterior, las características de las enfermedades poco frecuentes y del proceso de convivir con ellas, genera serias consecuencias a nivel psicosocial, producidos por diversos sentimientos generados, así como por consecuencias de desventaja escolar, laboral, del entorno más cercano, etc.

Hay diversos factores a tener en cuenta que influyen en el proceso de aceptación de la enfermedad; el nivel de gravedad de esta, el miembro de la familia enfermo, la situación socioeconómica familiar, la capacidad y relación afectiva entre la familia, los recursos externos de apoyo, la experiencia previa familiar ante la enfermedad, el soporte social y las estrategias de afrontamiento de la enfermedad.

Lo primero que debemos tener en cuenta es el gran impacto emocional por el que pasa la persona afectada y su familia tras la noticia del diagnóstico. Este impacto se desarrollará en diversas etapas, dónde tras un primer periodo donde la reacción es de shock y pánico irán trascurriendo diferentes fases. La fase de desintegración se manifiesta con depresión, cólera y culpa. En la fase de ajuste, la familia busca información que le anime y se va acomodando emocionalmente; también debe enfrentarse a la sociedad. Durante la fase de reintegración familiar se trata de poner la enfermedad en su lugar e intentar mantener una vida lo más normal posible a pesar de las dificultades.

Ante esta orientación de las posibles fases, no debemos olvidar que cada persona y cada familia es única, así como la especificidad de la enfermedad a la que se enfrenta.

D La familia como soporte.

No hay dos personas iguales, ni dos familias iguales. Tampoco existe un único tipo de relación de ayuda en cuidados de larga duración. Pero en cualquier familia donde se establece, esta suele ser íntima, intensa y duradera. En esta relación de ayuda median múltiples dimensiones que al conectarse unas con otras ofrecen una amplia variedad de situaciones. Desde la más deseable, que es el bienestar recíproco entre la persona que presta cuidados y la que los recibe, hasta importantes grados de estrés, malestar mutuo e incluso violencia, pasando por historias de cuidado en las que se mezclan jornadas de satisfacción con momentos de agotamiento y trato inadecuado. Todas ellas son comunes, pues cuando nos enfrentamos a situaciones que requieren cuidados intensos, esta circunstancia repercute y altera la vida de todos los miembros de la familia.

La familia responde emocionalmente de una manera compleja con afectos positivos y negativos. Pueden experimentar sentimientos de pena, impotencia, agresividad, culpabilidad, ambivalencia, injusticia y temor al futuro. Como respuesta pueden sufrir un derrumbe psicológico o físico, por ello es tan importante una intervención añadida.

Por este motivo, es imprescindible que la atención se dé a un nivel biopsicosocial y desde un modelo de intervención multidimensional centrado en la singularidad de las familias y sus necesidades, en los apoyos disponibles, en el desarrollo de las competencias y de la resiliencia, y en la organización de servicios centrados en el usuario y coordinados con todos los servicios que ofrece la comunidad, siendo estos factores de cambio que ofrezcan la posibilidad de crear un nuevo proyecto de vida para estas familias.

Este proceso de aceptación y reestructuración familiar, lleva consigo un trabajo arduo y doloroso, el cual será más llevadero si todos, entorno cercano y sociedad en general, tomamos la responsabilidad que nos corresponde y creamos un espacio de sensibilización, información, comprensión y respeto que todos nos merecemos.

No debemos olvidar que la familia actúa como un sistema donde la interacción entre sus miembros tiene una jerarquía, unos límites y unas funciones que se autorregulan internamente en permanente relación con su contexto.

Partiendo de esta variabilidad de circunstancias familiares, hay que diferenciar la intervención con familias, de la intervención con la persona, entendiendo a la familia como elemento clave con necesidades propias. Se necesitan estrategias que combinen la planificación centrada en la persona y la planificación centrada en la familia.

En esta intervención se tratará de dotar a la familia de diversas estrategias de afrontamiento, con el objetivo de que mejore su autovaloración, su aceptación ante la realidad, confiando y aceptando la ayuda de otros, creando así una red de apoyo social que fomente su autocuidado y aumente los recursos familiares y de comunicación con su sistema social.

Para esto se debe tener en cuenta la dinámica familiar, el nivel de comunicación, los apoyos del exterior, la ordenación jerárquica, el enfrentamiento de los problemas, los rituales familiares, el orden de nacimiento, el número de hermano/as, el sexo, relaciones de los padres, la aceptación de la enfermedad y los valores familiares.

Impacto individual, familiar y social.

Vemos así como el impacto individual, familiar y social, consecuencia de convivir con una enfermedad poco frecuente, varía bajo diversos factores y se interviene bajo un modelo de trabajo en red, con un enfoque sistémico donde la intervención incrementa su valor cuando se realiza teniendo en cuenta estas tres dimensiones.

Por otro lado, debemos también tener en cuenta el impacto de la enfermedad en el presupuesto familiar, que es alto, debido a que estos asumen gastos extraordinarios relacionados exclusivamente con la atención de la misma. La vivencia de la enfermedad rara y las consecuencias socioeconómicas que se derivan de la misma pueden desencadenar en un deterioro de las relaciones familiares y personales del afectado, sometidas a la tensión, el estrés y la incertidumbre de la enfermedad.

Así nos encontramos tanto con circunstancias asociadas a las características y la gravedad de la enfermedad, como con condiciones socioeconómicas objetivas que pueden derivarse de la especial vulnerabilidad a la exclusión que pueden experimentar las personas afectadas.

Las exigencias que tienen que afrontar las familias entorno a aspectos financieras, físicos, médicos, sociales y emocionales son factores que generan graves consecuencias en el bienestar personal y familiar, por ello es fundamental que las familias tengan además redes de apoyo social natural y redes de apoyo social organizado, para contribuir en potenciar las fortalezas y ser fuente de recursos.

El nivel económico influye de una manera muy importante en el acceso a recursos y terapias, vinculadas al desarrollo de la enfermedad, la respuesta sociosanitaria y en la percepción subjetiva de la situación personal de las personas afectadas y sus familias.

D Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España (ENSERio, FEDER 2009).

El Estudio sobre la situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España, (ENSERio, FEDER 2009), detalla cuál es la situación actual de las personas con enfermedades raras y sus familias en España, tanto desde el punto de vista sociosanitario, como desde una perspectiva socioeconómica y de bienestar, participación e inclusión en la sociedad.

Estos tres ejes diferenciados están intrínsecamente relacionados entre sí y condicionan el desarrollo social y personal, de la persona afectada, desde que presenta el primer cuadro de síntomas y signos (en función de la enfermedad y de la persona, varía el momento de la aparición), hasta que consigue recibir un tratamiento sanitario y unos apoyos sociales necesarios como para llevar una vida lo más normalizada posible en su entornos social (si es que efectivamente lo logra).

Partiendo de los datos presentados, podemos constatar que existe un ciclo vital, a la par que económico, de las enfermedades raras (la vivencia de la enfermedad por parte de los pacientes y sus familias) en el que se localizan, en mayor o menor medida, procesos de vulnerabilidad y exclusión social que pueden variar en función del tipo y la gravedad de la enfermedad, la adecuación y eficacia de la atención sociosanitaria recibida, los recursos socioeconómicos propios, los recursos y apoyos sociales (o, por el contrario, los obstáculos) que reciban del entorno social, así como las habilidades y capacidades personales de afrontamiento de las situaciones.

Factores a tener en cuenta para determinar el impacto y las necesidades sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España.

El primer factor se relaciona específicamente con la enfermedad rara, como génesis de este ciclo económico y vital y que varía en función del tipo de enfermedad, características, limitaciones en la actividad que genera, gravedad, etc., así también, como veremos, por la respuesta sociosanitaria que se ofrece desde su detección y diagnóstico hasta su tratamiento.

El segundo factor tiene que ver con las limitaciones en la generación de ingresos y recursos que devienen fundamentalmente de las dificultades para acceder al mercado laboral de los, las personas afectadas o bien de los costes de oportunidad laborales experimentados por sus cuidadores principales. Estas limitaciones, se constatan desde el momento en que el paciente presenta necesidades específicas de apoyo para el desarrollo de su vida social y personal, y se agudizan o no en función de la respuesta sociosanitaria a la enfermedad, sobre todo en la concreción de un diagnóstico y la adecuación del tratamiento, así como en las posibilidades de recibir apoyos sociales específicos.

El tercer factor estaría constituido por esos bienes, servicios y recursos sanitarios, económicos y sociales que van a dar respuesta a la enfermedad, que se encuentran (o no) en el

entorno

social y cuya adquisición y uso (si es que esos recursos existen) depende de la capacidad adquisitiva de las familias; o bien de la cobertura de los mismos por parte de un sistema de bienestar social público, que garantice que aquellos individuos que, por motivo de su enfermedad (y las barreras que en el entorno existen para la misma), tienen más dificultades para generar ingresos (limitaciones en la ganancia), reciban los suficientes apoyos para adquirirlos recursos que necesitan para satisfacer sus necesidades (Sen, 2004), en igualdad de oportunidades y sin ser discriminados.

El cuarto factor pone en relación ese contexto social con el individual-relacional. La vulnerabilidad social y/o discriminación asociada a las circunstancias descritas coloca a las personas afectadas (máxime si no disponen de los recursos idóneos para satisfacer sus necesidades) en riesgo de exclusión social, entendida desde un punto de vista objetivo como la imposibilidad de acceder a los recursos y bienes necesarios para la satisfacción de sus necesidades, pero que también tiene implicaciones subjetivas, pues el impacto de esa exclusión de los bienes y recursos, afecta a su bienestar emocional, en mayor o menor medida, dependiendo de las experiencias previas y capacidades personales para afrontar situaciones desfavorables así como de los apoyos individuales (círculo familiar, básicamente) o del entorno (asociaciones, grupos de ayuda mutua, terapia psicológica) de los que puedan disponer.

Por último, encontramos otras dos variables que afectan a todo el proceso: el desconocimiento y la incomprensión. Afectan a todo el proceso, ya que son un hecho prácticamente desconocido por la sociedad, pero también por los propios profesionales médicos.

La baja incidencia de estas enfermedades, influye en el paciente y su familia, desde que aparecen los primeros síntomas desconocidos de la enfermedad, que no se asemejan a ninguna enfermedad común. Ese desconocimiento persiste y se amplía en el momento en que los profesionales médicos de referencia en ese momento no conocen el diagnóstico de la enfermedad y, en el caso de que lo conozcan, ésta puede carecer de un tratamiento adecuado y eficaz.

El desconocimiento y la incomprensión también aparecen en los espacios sociales en los que interacciona la familia, siendo especialmente importante en el contexto educativo y, sobre todo, en el laboral.

El desconocimiento de enfermedades extrañas y complejas y la incomprensión ante manifestaciones de las mismas, como pueden ser las crisis agudas, dificulta tanto el acceso al mercado laboral, como la permanencia e inclusión. Por ello es tan importante tratar de mejorar la inclusión laboral y educativa, social y lúdica como derecho fundamental para el desarrollo y calidad de vida, lo que fomenta la autonomía personal y la vida independiente de las personas con enfermedades minoritarias y reduce el impacto familiar y social en cuanto a la discriminación que experimentan en su entorno.

Este proceso es cíclico, en tanto que se repite constantemente e interconecta unas áreas con las otras, de tal manera que repercuten entre sí. Por ejemplo, la falta de recursos para satisfacer las necesidades, repercute en la gravedad de la enfermedad y en el bienestar emocional, lo que repercute a su vez en las posibilidades de acceder al empleo y de generar ingresos.

Las personas con enfermedades raras presentan necesidades de apoyo muy variables tanto en áreas de actividad para las que las precisan, como en la frecuencia e intensidad de dichos apoyos. Como hemos visto, estas limitaciones en la actividad van a condicionar la situación de salud y socioeconómica de los afectados, por lo que se requieren medidas que garanticen esos apoyos necesarios por motivo de su discapacidad, y en algunos casos, por su "situación de dependencia", las cuales precisan primero del reconocimiento de la misma.

Las ayudas técnicas están más generalizadas que la asistencia personal, que sigue siendo una labor extensamente asumida por las familias.

La persona cuidadora es la que se ocupa de la mayor parte de las tareas relacionadas con la atención de la persona en situación de dependencia, y la que permite la satisfacción de sus necesidades de salud, materiales y emocionales.

En la mayoría de las familias es una única persona la que asume la mayor parte de la responsabilidad de los cuidados que, además, recae mayoritariamente en mujeres del entorno familiar (parejas, hijas, madres...). Hasta tal punto es así que más de ocho de cada diez personas que están cuidando a un familiar con dependencia en este país son mujeres.

Independientemente de los apoyos disponibles, las familias se ven sometidas a importantes costes (económicos y de oportunidad) como consecuencia de las necesidades de atención y apoyo que asumen que, como dijimos, van a reducir su capacidad monetaria para adquirir los recursos para satisfacer sus necesidades en igualdad de condiciones que el resto de los ciudadanos.

Con respecto a la población afectada en edad escolar y su relación con el sistema educativo, se observan aún grandes posibilidades de mejora. No se han generalizado apoyos y adaptaciones específicas en la escuela y más de la mitad de la población escolarizada no tiene cubiertas adecuadamente las ayudas que precisa, mediante apoyos en la escuela ordinaria o a través de centros de educación especial.

En el ámbito laboral, el problema radica especialmente en la inactividad obligada de los pacientes más que en los bajos niveles de ocupación entre los que efectivamente se consideran activos laboralmente hablando.

Es imprescindible analizar la relación con la actividad laboral no sólo de la persona afectada, sino de su núcleo familiar: la familia encuentra limitaciones añadidas en el terreno laboral, sobre todo los que prestan asistencia personal en el hogar como cuidadores principales, que según el tipo y la gravedad de la enfermedad, revelan costes de oportunidad laborales que van desde la reducción de la jornada laboral a la imposibilidad de continuar trabajando. Igualmente, se observan otros costes de oportunidad a nivel formativo, así como en cuanto a las posibilidades de disfrute del ocio y tiempo libre.

Las personas con enfermedades raras y quienes conviven con ellas en el hogar sufren restricciones económicas directamente relacionadas con la atención deficiente de sus necesidades de apoyo y la insuficiente cobertura pública de los recursos que necesitan. Se ha constatado una menor capacidad para generar ingresos así como obligación de asumir más costes que la población general, tanto más graves cuanto mayores son las necesidades de apoyo.

Como hemos observado, esto repercute negativamente en sus niveles de integración, tanto real como percibida, existiendo una gran mayoría de población afectada que se ha sentido discriminada en diferentes ámbitos de la vida social, y cuya valoración subjetiva de su situación personal es bastante baja, tanto más cuanto peores son las condiciones socioeconómicas en las que viven.

Esos niveles de malestar y desigualdad pueden reducirse mediante una adecuada cobertura del sistema de bienestar público y/o bien amortiguarse mediante las redes de apoyo informales, circunscritas al entorno personal, pero también (aunque en menor medida al tratarse de un movimiento incipiente) al entorno asociativo. La información obtenida permite afirmar que las personas con enfermedades raras y sus familias cuentan con redes de apoyo muy limitadas y circunscritas habitualmente a personas de su entorno personal.

Las familias sufren consecuencias graves en su bienestar emocional, en su capacidad para mantener vínculos y relaciones sociales y en sus oportunidades para mantener una vida laboral activa. La aparición de la enfermedad en un hogar puede suponer un alto impacto emocional para la persona con enfermedad rara y su entorno más íntimo. El aislamiento social puede llegar hasta la familia extensa, y las relaciones sociales se ven afectadas. Los sentimientos de frustración hacia las personas y las instituciones son generalizados, sobre todo en personas con grandes necesidades de apoyo no cubiertas o con dificultades para acceder a diagnóstico y tratamiento adecuado.

Son personas, por ejemplo, frecuentemente sometidas a periodos largos de falta de sueño, obligadas a generar conocimiento técnico sobre especialidades complejas (genética, biología, medicina), renunciar a logros personales, uso del tiempo libre, etc.

Como hemos podido comprobar, la pertenencia a las asociaciones de atención y apoyo a afectados por enfermedades raras o, más genéricamente, a personas con discapacidad, mejora los niveles de bienestar subjetivo de los afectados, independientemente de la condición socioeconómica de los mismos, pues sirven de ayuda mutua y apoyo psicológico entre afectados con problemas similares, que les ayudan a afrontar situaciones análogas en diferentes escenarios sociales: la atención sanitaria, el apoyo social, la inserción laboral y educativa, etc.

Según familias y profesionales, las entidades especializadas en la atención a personas con enfermedades raras, básicamente asociaciones de afectados, familias y también recursos públicos, constituyen un punto de apoyo muy bien valorado.

Aun así, resulta evidente que la población con enfermedades raras y sus familias forman un colectivo, como decíamos, en situación de vulnerabilidad, por lo general con grandes necesidades de apoyo en todos los ámbitos de la vida.

Como hemos podido ver, la vivencia de la enfermedad rara y las consecuencias socioeconómicas que se derivan de la misma pueden desencadenar un deterioro de las relaciones familiares y personales sometidas a la tensión, el estrés y la incertidumbre de la enfermedad, si bien no existe o falla la cobertura de los sistemas de protección social (sanitario, educativo, servicios sociales, etc.) que debería ayudar a extinguir o minimizar estas consecuencias derivadas.

La figura del cuidador principal en el entorno familiar.

Por otro lado, no debemos olvidar a la persona cuidadora del entorno familiar con la que debemos trabajar el fomento de una serie de cualidades:

- Una formación adecuada es básica, sobre todo, de conocimientos en los niveles prácticos y actitudinales; es decir, sobre **“cómo hacer mejor las cosas”**. Una persona sólo se desarrolla y mejora a través de información y formación constante.
- Hay que poseer una **“personalidad evolutiva”**, siendo conscientes de que siempre existen aspectos susceptibles de mejora en las actuaciones. Técnicas empleadas, ayudas usadas o formas de pensar que han sido válidas hasta el momento, siempre pueden mejorarse.
- Hay que tener capacidad para pensar **“qué hacer”** y **“cómo hacerlo”** en función de la situación planteada. Hay que tener una gran capacidad de decisión, y saber elegir la solución más adecuada a las posibles dificultades o nuevas situaciones que puedan presentarse.

- Es básico gozar de buena salud, tanto física como mental, para resistir el ritmo de trabajo. **“Si nos hacemos daño, no podremos seguir cuidando”**.
- Debe fomentarse una **“actitud positiva, vitalista y creativa”** para todo tipo de situaciones.
- Debe desarrollarse una **“personalidad serena”**, para actuar con tranquilidad ante cualquier situación, por desagradable o peligrosa que sea.
- La persona cuidadora principal debe facilitar y contar con un entorno familiar que facilite la **“responsabilidad compartida”**.
- Deben conocerse los mecanismos y estrategias para el **“autocuidado”**, y no caer en la sobrecarga física y emocional y el aislamiento social.

Las ventajas del cuidado de la persona cuidadora son muchas y repercuten directamente sobre la persona en situación de dependencia, ya que mientras más se “autocuide”, mejor se encontrará para atender y desarrollar sus actividades, proporcionando una mejor calidad de vida tanto a sí misma como a la persona a la que atiende.

Físicamente, la persona cuidadora puede verse afectada por estos factores:

- El esfuerzo físico realizado en las transferencias.
- El agotamiento físico, por la cantidad de tareas asumidas.
- La sensación de fatiga y cansancio motivada por la falta de sueño.
- La tensión muscular generada por malas posturas.

Cómo combatir los problemas físicos:

- Cuidando la alimentación y la hidratación.
- Durmiendo y descansando lo suficiente.
- Realizando ejercicios diarios.
- Adoptando posturas correctas al movilizar a las personas en situación de dependencia.
- Contando con ayuda de otras personas cuidadoras y/o ayudas técnicas, como grúas para realizar las transferencias.

Psicológica y socialmente, la persona cuidadora puede verse afectada por:

- La aparición de sentimientos negativos.
- La sobrecarga, que se manifiesta en el abandono del cuidado del aspecto físico y con alteraciones emocionales, como depresión o ansiedad.
- Aparecen sentimientos como la soledad o el aislamiento, reduciéndose o eliminándose la participación en actividades sociales, laborales, culturales y recreativas.
- Surgen dificultades en la relación con la pareja, por dedicar demasiado tiempo al cuidado de la persona en situación de dependencia.
- Se reduce la economía, debido a la cantidad de recursos de los que es necesario disponer para el cuidado de la persona en situación de dependencia.

Las dificultades que experimentan los cuidadores surgen principalmente de:

- La enorme inversión en tiempo y en esfuerzos de naturaleza física y emocional que exigen los cuidados.

- Los cambios que los cuidadores experimentan en su vida cotidiana y en su propio plan de vida cuando comienzan a cuidar a su familiar.
- La ausencia de apoyos y ayudas suficientes para desempeñar la labor de cuidar y para poder cuidarse a sí mismo.
- Disminución de la calidad de vida percibida.
- Exposición a riesgos para su salud.
- Situaciones de aislamiento y soledad.
- Aumento de la exposición a riesgos de exclusión social, enfermedad crónica y estado de dependencia futuro.

Lo que tiene como consecuencia:

- Mayores niveles de depresión.
- Mayores niveles de ansiedad.
- Mayores niveles de estrés y frustración.
- Fatiga frecuente.
- Dolores musculares.
- Dolores de cabeza frecuentes.
- Molestias estomacales y gástricas.
- Peor estado de salud percibido
- Mayor probabilidad de sufrir obesidad.
- Mayor vulnerabilidad a las infecciones.
- Mayor riesgo de problemas coronarios derivados del estrés.
- Mayor riesgo de padecer diabetes.
- Pérdidas en la capacidad de cuidar adecuadamente de la propia salud.

El éxito en una situación de cuidados implica:

- Que las necesidades de nuestro familiar estén cubiertas.
- Que los cuidados se realizan adecuadamente y respetando la autonomía y decisiones del familiar con dependencia.
- Que los perjuicios en la salud del cuidador lleguen a ser mínimos.
- Que el cuidador se encuentre en una buena situación emocional para continuar los cuidados, afrontar las dificultades y tomar las decisiones adecuadas.

El fortalecimiento de las asociaciones y las macro-estructuras que las agrupan (federaciones regionales, estatales y supranacionales) suponen un incremento en recursos útiles para las personas con enfermedades y sus familias (información, contacto con otros afectados, coordinación, sensibilización y apoyo), así como un recurso poderoso para hacer valer sus derechos y reivindicar ante los poderes públicos que se garanticen unos niveles dignos de atención socio-sanitaria e inclusión social.

ABORDAJES TERAPÉUTICOS FAMILIARES.

Del por qué a mí al por qué no a mí. El proceso del diagnóstico.

Una de las preguntas más repetidas cuando una enfermedad de este tipo aparece en el seno familiar, es pensar “por qué a mí”, “¿qué he hecho yo para padecer esta enfermedad?” o más complicado aún, “¿qué he hecho yo para que mi hijo padezca esta enfermedad?” Este

tipo de pensamientos que generan tanto dolor, son incluso más devastadores en determinados momentos que la propia enfermedad.

La respuesta a estas preguntas será la más adecuada según las propias experiencias personales y las creencias. No obstante, es necesario tener presente que nadie elige tener una enfermedad.

Las reacciones emocionales asociadas a este tipo de diagnóstico pueden provocar alteraciones conductuales y psicopatologías que influyen de forma negativa sobre el proceso de adaptación a la enfermedad y la calidad de vida de la persona afectada y su familia. Conocer su procesamiento acerca de la propia enfermedad y, en su caso, modificar las estrategias utilizadas para afrontarla, evitará esta situación tan negativa para el núcleo familiar.

Cada persona es diferente y, en cierta medida, cambiante, fruto de la interacción de una herencia, una biografía única e irrepetible, un contexto socio-cultural concreto, de la situación económico-laboral, del tiempo de espera hasta el diagnóstico etc. Aprender a observar estos factores y comprender cómo se relacionan entre sí es indispensable para ayudar de modo válido.

Las necesidades de apoyo psicológico son esenciales en el caso de las ER para afrontar el estrés que genera la escasez de información, la ausencia de tratamiento o el deterioro que conllevan. Dicho apoyo contribuye a aliviar la conmoción y aceptar la enfermedad. Los abordajes terapéuticos requieren mejorar los tratamientos y la atención sanitaria que se presta así como poner el acento en su participación activa para trabajar en un enfoque de salud positiva que comprenda la redefinición personal y familiar del propio proyecto vital que se ve alterado con la presencia de esta nueva situación.

“Fui llamada a filas de sorpresa, sin opción a decidir si deseaba o no acudir. Cuando me enteré de que tenía que ir, lloré desconsoladamente; nunca creí que me iba a tocar a mí. Y cuando llegué al campo de batalla... ¡puf No sabía qué hacer, ni dónde acudir, ni a quién acercarme para encontrar ayuda y orientación (...).

Tras ocho meses, acudí a una enfermería donde encontré a un capitán que, a pesar de estar en plena guerra, irradiaba paz. Me acerqué a él pidiéndole ayuda, y con una sonrisa amable y sus manos extendidas, tomó las mías y me hizo sentarme frente a él. Fue la primera vez, desde que llegué allí, que sentí que alguien leía el miedo en mis ojos, que alguien mostraba empatía, y que realmente estaba dispuesto a ayudarme en lo que pudiera, aunque estando en la guerra ya se sabe que nadie puede procurarte protección o ayuda absoluta.

Hablé con él durante mucho tiempo, escuchó con sosiego mis miedos, mi desconsuelo, la soledad que viví durante largo tiempo, la angustia que sentía al no entender por qué estaba allí sin desearlo... Y después fue sincero. Me dijo que no sabía qué me podría ocurrir en aquel lugar, puesto que nunca se sabe ni cuándo ni cómo terminan las guerras, que podía dotarme de técnicas de afrontamiento y armas para defenderme, pero que no podía asegurarme que todo aquello funcionara. No obstante, después de tanto tiempo vagando, que alguien me escuchara, me proveyera de herramientas, era más de lo que yo había esperado. Sinceramente, casi había tirado la toalla.

El miedo disminuyó, la angustia empezó a remitir. A partir de ese momento, pude volver a caminar por el campo de batalla, ¡y más erguida, sabiendo dónde estaba y contra quién luchaba! No obstante, la guerra fue dura. Tuve que aprender a vivir allí, de esa forma, sin permitir que el miedo me venciera. El miedo, ese enemigo que se convierte en valor cuando lo afrontas y te enfrentas a él con descaro y decisión”.

Testimonio Libro Enfermedades Raras.

Lo que no existe.
CIF

Este testimonio nos revela que es necesario plantear distintos niveles de atención en el Apoyo Psicológico, en función de la complejidad de las necesidades que vayan apareciendo durante el proceso de la enfermedad.

Las personas que padecen estas patologías, o sus familias, nos trasladan una visión similar a la ofrecida por Mónica, nos hablan de una batalla, un laberinto, un lugar en el que no han decidido entrar y de repente están inmersos, sin ver ningún tipo de salida. Las emociones que sienten y cómo éstas se movilizan, incrementará o disminuirá el sufrimiento asociado al impacto emocional, y se dificultará o facilitará el proceso de adaptación a la nueva situación que tiene que afrontar. El apoyo emocional, la información y la orientación que puedan recibir de los profesionales son fundamentales para recuperar la estabilidad y seguridad necesarias para afrontar este proceso de cambio.

Las emociones están íntimamente ligadas a los pensamientos, a las conductas y a los estímulos. Se piensa y se actúa como se siente, pero también se siente como se piensa y se actúa.

Trabajando sobre los pensamientos, se pueden variar las conductas, el sentimiento y el estado emocional que conllevan. Si este proceso es positivo incide de manera saludable sobre el organismo. Es muy importante, que la persona que padece la enfermedad y su entorno, así como los profesionales que les atienden, mantengan actitudes que generen esperanza y ganas de vivir, desde el apoyo adecuado a las emociones y entendiendo éstas.

La Atención Psicológica, por tanto, va a ayudar a minimizar el impacto emocional a través de la acogida, la escucha activa y el empoderamiento del paciente y/o la familia en la toma de decisiones sobre sus propios procesos de salud.

Fases psicológicas en el proceso de adaptación.

Definimos seis fases psicológicas que están relacionadas con el proceso de adaptación a la enfermedad:

I Fase: Incertidumbre y confusión.

Aparecen los primeros síntomas y se tenderá a buscar información. Como ya hemos mencionado con anterioridad, en estas enfermedades existe dificultad diagnóstica, los síntomas son muy sutiles o parecidos al de otras enfermedades, e incluso desconocidos cuando la casuística es muy reducida.

Se puede haber pasado por muchos especialistas y pruebas hasta recibir el diagnóstico definitivo de la enfermedad y seguramente mucho antes de recibir éste, tal vez se lleven meses o años con los primeros síntomas.

Solemos encontrarnos con que personas que durante esta fase, han buscado mucha información en internet, la cual sólo ha contribuido a generar más incertidumbre, confusión y dolor. Es importante evitar el efecto amplificación de la información mientras se clarifica el diagnóstico.... Entrar en contacto con profesionales cualificados ayudará a mantener la calma.

II Fase: Desconcierto.

Aparece cuando se recibe el diagnóstico. Es fácil ponernos en la piel de alguien a quien acaben de diagnosticar una enfermedad frecuente, el miedo, el bloqueo... son emociones que es fácil que aparezcan. En el caso de las enfermedades raras, añadimos que en muchas ocasiones, son

enfermedades de las que el paciente no ha escuchado hablar nunca antes, lo cual genera mucho desconcierto.

Hay que matizar cuando son enfermedades hereditarias y por lo tanto, la familia ya conoce su curso y evolución por otros miembros de la familia - afectados también -, el desconcierto incrementa si no se conoce tratamiento curativo y éste sirve únicamente de soporte o es sintomático.

Desde estos primeros momentos es normal que el bloqueo emocional dé paso a sentimientos de temor, angustia, desamparo y miedo. En esta fase de desconcierto es importante recibir información adecuada frente al desconocimiento u otras experiencias que se tengan de la enfermedad. Es importante poder contar con un especialista que conozca la enfermedad para apoyar y transmitir la información en cada momento del proceso. En este tipo de enfermedades la falta de información adecuada puede impedir el avance hacia las siguientes fases del proceso de adaptación.

Se hace por tanto imprescindible plantear la Atención Psicológica, teniendo en cuenta, como señalábamos anteriormente, el proceso de la enfermedad, pues aunque se conozcan sus síntomas, es necesario entender que cada persona es única y por tanto también lo es su proceso de enfermar.

“Con la experiencia en la atención a los pacientes y a las familias, nos dimos cuenta de que abordar toda la información desde el principio, no les ayudaba, contribuyendo a generar más dolor y dificultar el proceso de adaptación. Trabajar por fases nos ha permitido generar actitudes positivas y proactivas en la atención de la enfermedad”.

Testimonio de una profesional de
Esclerosis Lateral Amiotrófica.

Será muy importante, desde los primeros contactos, una buena comunicación y relación de confianza que afiance el compromiso terapéutico con los profesionales y la enfermedad, para mantener la capacidad de decidir y colaborar.

III Fase: Oposición y aislamiento.

Esta fase responde a la dificultad para aceptar el diagnóstico, junto a la negación de lo que está sucediendo. Tiene como objetivo amortiguar y dar un respiro para mantener la esperanza y poder encajar la nueva realidad. Se puede llegar a decir: "No, no me pasa nada", como defensa para asimilar lo que viene y tomar un poco de distancia frente a lo que han dicho que ocurre y pueda llegar a pasar.

No todos los miembros de la familia mantienen la negación con la misma intensidad y duración; los miembros más realistas a veces adoptan posturas críticas e intolerantes con los que están en fase de negación. Es muy importante el respeto a los sentimientos de cada uno sin intentar hacerlos cambiar a la fuerza.

“Y después de explicarle a mi padre las pruebas por las que había pasado de nuevo, y las visitas médicas que habíamos tenido en la semana, cuando terminaba, me volvía a preguntar siempre, ¿entonces, no le pasa nada no?” María.

Madre de un niño con Síndrome de Joubert.

Es necesario dar tiempo para poder “digerir” todo esto y ponerle cara a la enfermedad, incluso nombre. Hay que permitir expresar las dudas, desahogar las emociones desde el principio y evitar "animar" gratuitamente, o quitar importancia a lo que se está viviendo. Hay que diferenciar esta negación, que forma parte de un proceso de adaptación normal, de la negación patológica, que es

cuando la persona no accede a los tratamientos sintomáticos, a las medidas rehabilitadoras.

IV Fase: Rabia.

Las enfermedades raras son crónicas, y como tales, la persona y su familia va a convivir con ella el resto de sus vidas. Por ello, cuando la enfermedad sigue su curso, aparece la rabia, que es una emoción vinculada a sentimientos más profundos de frustración y dolor. Por lo que se pierde. Por lo que aparece. La rabia hay que escucharla y canalizarla, pues permitirá activar los propios recursos para ayudarse a uno mismo e incluso al entorno.

La enfermedad va a evolucionar, y por tanto aparecerán determinadas dificultades o barreras: cambios en los hábitos y estilo de vida, en los roles de los padres, en la situación escolar, laboral... Todos estos cambios no han sido elegidos tampoco, son necesarios llevarlos a cabo para facilitar la convivencia con la enfermedad. La rabia permite no tirar la toalla e incorporar todos estos cambios, permite no sucumbir a la frustración y la impotencia.

Debajo de ella se debe entender esos sentimientos, incluso la culpa que puede tener la persona por padecer la enfermedad o por haberla transmitido.

Esto lo deben entender la persona que lo vive, su familia y entorno, así como los profesionales, ya que a todos les puede afectar los sentimientos que se generan, de rabia, frustración angustia e impotencia.

Es importante en esta fase recibir un trato con naturalidad, comprensión, y también saber poner límites, sobre todo en las relaciones familiares violentas. Ayudará el potenciar la autonomía y la toma de decisiones frente a los recursos, a los tratamientos adecuados, a las ayudas técnicas... He aquí la importancia de generar compromisos terapéuticos desde el diagnóstico y ayudar a mantener una rendija abierta a la esperanza desde las investigaciones y el apoyo terapéutico.

Es necesario también ir preparando todos los cambios en los hábitos y en el estilo de vida que se van a producir con la pérdida de capacidades. Y ser conscientes de que uno sigue siendo el que es, y no es la enfermedad, con la enfermedad se convive.

V Fase: Tristeza.

Aparece abatimiento, pocas ganas de hablar, de hacer cosas, y tendencia a permanecer solo, expresando hacia dentro. Este estado es tristeza, una emoción que invita a aislarse por un tiempo, para ir elaborando todo lo que ya está ocurriendo.

Es un espacio necesario de contacto íntimo para intentar ver qué está ocurriendo. La tristeza prepara a la adaptación.

En esta fase es importante comprender y permitir expresar los sentimientos. El profesional trabajará en la comunicación familiar para expresar las emociones entre todos. Cada miembro de la familia pasa por la tristeza y la siente, pero muchas veces no quiere transmitirla para no preocupar más a los demás.

Por eso es importante aprender sencillas técnicas de comunicación emocional, participar en los grupos de autoayuda, recibir el apoyo desde la Asociaciones de pacientes y compartir estos sentimientos.

VI Fase: Adaptación.

Todas las fases anteriores son necesarias para llegar a poder hablar de lo que significa la enfermedad, sus pérdidas y, en ocasiones, del descubrimiento de ganancias profundas.

En esta fase también aparece la adecuación a la escala de valores y patrones de relación. Se suele escuchar: "Desde que nos ha pasado esto, me doy cuenta dónde está el valor de la vida".

"La enfermedad de mi hijo me ha enseñado más de lo que me ha quitado".

Carmen,
madre de un niño con Síndrome de Williams.

La enfermedad lleva a ver cómo en lo pequeño, en lo cotidiano, en cada uno de los avances y en los afectos donde está el poder transformador de la vida. Se encuentran momentos de "felicidad", pues se vive bajo la premisa de que "se puede sufrir y ser feliz".

Esta es una fase donde hay posibilidad de pensar, de preparar actividades y el futuro con serenidad. Puede haber habido cambios en el entorno escolar, a nivel laboral, en los roles... será importante valorar el camino recorrido y permitirse salir, pasear o distraerse y también disfrutar para ayudar a normalizar, en la medida de lo posible la vida.

"Tuve tiempo para pensar en qué era lo realmente importante: su enfermedad o su felicidad. Opté por su felicidad, al fin y al cabo, no dejaba de ser un bebé con ganas de reír, jugar y ser amado. La enfermedad era tan sólo un añadido más a ese enjambre de sugerentes dudas que pueden manar a lo largo de nuestra vida. Entonces, por qué malgastar el tiempo entre sollozos si nada bueno nos puede reportar. Armémonos de valor y de fuerza para que nuestros hijos crezcan como se merecen, con toda la felicidad y amor posibles".

Testimonio Libro Enfermedades Raras.
Lo que no existe.

La labor del profesional de la Psicología es conocer y entender estas fases para aprender a manejarlas y poder ofrecer el apoyo emocional adecuado.

Terapias psicológicas en enfermedades raras.

El profesional de la Psicología cuenta con distintos tipos de terapia que puede aplicar, en función del paciente, la familia, la propia enfermedad, y su propia formación como profesional. Estas terapias son las siguientes:

Terapias Integrativas.

Se trata de un conjunto de intervenciones profesionales organizadas y relacionadas de forma estratégica para que interactúen entre sí, con un objetivo común, garantizando la atención integrada centrada en la persona, en el que las personas con enfermedades raras y sus familias y/o cuidadores tengan un papel activo en la toma de decisiones.

Se trata de una intervención directa con las personas afectadas, familiares o cuidadores, profesionales implicados y contexto social, laboral y educativo. Se facilita el proceso de cambio que supone padecer una enfermedad rara y minimizar el impacto emocional; conocer en qué fase de adaptación está la persona, buscar y activar apoyos familiares y sociales; ayudar a afrontar la incertidumbre y las pérdidas; fomentar la responsabilidad sobre el propio bienestar; facilitar estrategias de afrontamiento; identificar de qué manera la enfermedad están afectando a nivel físico, psicológico y social y cómo introducir cambios saludables y minimizar aislamiento.

El papel del psicólogo es fundamental para trabajar por la mejor calidad de vida posible. Para ello ha de garantizarse, entre otras cuestiones, la atención a los aspectos psicológicos y emocionales que permitan la adaptación. Se tratará el manejo y prevención de síntomas del estrés, manejo del dolor, prevención de la salud, inserción laboral y educativa, entrenamiento en

CIF

habilidades para el manejo de la enfermedad en sus diferentes estadios, intervención en duelo, grupos de ayuda mutua o grupos de apoyo.

Terapia sistémica.

La terapia sistémica tiene en cuenta la representación de la realidad vista desde una perspectiva holística e integradora. Lo fundamental en esta terapia son las relaciones y los componentes que a partir de ellas surgen. Se aplica en el tratamiento de trastornos conceptualizados como la expresión de las alteraciones en las interacciones, estilos relacionales y patrones comunicacionales de un paciente y/o su familia teniendo en cuenta los distintos sistemas que componen su contexto, es decir, los distintos escenarios de interacción con el ambiente (Espinal I., Gimeno A., González F., 2006).

Tiene un enfoque en la solución de problemas, más práctico que analítico. No es tan importante quién tiene el problema, por ejemplo, quien presenta negación ante la enfermedad, sino que se focaliza la atención en identificar los patrones disfuncionales dentro del seno familiar, para así redirigir esos patrones directamente. Se trata de encontrar el equilibrio entre los distintos sistemas.

El microsistema es concebido como el conjunto de interrelaciones que se producen dentro del entorno inmediato, y la familia es el microsistema más importante porque configura la vida de una persona durante muchos años (Bronfenbrenner, 1986). Por tanto, podemos considerar a la familia como un conjunto organizado e independiente de personas en constante interacción, que se regula por unas reglas y por funciones dinámicas que existen entre sí y con el exterior (Minuchín, 1986, Andolfi, 1993; Musitu et al., 1994, Rodrigo y Palacios, 1998). La interrupción de la enfermedad va a desestructurar ese microsistema, y por tanto se hará necesario trabajar con nuevas reglas y modificar las funciones ya existentes para facilitar el proceso de cambio que supone tener una enfermedad poco frecuente.

El mesosistema familiar, como conjunto de sistemas con los que la familia guarda relación y con los que mantiene intercambios directos, es una dimensión importante en los informes de valoración familiar. En cada etapa de ciclo familiar, suele haber unos sistemas de interacción más frecuentes que hay que considerar: la escuela, amigos, vecinos, trabajo, etc (Espinal I., Gimeno A., González F., 2006). El mesosistema recibe la influencia de la familia, así las tensiones que se viven a consecuencia de la enfermedad se verán reflejadas en las otras áreas, y viceversa, las dificultades en la inclusión en el entorno físico y social afecta y deteriora el sistema, dejando a las familias sin apoyos ante las dificultades que acaban por incrementar el estrés y los problemas familiares.

El macrosistema, entendiendo como el conjunto de valores culturales, ideologías, creencias y políticas, da forma a la organización de las instituciones sociales. La cultura predominante en el entorno familiar es también una dimensión a comparar con la cultura de origen de cada familia (Espinal I., Gimeno A., González F., 2006). Las respuestas que se den ante el proceso de adaptación a la enfermedad, van a estar también muy vinculadas a estos valores.

Cualquier sistema complejo y autorregulado lleva consigo una jerarquización y unas normas que regulan sus relaciones. Sistema que se ve alterado con la enfermedad. El objetivo en este tipo de intervención es reconocer las relaciones, ya que el tipo de relación incide de forma significativa en cómo la familia hace frente a las problemáticas de cada uno de sus miembros y de ella misma en su conjunto.

Terapia breve (o terapia sistémica breve).

La terapia breve se enmarca dentro de las terapias familiares sistémicas, ya que a principios de los años 70 se planteó que el modelo sistémico podría aplicarse a un solo individuo aunque no asistiera toda la familia. Esto supuso el nacimiento de la terapia breve del "Mental CIF"

Reserach Institute (MRI)” de Palo Alto. Se trata de un conjunto de procedimientos y técnicas de intervención que pretenden ayudar a los individuos, parejas, familias o grupos a movilizar sus recursos para enfrentarse a sus problemas, producir un cambio y alcanzar sus objetivos en el menor tiempo posible (Alianza Española de Terapia Sistémica Breve).

Esta terapia se muestra muy efectiva para abordar determinados momentos de la enfermedad donde la persona suele necesitar apoyo: diagnóstico, ansiedad ante la hospitalización o intervención quirúrgica, duelo por la pérdida de capacidades etc.

Terapia cognitivo-conductual.

Desde el punto de vista de la terapia cognitivo-conductual, se considera que los pensamientos, las creencias y las actitudes que tenemos ante una situación afectan tanto a las emociones y sentimientos como al comportamiento. En esta terapia se utilizan distintos procedimientos que provienen de la terapia cognitiva y de la terapia conductual. El objetivo es dotar al paciente de una serie de habilidades y herramientas para afrontar mejor las distintas dificultades.

Si un determinado acontecimiento lo interpretamos negativamente, experimentaremos emociones negativas, y eso provocará que nos comportemos de un modo poco adaptativo. En este sentido, por ejemplo, el dolor dependerá de la causa fisiológica que lo motiva, pero también de las vivencias asociadas al mismo que se generan en la persona. De esta forma, la terapia sirve para abordar con el paciente los pensamientos y las emociones derivadas de las situaciones que padece a consecuencia de la enfermedad.

Muchas de esas situaciones se interpretan como amenazantes porque empiezan a condicionarse por las experiencias previas: acudir al hospital, esperar un nuevo informe del médico, realización de una nueva prueba. Esto causa que el paciente evite exponerse a estas situaciones o lo haga con mucha ansiedad debido al miedo intenso e irracional que siente.

El paciente tiene un rol activo y trabaja con el terapeuta para identificar y cambiar aquellos patrones de pensamientos que sean disfuncionales. Para identificar el problema, el terapeuta realiza un *análisis funcional de la conducta*, siendo una herramienta que le sirve para indagar sobre los factores responsables de la causa y/o del mantenimiento de los comportamientos considerados poco adaptativos y la relación de contingencias que se establece entre ellos.

Cuando se detecta y se analiza el problema, se utilizan diferentes técnicas cognitivo-conductuales para abordar las distintas situaciones dependiendo de la particularidad de la persona. Entre ellas podemos encontrar las técnicas de exposición, el entrenamiento en habilidades sociales, las técnicas en solución de problemas, la reestructuración cognitiva, etc.

Terapia narrativa.

Hablar o escribir acerca de las propias experiencias traumáticas tiene efectos positivos en la salud física y psíquica (Pennebaker, 1990; 1995; 2004). Esta psicoterapia está basada en escribir historias personales sobre la vida del paciente. Dentro del marco de relaciones entre el psicólogo y la persona afectada, es este último quien tiene el poder para generar narraciones alternativas más adaptativas de lo que le ocurre, para así no verse limitado por su percepción del problema. Dentro de este enfoque, se usan diferentes técnicas que permiten y ayudan a la persona a generar estas historias alternativas. Por tanto, el objetivo es facilitar una adecuada gestión del proceso de enfermar y no tanto la cura.

Terapia de aceptación y compromiso.

Se enmarca dentro de “Terapias Conductuales de Tercera Ola” por su énfasis en el desarrollo de habilidades de mindfulness (Hayes, Strosahl y Wilson, 1999). Busca el equilibrio entre la atención y los procesos de aceptación con el compromiso y los procesos de cambio de

CIF

comportamiento al servicio de una mayor flexibilidad psicológica y la participación en las actividades que importan, es decir, valores.

Las intervenciones de la Terapia de Aceptación y Compromiso se focalizan en dos procesos principales:

1. Desarrollar aceptación de experiencias indeseables (pensamientos, imágenes, emociones, sensaciones, impulsos y recuerdos) que están fuera del control personal.
2. Desarrollar compromiso y acción orientada a vivir una vida valiosa.

El objetivo está enfocado hacia la creación de una vida rica y significativa, aceptando el dolor que inevitablemente viene con ella. Se orienta a tomar acciones afectivas guiadas por nuestros valores más profundos, en las que estamos totalmente presentes y comprometidos.

Por tanto, implica un cambio fundamental en la concepción del dolor. El dolor psicológico y el malestar son aspectos implícitos e inevitables de la vida, y por lo tanto no pueden ser totalmente evitadas o eliminadas. Sin embargo, la gente lucha activamente por cambiar, controlar, minimizar o evitar los eventos privados dolorosos.

Cuando pienses y te sientas mejor o de otra manera, entonces vas a vivir mejor. Las situaciones o momentos dolorosos, se conciben como barreras para una vida bien vivida, por lo que debe evitarse a toda costa.

“Estoy deprimido” o “no valgo nada”, son pensamientos que pueden llegar a regular el comportamiento de una manera dañina, por ejemplo, “no voy a arriesgarme”. El problema aparece cuando “atendemos” a esos pensamientos. Se aconseja que nos distanciamos de los pensamientos, que los observemos, como si fueran mensajes en la pantalla de un ordenador. Se le enseña a las personas a observar los productos y procesos de pensamiento, es decir, “estoy teniendo el pensamiento”, “estoy notando tal pensamiento” y notando una distinción entre esa actividad y el observador de esa actividad.

“Yo nunca podré ser feliz, porque estoy angustiado por la enfermedad que me ha tocado y eso me hace sufrir”. Sufrir no se considera algo propio de la condición humana, sino que se ve como algo fuera de lo común. Vivimos con la creencia de que no podemos sufrir y ser felices al mismo tiempo, tanto a nivel físico como psicológico. “Mientras sufra por algo, no podré llegar a ser feliz”. Queremos una auténtica cirugía del alma.

La aceptación implica aceptar plenamente la experiencia propia en este momento tal como es, permaneciendo en contacto con experiencias privadas dolorosas sin tratar de alterar su forma o frecuencia, y continuar actuando de acuerdo con los valores personales de cada uno. Implica dejar ir la lucha y abrirse a lo que nuestra historia proporciona, sin quedar atrapados en juzgarlo o estar a la defensiva. Esta aceptación es activa y valiente, y no debe confundirse con la resignación pasiva o el darse por vencido.

El lenguaje es un arma de doble filo. Nos ayuda a crear mapas y modelos del mundo, predecir y planificar el futuro, compartir conocimiento, aprender del pasado, imaginar cosas que nunca existieron y crearlas, desarrollar reglas que guían nuestro comportamiento efectivo. Pero también, lo usamos para revivir eventos dolorosos del pasado, para asustarnos al imaginar eventos futuros displacenteros, para comparar, juzgar, criticar y condenarnos a nosotros mismos y a los demás y para crear reglas que pueden resultar destructivas. El problema no es que aparezca ese lenguaje, el problema estriba en la interiorización e identificación con ese lenguaje.

Aquí y ahora, el momento presente, es el único lugar en donde podemos actuar para crear una diferencia en sus vidas.

Uno de los marcos en los que se desarrolla la terapia es la orientación hacia los valores. Dado que los valores proveen dirección a nuestras acciones, la falta de claridad en los valores hace que sea difícil para los pacientes actuar. Se sienten “estancados”, y su comportamiento se vuelve habitual y automático y a menudo al servicio de sentirse mejor, y no de vivir mejor. Estos valores abarcan acciones típicamente vinculadas con una buena calidad de vida en diferentes ámbitos: familia, relaciones, salud, trabajo, recreación, espiritualidad, medio ambiente, naturaleza.

Terapia Mindfulness.

Esta terapia recoge conceptos tanto de la tradición budista como de la Terapia de Aceptación y Compromiso (ACT) y se encuentra dentro de las terapias de tercera generación (Hayes, 2004; Baer, 2006).

El objetivo es adquirir un estado de consciencia y serenidad que ayude a las personas a autorregular su comportamiento, a conocerse mejor, además de aceptarse uno mismo como es y estar en la realidad del presente. Sin embargo, no es solo un conjunto de técnicas enfatizadas a estar en el momento presente. Es una actitud ante la vida, un estilo de afrontamiento que promueve las fortalezas personales.

Lo que nos provoca malestar o ansiedad no son los eventos en sí, sino como vinculamos las emociones a éstos. Con el Mindfulness las personas aprenden a relacionarse con sus eventos internos (emociones, reacciones, actitudes y pensamientos) para adaptarse y afrontar con mayor flexibilidad las situaciones cambiantes del día a día, mediante la práctica de la atención plena. A través de la práctica continuada de la conciencia plena en el presente y con una actitud de autocompasión, se desarrollan ciertas actitudes positivas en relación con el estado mental y las emociones, llegando a controlarlos desde la libertad, el conocimiento en uno mismo y la aceptación.

En definitiva, nos encontramos ante terapias que guiadas por un profesional de la Psicología, van a promover la resiliencia en los pacientes, dotándoles de estrategias de afrontamiento para abordar la enfermedad y todos los cambios que ésta conlleva.

Y ello, haciéndolo desde una premisa fundamental: No podemos elegir la enfermedad o determinadas circunstancias que nos toca vivir, pero sí podemos elegir cómo hacerles frente.

El papel de los hermanos.

La experiencia de crecer junto a una persona con una enfermedad minoritaria es diferente y singular para cada hermano/a, pero siempre es una experiencia especial y única.

Si bien es cierto que la literatura científica específica relativa al colectivo de hermanos/as de personas afectadas por una enfermedad poco frecuente es escasa, podemos -con la

debid

prudencia y siendo conscientes que no se trata de la misma problemática ni de los mismos desafíos- extrapolar muchos de los resultados extraídos de otras investigaciones. Concretamente las realizadas en torno a hermanos/as de personas afectadas por enfermedades crónicas y/o con discapacidad, puesto que comparten situaciones y problemáticas comunes con nuestro colectivo de atención (no olvidemos que, como se ha descrito anteriormente las enfermedades minoritarias se caracterizan por ser crónicas -en la mayor parte- y discapacitantes -1 de cada 3 casos-).

Los hermanos, como miembros del sistema familiar, se ven influenciados por la presencia de la enfermedad y/o discapacidad, pero durante muchos años han sido los grandes olvidados en la atención integral brindada a las familias. Han sido descuidados por la mayoría de los profesionales y servicios de apoyo a la familia, que ponían la atención en el paciente y en sus familiares directos (progenitores) dejándolos en un segundo plano.

Pero sigue siendo incuestionable el hecho de que la presencia de una discapacidad o una enfermedad crónica grave es un hecho estresante que modifica considerablemente el entorno familiar, y la experiencia ha mostrado que la figura del hermano/a se configura como agente clave en el contexto familiar, por lo que en los últimos años se está llamando la atención sobre el importante papel de los hermanos.

Tradicionalmente se ha asumido el hecho de que los hermanos de niños con discapacidad eran más susceptibles de sufrir trastornos y desajustes psicológicos que los hermanos de niños sanos o de desarrollo normal (Mc Hale y Harris, 1992; VVAA., 2006). No obstante las investigaciones más recientes muestran resultados contradictorios, incluso opuestos, a esta inicial asunción (Skotko y Levine, 2009).

La experiencia de ser hermano/a de una persona afectada por una enfermedad poco frecuente no tiene que ir acompañada necesariamente de trastornos u alteraciones, pero la experiencia clínica nos demuestra que se trata de una población en riesgo. Es por ello que dicha influencia de la enfermedad debe situarse en un continuo, con resultados positivos en unos aspectos y negativos en otros.

Es decir, hay dificultades y dolor en los hermanos/as de personas afectadas, pero también hay muchas oportunidades de enriquecimiento y desarrollo personal. Y para que este sea el caso es primordial que padres y profesionales involucrados sean conscientes, en primer lugar, de las implicaciones que puede conllevar tener un hermano/a con esta condición. Y, en segundo lugar, que sean capaces de promover pautas de intervención que ayuden a minimizar el impacto de tener un hermano con una enfermedad minoritaria y facilitar el desarrollo de actitudes y comportamientos que contribuyan al desarrollo armónico familiar.

Adaptación y bienestar de los hermanos/as.

Cuando se habla de hermanos/as padres y profesionales deberían tener en cuenta dos aspectos fundamentales:

La relación fraternal es universal: Todos los hermanos comparten experiencias similares y tienen las mismas necesidades. Es decir, que independientemente de la presencia de enfermedad o discapacidad los hermanos tienden a presentar los mismos sentimientos y emociones.

Cada hermano es un ser único y particular: es por ello que aunque los hermanos tienen preocupaciones, necesidades y experiencias similares, la intensidad y duración

interpretar que la atención y cuidados especiales que recibe el niño afectado es consecuencia de una falta de afecto hacia ellos, invadiéndoles sentimientos de no ser queridos.

- Son los menos atendidos dentro del grupo familiar:

Los familiares consideran, a veces erróneamente, que los hermanos tienen más recursos para afrontar las dificultades que se les presentan en su día a día. Sin embargo los hermanos suelen tener menos oportunidades de contacto con profesionales e iguales que atraviesan su misma situación, por lo que se quedan en una situación de mayor aislamiento y desamparo.

- Exceso de responsabilidades:

Muchas veces el hermano sano se ve obligado a asumir responsabilidades excesivas en cuanto a la crianza y educación de su hermano y otras veces las asume por iniciativa propia, actuando con mayor madurez de lo que su edad o sus posibilidades le permiten (sobreexigencia).

- Sobreprotección:

Contrariamente a lo señalado en el punto anterior, los padres podrán adoptar hacia él una conducta de sobreprotección, librándole de responsabilidades y preocupaciones, aislándolo para que no se involucre en los problemas familiares.

- Excesivas expectativas de logro:

Los padres le demandan éxitos y logros, presionándole para que responda a un modelo de perfección y sobresalga en ciertos aspectos que el hermano, debido a su patología, no podrá realizar. Ante esta carga los hermanos asumen ciertas conductas y responsabilidades con el fin de “darles alegrías a sus padres” a modo de compensación. Esta carga puede hacer que el hermano quede atrapado transformándose en el “hijo diez”, con las repercusiones negativas que ello conlleva.

- Pocas oportunidades de logro:

Por el contrario también los padres le pueden ofrecer pocas oportunidades de desarrollo de sus potencialidades (destrezas y competencias) a fin de que no queden al descubierto las limitaciones de su hermano, disminuyendo así las diferencias.

- Perciben diferencias en las pautas educativas:

En familias con enfermedades raras donde no hay una situación de dependencia severa, los padres suelen mostrar dificultades en el ejercicio de autoridad del hijo que la padece, les cuesta poner límites o controlarlo, liberándolos del cumplimiento de responsabilidades y mostrando hacia el hijo sano las mayores exigencias y normativas.

- Falta de información sobre la enfermedad/discapacidad:

Los hermanos muestran cierta carencia informativa sobre la patología o no comprenden las explicaciones recibidas. Los padres no hablan abiertamente de la enfermedad para evitar exponerlos al sufrimiento pero los hijos pueden quedar confundidos, al margen y abrumados con las interpretaciones personales elaboradas.

- Se relacionan con otras personas externas:

Mientras que los progenitores vuelcan sus esfuerzos en atender las necesidades del hijo afectado (cuidados, visitas médicas, ingresos, terapias, etc.) los hermanos van a ser atendidos por otras personas externas al núcleo familiar (otros familiares, cuidadores externos...) con la consecuente necesidad de adaptación a diferentes ambientes, situaciones y bajo criterios educativos distintos.

- Las preocupaciones por el futuro:

En relación a las responsabilidades que tendrá que asumir respecto a su hermano en el futuro cuando los padres no estén.

- Enriquecimiento personal y los aprendizajes que deja la experiencia:

Es indiscutible que el enfrentamiento a una situación difícil en la vida de los niños les puede permitir salir fortalecidos y enriquecidos, transformando las debilidades en fortalezas (resiliencia). La resiliencia significa una combinación de factores que permiten a un niño, a un ser humano, afrontar y superar los problemas y adversidades de la vida y construir sobre ellos (Suárez Ojeda. 1993). Otras investigaciones apuntan a que los hermanos de niños con discapacidad desarrollan mayor confianza en sí mismos, muestran mayores niveles de empatía e interiorizan mejor valores humanos (altruismo, generosidad, compasión, etc.).

- Aparición de emociones encontradas y contradictorias: que tienen que aprender a manejar.

D Un mundo de emociones y sentimientos diferentes.

Las relaciones entre hermanos, las pautas de interacción y su rivalidad han sido objeto de muchas investigaciones científicas y la presencia de sentimientos encontrados y contradictorios es típica en toda relación entre hermanos. No obstante, si además existe el padecimiento de una enfermedad/discapacidad en uno de ellos, estos sentimientos ambivalentes parecen acentuarse.

Y de este modo, en los hermanos de personas afectadas por enfermedades minoritarias, las alegrías, la fuerza que otorga afrontar desafíos y el enriquecimiento y desarrollo personal se mezclan con la preocupación, la responsabilidad excesiva, la culpa, el dolor o la vergüenza.

Las emociones que generalmente suelen presentar los hermanos de personas afectadas por enfermedades minoritarias son los siguientes:

- Desconcierto: al descubrir que los padres no tienen tanto tiempo para ellos, no entender la enfermedad ni lo que esto implica, por el cambio de ritmo en casa y por la falta de información.
- Malestar: por no poder compartir su tiempo y actividades con el hermano.
- Angustia: a veces transmitida por los padres, o a veces fruto del desconcierto que sienten.
- Celos: por la mayor atención de los padres hacia el hermano.
- Protección: del hermano frente a posibles agresiones, burlas o insultos de otros niños.
- Sentimiento de diferencia: por la situación familiar particular.
- Vergüenza: pueden temer a la reacción de los demás. Rechazan la pena que su hermano pueda generar en los demás.
- Enfado o rabia: por la situación que viven o por ciertas actitudes que muestra su hermano.
- Culpa: cuando el niño siente que él puede realizar actividades que su hermano no, o bien por presentar sentimientos contradictorios en relación a su hermano.
- Soledad y celos: ante las atenciones recibidas por su hermano afectado.
- Ansiedad y preocupación: ante situaciones de incertidumbre que genera la enfermedad.
- Madurez: al verse obligados en ocasiones a tomar decisiones y prestar ayuda de forma precoz.
- Relación especial: ya que los hermanos aprenden a observar y comunicarse de forma diferente, creando una relación especial y de mayor complicidad.

Estas emociones y sentimientos acompañarán a los hermanos durante toda la vida e irán evolucionando conforme avancen las necesidades del hermano afectado y, en general, de la familia.

Algunas emociones son positivas y otras, dado su grado de intensidad o cronicidad pueden

Por último señalar que es preciso **tratar todos los temas relativos al futuro** del hermano abiertamente desde la calma y la reflexión antes de que se presente la necesidad, sin temores ni susceptibilidades. (Navarro, 2005; Bert, 2006).

D Pautas de intervención.

Si las necesidades de los hermanos/as de personas afectadas por enfermedades minoritarias se afrontan adecuadamente, la enfermedad puede convertirse en fuente de desarrollo personal y de enriquecimiento familiar, por lo que estas cuestiones deben ser tenidas muy en cuenta por profesionales y progenitores.

A modo de resumen desde FEDER proponemos una serie de orientaciones básicas a tener presente en la intervención con estos *hermanos únicos*:

- Ofrecer información sobre la enfermedad que les ayude a conocer las necesidades de sus hermanos.
- Valorar la importancia de los tiempos de dedicación exclusiva a cada niño.
- Reconocer por parte de los padres de las virtudes y los logros de todos los miembros de la familia.
- Mostrarles los aspectos positivos que puede generar el hecho de convivir con una enfermedad rara.
- Enseñar a que desarrollen su propio proyecto de vida y aspiraciones.
- Planificar el futuro entre todos y generar pequeños espacios de negociación.
- Proteger la integridad de cada uno de los miembros de la familia evitando que la persona afectada absorba toda la energía familiar.
- Ofrecer ayuda al hermano sano, aun cuando este aparente que puede resolverlo todo por sí mismo.
- Proporcionar formas de superar las situaciones estresantes tales como las reacciones de sus iguales y de la gente.
- Generar espacios para el intercambio de vivencias y sentimientos en la familia y con el grupo de pares (grupos de apoyo o grupos de ayuda mutua).

El hecho de tener en cuenta estas orientaciones ayudará sin duda a prevenir situaciones conflictivas que demandan algún tipo de intervención terapéutica con los hermanos.

En definitiva, lo que en un principio podía verse como una situación de desventaja o perjuicio, la realidad es que el hecho de convivir con una enfermedad puede convertirse en una oportunidad para los hermanos para poder desarrollar al máximo estrategias de afrontamiento y de potenciar el enriquecimiento de sus competencias personales.

Es por ello que los hermanos de personas afectadas por una enfermedad minoritaria tienen que ser destinatarios de atención e intervenciones específicas, por lo que es totalmente necesario desarrollar programas, servicios y actividades que ofrezcan apoyo a dicho colectivo y que satisfagan sus necesidades a lo largo del ciclo vital.

Servicios a las personas de FEDER

Cartera de proyectos y servicios de FEDER

PERSONAS



Servicio de Información y Orientación

Servicio de Atención Psicológica

Servicio de Asesoría Jurídica

Servicio de Atención Educativa

Atención a casos sin diagnóstico

Formación a profesionales

SOCIOS



Servicio de Asesoría

Formación para movimiento asociativo

Recursos para la gestión de entidades

Convenios para asociados

Participación asociativa

Servicio de difusión

SOCIEDAD



Incidencia política y movilización social

Campañas de sensibilización

Canales de información 2.0.

Actividades de divulgación

Inclusión

Investigación y conocimiento

PERSONAS



[Accede a servicios para Personas](https://enfermedades-raras.org/index.php/servicios-para-personas)

<https://enfermedades-raras.org/index.php/servicios-para-personas>



**SERVICIOS A
LAS PERSONAS**

- [Servicios de Información y Orientación](#)
- [Servicio de Atención Psicológica](#)
- [Servicio de Asesoría Jurídica](#)
- [Servicio de Atención Educativa](#)

- Orientación de casos sin diagnóstico
- Formación de profesionales

Servicios a las Personas



Servicio de Información y Orientación

Servicio de Atención Psicológica

Servicio de Asesoría Jurídica

Servicio de Atención Educativa

Orientación de Casos sin Diagnóstico

Formación a profesionales

SERVICIOS PARA PERSONAS

- Servicio de Información y Orientación
- Servicio de Atención Psicológica
- Servicio de Asesoría Jurídica
- Servicio de Atención Educativa
- Servicio de Información y Orientación (casos sin diagnóstico)
- Servicio de atención psicológica y Formación (Formación a profesionales)

Servicio de Información y Orientación (SIO)

FEDER pone a la disposición de cualquier persona con diagnóstico o sospecha de él, su Servicio de Información y Orientación (SIO) en enfermedades raras.

Actualmente esta es la única línea de Atención Integral para las personas con enfermedades poco frecuentes en España y gracias a su experiencia de trabajo desde 2002 está a la cabeza en la Red Europea de Líneas de Ayuda en Enfermedades Raras.

Este servicio es GRATUITO, ofertado desde FEDER como respuesta a las consultas que, desde el comienzo de las actividades de la Federación, comenzaron a realizar personas afectadas, familiares, estudiantes y profesionales relacionados con el ámbito de las enfermedades raras.

Objetivo:

Facilitar el acceso a información de calidad sobre enfermedades raras, acogiendo, apoyando y orientando a las personas que nos consultan.

Desde el SIO ofrecemos:

- Información sobre las Enfermedades poco frecuentes, discapacidad y dependencia.
- Asesoramiento sobre recursos existentes (asociaciones, centros y especialistas de referencia, medicamentos, registros de ER, publicaciones, etc.).
- Orientación de casos sin diagnóstico
- Contacto entre personas afectadas por la misma patología o grupo de patologías.
- Fomento de las redes de afectados para convertirse posteriormente en asociaciones.
- Información y participación en encuestas y estudios de interés.

Solicita más información

Servicio de Información y Orientación
sio@enfermedades-raras.org
91 822 17 25

Servicio de Atención Psicológica (SAP)

Las características específicas de las enfermedades poco frecuentes (desconocimiento, difícil diagnóstico, escasa profesionalización, etc.) unido al carácter crónico y discapacitante de un elevado porcentaje de las mismas, hace que el apoyo psicológico se torne fundamental en el abordaje integral de este tipo de patologías. La intervención psicológica, tanto del afectado como de la familia, contribuye a un mejor afrontamiento de la enfermedad, facilita la adaptación a las nuevas circunstancias y supone una mejoría significativa en la calidad de vida.

FEDER ofrece un servicio de atención psicológica especializado para las personas afectadas con enfermedades raras y sus familiares.

Objetivo:



Fomentar la normalización biopsicosocial de las personas con ER y sus familias con objeto de mejorar sus condiciones de salud general.

Desde el SAP ofrecemos:

- Atención Psicológica:
 - Individual y familiar.
 - Grupal.
 - Asesoramiento.
- Relaciones de colaboración con Servicios de Atención Psicológica y Colegios Profesionales Autonómicos.
- Formación y conocimiento:
 - Formación y atención externa dirigida a profesionales de distintas áreas de interés.
 - Jornadas, talleres, Encuentros.
 - Formación especializada, por medio de Máster, Jornadas, y Cursos específicos.
- Documentación: Informes, artículos, noticias y documentos de interés para el Servicio.
- Visibilidad y difusión, con el objetivo de dar a conocer el SAP y las necesidades de las personas con EPF a nivel estatal y europeo.

Solicita más información

Servicio de Atención Psicológica y Formación
psicologia@enfermedades-raras.org

Servicio de Asesoría Jurídica (SAJ)

El Servicio de Asesoría Jurídica, se presenta como otra más de las prestaciones del Servicio de Información Orientación (SIO), que se desarrolla en FEDER, a la vista del incremento en la demanda de información de carácter jurídico solicitada por los usuarios del SIO (personas con ER o sus familiares y entidades socios de FEDER).

Muchas personas (afectadas por una ER, familiares, profesionales, etc.) tienen consultas de tipo jurídico en distintos ámbitos (laboral, administrativo, penal, civil o fiscal).

Objetivo:

Atender las consultas legales más frecuentes con las que se encuentran en su día a día las personas afectadas por una ER y sus familiares. Igualmente este servicio proporciona un asesoramiento legal a las entidades que son socios de FEDER y que representan y defienden los intereses de las personas con ER.

Desde el SAJ ofrecemos:

- **Orientación jurídica a las personas con Enfermedades Raras y a sus familiares en supuestos de discriminaciones y tratos desiguales de gravedad sufridos como consecuencia del padecimiento de una ER, en las siguientes materias:**
 - Derecho administrativo
 - Derecho laboral y seguridad social
 - Derecho Civil y Fiscal
 - Derecho mercantil (asociativo)
- **Revisión de documentos y escritos de reclamación y propuesta de modelos orientativos.**
- **Información y enfoque legal sobre derechos de las personas con enfermedades raras.**

Solicita más información

Asesor jurídico

asesoriajuridica@enfermedades-raras.org

Servicio de Atención Educativa (SAE)

Los menores con enfermedades poco frecuentes han de gozar del derecho a la educación. Una educación de calidad y equitativa, independientemente de sus condiciones y circunstancias.

Desde FEDER trabajamos para favorecer la educación inclusiva de estos los menores, a través del Servicio de Atención Educativa. Para ello, trabajamos en coordinación con las familias, los centros educativos, los servicios sociales y sanitarios y las asociaciones de referencia.

Objetivo:

Orientar a las familias y comunidad educativa para favorecer una respuesta ajustada a las necesidades de estos alumnos y alumnas en el proceso educativo.

Desde el SAE ofrecemos:

- Interlocución y mediación con centros educativos y familias.
- Acompañamiento a la familia, si lo necesita
- Información sobre recursos existentes.
- Asesoramiento especializado sobre las necesidades de los menores y la familia.
- Trabajo conjunto con las administraciones educativas, a nivel estatal y autonómico, para favorecer la implementación de protocolos.

Solicita más información

Área de inclusión

inclusion@enfermedades-raras.org

Atención a casos sin diagnóstico

El diagnóstico es el procedimiento por el cual se identifica una enfermedad, síndrome o cualquier condición de salud-enfermedad. En enfermedades raras, el promedio de tiempo estimado que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas hasta la consecución de un diagnóstico es de 5 años.

Cuando hablamos de personas “sin diagnóstico” nos referimos a un paciente con síntomas de una enfermedad – congénita o adquirida- en el que tras la exploración clínica y las pruebas diagnósticas practicadas no se ha podido establecer un diagnóstico definitivo asociado a una enfermedad reconocida.

Desde FEDER velamos porque todas las personas tengan acceso a un diagnóstico y tratamiento adecuado y en tiempo, independientemente de donde vivan y de qué condición social

y económica tengan. Para llevar a cabo esta labor FEDER colabora con distintas entidades y plataformas nacionales y europeas.

Objetivo:

Orientar a las personas sin diagnóstico para que puedan llegar a obtenerlo.

Para la atención de casos sin diagnóstico ofrecemos:

- Atención y orientación a las personas sin diagnóstico que nos consultan hacia técnicas, servicios y profesionales con experiencia para la obtención del diagnóstico.
- Estudio de casos por nuestro Comité Asesor de Expertos.
- Análisis de casos por el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras.
- Participación en plataformas internacionales de personas sin diagnóstico (Syndromes Without a Name, SWAN)

Solicita más información

Servicio de Información y Orientación
sio@enfermedades-raras.org
91 822 17 25

Formación a profesionales

La formación es un eje clave en la atención a las personas con enfermedades poco frecuentes. Desde la formación se transmite no sólo gestión del conocimiento para intervenir con ellas, sino valores como el compromiso, la entrega, sensibilidad y empatía.

En la medida que tenemos médicos, trabajadores sociales, educadores, psicólogos, logopedas, fisioterapeutas, científicos y otros profesionales con formación especializada, podemos decir que su intervención será indudablemente más eficaz.

Objetivo:

Proporcionar formación especializada en enfermedades raras a todos los profesionales que trabajan con afectados por estas patologías y sus familiares para mejorar su intervención.

Para lograr este objetivo impartimos distintos tipos de formación, según el público destinatario.

Desde FEDER ofrecemos:

- Formación a profesionales: cursos, talleres, jornadas y congresos.
- Formación a estudiantes universitarios: clases, cursos y formación de posgrado.
- Formación a voluntariado: charlas y jornadas.

Solicita más información

formacion@enfermedades-raras.org

D VIDEOS DE DIFUSIÓN

VIDAS PARALELAS

<https://www.youtube.com/watch?v=98SKEVgawfA>

VIDEO DIA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS 2018

<https://www.youtube.com/watch?v=0Vdrv0fzP-0>

VIDEO PLAYA Y MONTAÑA

<https://www.youtube.com/watch?v=2dFtnHWbBlw&t=2s>

VIDEO THE WEIRDORS La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), con el apoyo de Sanofi Genzyme y Bdo, pone en marcha un cortometraje para concienciar a los más jóvenes sobre la problemática que enfrentan quienes, con su edad, conviven con una enfermedad rara (ER).

<https://www.youtube.com/watch?v=siEL7ZKXjDI>

Christian Gálvez da su apoyo a la investigación en enfermedades raras

<https://www.youtube.com/watch?v=P4rJhxhdTwk>

CARRERA POR LA ESPERANZA FEDER

<https://www.youtube.com/watch?v=4m-HNO7JkFc>

