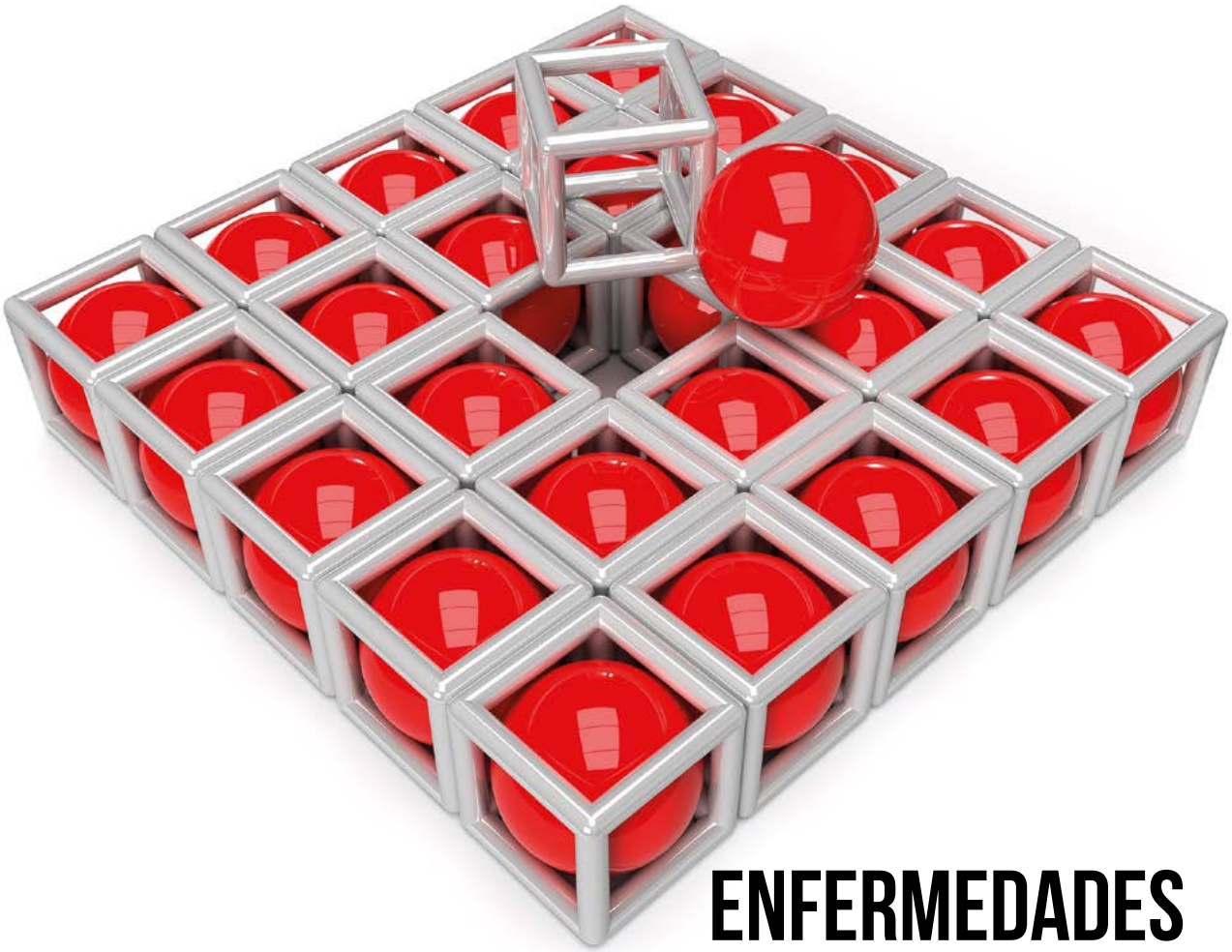
Fundación weber

VOL 5 - NÚM 2 - OCTUBRE 2020

newsRARE

Revista de divulgación científica sobre Enfermedades Raras



ENFERMEDADES RARAS

El empoderamiento de los pacientes y su creciente incorporación en la toma de decisiones

EDITORIAL
Julio Sánchez Fierro
Empoderar a los pacientes: ¿retórica o derechos? PAG 5

ARTÍCULO EN PROFUNDIDAD
Fernando Abdalla, Néboa Zozaya
El empoderamiento de los pacientes con enfermedades raras y su creciente incorporación en la toma de decisiones PAG 6

BARÓMETRO newsRARE
El empoderamiento de los pacientes con enfermedades raras y su incorporación en la toma de decisiones PAG 19

REVISIÓN DE ARTÍCULOS
Lilisbeth Perestelo-Pérez
Investigadora del Servicio de Evaluación del Servicio Canario de la Salud (SESCS) PAG 24

Renata Villoro Valdés
Vicepresidenta de la Fundación Weber
PAG 28

ENTREVISTAS
Dra. Virginia Pubul Núñez
Jefa de Sección del Servicio de Medicina Nuclear, Hospital Clínico Universitario de Santiago
PAG 32

Dra. Mª Teresa Álvarez Román
Jefa de Sección de Trombosis y Hemostasia, Servicio de Hematología y Hemoterapia, Hospital Universitario La Paz
PAG 34

Pilar Pinilla Domínguez
Principal Scientific Advisor, National Institute for Health and Care Excellence (NICE) PAG 36

EDITOR
Dr. Álvaro Hidalgo Vega
Profesor Titular del Área de Fundamentos de Análisis Económico de la UCLM
Presidente de la Fundación Weber

EDITOR ASOCIADO
Dr. José Luis Poveda Andrés
Jefe de Servicio de Farmacia. Hospital Universitario y Politécnico la Fe. Valencia

CONSEJO DE REDACCIÓN
Dª. Alexandra Ivanova. Gerente. Weber
Dª. Renata Villoro. Vicepresidenta. Fundación Weber
Dª. Néboa Zozaya. Directora del Área de Economía de la Salud. Weber
D. Ramón Ferrer. Director de newsrare.es

CONSEJO EDITORIAL

Dª. Alba Ancochea Díaz. Directora General. Federación Española de Enfermedades Raras y la Fundación FEDER para la investigación

Dr. Alberto Jiménez Morales. Director de la Unidad de Gestión Clínica de Farmacia. Hospital Virgen de las Nieves, Granada

Dr. Antoni Gilabert Perramon. Director del Área de Farmacia y del Medicamento. Consorcio de Salud y Social de Cataluña

D. Antoni Montserrat Moliner. Miembro del consejo de dirección. ALAN - Maladies Rares Luxembourg

Dr. Antonio Román Broto. Director Asistencial. Hospital Universitario Vall d'Hebron

Dª. Blanca Segurola Lázaro. Jefa de Servicio Corporativo de Farmacia. Dirección de Asistencia Sanitaria. Osakidetza

Dr. Félix Rubial Bernardez. Gerente del Área Sanitaria de Ourense, Verín e O Barco de Valdeorras. Servicio Gallego de Salud (SERGAS)

Dra. Gloria González Aseguinolaza. Directora. Programa de Terapia Génica y Regulación de la Expresión génica del CIMA. Universidad de Navarra (UNAV)

Dr. Gonzalo Calvo Rojas. Jefe del Servicio de Farmacología Clínica. Hospital Clínico de Barcelona

Dra. Itziar Astigarraga Aguirre. Jefa de Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Cruces

Dr. Jordi Gascón-Bayarri. Facultativo Especialista de Neurología. Hospital Bellvitge

Dr. Juan Oliva Moreno. Profesor Titular. Área de Fundamentos de Análisis Económico. Universidad de Castilla – La Mancha (UCLM)

Dr. Julio López Bastida. Profesor Titular. Facultad de Terapia Ocupacional, Logopedia y Enfermería de Talavera de la Reina. Universidad de Castilla – La Mancha (UCLM)

Dr. Manuel Macía Heras. Jefe de Servicio de Nefrología. Hospital Universitario Ntra. Sra. de Candelaria. Santa Cruz de Tenerife

Dra. María Dolores del Pino y Pino. Presidenta. Sociedad Española de Nefrología (SEN)

Dra. María José Calvo Alcántara. Subdirectora General de Farmacia y Productos Sanitarios. Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid

Dr. Miguel Ángel Calleja Hernández. Jefe de Servicio de Farmacia. Hospital Universitario Virgen de la Macarena

Dra. Olga Delgado Sánchez. Presidenta. Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria (SEFH)

Dra. Reyes Abad Sazatornil. Jefa de Servicio de Farmacia. Hospital Miguel Servet

D. Ricardo Herranz Quintana. Gestihealth Consulting

D. Xavier Badía Llach. CEO & Partner. Omakase Consulting

EDITORIAL: Fundación Weber
C/ Moreto, 17
28014 Madrid (España)

COORDINACIÓN EDITORIAL
Marta Méndez
marta.mendez@weber.org.es

DISEÑO GRÁFICO
Luis de Miguel

newsRARE es una publicación periódica especializada que se distribuye principalmente a personal de los servicios de salud. newsRARE está dirigida especialmente a profesionales sanitarios, tanto a nivel hospitalario, como de atención primaria y de salud pública, que estén trabajando en algún campo relacionado con enfermedades raras.

ISSN: 2660-8685 (versión impresa) 2695-8724 (versión digital)
Depósito legal: M-31717-2015
doi: https://doi.org/10.37666/R-vol.5-2

Fundación weber

newsRARE
VOL 5 | NUM 2 | OCTUBRE 2020

ÍNDICE

4 | EDITORIAL
Empoderar a los pacientes: ¿retórica o derechos?

6 | EN PROFUNDIDAD
El empoderamiento de los pacientes con enfermedades raras y su creciente incorporación en la toma de decisiones

19 | BARÓMETRO newsRARE

24 | REVISIÓN DE ARTÍCULOS

32 | OPINIÓN

39 | EN PRIMERA PERSONA

47 | HUMANIZACIÓN

53 | ACTUALIDAD

60 | OBSERVATORIO

62 | CALL FOR PAPERS

Editorial

EMPODERAR A LOS PACIENTES: ¿RETÓRICA O DERECHOS?

JULIO SÁNCHEZ FIERRO

Abogado especialista en Derecho Sanitario.
Doctor en Ciencias de la Salud y ex subsecretario de Sanidad

Desde los años 70, lentamente se ha ido abriendo camino la idea de empoderamiento de los ciudadanos, entendiendo aquél como un derecho a ser protagonistas de las decisiones que deban adoptarse para resolver los problemas que les afecten.

Pero este derecho "in genere" ha recibido un sentido especial en el ámbito sanitario. Dentro de la sanidad el empoderamiento se centra en la condición personal de paciente y en la capacidad para hacer frente a los problemas derivados de su patología, gracias a la información y a su propia experiencia.

La información es poder, también en el caso de los pacientes. Por eso suele afirmarse que un paciente informado es un paciente empoderado.

El "empoderamiento" no debería ser algo episódico o circunstancial, sino permanente; algo que no se circunscribe a la toma de decisiones puntuales en momentos determinados, sino que esas capacidades y facultades habrían de poder ejercerse de modo habitual. Esto es especialmente importante en el caso de las enfermedades raras y, en general, en las de larga duración.

En todo caso, estar empoderado debe suponer tener un poder de decisión autónomo sobre la propia salud; poder que habrá de ejercerse de modo responsable e informado.

"Empoderar" al paciente significa, por tanto, capacitarle para asumir y gestionar bien el tratamiento que le hayan prescrito y obtener así los mejores resultados en salud.

Ahora bien, "empoderar" también implica reconocer al paciente una posición activa no sólo en su relación con el equipo médico, sino también con el sistema sanitario en su conjunto.

En este punto incide la Recomendación del Consejo Europeo 2009/C105/01, que insiste en que, para empoderar a los pacientes, habrá de facilitarse su participación en todos los niveles del sistema sanitario y garantizarle los adecuados canales para formular, en su caso, planteamientos y reclamaciones.

Empoderar al paciente, en definitiva, debería suponer que éste no se sienta "objeto" de atención y cuidados, sino "sujeto" de ellos.

De otra parte, nadie debería entender que la posición de "paciente empoderado" es algo retórico; esto es, poco más que un gesto de generosidad hacia los pacientes. Tal opinión sería errónea, porque estar empoderado equivale a que el paciente tiene y puede ejercer determinados derechos que están reconocidos y protegidos por los Convenios internacionales, en particular por el Convenio sobre Derechos Humanos y Biomedicina de 1997 y, en el caso de España, además, por la Ley 41/2002 Básica de Autonomía del Paciente.

A tenor de la Carta del empoderamiento que aprobó



en 2015 el Foro Europeo de Pacientes, tales derechos podrían resumirse así:

1. Derecho a ser identificado no por su estado de salud, sino como persona, como ser humano, cuya dignidad es merecedora de respeto.

2. Derecho a que la atención sea la que necesite el paciente en función de sus necesidades concretas y sin sufrir discriminaciones por razón de edad, genero, credo religioso, origen étnico, orientación sexual o situación socioeconómica.

3. Derecho a que sus decisiones respecto de cuidados y tratamientos sean fruto de un proceso compartido entre el paciente y el equipo sanitario.

4. Derecho a contar con la información necesaria en formato asequible, incluida la historia clínica.

5. Derecho a que los profesionales y el sistema sanitario le proporcionen "activamente" los conocimientos necesarios.

6. Derecho a recibir apoyo para hacer posible su autocuidado.

7. Derecho a que se valore su experiencia como una vara para medir la calidad asistencial.

8. Derecho a participar en la planificación y en la evaluación de los servicios sanitarios.

9. Derecho a hacer oír su voz través de las organizaciones de pacientes.

10. Derecho a un trato justo y equitativo.

Pues bien, lo cierto es que sólo parte de estos derechos tienen respaldo legal explícito y que, además, será muy difícil trasladarlos a la práctica si no se utilizan a fondo tres herramientas: la información, la formación y la puesta en común de conocimientos y experiencias.

La mejor vía para ello será contar con las Asociaciones de Pacientes, con Grupos de Ayuda Mutua (GAM), como los promovidos por FEDER, y con las Escuelas de Pacientes, que han ido promoviendo las Comunidades Autónomas.

En definitiva, para hacer efectivo el empoderamiento de los pacientes será necesario completar el marco regulatorio (centrado a día de hoy casi en exclusiva en el derecho a la información y al consentimiento informado) y hacer un esfuerzo especial de sensibilización y formación.

Vale la pena hacerlo y así lo recomienda de modo reiterado la OMS, no sólo por las ventajas que comportará para los propios pacientes sentirse y saberse empoderados, sino también por las ventajas para el sistema sanitario en su conjunto, dado que la formación y la información propiciarán conductas responsables en el uso de los recursos disponibles y, con ello, la asistencia sanitaria podrá ser cada día más eficaz, más eficiente y más sostenible.

EL EMPODERAMIENTO DE LOS PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS Y SU CRECIENTE INCORPORACIÓN EN LA TOMA DE DECISIONES

FERNANDO ABDALLA, NÉBOA ZOZAYA

Departamento de Economía de la Salud, Weber

Los desafíos a los que se enfrentan las personas con enfermedades raras (EERR) son muchos y, a menudo, es la propia rareza de las EERR lo que limita la atención dedicada a estos pacientes. Esta limitación hace que la implicación de este colectivo en la toma de decisiones a lo largo de su recorrido por los servicios sanitarios -desde la búsqueda de un diagnóstico certero hasta la elección de su tratamiento-, sea una necesidad cada vez más imperiosa.

Este artículo pretende dar una visión sobre el empoderamiento de las personas con EERR, destacando su evolución en el tiempo, su importancia, y los tipos de estrategias que se han desarrollado para conseguirlo, así como plantear algunas medidas que podrían facilitar una participación cada vez más activa de los pacientes en el manejo de su enfermedad y en el proceso de toma de decisiones.

CONCEPTO, EVOLUCIÓN E INSTITUCIONALIZACIÓN DEL EMPODERAMIENTO

Los orígenes de la idea del empoderamiento de las personas se remontan a movimientos como el feminismo, la psicología freudiana, la teología, el "*Black Power*" y el gandhismo, proyectos radicales de transformación social que tenían en común la lucha por conseguir que grupos sociales históricamente excluidos pudieran reclamar conjuntamente sus derechos. Sin embargo, no es hasta la década de 1970 cuando se empieza a utilizar este término de manera formal[1]. Se trata de un concepto complejo y multidimensional que ha sido referenciado de distintas maneras. Algunos autores incluso han sugerido que su entendimiento resulta más fácil a través de la ausencia de lo que supone: falta de poder, impotencia, desesperanza, alienación, victimización, subordinación, paternalismo, dependencia y pérdida del sentido de control sobre la propia vida[2].

En el ámbito de la salud, el uso del empoderamiento comenzó a utilizarse asociado a diversos movimientos sociales que buscaban reducir la marginación por género, raza, orientación sexual y discapacidad. Un ejemplo notable

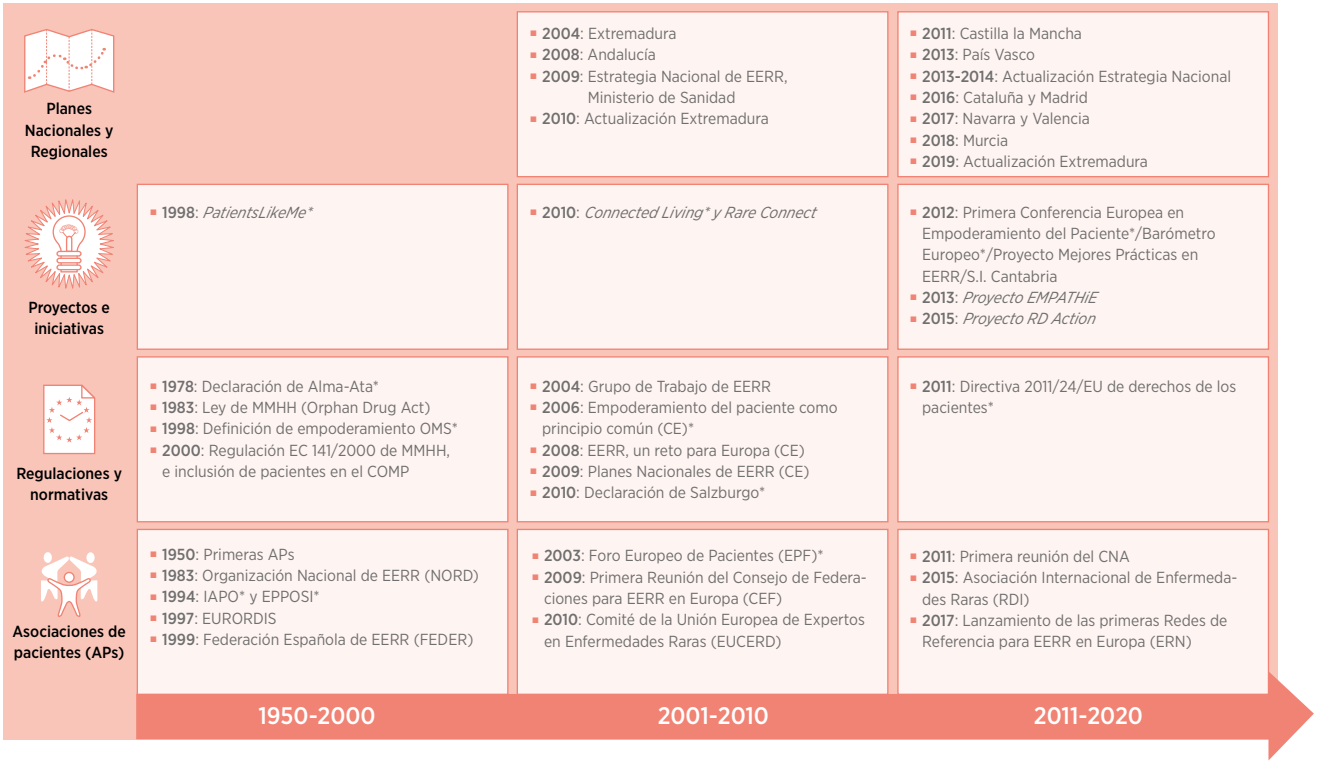


es el movimiento de auto-empoderamiento de las personas con VIH/SIDA producido en los años 1980, bajo los "Principios de Denver", donde se condenaba el uso de la palabra víctima para referirse a su colectivo[1].

En 1998, la Organización Mundial de la Salud (OMS) define el empoderamiento como "un proceso a través del cual las personas adquieren un mayor control sobre las decisiones y acciones que afectan a su salud"[3], y el empoderamiento colectivo como "el proceso que permite a las comunidades aumentar el control sobre sus vidas"[4]. Por su parte, la declaración de Salzburgo, firmada en 2010 por 18 países, supone un marco importante para la inclusión de los pacientes en los procesos de toma de decisiones compartidas, invitando a los clínicos a considerar el proceso de decisión como una doble vía que requiere tiempo, información y la participación de los pacientes. A su vez, los pacientes son invitados a externalizar sus miedos, preguntas y valores, reconocer que tienen derecho a intervenir de igual manera en las decisiones, y buscar información adecuada y de calidad para la toma de decisiones que conciernan su salud[5].

En el caso de los pacientes con EERR, el proceso de empoderamiento adquiere aún mayor relevancia. Debido a la baja prevalencia de estas enfermedades y la falta de conocimiento e información adecuadas, el paciente a menudo se ve obligado a convertirse en un experto de su propia enfermedad. Además, los pacientes que padecen estas enfermedades tienen mayor riesgo de experimentar

FIGURA 1. EVOLUCIÓN DEL APOYO INSTITUCIONAL AL EMPODERAMIENTO DEL PACIENTE CON ENFERMEDADES RARAS EN ESPAÑA Y EL MUNDO, 1950-2020



Notas (*): iniciativas para los pacientes en general (no específicas para EERR). **IAPO**: Alianza Internacional de Organizaciones de Pacientes. **EPPOSI**: Plataforma Europea de Organizaciones de Pacientes, Ciencia e Industria. **EURORDIS**: Organización Europea de EERR. **CNA**: Consejo de Alianzas Nacionales de Asociaciones de Pacientes con EERR en Europa. **MMHH**: Medicamentos Huérfanos. **COMP**: Comité para Medicamentos Huérfanos de la Agencia Europea de Medicamentos. **CE**: Comisión Europea. **S.I.:** Sistema de Información. **EMPATHiE**: Empoderamiento de los Pacientes para Mejora de los Resultados. **RD Action:** Proyecto Acción: datos y políticas para EERR.

Fuente: *Elaboración propia, a partir de la OMS (1998)[3], Ayme (2008)[7], De Santis (2019)[1] y FEDER (2019)[8]*

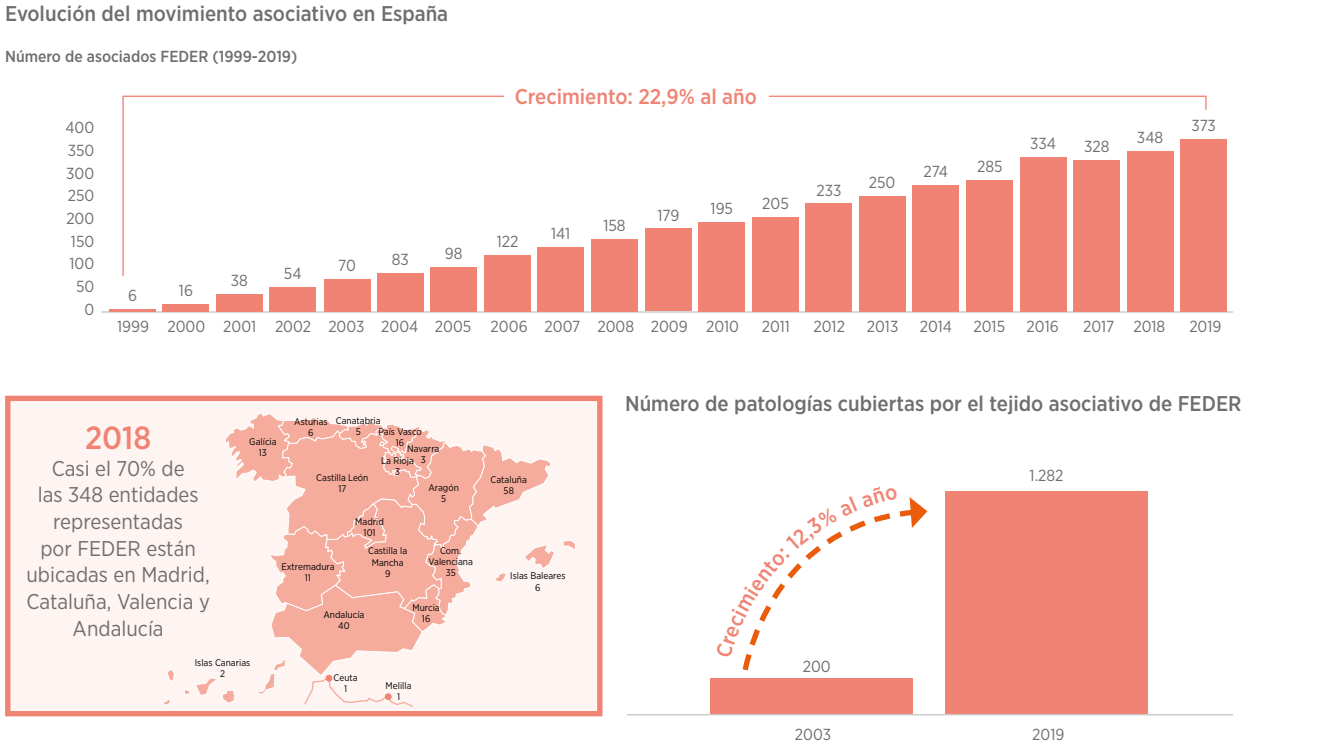
deterioros en su calidad de vida, acentuados por altos niveles de ansiedad, depresión, dolor, fatiga y una reducción de su participación en actividades sociales[6].

Dentro de este contexto, se observa una continua evolución de la institucionalización del empoderamiento, tanto de manera general como específicamente para los pacientes con EERR, y a distintos niveles (global, europeo, nacional, autonómico, nacional, por enfermedad). En este proceso destaca el desarrollo de legislaciones, regulaciones y normativas, planes nacionales de política pública, el papel de las asociaciones de pacientes, la creación de plataformas de información y el establecimiento de proyectos para impulsar medidas que puedan beneficiar a los pacientes con EERR (Figura 1).

> El empoderamiento como "un proceso a través del cual las personas adquieren un mayor control sobre las decisiones y acciones que afectan a su salud"

El papel de las asociaciones de Pacientes en el empoderamiento de los pacientes con EERR cobra especial importancia, ya que dichas asociaciones son sus representantes en diversas actividades, como la defensa de sus derechos, la sensibilización de la sociedad con respecto a su problemática y el impulso de la investigación, entre otras. En este sentido, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) actúa como el principal representante de los pacientes con EERR en España, y su movimiento asociativo ha mostrado una notable evolución a lo largo de las últimas dos décadas. Entre 1999, año de su constitución, y 2019, el número de socios (de los

FIGURA 2. EVOLUCIÓN DEL MOVIMIENTO ASOCIATIVO DE LAS EERR EN ESPAÑA



Fuente: *Tudela (2015)[9] y FEDER (2019)[10]*

cuales, el 90% son asociaciones de pacientes) ha crecido un 22% anual, contando en la actualidad con más de 370. En 2003, este tejido representaba a 200 enfermedades, y en 2019, a casi 1.300 (Figura 2).

PRINCIPALES ESTRATEGIAS DE EMPODERAMIENTO DE LOS PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS

Mas allá de la institucionalización del empoderamiento, distintas estrategias han demostrado ser eficaces en el aumento de la capacidad de los pacientes con EERR para asumir el control de sus propias vidas y enfermedades, contribuyendo a mejorar su esperanza de vida y la calidad de la misma. A través de sus acciones individuales y colectivas, los pacientes juegan un importante papel para reducir su situación de vulnerabilidad, pasando de ser sujetos pasivos a actores relevantes, con opinión propia, en los procesos de toma de decisiones. Entre las principales estrategias de empoderamiento figuran la alfabetización en salud, la participación en el proceso de toma de decisiones y el apoyo a la autogestión de su enfermedad[1].

Alfabetización en salud

El proceso de alfabetización en salud es un componente fundamental para el empoderamiento de los pacientes con EERR, así como para permitir que dispongan de información y capacidad para participar en los procesos de toma de decisiones, influyendo en su propio diagnóstico y tratamiento, participando en el diseño de ensayos clínicos y aportando conocimiento en la elaboración de estrategias sanitarias en EERR y guías clínicas, entre otros.

Distintas estrategias han demostrado ser eficaces en el aumento de la capacidad de los pacientes con EERR para asumir el control de sus propias vidas y enfermedades, contribuyendo a mejorar su esperanza de vida y la calidad de la misma

La disponibilidad de información adecuada para los pacientes con enfermedades raras es fundamental para posibilitar su empoderamiento. La baja alfabetización en salud afecta negativamente a la salud de los pacientes, refuerza la existencia de desigualdades, especialmente en los más vulnerables, y resulta en mayores costes económicos para el sistema. La formación del paciente en su enfermedad y tra-

tamiento incrementa los niveles de alfabetización en salud, generando beneficios individuales y sociales[11]. La alfabetización en salud también está relacionada con hábitos de vida más saludables, como dejar de fumar, realizar ejercicio o controlar la dieta, así como con mejores resultados en la salud mental[12].

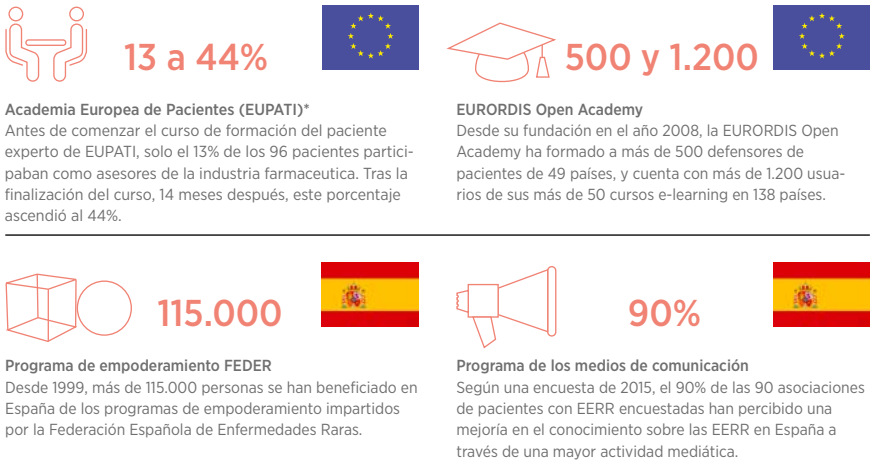
Actualmente, la cantidad de información disponible, sobre todo en las plataformas digitales, es muy extensa. En Europa, el número de dispositivos móviles por cada 1.000 habitantes es 140 veces mayor que el número de médicos (>600 vs 4,3)[13]. Sin embargo, según una encuesta de alfabetización en salud lanzada en 2011 en 8 países europeos, 1 de cada 2 personas declaró tener bajos niveles de alfabetización, con diferencias significativas entre países. En España, esto afectó al 58,3% de las personas (tercer peor nivel de alfabetización de entre los países analizados), mientras que Holanda, con un 28,7%, alcanzó el mejor nivel y Bulgaria, con el 62,1%, el peor[14]. Por ello, uno de los objetivos de política pública lanzados recientemente por el Parlamento Europeo es intentar que en 2025 el 100% de los pacientes sean alfabetizados en salud[13].

Otras iniciativas europeas destacadas para impulsar la alfabetización en salud son el programa de la Academia Europea de Pacientes (EUPATI), la EURORDIS *Open Academy*, las actividades de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y las estrategias de comunicación de las organizaciones de pacientes con EERR en España (Figura 3).

La EUPATI es una innovadora iniciativa centrada en la educación y la formación para aumentar la capacidad de los pacientes de comprender y contribuir a la investigación y el desarrollo de fármacos, y mejorar además la disponibilidad de información objetiva, fiable y fácil para el público. Ha contribuido a lograr muchos avances en la alfabetización en salud. Entre ellos, ha formado a más de 200 pacientes expertos en el área de I+D y otros aspectos clave para el empoderamiento, lo que ha resultado en el aumento de la participación de estos pacientes en los procesos de toma de decisión. Por ejemplo, en los 14 meses de duración del curso de EUPATI en los años 2015 y 2016, el porcentaje de pacientes expertos con participación como asesores en la industria farmacéutica ha aumentado del 13% al 44%[16]. Además, EUPATI ha publicado cinco guías y hojas de ruta sobre la participación de pacientes en procesos de toma de decisión y ha ayudado a más de 4 millones de pacientes a través de sus herramientas educativas[17–21].

Para los pacientes con EERR, destacan dos actividades fundamentales, una a nivel europeo y otra a nivel nacional. Fundada en 2007, la EURORDIS *Open Academy* proporciona formación a más de 150 representantes de pacientes europeos con EERR al año, de 30 países, y tiene casi 60 cursos online disponibles, con 1.200 personas de más de 135 países registradas en su plataforma web. El 95% de los participantes considera que las formaciones contribuyeron a aumentar su capacitación, y el 100% de

FIGURA 3. EJEMPLOS DE RESULTADOS Y ALCANCE DE LA ALFABETIZACIÓN EN SALUD DE LAS PERSONAS CON EERR



Notas (*): iniciativas para los pacientes en general (no específicas para EERR).

Fuentes: *Elaboración propia a partir de Castillo-Esparcia (2016)[15], EUPATI (2017)[16], FEDER (2019)[10], e información interna remitida por la EURORDIS Open Academy*

Actualmente, la cantidad de información disponible, sobre todo en las plataformas digitales, es muy extensa. En Europa, el número de dispositivos móviles por cada 1.000 habitantes es 140 veces mayor que el número de médicos

newsRARE COMO HERRAMIENTA DE EMPODERAMIENTO

Como ejemplo de alfabetización en salud de las personas con EERR, no podemos dejar de mencionar esta revista, newsRARE, que desde su creación en 2016 pretende ser un canal de difusión, formación, expresión y debate de todos los elementos que rodean a las enfermedades raras. A través de ella, ofrecemos información detallada y rigurosa desde el punto de vista científico, pero también accesible para una audiencia más amplia que los profesionales clínicos, la administración o la industria farmacéutica, de modo que los pacientes también puedan empoderarse y participar en mayor medida en la toma de decisiones sobre su patología.



los pacientes la recomiendan. Los representantes de pacientes formados en la *Open Academy* participan en procesos de toma de decisiones como iguales, junto a científicos, responsables políticos y la industria, para mejorar de una manera eficaz la asistencia, los tratamientos y la vida de las personas afectadas por una enfermedad rara[22].

A nivel español, FEDER destaca por su apoyo a la alfabetización, la representatividad de los pacientes y la realización de actividades para impulsar el empoderamiento de las personas con EERR. En 2018, más de 115 mil pacientes con EERR, familiares o representantes se beneficiaron de servicios de información y orientación, atención psicológica, consultas sobre asesoría jurídica, atención educativa, atención a casos sin diagnóstico, participación asociativa y programas educativos[10].

Las organizaciones de pacientes con EERR de España, en su mayoría socias de FEDER, también cobran un papel fundamental en dar mayor visibilidad social a este colectivo, facilitando información sobre las patologías que representan y, como resultado, mejorando el conocimiento de la sociedad sobre ellas. En este sentido, según una encuesta realizada en 2015 a 90 asociaciones de pacientes, 9 de cada 10 personas habían percibido una mejoría en el conocimiento sobre las EERR en España a través de una mayor actividad mediática[15].

Hay otros ejemplos a nivel nacional de iniciativas de coordinación para impulsar el conocimiento e información sobre EERR. Una de ellas es la creación, en 2009, por parte del Ministerio de Sanidad, del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER) de Burgos, con el objetivo de conseguir una mejor atención para las personas que tienen enfermedades poco comunes. Entre sus servicios, CREER incluye apoyo y formación a las familias afectadas, información y documentación sobre EERR, formación especializada y promoción de estudios e investigaciones[23].

A nivel español, FEDER destaca por su apoyo a la alfabetización, la representatividad de los pacientes y la realización de actividades para impulsar el empoderamiento de las personas con EERR

Otro ejemplo es el proyecto Share4Rare, lanzado en abril de 2019 y liderado por el Hospital San Juan de Dios, en Cataluña. Consiste de una gran red social sobre EERR que incorpora algoritmos matemáticos que hacen posible que, cuando una persona realiza una consulta, el sistema realice una búsqueda y proponga usuarios idóneos para darles respuesta. Asimismo, permite conectar a pacientes con la misma enfermedad y síntomas, ayudando a que los propios pacientes y familiares participen en el proceso de mejora de la alfabetización en salud[24].

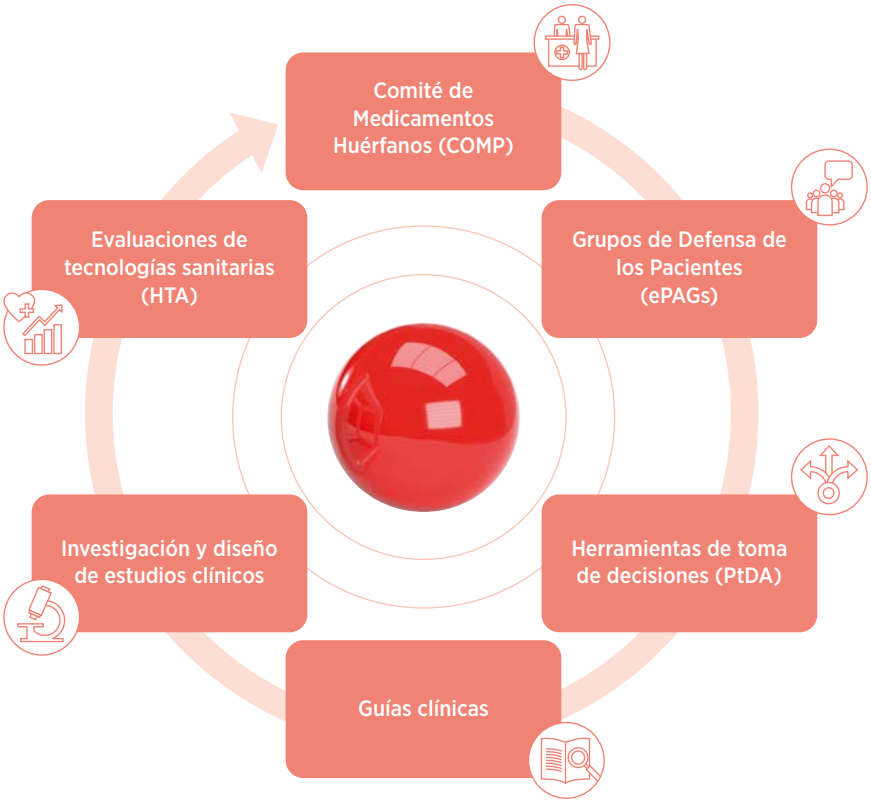
La inclusión del paciente en el proceso de toma de decisiones

La toma de decisiones médicas compartidas es el proceso por el cual un clínico, un equipo clínico o un comité multidisciplinar, y un paciente toman una decisión en conjunto, tras evaluar las opciones disponibles, beneficios y potenciales efectos adversos, considerando los valores y preferencias de los pacientes, ya sea en el manejo del tratamiento clínico (farmacológico, psicológico, fisioterapia, nutricional, etc.) o en el desarrollo y diseño de estudios clínicos[25].

Se ha demostrado que la utilización de este proceso genera resultados notables para los pacientes, como el aumento del conocimiento sobre la enfermedad, la correcta percepción del riesgo que supone cada enfermedad, la elección de opciones acordes a los valores de cada paciente y la reducción de la sensación de conflictos generados durante este proceso[26]. En el caso de las EERR, el principal desafío para su realización es la propia rareza de las enfermedades, lo que hace que haya insuficiente conocimiento sobre las mismas[27].

Además de que el paciente, sobre todo el más vulnerable, pueda ser partícipe de su propio tratamiento y diagnóstico, es importante que se le involucre en otros procesos de decisión, como los relacionados con el desarrollo de medicamentos, evaluaciones de tecnologías sanitarias, elaboración de guías clínicas y procesos regulatorios y de investigación. Hay diversos ejemplos de éxito de iniciativas y proyectos relacionados con la inclusión de los pacientes con EERR en procesos de decisión (Figura 4).

FIGURA 4. EJEMPLOS DE INCLUSIÓN DE PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS EN LOS PROCESOS DE TOMA DE DECISIONES



Fuentes: *Elaboración propia a partir de Parlamento Europeo (2000)[28], López-Bastida (2008)[29], Forsythe (2014)[30], Pérez-Ramos (2015)[31], Brito-García (2017)[32], Perestelo-Pérez (2017)[33], Frank (2019)[34], Toledo-Chávarri (2019)[35], Sergouniotis (2019)[36], EURORDIS (2020)[37]*

Uno de ellos es la participación, desde el año de 2000, de 3 representantes de asociaciones de pacientes con EERR en el Comité de Medicamentos Huérfanos (COMP) de la Agencia Europea de Medicamento (EMA), encargado de la designación de medicamentos huérfanos, del asesoramiento a la Comisión Europea sobre la elaboración y aplicación de una política de medicamentos huérfanos para la Unión Europea, y de la elaboración de directrices detalladas relacionadas con estos medicamentos[28].

Además de que el paciente, sobre todo el más vulnerable, pueda ser partícipe de su propio tratamiento y diagnóstico, es importante que se le involucre en otros procesos de decisión

Por su parte, en 2016, EURORDIS creó el Grupo Europeo de Defensa de los Pacientes (ePAG) para cada una de las 24 Redes Europeas de Referencia (ERN), con el fin de propiciar que los pacientes participaran en los procesos de toma de decisión. Actualmente, hay 250 representantes de pacientes involucrados en los 24 ePAGs que participan en reuniones de Consejos

Ejecutivos y grupos de trabajo de las ERN, y ayudan a definir áreas de investigación importantes para los pacientes y sus familias, entre otras actividades y responsabilidades[37].

Uno de los diversos casos de éxito de los ePAGs se refiere a la participación de pacientes en el entendimiento del "estado del arte" de 10 guías clínicas para enfermedades raras. Su principal contribución ha sido la identificación de las necesidades no satisfechas de los pacientes con EERR en dichas guías[34]. Por su parte, también se ha involucrado a los pacientes en la edición y creación de la ontología (taxonomía computacional) de enfermedades raras oculares, contribuyendo a reducir los desafíos existentes en el tratamiento médico basado en la evidencia[36]. En la Tabla 1 resumimos los principales casos de éxito de los ePAGs.

La evidencia con respecto al uso de herramientas de toma de decisiones por parte de pacientes con EERR todavía es escasa[31]. Sin embargo, el número de iniciativas relacionadas con este ámbito es cada vez mayor. Un ejemplo de ello es la plataforma web PyDeSalud (www.pydesalud.com), que promueve el intercambio de material informativo para facilitar el diseño de herramientas de toma de decisiones compartidas (PtDA) a través de una investigación rigurosa

TABLA 1. PRINCIPALES CASOS DE ÉXITO DE LA PARTICIPACIÓN DE LOS EPAGS

		DESCRIPCIÓN	RESULTADOS
	1	Participación del paciente en la identificación de necesidades no satisfechas en las guías clínicas	Publicación de 10 artículos científicos/guías clínicas para enfermedades raras
	2	Sensibilización sobre las ERN a nivel nacional (Rumanía). 2 días de workshop, con 65 participantes, incluyendo pacientes, Ministerio de Sanidad y diversos expertos	3 asociaciones de pacientes se asociaron a las ePAGs. 19 pacientes demostraron su interés en convertirse en expertos. Producción de 6 guías clínicas
	3	Desarrollo del flujo de tratamiento del paciente	Descripción del flujo de tratamiento para 4 enfermedades relacionadas con malformaciones congénitas y discapacidad intelectual rara
	4	Creación y edición de ontologías (taxonomias computacionales) de enfermedades oculares raras	Publicación de artículo científico, incluyendo 1.106 términos relacionados con fenotipos oculares, y 1.202 con nomenclaturas de enfermedades oculares raras
	5	Apoyar a la participación en las ERN de comunidades de pacientes infrarrepresentadas (enfermedad drepanocítica)	Organización de diversas reuniones internacionales, con el objetivo de nombrar un representante de la enfermedad drepanocítica en la ERN EuroBloodNet
	6	Participación de los pacientes en el proyecto Registro ENDO ERN (EuRRECa): Registro Europeo de Enfermedades Endocrinas Raras	Registro centralizado de datos de diversas enfermedades endocrinas raras
	7	Participación del paciente en el desarrollo de declaraciones de consenso quirúrgico para la enfermedad de atresia esofágica	Publicación de articulo científico con la declaración de 52 elementos de consenso quirúrgico en 4 áreas (diagnóstico, pre operatorio, operatorio y post operatorio)
	8	Creación de un grupo nacional ePAG (ePAG Italia) en colaboración con la Alianza Nacional Italiana	Fundación de ePAG Italia, con 45 miembros, involucrados en 17 Redes Europeas de Referencia
	9	Creación de redes nacionales de centros de especialización en los Países Bajos y colaboración con la Alianza nacional Holandesa en el Proyecto Connect Extended	A los 26 centros de referencia ya existentes en 16 enfermedades raras, se unieron 4 centros en anomalías vasculares, estandarizando tratamientos e información
	10	Desarroyo de un cuestionario de satisfacción del paciente	Representantes de 8 ePAGs (8 enfermedades) desarrollaron y validaron un cuestionario para medir la satisfacción de pacientes en los 56 centros de referencia de ERN-Skin

Fuentes: *Elaboración propia a partir de EURORDIS (2020)*[37]

y bajo supervisión de un Comité de Científicos y Expertos. Aunque se centran en enfermedades de alta prevalencia, ya han empezado a desarrollar materiales informativos sobre EERR y tienen planificado desarrollar PtDAs para EERR en el futuro[31].

En el ámbito de la investigación, la participación de los pacientes con EERR se produce de distintas maneras: la identificación de áreas de investigación prioritarias, la selección de indicadores de resultados relevantes, la provisión de información y conocimiento que sirvan de base para el diseño del estudio, y la identificación de estrategias para mejorar el proceso y volumen de reclutamiento de pacientes. Las organizaciones de pacientes también tienen un papel activo en este sentido, al acceder más fácilmente a los pacientes, difundir los resultados, y en algunos casos, participar en la financiación de los estudios[30]. En general, el mayor nivel de influencia por parte de los pacientes en la investigación ocurre cuando éstos son responsables de la financiación y/o definición de los objetivos de la misma[33].

Asimismo, hay ejemplos de la participación de pacientes con EERR en procesos de evaluaciones de tecnologías sanitarias en España, sobre todo en la realización de estudios de coste-efectividad de fármacos huérfanos, como son los casos de las enfermedades de ataxia degenerativa[29] y de distrofias retinianas[32]. La Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías Sanitarias y Prestaciones del Sistema Nacional de Salud (RedETS) está avanzando para estructurar y formalizar una estrategia en la que los pacientes sean una parte integrante de estos procesos.

Conviene resaltar que el Reino Unido es una de las regiones del mundo que más ha avanzado en este aspecto. Desde 1999, el Instituto Nacional de Salud y Excelencia Clínica (NICE) involucra a pacientes, usuarios de servicios, cuidadores y el público en general, en sus procesos de evaluación de tecnologías sanitarias[38]. Actualmente, los pacientes participan en la mitad de los 8 grupos (formados por consultores, expertos y el comité de evaluación) responsables del proceso de evaluación de nuevos medicamentos llevado a cabo por NICE, con una participación de entre 2 y 6 pacientes por grupo[39]. Su cometido es aportar evidencia, comentar los borradores de los informes técnicos, aclarar cuestiones sobre la evidencia presentada y aportar información antes y después de las reuniones. Asimismo, pueden apelar contra las recomendaciones del documento de evaluación final, antes de que el mismo sea aprobado oficialmente[39].

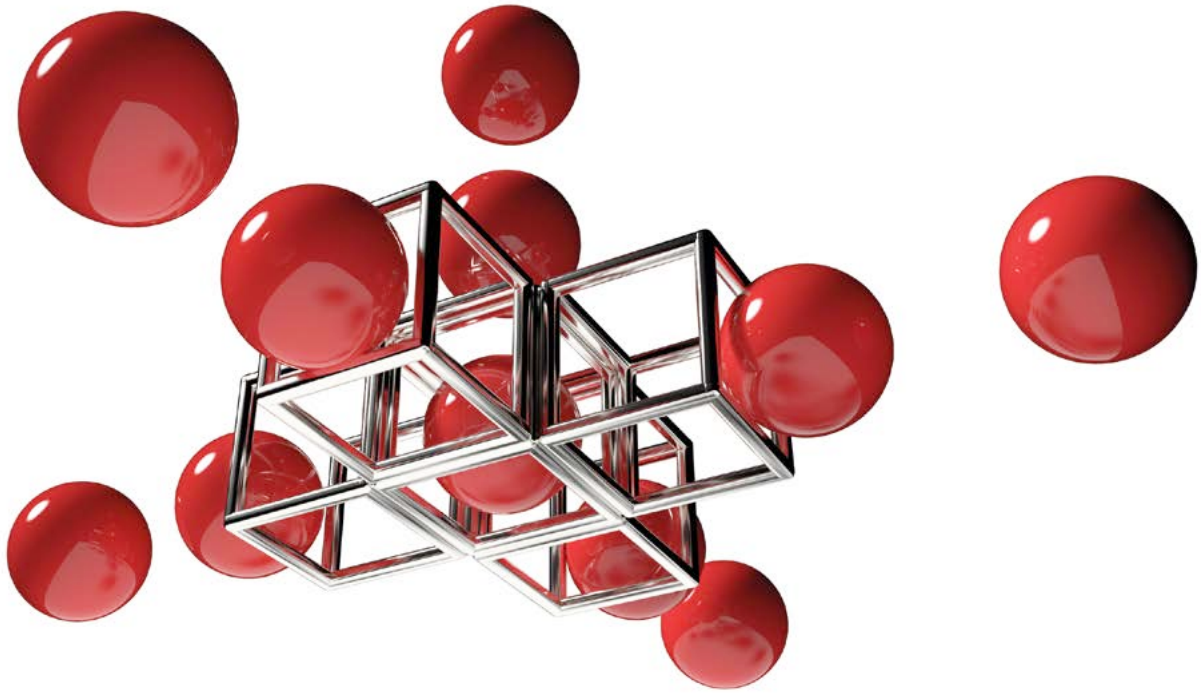
Apoyo a la autogestión de la enfermedad

La autogestión de la enfermedad, o el autocuidado, se define como la capacidad del paciente para afrontar todo lo que conlleva su enfermedad, incluidos los síntomas, el tratamiento, las consecuencias físicas y sociales, y los cambios en su estilo de vida. Se considera un componente central en el manejo de enfermedades crónicas, y la mayor parte de su atención es proporcionada y coordinada por los propios enfermos, con el apoyo de familiares y cuidadores, de manera domiciliaria o comunitaria[1].

Conviene resaltar que el Reino Unido es una de las regiones del mundo que más ha avanzado en este aspecto

Sin embargo, el autocuidado no es una realidad para los pacientes con EERR. En el barómetro realizado por EURORDIS, una de las principales necesidades expresadas por este colectivo fue la de contar con servicios que ayuden a mantener su autonomía y autocuidado, incluyendo rehabilitación (48%), apoyo psicológico (47%), adaptación del hogar a las condiciones de la enfermedad (30%), aparatos médicos (28%) y transporte adaptado (23%)[6]. Por esta razón, el apoyo a la autogestión es fundamental para los pacientes que padecen alguna EERR.

Los programas de apoyo a la autogestión en pacientes con EERR son todavía limitados. Sin embargo, hay una extensa evidencia de los efectos beneficiosos de dichos programas en pacientes con enfermedades crónicas, como la mejora en la adherencia a la medicación, reducciones en el número de ingresos hospitalarios y utilización de recursos sanitarios, mejoras en la calidad de vida, aumento de los niveles de confianza y estructura emocional para la autogestión de la enfermedad, y disminución de los niveles de ansiedad y depresión, entre otros[40–43]. Un ejemplo de estos resultados se observa en



la implantación en 2012, a nivel nacional, de la Red de Escuelas de Salud para la Ciudadanía (Escuela para Pacientes)[44].

DESAFÍOS Y VÍAS DE DESARROLLO DE CARA AL FUTURO

En las últimas décadas se han producido importantes avances en el empoderamiento de los pacientes con EERR y su participación en la toma de decisiones, si bien continúan existiendo desafíos que abordar. Uno de los principales retos reside en que las iniciativas se implementan de manera fragmentada y desigual en los países y regiones da la Unión Europea. Una de las medidas que podrían mitigar esta situación sería la creación de una estrategia unificada de empoderamiento de los pacientes con EERR a nivel europeo. Esta hoja de ruta debería considerar las distintas experiencias, resultados y buenas prácticas existentes en todo el territorio, e incluir un marco de actuación común a todos los niveles de gobernanza (regional, nacional y local), asegurando que el empoderamiento se convierta en una realidad, y generando beneficios para todos los sistemas sanitarios nacionales[1].

Otros ámbitos de avance pasarían por el impulso de iniciativas para recabar evidencia relacionada con los resultados obtenidos gracias al mayor empoderamiento. Asimismo, convendría reforzar las iniciativas relacionadas con los proyectos de apoyo a la autogestión de las EERR y el desarrollo de herramientas de toma de decisiones específicas para EERR. Por otro lado, será clave impulsar una mayor formación y concienciación por parte de los profesionales sanitarios, en un contexto de toma de decisiones compartidas, así como intensificar la formación clínica práctica en Unidades de Referencia y adaptar los servicios sociales para que atiendan mejor a las necesidades de los pacientes con EERR, entre otras medidas[1,31,45].

En las últimas décadas se han producido importantes avances en el empoderamiento de los pacientes con EERR y su participación en la toma de decisiones

CONCLUSIONES

El empoderamiento del paciente es un factor clave en el proceso de creación de sistemas sanitarios eficaces, equitativos y sostenibles. La inclusión del paciente en los procesos de toma de decisiones produce beneficios a tres niveles: individual, a través de la mejoría en su salud, satisfacción y calidad de vida; social, por la mejora de la calidad de los servicios sociosanitarios, el diseño de intervenciones que responden mejor a sus necesidades y una mejor utilización de los recursos; y de política pública, a través de la participación de los pacientes en recomendaciones, guías y políticas y estrategias sanitarias.

En las últimas décadas se han producido importantes logros en relación

al empoderamiento de los pacientes con EERR, con muchos ejemplos de normativas e instituciones que lo facilitan o lo acrecientan, además de distintos proyectos y estrategias de desarrollo, como las relacionadas con la alfabetización en salud y la participación del paciente en procesos de toma de decisiones compartidas. Sin embargo, es necesario intensificar esfuerzos, tanto desde la política pública como desde la investigación sociosanitaria, para seguir diseñando y proponiendo estrategias enfocadas en integrar en mayor medida a los pacientes con EERR en el proceso de toma de decisiones sobre su enfermedad. A fin de cuentas, se trata de orientar dicho proceso hacia las personas a las que van dirigidos los tratamientos, escuchando su voz y sus preferencias informadas, con el fin último de contribuir a mejorar su calidad de vida.



1. De Santis M, Hervas C, Weinman A, Bosi G, Bottarelli V. Patient empowerment of people living with rare diseases. Its contribution to sustainable and resilient healthcare systems. Ann Ist Super Sanita. 2019;55(3):283-91, doi: 10.4415/ANN_19_03_15.
2. Rappaport J. Studies in Empowerment: Introduction to the issue. Prev Hum Serv. 1984;3(2-3):1-7, doi: 10.1300/J293v03n02_02.
3. World Health Organization (WHO). Health Promotion Glossary. 1998.
4. World Health Organization (WHO). Community empowerment. WHO. [accedido 2 septiembre 2020]. Disponible en: https://www.who.int/healthpromotion/conferences/7gchp/track1/en/.
5. Salzburg Global Seminar. Salzburg statement on shared decision making. BMJ. 2011;342:d1745, doi: 10.1136/bmj.d1745.
6. European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS). Juggling care and daily life. The balancing act of the rare disease community. A Rare Barometer survey. 2017.
7. Aymé S, Kole A, Groft S. Empowerment of patients: lessons from the rare diseases community. Lancet Lond Engl. 2008;371(9629):2048-51, doi: 10.1016/S0140-6736(08)60875-2.
8. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Mapa de Políticas Sociosanitarias de Enfermedades Raras. 2019.
9. Tudela JC, García Herrera LE, Hernández AMB, Seller EP. FEDER, la fuerza del movimiento asociativo. 2015.
10. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Memoria de actividades 2018. 2019.
11. World Health Organization (WHO). Health literacy. The solid facts. 2013.
12. Jayasinghe UW, Harris MF, Parker SM, Litt J, van Driel M, Mazza D, et al. The impact of health literacy and life style risk factors on health-related quality of life of Australian patients. Health Qual Life Outcomes. 2016;14(1):68, doi: 10.1186/s12955-016-0471-1.
13. European Health Parliament. Committee on Health Literacy and Self-Care. Making Europe Health Literate by 2025. Seven actions to promote health literacy and self-care in the digital area. 2019.
14. Sørensen K, Pelikan JM, Röthlin F, Ganahl K, Slonska Z, Doyle G, et al. Health literacy in Europe: comparative results of the European health literacy survey (HLS-EU). Eur J Public Health. 2015;25(6):1053-8, doi: 10.1093/eurpub/ckv043.
15. Castillo-Esparcia A, López-Villafranca P. Las estrategias de comunicación de las organizaciones de pacientes con enfermedades raras (ER) en España. Ciênc Amp Saúde Coletiva. 2016;21(8):2423-36, doi: 10.1590/1413-81232015218.19852015.
16. European Patient´s Academy on Therapeutic Innovation (EUPATI). EUPATI project: Executive Summary. 2017.
17. Geissler J, Ryll B, di Priolo SL, Uhlenhopp M. Improving Patient Involvement in Medicines Research and Development:: A Practical Roadmap. Ther Innov Regul Sci. 2017;51(5):612-9, doi: 10.1177/2168479017706405.

18. Warner K, See W, Haerry D, Klingmann I, Hunter A, May M. EUPATI Guidance for Patient Involvement in Medicines Research and Development (R&D); Guidance for Pharmaceutical Industry-Led Medicines R&D. Front Med. 2018;5, doi: 10.3389/fmed.2018.00270.

19. Hunter A, Facey K, Thomas V, Haerry D, Warner K, Klingmann I, et al. EUPATI Guidance for Patient Involvement in Medicines Research and Development: Health Technology Assessment. Front Med. 2018;5, doi: 10.3389/fmed.2018.00231.

20. Haerry D, Landgraf C, Warner K, Hunter A, Klingmann I, May M, et al. EUPATI and Patients in Medicines Research and Development: Guidance for Patient Involvement in Regulatory Processes. Front Med. 2018;5, doi: 10.3389/fmed.2018.00230.

21. Klingmann I, Heckenberg A, Warner K, Haerry D, Hunter A, May M, et al. EUPATI and Patients in Medicines Research and Development: Guidance for Patient Involvement in Ethical Review of Clinical Trials. Front Med. 2018;5, doi: 10.3389/fmed.2018.00251.

22. EURORDIS European Organisation for Rare Diseases. Activity report 2019 and workplan 2020. 2020.

23. Ministerio de Sanidad, Consumo y Bienestar. CRE. Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias de Burgos. [accedido 9 septiembre 2020]. Disponible en: https://creenfermedadesraras.imserso.es/creer_01/index.htm.

24. Hospital Sant Joan de Déu. Nace la primera red social europea que conecta pacientes, cuidadores e investigadores de enfermedades raras de todo el mundo. [accedido 9 septiembre 2020]. Disponible en: https://www.sjdhospitalbarcelona.org/es/nace-primera-red-social-europea-que-conecta-pacientes-cuidadores-e-investigadores-enfermedades-raras.

25. Elwyn G, Laitner S, Coulter A, Walker E, Watson P, Thomson R. Implementing shared decision making in the NHS. BMJ. 2010;341:c5146, doi: 10.1136/bmj.c5146.

26. Stacey D, Légaré F, Col NF, Bennett CL, Barry MJ, Eden KB, et al. Decision aids for people facing health treatment or screening decisions. Cochrane Database Syst Rev. 2014;(1):CD001431, doi: 10.1002/14651858.CD001431.pub4.

27. Budych K, Helms TM, Schultz C. How do patients with rare diseases experience the medical encounter? Exploring role behavior and its impact on patient-physician interaction. Health Policy Amst Neth. 2012;105(2-3):154-64, doi: 10.1016/j.healthpol.2012.02.018.

28. European Parliament and the Council of the European Union. Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products. 2000.

29. López-Bastida J, Perestelo-Pérez L, Montón-Alvarez F, Serrano-Aguilar P. Social economic costs and health-related quality of life in patients with degenerative cerebellar ataxia in Spain. Mov Disord Off J Mov Disord Soc. 2008;23(2):212-7, doi: 10.1002/mds.21798.

30. Forsythe LP, Szydlowski V, Murad MH, Ip S, Wang Z, Elraiyah TA, et al. A systematic review of approaches for engaging patients for research on rare diseases. J Gen Intern Med. 2014;29 Suppl 3:S788-800, doi: 10.1007/s11606-014-2895-9.

31. Pérez-Ramos J, Abt-Sacks A, Perestelo-Pérez L, Rivero-Santana A, Toledo-Chávarri A, González N, et al. Shared decision making in rare diseases: an overview. Rare Dis Orphan Drugs. 2015;2(3):39-44.

32. Brito-García N, Del Pino-Sedeño T, Trujillo-Martín MM, Coco RM, Rodríguez de la Rúa E, Del Cura-González I, et al. Effectiveness and safety of nutritional supplements in the treatment of hereditary retinal dystrophies: a systematic review. Eye Lond Engl. 2017;31(2):273-85, doi: 10.1038/eye.2016.286.

33. Perestelo-Pérez L, Rivero-Santana A, Abt-Sacks A, Toledo-Chavarri A, Brito N, Álvarez-Pérez Y, et al. Patient Empowerment and Involvement in Research. Adv Exp Med Biol. 2017;1031:249-64, doi: 10.1007/978-3-319-67144-4_15.

34. Frank C, Galetti I, Vieira A, European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS). Patient involvement in identifying unmet needs on clinical patient guidelines. 2019.

35. Toledo-Chávarri A, Alvarez-Perez Y, Triñanes Y, Perestelo-Pérez L, Espallargues M, Palma M, et al. Toward a Strategy to Involve Patients in Health Technology Assessment in Spain. Int J Technol Assess Health Care. 2019;35(2):92-8, doi: 10.1017/S0266462319000096.

36. Sergouniotis PI, Maxime E, Leroux D, Olry A, Thompson R, Rath A, et al. An ontological foundation for ocular phenotypes and rare eye diseases. Orphanet J Rare Dis. 2019;14(1):8, doi: 10.1186/s13023-018-0980-6.

37. European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS). European Patient Advocacy Groups (ePAGs). [accedido 2 septiembre 2020]. Disponible en: https://www.eurordis.org/content/epags.

38. National Institute for Health Care Excellence (NICE). Patient and public involvement policy. NICE. [accedido 8 septiembre 2020]. Disponible en: https://www.nice.org.uk/about/nice-communities/nice-and-the-public/public-involvement/public-involvement-programme/patient-public-involvement-policy.

39. National Institute for Health Care Excellence (NICE). Guide to the processes of technology appraisal. 2018.

40. Lee S, Jiang L, Dowdy D, Hong YA, Ory MG. Effects of the Chronic Disease Self-Management Program on medication adherence among older adults. Transl Behav Med. 2019;9(2):380-8, doi: 10.1093/tbm/iby057.

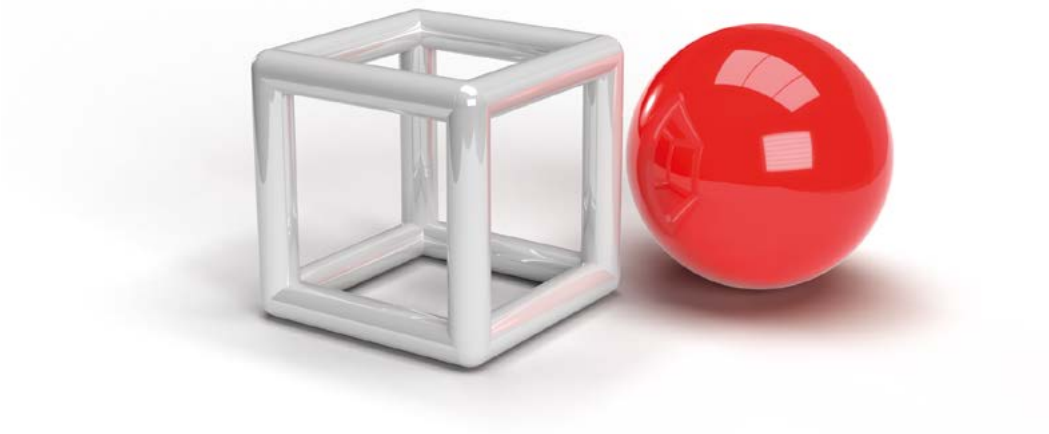
41. Wang LH, Zhao Y, Chen LY, Zhang L, Zhang YM. The effect of a nurse-led self-management program on outcomes of patients with chronic obstructive pulmonary disease. Clin Respir J. 2020;14(2):148-57, doi: 10.1111/crj.13112.

42. Jiang W, Zhang Y, Yan F, Liu H, Gao R. Effectiveness of a nurse-led multidisciplinary self-management program for patients with coronary heart disease in communities: A randomized controlled trial. Patient Educ Couns. 2020;103(4):854-63, doi: 10.1016/j.pec.2019.11.001.

43. Hevey D, Wilson O'Raghallaigh J, O'Doherty V, Lonergan K, Marese Heffernan; Victoria Lunt; SineadMulhern; Damien Lowry; Niamh Larkin; Kathy McSharry; David Evans; Jackie Morris Roe; Mike Kelly; Peter Pardoe, Harry Ward; Sean Kinsella. Pre-post effectiveness evaluation of Chronic Disease Self-Management Program (CDSMP) participation on health, well-being and health service utilization. Chronic Illn. 2020;16(2):146-58, doi: 10.1177/1742395318792063.

44. Rodríguez MAP. Impacto de la escuela de pacientes en la autogestión de las enfermedades crónicas. http://purl.org/dc/dcmitype/Text, Universidad de Sevilla, 2019.

45. Severin E, De Santis M, Ferrelli RM, Taruscio D. Health systems sustainability in the framework of rare diseases actions. Actions on educational programmes and training for professionals and patients. Ann Ist Super Sanita. 2019;55(3):265-9, doi: 10.4415/ANN_19_03_12.



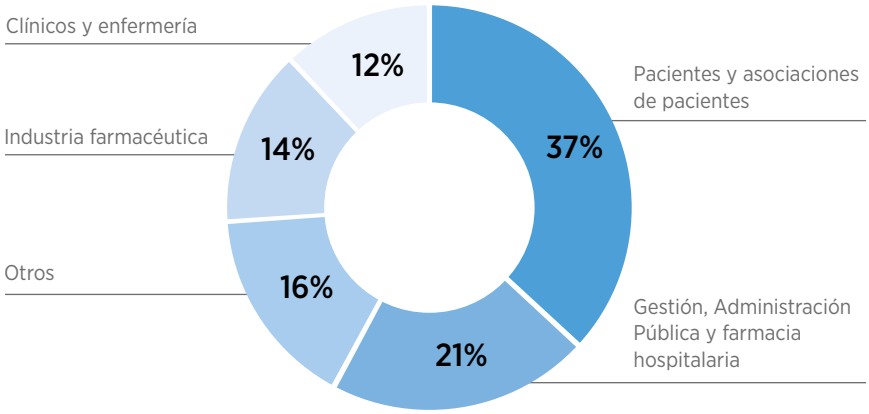
EL EMPODERAMIENTO DE LOS PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS Y SU INCORPORACIÓN EN LA TOMA DE DECISIONES

Consejo de redacción de newsRARE

El objetivo de este barómetro es conocer la opinión de los distintos agentes del sistema sanitario respecto al grado de empoderamiento de las personas que padecen enfermedades raras (EERR) en España y su incorporación en los procesos de toma de decisión. Con este fin, el consejo de redacción de newsRARE diseñó una encuesta electrónica ad hoc, que fue enviada a una base de datos de más de 400 personas. El cuestionario estuvo disponible del 28 de septiembre hasta el 7 de octubre.

Un total de 92 personas completaron el barómetro, de las cuales 34 (37%) eran pacientes y asociaciones de pacientes, 19 (21%) profesionales relacionados con actividades de gestión, administración pública y farmacia hospitalaria, 13 (14%) miembros de la industria farmacéutica, 11 (12%) personal clínico y de enfermería, y 15 (16%) provenían de otros ámbitos.

Se analizó la implicación de los pacientes en su diagnóstico y tratamiento, su inclinación por participar en las decisiones en estos procesos, así como la capacidad del sistema y la disposición de los profesionales sanitarios en facilitarla. Además, se evaluaron estrategias y medidas que pudieran mejorar el grado de empoderamiento y participación de las personas con EERR en la toma de decisiones compartidas.



Implicación en el diagnóstico y tratamiento

Según los encuestados, el grado de implicación real de los pacientes en sus propios procesos de diagnóstico y tratamiento no se corresponde con la elevada importancia que los distintos agentes encuestados dan a este aspecto. En concreto, opinan que, en promedio, la participación actual de los pacientes en su proceso diagnóstico está un 24% por debajo del deseado (importancia, en una escala de 1 a 5, donde 5 corresponde a "mucho/mucha": 4,49; grado de implicación actual: 3,43). Igualmente, la implicación en su tratamiento sería un 26% menor de la esperada (4,74 vs. 3,49). Por su parte, según los encuestados, la disposición de los pacientes a involucrarse en estos procesos (4,35 y 4,43) es más alta que la disposición del sistema a que los pacientes se impliquen (3,55 y 3,78). En todos los casos, la implicación relativa al tratamiento de la enfermedad es percibida como más relevante que la implicación en su diagnóstico (Figura 1).

Necesidades de los pacientes y capacidad del sistema para satisfacerlas

Al analizar en detalle la implicación de los pacientes en las distintas fases relacionadas con el proceso de toma de decisiones, se observan algunas brechas relevantes entre la

FIGURA 1. IMPLICACIÓN DE LOS PACIENTES CON EERR EN SU DIAGNÓSTICO Y TRATAMIENTO (RESULTADOS PROMEDIO)

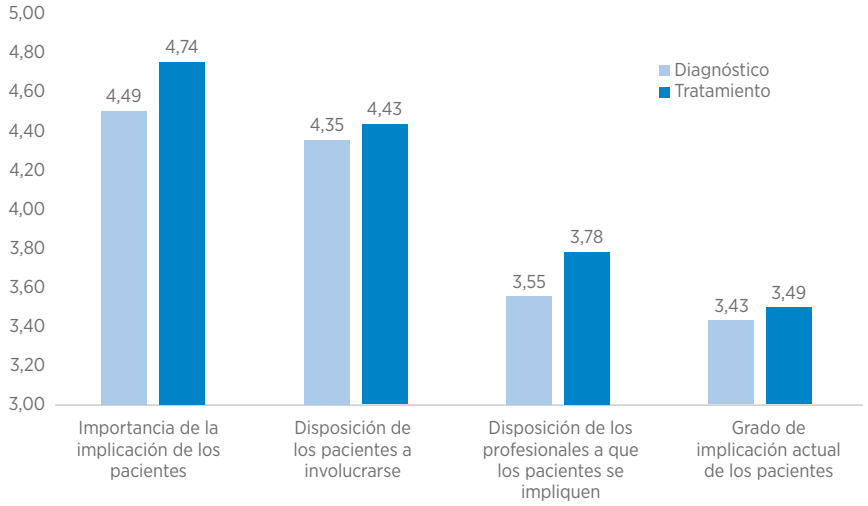
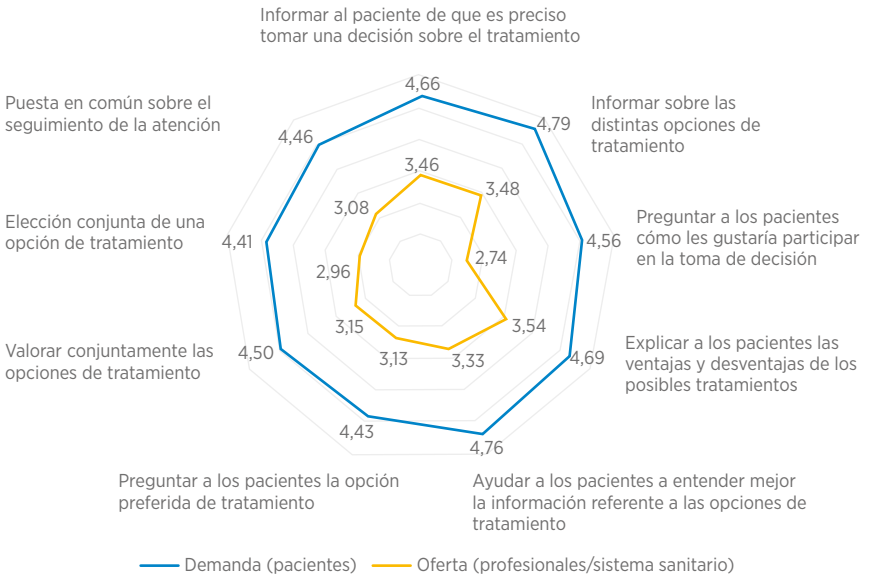


FIGURA 2. IMPORTANCIA QUE DAN LOS PACIENTES Y EL SISTEMA A LA IMPLICACIÓN DE LOS PACIENTES CON EERR EN LAS DISTINTAS FASES DEL PROCESO DE TOMA DE DECISIONES COMPARTIDAS, SEGÚN LOS ENCUESTADOS (RESULTADOS PROMEDIO)



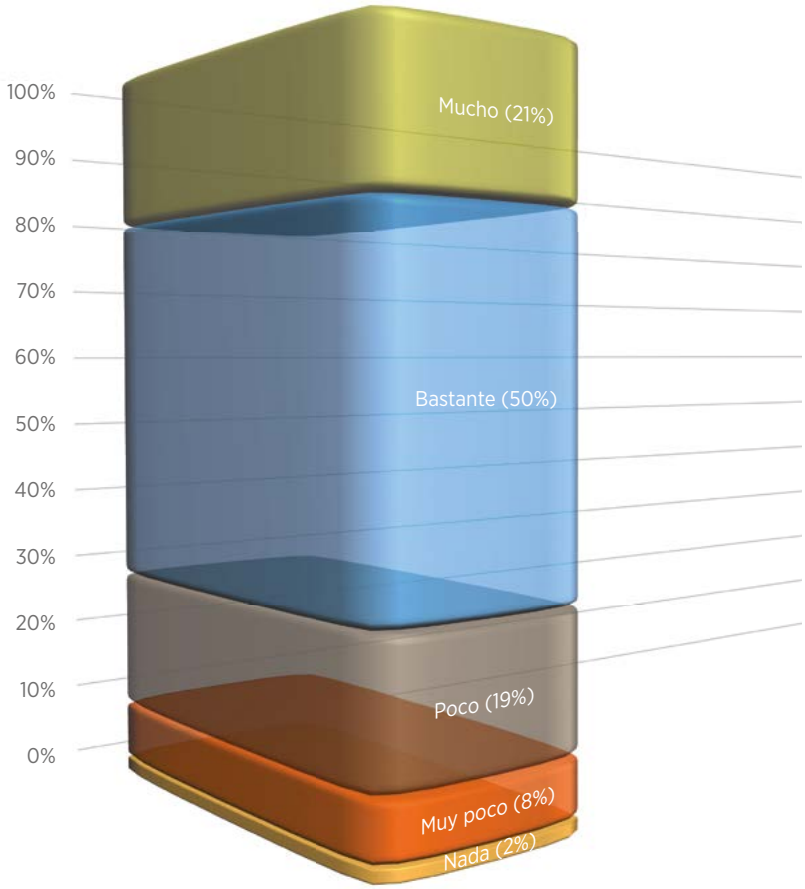
demanda y la oferta, representadas por la percepción de los encuestados sobre las necesidades de los pacientes y la capacidad del sistema de cumplir con las expectativas de los mismos.

La principal demanda no satisfecha de los pacientes está relacionada con el hecho de que les interesaría que se les preguntara exactamente cómo les gustaría participar en la toma de decisiones compartidas sobre su tratamiento. En este aspecto, el nivel de la demanda es un 66% superior al nivel de la oferta (4,56 vs. 2,74 puntos). Los otros dos aspectos con mayores niveles de necesidad no satisfecha son: poder elegir conjuntamente las opciones de tratamiento (brecha del 49%), y poner información en común sobre el seguimiento de la atención (brecha del 45%). La demanda que mejor se satisface está relacionada con la explicación que se les da a los pacientes sobre las ventajas y desventajas de los distintos posibles tratamientos (brecha del 32%) (Figura 2).

En los distintos subgrupos encuestados se observan diferencias considerables sobre su percepción acerca de la dimensión de estas brechas. Por ejemplo, los profesionales sanitarios, gestores, profesionales de la administración pública y farmacéuticos hospitalarios consideran que las brechas son entre un 30% y un 50% menores (0,86 y 0,96, respectivamente) que las observadas en las respuestas de los pacientes y asociaciones (1,69), los profesionales de la industria farmacéutica (1,37) y los profesionales de otros ámbitos (1,58).

Pese a que todavía existen necesidades no satisfechas, la mayor parte de los encuestados opina que ha habido avances en la última década. Para 2 de cada 3 encuestados, el nivel de empoderamiento y participación de los pacientes con EERR en la toma de decisiones ha mejorado bastante (50%) o mucho (21%). Para los demás, este nivel ha mejorado poco (19%), muy poco (8%) o nada (2%). Para los profesionales clínicos y los más relacionados con la gestión, los avances han sido mayores (91% y 100% han contestado bastante o mucho) que para los pacientes y sus representantes (73%), profesionales de la industria farmacéutica (36%) y profesionales de otros ámbitos (40%) (Figura 3).

FIGURA 3. ¿CUÁNTO CREE QUE HA MEJORADO EN LOS ÚLTIMOS 10 AÑOS EL NIVEL DE EMPODERAMIENTO Y PARTICIPACIÓN DE LOS PACIENTES CON EERR EN LA TOMA DE DECISIONES? (RESPUESTAS DE LOS ENCUESTADOS, EN %)



Importancia de las medidas de mejora del empoderamiento

Mirando hacia el futuro, se preguntó a los encuestados sobre las estrategias y medidas que podrían mejorar el actual grado de empoderamiento e implicación de las personas con EERR en el proceso de toma de decisiones. Las medidas consideradas como más importantes fueron: la promoción de iniciativas de formación, educación y desarrollo de las capacidades de los pacientes con EERR, la formación adecuada de los profesionales sanitarios para que sepan interactuar con los pacientes en un contexto de decisiones compartidas, la adaptación de los servicios sociales para que atiendan a las necesidades de los pacientes con EERR, la mejora en la concienciación sobre el papel de los pacientes en los procesos de toma de decisión, y la integración de un programa educativo sobre EERR en el plan de estudios de la carrera de medicina.

Para casi todos los subgrupos analizados, estas medidas esta-

MENSAJES CLAVE

- Para 7 de cada 10 encuestados, el empoderamiento y participación de los pacientes con EERR ha mejorado en los últimos 10 años
- Actualmente, el grado de implicación real de los pacientes con EERR en sus procesos de diagnóstico y tratamiento es menor de lo que sería deseable
- La disposición de los pacientes a involucrarse en estos procesos es mayor que la de los profesionales a que se impliquen, o de la capacidad del sistema para permitirlo
- La principal demanda no satisfecha de los pacientes es que se les pregunte cómo les gustaría participar en la toma de decisiones compartidas sobre su tratamiento
- La medida señalada como más importante para mejorar la situación es promover iniciativas de formación y desarrollo de las capacidades de los pacientes con EERR

ban consideradas entre las 5 más importantes, aunque se observaron pequeñas variabilidades en algunos casos. Por ejemplo, la medida "integración de un programa educativo en el plan de estudios de medicina" fue considerada como muy importante para los pacientes, los profesionales de la industria farmacéutica y otros profesionales (2ª, 1ª y 3ª posición en orden de importancia para cada grupo, respectivamente), y relativamente menos importante para los profesionales clínicos y de enfermería, gestores, profesionales de la administración pública y profesionales de farmacia hospitalaria (9ª posición en grado de importancia de la medida). Otro ejemplo es en relación a la medida relacionada con la adaptación de los servicios sociales: para los profesionales de la industria farmacéutica, esta medida tiene baja importancia, a diferencia de lo que opinan los demás grupos (Tabla 1).

Otras medidas deseables

Por último, los encuestados sugirieron algunas medidas o enfoques que consideraban necesarios en aras de empoderar e implicar más a los pacientes con EERR en la toma de decisiones compartidas. Entre ellas, destacan la necesidad de formación, información y comunicación; el apoyo e incentivos normativos y/o económicos; una atención más integrada; el mayor papel de las asociaciones de pacientes; y la necesidad de un mayor enfoque en la familia del paciente. Además, los encuestados propusieron mejoras relacionadas con los Centros de Referencia, una intensificación en la investigación y el papel del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) en su desarrollo, así como la necesidad de un impulso en el uso de las tecnologías (Figura 4).

TABLA 1: MEDIDAS O ESTRATEGIAS PARA MEJORAR EL GRADO DE EMPODERAMIENTO DE LOS PACIENTES CON EERR Y SU INCORPORACIÓN EN LOS PROCESOS DE TOMA DE DECISIÓN (ORGANIZADAS POR ORDEN DE IMPORTANCIA)

MEDIDA O ESTRATEGIA	TOTAL	PACIENTES	CLÍNICOS	GESTORES	INDUSTRIA	OTROS
Promover iniciativas de formación, educación y desarrollo de las capacidades de los pacientes con EERR	1ª	1ª	2ª	1ª	2ª	1ª
Asegurar que los profesionales sanitarios reciban una formación adecuada para ayudarles a interactuar con los pacientes con EERR	2ª	3ª	3ª	2ª	5ª	2ª
Adaptar los servicios sociales para que atiendan a las necesidades de los pacientes con EERR	3ª	5ª	1ª	3ª	7ª	5ª
Mejorar la concienciación sobre el papel de los pacientes con EERR en el proceso de toma de decisiones	4ª	6ª	4ª	6ª	3ª	4ª
Integración de un programa educativo sobre EERR en el plan de estudios de carrera de medicina	5ª	2ª	9ª	9ª	1ª	3ª
Promover iniciativas e intervenciones de apoyo a la autogestión de la enfermedad, adaptadas a las personas con EERR	6ª	10ª	7ª	4ª	6ª	7ª
Garantizar una participación efectiva de los pacientes o sus representantes en Comités responsables de Planes y Estrategias de Políticas Públicas para EERR	7ª	7ª	5ª	7ª	4ª	8ª
Diseñar herramientas de toma de decisiones (*Patient Treatment Decision Aids*) específicas para EERR	8ª	9ª	8ª	5ª	8ª	6ª
Desarrollar o reforzar el papel de los gestores de caso (*case managers*) para ayudar a los pacientes con EERR a manejarse en el entorno complejo del sistema sanitario	9ª	11ª	6ª	8ª	9ª	10ª
Participación de los pacientes o sus representantes en la elaboración de guías clínicas para EERR	10ª	4ª	10ª	12ª	10ª	11ª
Integrar a los pacientes con EERR o a sus representantes en el diseño de ensayos clínicos	11ª	8ª	11ª	11ª	11ª	9ª
Promover la creación de líneas telefónicas para el suministro de información general y específica sobre EERR	12ª	12ª	12ª	10ª	12ª	12ª

FIGURA 4. MEDIDAS ADICIONALES PROPUESTAS POR LOS ENCUESTADOS PARA MEJORAR EL EMPODERAMIENTO DE LOS PACIENTES CON EERR, Y SU INCORPORACIÓN EN LOS PROCESOS DE TOMA DE DECISIONES (DISTRIBUCIÓN DE LAS MEDIDAS PROPUESTAS)



SHARED DECISION MAKING IN RARE DISEASES: AN OVERVIEW

*Pérez-Ramos J, Abt-Sacks A, **Perestelo-Pérez L**, Rivero-Santana A, Toledo-Chávarri A, González N, Serrano-Aguilar P. Rare Diseases and Orphan Drugs. 2015; 2(3):39-44*



LILISBETH PERESTELO-PÉREZ

Investigadora del Servicio de Evaluación del Servicio Canario de la Salud (SESCS)

Responsable del grupo de investigación RETICS (Canarias) en la Red de Investigación en Servicios de Salud en Enfermedades Crónicas (REDISSEC)

Miembro de la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del Sistema Nacional de Salud (RedETS) y de la Red Europea de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (EUnetHTA)

Investigadora del Centro de Investigaciones Biomédicas de Canarias (CIBICAN)

RESUMEN

Los pacientes con enfermedades raras y sus familiares se enfrentan habitualmente con dificultades para tomar decisiones relacionadas con su salud, debido a la incertidumbre que afrontan frecuentemente en la atención clínica, a la baja prevalencia de sus enfermedades y la consiguiente falta de estudios empíricos y experiencia de los clínicos sobre su enfermedad. En este contexto de incertidumbre, la toma de decisiones clínicas se puede beneficiar de la participación activa de los pacientes en las decisiones relacionadas con su salud, por lo que es indispensable involucrarlos en un proceso de información más profundo con el fin de promover el desarrollo de una toma de decisiones compartida (TDC) entre pacientes/cuidadores y profesionales sanitarios. Este proceso de empoderamiento del paciente/cuidador es una prioridad en el contexto de las enfermedades raras, ya que fomenta la adquisición de información que ayudará a mejorar la interacción entre el paciente y el profesional sanitario y la construcción de una relación de colaboración. Además, es una oportunidad para que los profesionales sanitarios conozcan, desde la perspectiva de los pacientes, cuáles son los aspectos que más le importan y preocupan en relación con su enfermedad y que influyen y favorecen su afrontamiento.

El objetivo de este artículo de revisión es realizar una descripción general de los estudios e iniciativas existentes centradas en promover el empoderamiento de los pacientes y el estado actual de la práctica clínica basada en el modelo de TDC (incluyendo intervenciones como las herramientas de ayuda para la toma de decisiones (HATD)) en el ámbito de las enfermedades raras.

COMENTARIO

Las personas con enfermedades raras, sus cuidadores y organizaciones de apoyo se encuentran entre los colectivos con mayor actividad dentro del sector sanitario, principalmente por su propia lucha por el reconocimiento y las respuestas que puedan mejorar su asistencia sanitaria. Por tanto, es fundamental que los responsables de las políticas de salud y los profesionales reconozcan el papel activo y cola-

borativo de estos grupos, fomentando el modelo de toma de decisiones compartidas (TDC) durante la práctica clínica. No obstante, proporcionar a los pacientes un cierto nivel de control para abordar su enfermedad podría requerir un cambio en los roles tradicionales en los servicios de salud, además de la necesidad de incorporar materiales y herramientas adaptadas para los usuarios con enfermedades raras.

El modelo de TDC implica un proceso bidireccional en el que el profesional de la salud proporciona la evidencia científica y el paciente aporta sus valores y preferencias en relación con las diferentes opciones diagnósticas y terapéuticas disponibles, con el fin de elegir la intervención a seguir en base a la mejor evidencia científica y los valores y preferencias de pacientes/cuidadores. Sin embargo, el intercambio mutuo de información y aceptación de las decisiones puede no ocurrir en otros modelos de decisión en la práctica clínica, como en los modelos más paternalistas, donde los pacientes desempeñan un papel pasivo y son los profesionales los que eligen la "mejor opción" mientras que los pacientes solo deben dar su consentimiento; o en los modelos de decisión informados, en los que sí existe intercambio de información pero la decisión es tomada solo por los pacientes, mientras que los profesionales de la salud se encargan fundamentalmente de implementar la decisión tomada por el paciente en la práctica.

Con el fin de apoyar el proceso de TDC se han desarrollado herramientas de ayuda para la (HATD), que son intervenciones que ayudan a tomar decisiones específicas y deliberadas en la práctica, al proporcionar información a los pacientes/cuidadores sobre las opciones disponibles y sus resultados esperados (i.e., riesgos y beneficios potenciales de cada opción). El formato de las HATD puede variar (impresas vs. web), así como el nivel de detalle de la información (breves vs. extensas), con posibilidad de ser usadas antes, durante o después del encuentro clínico; pero siempre con el fin de facilitar la comunicación entre pacientes y profesionales de la salud, como un complemento y no un sustituto del asesoramiento que ofrece el profesional experto.

La TDC implica un proceso bidireccional donde el profesional de la salud aporta evidencia científica y el paciente aporta sus valores y preferencias en relación con las distintas opciones

En base a la literatura revisada, el campo de las enfermedades raras y la TDC en la práctica clínica se está expandiendo (¡aunque aún queda mucho por hacer!), lo que indica un reconocimiento político y social hacia la investigación y el desarrollo de recursos que permitan empoderar a los pacientes involucrados. En concreto, en la revisión narrativa de Pérez et al. (2015) se describe el estado del arte del modelo de TDC y el uso de las HATD en el ámbito de las enfermedades raras. La evidencia empírica hasta 2015 (fecha en la que se llevó a cabo esta revisión) e incluso su actualización en 2020 (para este artículo en detalle), muestra que el desarrollo y evaluación de las intervenciones para facilitar el proceso de TDC, así como su posterior implementación en la práctica clínica sigue siendo escasa en la actualidad. Sin embargo, la incorporación de los valores y preferencias de los pacientes y sus familiares en el proceso de toma de decisiones puede ser especialmente relevante en el ámbito de las enfermedades raras debido al gran número de encuentros clínicos que se requieren y la necesidad de intercambiar información entre profesionales de la salud y pacientes/familiares.

Los estudios empíricos que evalúan la utilidad y efectividad de las escasas HATD disponibles en el ámbito de las enfermedades raras muestran que estas intervenciones tienen el valor potencial de facilitar la planificación anticipada de cuidados. En concreto, en el ámbito de la Esclerosis Lateral Amiotrófica se ha encontrado que los pacientes pueden discutir la plantificación de atención avanzada con sus familiares y luego con sus médicos y otros profesionales de la salud (vía internet). Además se ha encontrado que, en general, la valoración que hacen los pacientes y familiares de las opciones diagnósticas y terapéuticas puede diferir de las apreciaciones de los profesionales de la salud, dado que el nivel de importancia, así como la relación que establecen entre riesgos y beneficios puede ser diferente según la perspectiva de unos y otros, aspecto que muchas veces no se tiene en consideración en la práctica clínica habitual.

Asimismo, algunos estudios cualitativos con pacientes con algunas de las siguientes enfermedades raras: Esclerosis Lateral Amiotrófica, Síndrome de Marfan, Enfermedad de Wilson, Epidermólisis Bullosa, Distrofia Muscular de Duchenne o

Neurodegeneración con Acumulación de Hierro en el Cerebro, muestran que los pacientes y familiares desean tener un papel más activo en el proceso de toma de decisiones sobre su salud, ya que en muchas ocasiones la falta de conocimiento de los profesionales sobre su enfermedad se convierte en un hándicap que crea incertidumbre y disidencia dentro del proceso de toma de decisiones y son los pacientes los que muchas veces se convierten en "expertos" sobre la experiencia y conocimiento sobre su enfermedad, por los que les gustaría asumir un rol más activo. Y aunque es frecuente que los profesionales de la salud se encuentren abiertos a este cambio de rol, es importante destacar que esto no siempre es así y algunos estudios muestran la resistencia hacia el modelo de TDC por parte de los profesionales, incluso más que por parte de los pacientes y familiares.


tom-claes-unsplash

Hay que tener en cuenta que la satisfacción de los usuarios con el sistema sanitario es una variable relevante para una adecuada implementación del modelo de TDC en el ámbito de las enfermedades raras. Lograr el empoderamiento del paciente es un factor clave en el proceso de creación de sistemas sostenibles y equitativos para todos, abordando así los desafíos que enfrentan los sistemas de salud (cambio demográfico, aumento de la carga de enfermedades crónicas, incremento de los costes de los tratamientos y cuidados, acceso limitado a cuidados innovadores, diferencias entre países, etc.).

En este sentido, el proyecto europeo "Rare-Bestpractices" (www.rarebestpractices.eu; 2012-2016) ha desarrollado una plataforma para mejorar la gestión clínica y reducir las desigualdades sanitarias para los pacientes con enfermedades raras, mejorando el intercambio de conocimientos e información fiable sobre estas enfermedades, siendo su principal objetivo proporcionar mecanismos para identificar y priorizar las necesidades de investigación en el ámbito de las enfermedades raras, teniendo en cuenta tanto las necesidades e intereses de los pacientes como las de los profesionales de la salud; además de abordar la demanda y necesidad expresada por parte de pacientes y cuidadores de recibir información clínica actualizada y disponer de guías de práctica clínica dirigidas al abordaje de las enfermedades raras basada en evidencias científicas (con versiones tanto para profesionales como para pacientes).

Más recientemente, y en esta misma línea, el proyecto europeo "European Reference Network (ERN): Clinical Practice Guidelines and Clinical Decision Support Tools's Project", financiado por la DG SANTE (Comisión Europea, 2020-2023), está centrado en proporcionar asistencia técnica a las ERN y sus miembros en el proceso de desarrollo, evaluación e implementación de guías de práctica clínica y herramientas de ayuda para la decisión orientadas a pacientes que sufren enfermedades raras o enfermedades de baja prevalencia o condiciones o enfermedades complejas, con el fin de contribuir de una forma más eficiente al desarrollo de la capacidad productora de guías y herramientas de alta calidad de las ERN en sus respectivas áreas de especialización.

Asimismo, destacan otras acciones de la Comisión Europea que también aumentan la participación de los pacientes en la investigación como contribuyentes activos en la toma de decisiones, no solo como casos o sujetos de estudio. En concreto, el acceso de pacientes con capacidad de decisión al Comité de Medicamentos Huérfanos, o la creación de un grupo de trabajo con representantes de pacientes en respuesta al primer Programa de Salud Pública de la

Unión Europea (2003-2008) son algunos ejemplos. La participación de organizaciones de pacientes en la investigación o la incorporación de la perspectiva de los pacientes en los diseños del estudio también es digno de mención.

Adicionalmente, la Comisión Europea está promoviendo comunidades virtuales y la provisión de recursos que apoyen el empoderamiento del paciente y la TDC. En este sentido, el proyecto RareConnect (www.rareconnect.org) da soporte a las comunidades de pacientes con enfermedades raras, y cuenta con moderadores que supervisan los contenidos que se suben al sitio web. Otros proyectos, como EURORDIS Summer School, ofrecen programas de formación presencial y módulos en línea, webcasts y presentaciones de utilidad para pacientes y familiares (www.eurordis.org).

Además, cabe destacar que algunas webs podrían convertirse en una opción válida para albergar recursos informativos y HATD. En concreto, Orphanet (www.orpha.net) que ofrece información sobre varias enfermedades raras, tratamientos disponibles y contactos de algunos expertos. PatientsLikeMe (www.patientslikeme.com) es otro ejemplo de plataforma en la que se intercambian datos sobre la salud y las experiencias, a partir de la cual los pacientes pueden compartir y aprender sobre sus experiencias y las de otros. Asimismo, la plataforma web PyDeSalud (www.pydesalud.com) en España, que actualmente se ocupa principalmente de enfermedades de alta prevalencia, aunque también está planificando el desarrollo de HATD para personas hispanohablantes afectadas por enfermedades raras, es un sitio web cuyos contenidos se obtienen de una investigación rigurosa y son supervisados por un comité de expertos científicos, con el fin de promover el intercambio de material informativo que facilite la implementación del modelo de TDC y el uso de las HATD en la práctica clínica. También recoge las experiencias de los pacientes y fomenta la participación de pacientes expertos en la determinación y priorización de las necesidades de investigación en las agendas asistenciales. De esta forma, la medicina narrativa ayuda al proceso de TDC, actuando como puente entre el conocimiento clínico del profesional de la salud y las experiencias subjetivas de los pacientes, al apoyar a los diversos agentes implicados en la mejora del conocimiento y el manejo compartido de la enfermedad.

La Comisión Europea está promoviendo comunidades virtuales y la provisión de recursos que apoyen el empoderamiento del paciente y la TDC

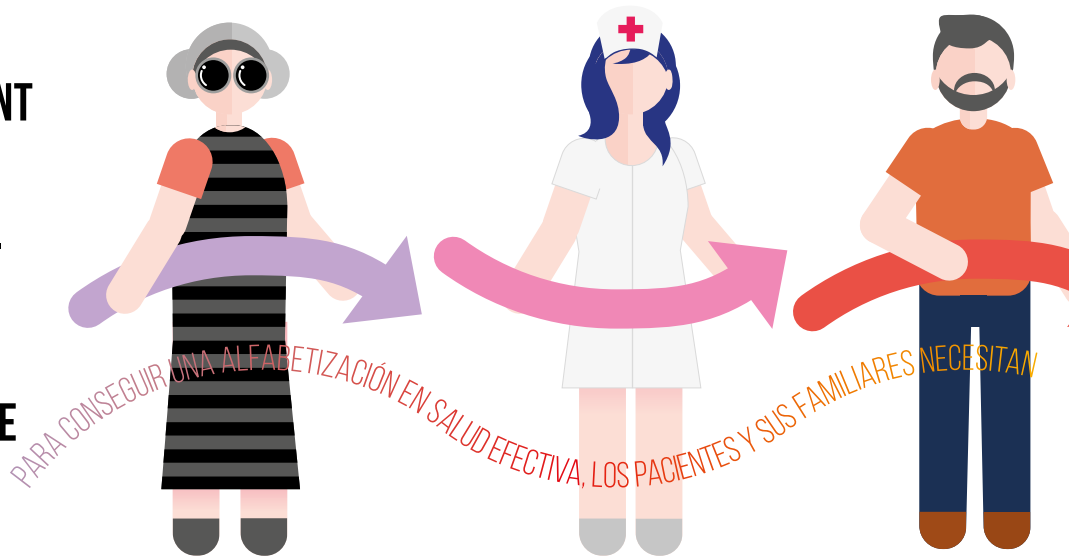


En consecuencia, y ante este escenario emergente en el ámbito de las enfermedades raras, se espera que las HATD y otras intervenciones o acciones similares reduzcan el nivel de incertidumbre actual para los pacientes y sus familiares, al mismo tiempo que soportan el proceso de TDC, aligerando las dificultades por la falta de especialización requerida en el encuentro clínico entre profesionales y pacientes con enfermedades raras. Además, la creación de comunidades de práctica virtual que alberguen experiencias compartidas provenientes tanto de la práctica clínica como de los pacientes, podrían contribuir a mejorar los datos clínicos y terapéuticos de este grupo de enfermedades raras.

Por tanto, se hace evidente que fomentar el empoderamiento del paciente es un factor clave en el proceso de creación de sistemas sostenibles y equitativos y que actualmente hay una serie de acciones e iniciativas que van en esta línea. Sin embargo, muchas de estas iniciativas y acciones están dispersas y se aplican de manera desigual entre países y regiones. En este sentido, se recomienda desarrollar una hoja de ruta o estrategia para el empoderamiento del paciente que haga un balance de las experiencias y mejores prácticas existentes, fomentando su adopción en un marco sistemático. Tal estrategia ha de ser aplicada en los niveles apropiados de gobernanza (europea, nacional o local) para garantizar que el empoderamiento del paciente se convierta en una realidad y contribuya a mejorar la asistencia sanitaria en los sistemas nacionales de Europa y el mundo.

Hay camino que recorrer, ¡pero la senda está trazada!

PATIENT EMPOWERMENT OF PEOPLE LIVING WITH RARE DISEASES. ITS CONTRIBUTION TO SUSTAINABLE AND RESILIENT HEALTHCARE SYSTEMS



De Santis M, Hervas C, Weinman A, Bosi G, Bottarelli V. Ann Ist Super Sanità. 2019; 55 (3): 283-291

RENATA VILLORO VALDÉS

Vicepresidenta de la Fundación Weber

RESUMEN

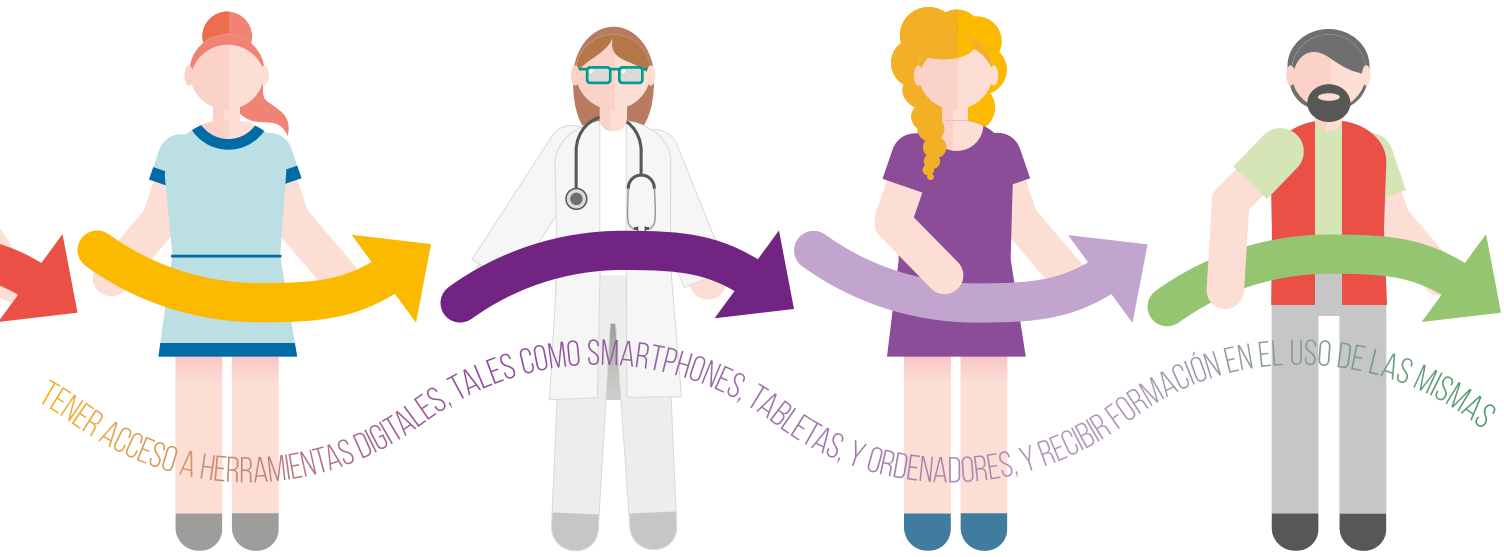
El empoderamiento es lo que permite que los individuos y las comunidades puedan expresar sus necesidades y participar en la toma de decisiones para satisfacerlas. El artículo de De Santis et al. (2019) parte de esta definición para examinar el desarrollo y el alcance del empoderamiento de las personas con enfermedades raras en Europa a lo largo de las últimas décadas, y analiza las diferentes maneras a través de las cuales contribuye a avanzar hacia sistemas sanitarios sostenibles, equitativos y resilientes. Los autores identifican tres estrategias principales para conseguir un empoderamiento efectivo: la alfabetización en salud, la toma de decisiones compartida, y el apoyo a la autogestión. En el campo de las enfermedades raras, estas estrategias tienen un valor aún mayor debido a la baja prevalencia de estas patologías, el escaso conocimiento sobre ellas, y la reducida calidad de vida de las personas que las sufren. Una vez alcanzado, el empoderamiento puede tener un impacto en tres niveles diferentes:

1) a nivel del paciente, mejorando su salud, adherencia, satisfacción con el tratamiento y estado psicológico;
2) a nivel de la comunidad, elevando la calidad de los servicios sanitarios y sociales y el acceso a los mismos;
3) a nivel de políticas públicas, a través de la priorización de programas e intervenciones que respondan mejor a las necesidades de los pacientes, coste-efectivos y sostenibles.

Los autores concluyen que el empoderamiento de los pacientes es clave para alcanzar un sistema de salud eficaz y equitativo, y sugieren realizar un análisis del empoderamiento actual del paciente en Europa, con recomendaciones específicas, basadas en experiencias y buenas prácticas, para fomentarlo.

COMENTARIO

El artículo de De Santis et al. (2019) hace dos contribuciones importantes a la literatura sobre empoderamiento de los pacientes con enfermedades raras. La primera de ellas es que arroja claridad sobre los tres grandes grupos de estrategias que, en la práctica, han demostrado su

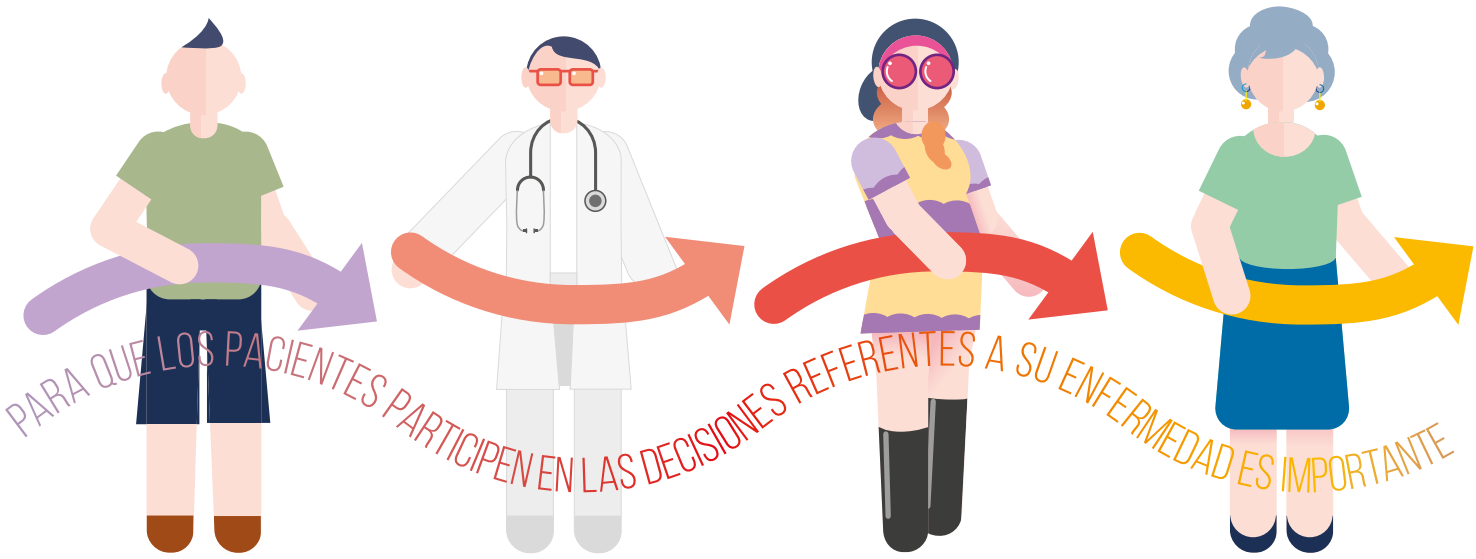


eficacia para fortalecer el empoderamiento: alfabetización en salud, toma compartida de decisiones y ayuda a la autogestión. La segunda contribución es que analiza, también con base en la evidencia, la forma concreta en la que, una vez conseguido el empoderamiento, éste contribuye a mejorar la calidad de vida de los pacientes y fomenta la sostenibilidad del sistema sanitario desde cada uno de los ámbitos que atañe: el individual, el comunitario y el político.

Tal y como resumen los autores, para que los pacientes estén empoderados y puedan participar en la toma de decisiones que les conciernen, es necesario que se den las siguientes condiciones: que el paciente esté formado en su enfermedad, que comprenda sus derechos y las diferentes opciones de tratamiento de las que dispone, que adquiera conocimientos suficientes para poder comprometerse con sus proveedores de atención sanitaria, que comprenda el funcionamiento del sistema de salud, y que esté capacitado para autogestionar su enfermedad. Para conseguir todo lo anterior hace falta, a su vez, que los pacientes y las asociaciones que los representan cuenten con ciertos recursos que les permitan recibir formación y ofrecerla, respectivamente. Ahora bien, en estos tiempos de crisis sanitaria provocada por la pandemia de la Covid-19, resulta imposible leer el artículo de De Santis et al. -publicado antes de la aparición del coronavirus- sin llegar a la conclusión de que es imprescindible replantear cuáles son las herramientas con las que deben contar las personas con enfermedades raras, sus familiares y sus representantes, para conseguir un empoderamiento real y efectivo. En efecto, hasta ahora las herramientas tradicionales habían consistido en ofrecer formación y capacitación a los pacientes y sus familias, básicamente de manera presencial, por parte de las asociaciones de pacientes y del personal sanitario. Frente a las restricciones de movilidad impuestas por la actual pandemia, la telemedicina se ha convertido en una necesidad esencial para los pacientes crónicos, avalada incluso por el RD ley 21/2020, de 9 de junio, como medida urgente de prevención, contención y coordinación para hacer frente a la crisis sanitaria (disposición adicional sexta, punto 2)[i] , y la mayor parte de la formación a la que se puede tener acceso es a través de *webinars*, congresos virtuales y cursos en línea. En pocas palabras, la pandemia ha agregado a las condiciones necesarias para el empoderamiento la del acceso efectivo de los pacientes a herramientas digitales.

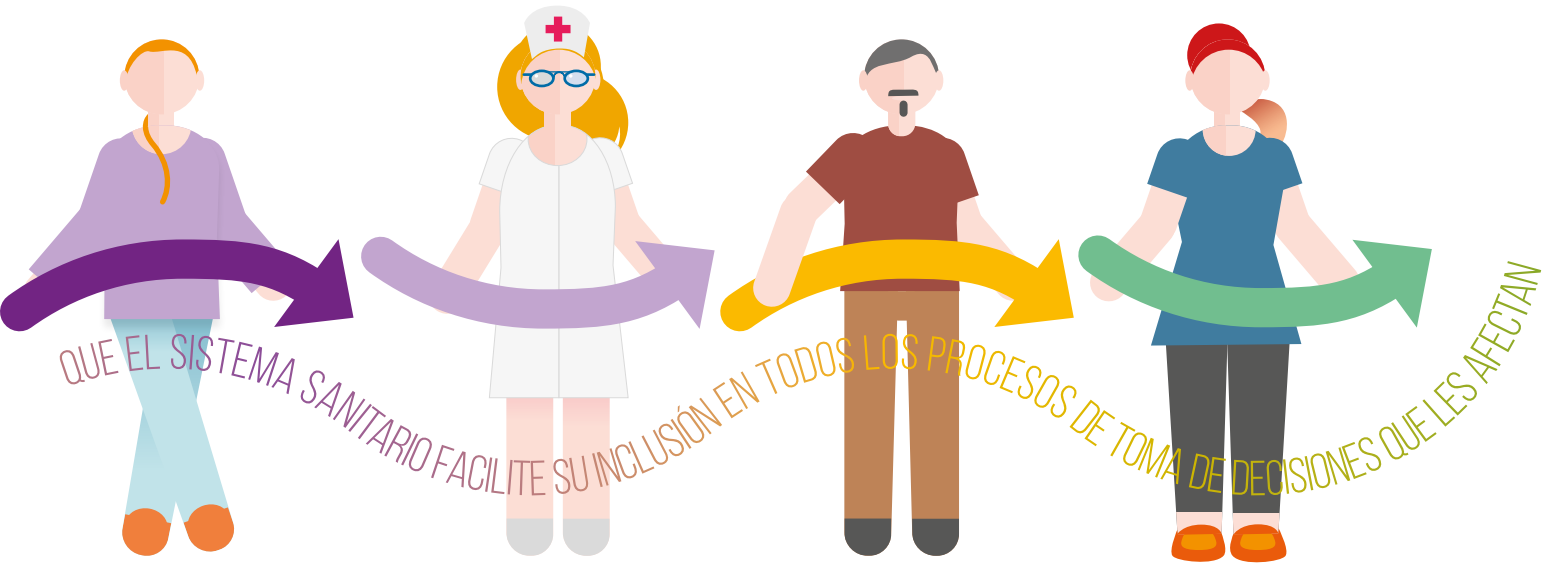
Por lo tanto, la primera observación a la que nos lleva la lectura de este artículo en estos momentos es que, en gran medida, para conseguir una alfabetización en salud efectiva, los pacientes y sus familiares necesitan tener acceso a herramientas digitales, tales como *smartphones*, tabletas, y ordenadores, y recibir formación en el uso de las mismas. Si antes del 2020 el uso de estas herramientas podía parecer prescindible, ahora se ha convertido

i Real Decreto-ley 21/2020, de 9 de junio, de medidas urgentes de prevención, contención y coordinación para hacer frente a la crisis sanitaria ocasionada por el COVID-19. Disponible en: https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-2020-5895



en algo de primera necesidad para conseguir un empoderamiento real, efectivo y transversal entre los pacientes con enfermedades crónicas. Por ende, resulta urgente priorizar la asignación de recursos públicos a la obtención de dichas herramientas y a la formación de los pacientes para su uso adecuado. Esto podría hacerse, por ejemplo, a través de subsidios a la compra de tecnología por parte de pacientes y asociaciones, así como otorgando financiación pública a las asociaciones de pacientes para que ofrezcan capacitación tecnológica y digital a sus representados y sus familias. Esto, por supuesto, podría ser efectivo en el caso de la mayoría de las enfermedades crónicas, prevalentes o no. No obstante, si partimos del supuesto de que, tal y como exponen los autores de este artículo, en el campo de las enfermedades raras las estrategias para conseguir el empoderamiento tienen un valor mayor dada la relativa escasez de la información con la que se cuenta, se justificaría darle prioridad a este colectivo. Por supuesto, para conseguir un acceso y una formación digital equitativos y evitar que la brecha de desigualdad tecnológica se agrandase entre las personas que ya utilizan herramientas digitales y aquellas que aún no lo hacen, sería importante realizar un diagnóstico de la situación actual relativa a la alfabetización tecnológica de los pacientes. Con ello, se podría identificar a las personas que más necesitan los recursos y la formación. Lo importante es no dejar a nadie fuera del sistema.

Una segunda observación que surge de la lectura de este artículo es que, para conseguir el involucramiento de los pacientes en la toma de decisiones, es necesario contar con su voluntad y la del personal sanitario, pero no es suficiente. En efecto, para que los pacientes participen en las decisiones referentes a su enfermedad es importante que el sistema sanitario facilite su inclusión en todos los procesos de toma de decisiones que les afectan. Esto incluye tomar ciertas medidas para garantizar que se tomen en cuenta las preferencias de los pacientes a la hora de tomar decisiones en el circuito asistencial (desde el momento del diagnóstico y durante todo el tiempo que se necesite evaluar el tratamiento o la rehabilitación de la persona), y que dicha toma de decisiones sea compartida entre los pacientes y el personal sanitario en todo momento. Lo anterior podría lograrse a través de la elaboración de protocolos estructurados para este fin, adaptados a los ámbitos de la atención primaria y la hospitalaria, junto con una estricta formación al personal sanitario. Pero para hablar de un empoderamiento real de los pacientes con enfermedades raras en el sistema sanitario y garantizar que su voz sea escuchada, su involucramiento en la toma de decisiones debe comenzar en etapas anteriores al circuito asistencial. Su participación es imprescindible en el diseño de ensayos clínicos, para garantizar que se incluyan las variables a las que a los pacientes otorgan valor, así como en las evaluaciones económicas de nuevas tecnologías sanitarias, para asegurar que se toman en cuenta variables que tomen aspectos importantes para los pacientes, adicionales a las medidas convencionales de eficacia y seguridad. Asimismo, la opinión de los pacientes debería ser tomada en cuenta a la hora de elaborar guías de práctica clínica y planes o estrategias nacionales y regionales dirigidas a enfermedades raras. Por último, pero no menos importante, los pacientes



con enfermedades raras y sus representantes deberían ser también partícipes activos en las decisiones de financiación pública de medicamentos huérfanos, es decir, en la toma de decisiones sobre asignación de recursos para aquellos medicamentos que los conciernen, así como en las decisiones locales que determinan su acceso. Como ejemplo de un avance a nivel regional, cabe señalar el Plan de Salud de Navarra (2014-2020), que contempla como uno de sus objetivos fomentar el empoderamiento del paciente, y para ello se propone cumplir con varias medidas, entre las que destaca lograr que al menos el 30% de los comités y grupos de mejora cuenten con la participación de ciudadanos o pacientes[ii].

Las anteriores son condiciones necesarias para que tenga lugar un empoderamiento realmente efectivo de los pacientes. Es imprescindible que exista un entorno político y social que las facilite, y que garantice un papel activo y un compromiso efectivo de los pacientes en todos los puntos clave de la toma de decisiones, tanto a nivel nacional, como regional y local. Solo así se puede garantizar que el paciente sea el centro del sistema sanitario, no sólo por ser el receptor de la atención, sino también por contribuir, desde su experiencia y su conocimiento, a que dicha atención incluya y respete sus valores y sus preferencias.



ii Plan de Salud de Navarra 2014-2020. Aprobado el 16/09/2014 por la Comisión de Salud del Parlamento de Navarra. Disponible en: http://www.navarra.es/home_es/Temas/Portal+de+la+Salud/Ciudadania/Nuevo+Modelo+asistencial/Plan+Salud+Navarra/Plan+de+Salud+de+Navarra+2014-2020+Ciudadania/?NRMODE=Published



DRA. VIRGINIA PUBUL NÚÑEZ

Jefa de Sección del Servicio de Medicina Nuclear, Hospital Clínico Universitario de Santiago

EL EMPODERAMIENTO DE LOS PACIENTES CON EERR Y SU PARTICIPACIÓN EN LA TOMA DE DECISIONES EN EL CAMPO DE LA MEDICINA NUCLEAR

¿Nos puede describir brevemente cuáles son las tareas clave de un Servicio de Medicina Nuclear?

VP: La medicina nuclear una especialidad joven y apasionante que tiene dos partes fundamentales que se complementan: una faceta diagnóstica y una de tratamiento, principalmente molecular. Gracias a que somos capaces de estudiar, diagnosticar y detectar sustancias en rangos muy pequeños, hacemos diagnósticos y damos tratamientos moleculares muy precoces y muy precisos.

¿Qué tienen que ver los Servicios de Medicina Nuclear con las Enfermedades Raras?

VP: La medicina nuclear es una especialidad que estudia procesos moleculares de forma tan precoz y tan precisa que somos muy buenos en el campo de las patologías poco frecuentes. Tratamos y diagnosticamos a muchos tipos de pacientes, oncológicos principalmente. En concreto, tratamos dos patologías que, por definición, son enfermedades raras: el carcinoma diferenciado de tiroides que, aunque se trata de un tumor raro, es el tumor endocrino más frecuente, con una incidencia de 2 a 20 por 100.000 habitantes por año, y los tumores neuroendocrinos metastásicos, que tienen una incidencia aproximada de 3 casos nuevos por 100.000 habitantes por año.

¿Cómo valora en general que el paciente esté informado y que participe en la toma de decisiones sobre su enfermedad y tratamiento?

VP: Que un paciente esté formado e informado es buenísimo porque es soberano sobre su propio proceso. Y considero que debe serlo. Dependiendo de los pacientes que tratemos, habrá algunos que quieran participar en su proceso y otros que no. Pero el paciente que voluntariamente quiere y necesita ser partícipe sobre su proceso es soberano sobre su enfermedad. En medicina nuclear esto es todavía más importante, porque se trata de una especialidad que puede asustar un poco, por las radiaciones que recibe el paciente. Es entonces muy importante que seamos capaces

de comunicarle las maravillas de nuestro tratamiento y de nuestra especialidad, para que él esté tranquilo.

En su opinión, ¿cuáles son las claves para conseguir el empoderamiento del paciente?

VP: La información y la comunicación son fundamentales. El poco tiempo que tenemos los médicos, en general, en nuestras consultas, para poder explicar en qué consisten los tratamientos y las pruebas, hace que sea difícil lograrlo. Lo importante sería disponer de más tiempo y comunicarnos mejor. En mi opinión, el empoderamiento del paciente está un poquito olvidado en nuestra formación y creo que todos los profesionales sanitarios deberíamos formarnos en empatía y en comunicación.

¿Disponen de algún mecanismo o protocolo para informar y formar a los pacientes en el Servicio de Medicina Nuclear?

VP: La medicina nuclear del Complejo Hospitalario Universitario de Santiago (CHUS), donde yo trabajo, sigue las normas ISO desde hace muchos años, y una de nuestras principales preocupaciones es precisamente la información que se le da al paciente y su formación, tanto por escrito como personal. Desde luego, los protocolos y procedimientos tanto diagnósticos como terapéuticos que existen en nuestro servicio van precedidos de una información escrita. Los diagnósticos no tanto, porque sería muy complicado, pero los procedimientos terapéuticos van acompañados todos de una entrevista personal para explicar personalmente en qué consiste el tratamiento.

¿Cómo valora en general la participación del paciente en el desarrollo de ensayos clínicos?

VP: Me parece sensacional que el paciente participe en todo el proceso de un ensayo clínico. Al paciente, a veces, le puede suponer un estrés el asumir entrar o no en un ensayo, pero su participación en los ensayos clínicos es fundamental. Vamos a obtener mucho mejores resultados con su participación, desde el diseño y a lo largo de todo el proceso del ensayo.

¿Qué rol están jugando las asociaciones de pacientes con EERR en los procesos de empoderamiento de los pacientes? ¿Colaboran ustedes con alguna?

VP: Las asociaciones de pacientes son fundamentales para el empoderamiento del paciente con una enfermedad rara. Las asociaciones transmiten información científica que, a veces, como es el caso de la medicina nuclear, puede ser compleja y difícil de transmitir a los pacientes. En el campo de las enfermedades raras, sobre todo, creo que es fundamental para el paciente saber que hay más personas que comparten su proceso, especialmente a la hora de reivindicar y de intentar que todos los pacientes tengan el mismo acceso a los mismos medicamentos o procedimientos.

En el servicio de Medicina Nuclear del CHUS y en general en nuestro grupo multidisciplinar, porque tenemos un grupo estupendo de trabajo con otras especialidades, trabajamos durante un tiempo con la Asociación Española de Cáncer de Tiroides (AECAT), y tenemos mucha relación con la Asociación de Pacientes con Tumores Endocrinos (NET España). Nos han ayudado mucho a nosotros, a los propios profesionales, y me parecen maravillosos.

¿Influye el Covid-19 en el empoderamiento del paciente?

VP: El Covid-19 va a influir, y espero que no por mucho tiempo, en el empoderamiento del paciente. La comunicación es muy importante para que el paciente pueda participar en su proceso de forma efectiva, y la comunicación se complica mucho con el Covid-19. Yo creo que para eso y para muchas cosas más, el Covid-19 va a representar un enlentecimiento, y lo siento.



DRA. Mª TERESA ÁLVAREZ ROMÁN

Jefa de Sección de Trombosis y Hemostasia, Servicio de Hematología y Hemoterapia, Hospital Universitario La Paz

EL EMPODERAMIENTO DE PACIENTES CON EERR EN EL ÁREA DE LA HEMATOLOGÍA Y LA HEMOTERAPIA

Se viene hablando desde hace tiempo sobre la importancia de contar con un paciente formado e informado, desde su atalaya y desde su experiencia ¿cree que el sistema en su conjunto está avanzando hacia este objetivo?

MTA: Yo creo que en España se está avanzando muchísimo. En hemofilia, por ejemplo, los últimos años han surgido muchos tratamientos muy eficaces, pero que también pueden tener efectos desconocidos a largo plazo, como por ejemplo la terapia génica. Por todo ello, es fundamental informar al paciente, y entre el médico y el paciente tomar una decisión consensuada. Para mí es fundamental que el paciente tenga toda la información, que no la obtenga de internet, sino que se la dé su médico y que él sepa también transmitir al médico lo que es importante para él.

En el caso concreto de los pacientes con coagulopatías y alteraciones de la hemostasia, ¿es especialmente importante contar con pacientes empoderados?

MTA: Para nosotros un paciente empoderado es muy importante. Hemos visto que cuanta más información tiene el paciente, más tranquilidad tiene a la hora de elegir un tratamiento, y su adherencia al mismo es mayor. Por ejemplo, si un paciente al que se le están pautando tres o cuatro infusiones intravenosas a la semana, entiende bien esta pauta y ha estado conforme con esa decisión porque ha sido consensuada con el hematólogo, va a ser mucho más adherente a ese tratamiento y esa pauta.

¿Cuáles serían en su opinión las principales barreras para avanzar en el proceso de empoderamiento de los pacientes con hemofilia? ¿Alguna recomendación o propuesta de avance?

MTA: Las barreras podrían darse en pacientes de edad más avanzada, que afortunadamente los tenemos porque hay tratamientos muy buenos y los pacientes tienen una esperanza de vida casi igual a la de la población normal. Los pacientes más mayores son menos tecnológicos, y esto dificulta poder informarles de la enfermedad mediante aplicaciones y que nos reporten cómo están llevando el tratamiento. Nosotros

hacemos otras cosas para llegar a estos pacientes: nos servimos mucho de las asociaciones de pacientes y, en esta época de pandemia, hemos realizado *webinars.* En otros momentos hemos ido a las convivencias que hacen los pacientes, a sus encuentros, ofreciendo una presentación de educación sanitaria. Eso para el paciente es muy útil.

¿Cómo valora la participación del paciente con hemofilia en el diseño de los proyectos de investigación clínica?

MTA: Es fundamental que el paciente esté implicado en el diseño y el desarrollo de un ensayo clínico, porque éste tiene que reflejar los objetivos del paciente con respecto al tratamiento, y no solo los del profesional sanitario. El paciente debe dar su punto de vista en cuanto a lo que espera alcanzar con el tratamiento y los resultados que son relevantes para él. Por ejemplo, a la hora de valorar la mejora en la calidad de vida, es fundamental que el paciente esté implicado para ver en qué consiste esta mejora. Muchas veces los cuestionarios no están adaptados a lo que el paciente español considera que es una mejora en calidad de vida, porque son cuestionarios diseñados en otros países.

En la elaboración de guías clínicas estamos dando un pasito adelante: en el desarrollo reciente de varias de ellas, alguna aún pendiente de publicar, ya se han implicado de 4 a 7 pacientes. En mi opinión, la fiabilidad de esas guías clínicas es mucho mayor, porque los pacientes están ahí reflejados, con sus vivencias, sus objetivos, y explicando cómo los tratamientos pueden mejorar su calidad de vida.

¿Qué papel juega la tecnología digital en el empoderamiento del paciente con hemofilia?

MTA: El paciente con hemofilia con diátesis hemorrágica congénita es un paciente que tiene una patología crónica, que está muy interesado en mantener controlada su enfermedad, como la mayoría de los pacientes, y que quiere ser partícipe en todo. Para nosotros es fundamental la información que nos dan a través de aplicaciones o de diferentes vías de comunicación que tenemos con ellos, para conseguir un mejor control de la enfermedad y una mejor adherencia al tratamiento.

¿Cuál es la experiencia del Hospital Universitario la Paz con respecto al empoderamiento de los pacientes hematológicos?

MTA: A nosotros nos encanta que el paciente esté bien informado. Cuando veo un paciente en la consulta, lo que no quiero es que vaya a Google y coja información de un sitio que para mí no es fiable, y entonces le recomiendo las páginas a las que puede acceder. Nosotros nos movemos mucho y hemos sido pioneros en el desarrollo y la utilización de aplicaciones educativas para el paciente. En nuestro ámbito en concreto, nos servimos mucho de mostrar al paciente, o mandarle a través de las apps, estudios de farmacocinética para que él entienda por qué se tiene que administrar el factor intravenoso. Se trata de una administración tediosa, varias veces a la semana, y es importante que el paciente sepa por qué tiene ese tratamiento y esa pauta. En cualquier caso, la labor educacional es fundamental, ya sea través de apps o bien en la consulta.

Por último, ¿cómo ha vivido su servicio la pandemia del Covid-19?

MTA: En el momento de mayor presión de asistencia sanitaria, en marzo y abril, unimos esfuerzos con la Asociación de Hemofilia de la Comunidad de Madrid (Ashemadrid) y nuestro equipo de ensayos clínicos, enfermería y hematólogos, e hicimos un proyecto muy bonito. Estuvimos contactando con los pacientes, que en ese momento estaban alejados de los hospitales. Nuestro hospital tenía muchos pacientes ingresados por Covid-19, y les recomendábamos a los pacientes con hemofilia que no acudieran al centro. Nosotros los llamábamos y ellos nos decían las necesidades que tenían en ese momento. Muchas veces los médicos estamos centrados en lo que pensamos que es importante para los pacientes, cuando para el paciente es importante otra cosa: ellos necesitaban ayuda psicológica porque tenían miedo a tener más riesgo de infección, necesitaban asesoramiento de nuestra rehabilitadora para ver qué programas de rehabilitación o qué ejercicios podían hacer en su domicilio, porque la hemofilia afecta mucho al aparato musculo-esquelético. Algunos no podían acudir al hospital porque tienen discapacidad y necesitaban que alguien les llevara la medicación. Con todas esas preocupaciones que nos transmitieron por vía telefónica, llegamos a pacientes más mayores que no tienen tanta experiencia con las tecnologías, y diseñamos un programa para poder llegar a ellos y cubrir sus necesidades, del cual estamos muy orgullosos.



PILAR PINILLA DOMÍNGUEZ

Principal Scientific Advisor, National Institute for Health and Care Excellence (NICE)

EL EMPODERAMIENTO DEL PACIENTE CON EERR: LA PERSPECTIVA DEL NICE

¿Desde cuándo involucra el NICE a los pacientes en los procesos de evaluación de tecnologías sanitarias?

PP: El NICE involucra a pacientes y al público en general desde sus comienzos, hace ya 20 años. En su primera evaluación, publicada en el año 2000, NICE ya contó con la perspectiva de los pacientes, que dieron testimonio al comité asesor y decisor. Desde entonces contamos también con la participación de organizaciones de pacientes, quienes envían evidencia como parte de la información que se obtiene para una evaluación.

En el 2002 el NICE creó formalmente el departamento de involucramiento de pacientes y relaciones con el público y la sociedad en general; y en 2008 organizó el primer comité de manera abierta al público, de modo que éste estuviera invitado a registrarse y a asistir como espectador a un comité de evaluación de tecnologías sanitarias.

¿Por qué es importante contar con la opinión de los pacientes a la hora de generar evidencia sobre el valor de los medicamentos huérfanos?

PP: Para el NICE, el involucramiento de pacientes es absolutamente crítico en todo el trabajo que hacemos, porque son ellos quienes se ven afectados por nuestras recomendaciones y los que reciben el cuidado que ofrecen los servicios sociales y sanitarios. La participación de los pacientes es uno de los principios fundamentales de la organización. Ellos son los verdaderos expertos y los que pueden ofrecer un entendimiento y una contribución esencial para el desarrollo de las recomendaciones del NICE. Además, su involucramiento nos permite asegurarnos de que nuestro trabajo refleje las necesidades y prioridades de aquellos que se ven afectados por nuestras recomendaciones.

Los pacientes ofrecen nueva evidencia e información que no podemos obtener de otra manera. Por ejemplo, ¿cuál es la calidad de vida de estos pacientes? ¿cómo es vivir con la enfermedad? ¿qué impacto tiene en las actividades de la vida diaria? Y, cuando es relevante, no solo se obtiene

NICE

esta información desde el punto de vista del paciente, sino también del de sus cuidadores y familiares.

La participación de los pacientes también permite comentar la evidencia e información sobre una enfermedad, y retar a veces las asunciones que tenemos, por ejemplo, acerca de qué medidas de resultado son relevantes desde el punto de vista del paciente, o sobre cuál es el modo de administración de una tecnología más aceptable para ellos. Tenemos que tener en cuenta que en la evaluación de una tecnología sanitaria estamos hablando de un contexto muy cuantitativo, con mucha evidencia científica, y que es importante darle también un contexto más cualitativo. Al fin y al cabo, es un imperativo democrático, es decir, hemos de tener en cuenta el punto de vista del paciente.

¿Cómo funciona este modelo de participación en el NICE? ¿Tienen formalizado algún protocolo?

PP: En primer lugar, dentro de cada comité decisor contamos con dos personas que no son expertos científicos ni sanitarios pero que actúan como *"lay members"* o representantes de la comunidad de pacientes y la sociedad. Ellos forman parte del comité decisor y tienen la misma voz y voto que cualquier otro miembro del comité. También invitamos a las asociaciones nacionales de pacientes a enviar evidencia y participar en la consulta de recomendaciones preliminares. Asimismo, tenemos pacientes expertos o cuidadores, a nivel individual, que ofrecen su testimonio de lo que significa vivir con la enfermedad y que dan su propia experiencia durante el comité.

Por otra parte, está el público en general. Cualquier persona puede hacer comentarios sobre las recomendaciones preliminares o asistir como observador al comité. Realmente, el proceso en sí es el mismo tanto para las evaluaciones que realizamos dentro del *Technology Appraisal Programme* (Programa de Evaluación de Tecnologías) como para las que hacemos dentro del programa de enfermedades ultra-raras.

En el ámbito de las ultra-raras, la participación de los pacientes es más crucial, ya que generalmente se carece de estudios sobre la historia natural de la enfermedad. Los pacientes y las organizaciones son los verdaderos expertos, con un conocimiento mucho mayor y más profundo sobre lo que supone vivir con la enfermedad. Tienen información mucho más concreta y a menudo también más datos, incluso a nivel cuantitativo, sobre el número de pacientes que padecen la enfermedad en el país, algo que en algunas ocasiones es muy difícil estimar.

La participación de los pacientes es crucial no solamente durante el comité, sino en todos los aspectos de la evaluación. Se les invita a formar parte desde el "*scope*" (el alcance de la evaluación), que es cuando determinamos la pregunta que la evaluación va a responder, de manera que ellos puedan comentar sobre la población objetivo, la intervención a evaluar, los comparadores y las medidas de resultado que son relevantes. Luego, se les involucra dentro del proceso de evaluación a través de una plantilla, donde las organizaciones de pacientes pueden comentar y enviar evidencia, y también en las consultas públicas. En las evaluaciones de enfermedades ultra-raras, se les involucra también en el momento de crear un acuerdo de acceso gestionado, si esto fuera necesario. En estos casos, las organizaciones de pacientes firman como actores fundamentales del acuerdo, de manera que se establece su responsabilidad y deber, así como su derecho de obtener el tratamiento durante este periodo de acceso gestionado. En estos acuerdos, ellos se comprometen a la recolección de datos y, se entiende que, si los datos no se recolectan

durante el periodo de recolección, o si los resultados finales no apoyan lo que se esperaba, el reembolso del medicamento cesará, tal y como se establece en el acuerdo.

Es decir, a los pacientes se les involucra realmente en todos los aspectos: desde el primer momento en el que se piensa en cómo va a ser la evaluación; durante el proceso evaluativo en sí; y en la etapa final cuando se publican las recomendaciones o, en el caso de ser necesario, cuando se hace un acuerdo de acceso gestionado.

¿Cuáles son las principales barreras para conseguir pacientes empoderados en EERR?

PP: Existen distintas barreras y retos a la hora de involucrar a los pacientes. En primer lugar, encontrar a pacientes que quieran participar y que sean los adecuados en términos de la experiencia que tengan con la enfermedad, o de su capacidad para exponerla en un entorno tan formal o científico como puede ser un comité de evaluación. Otro reto es la complejidad científico-técnica de las discusiones, así como los tiempos, ya que en una evaluación tenemos unos plazos muy estrictos que son difíciles de cumplir. Una barrera adicional es que las decisiones o recomendaciones no siempre son aceptables para los pacientes o el público en general. Es difícil demostrar que el testimonio de los pacientes sigue siendo relevante, incluso si la decisión no es acorde con lo que ellos esperaban.

También hay que tener en cuenta que existe evidencia limitada sobre el peso que debe tener el punto de vista de los pacientes, su experiencia y sus preferencias, de una manera que sea estructurada y fácil de considerar dentro de la evaluación en sí. Estamos hablando de un área en la que los conceptos sobre los que se basa la evaluación de tecnologías sanitarias y la evaluación económica son complejos, y es difícil demostrar cuál es el peso que tiene la aportación del paciente en comparación con otro tipo de evidencia más científica.

¿Considera importante que los pacientes participen en el diseño de los ensayos clínicos? ¿Hay experiencias en el NICE en este sentido?

PP: Es muy importante que el punto de vista de los pacientes quede marcado desde una fase temprana que nos permita recolectar a tiempo la evidencia. El NICE tiene un departamento de *Scientific Advice* en el que damos asesoramiento científico a la industria, en términos de evidencia clínica, cuando se están desarrollando los planes para los ensayos. Es importante tener en cuenta el punto de vista del paciente en el momento en el que se están diseñando estos ensayos clínicos, ya que, si los involucramos en las fases tempranas, desde el momento en el que se establece un asesoramiento científico, su contribución puede asegurar que se recoja la información que es relevante desde su punto de vista. Además, el paciente puede dar información tan relevante como puede ser: ¿es un ensayo clínico o un determinado tipo de estudio aceptable desde el punto de vista del paciente? ¿cuáles son las medidas de resultado que vamos a recoger? ó ¿con qué frecuencia vamos a recolectar los datos?

¿Podría mencionar algunas recomendaciones y claves de éxito para empoderar a los pacientes?

PP: Hay distintos aspectos clave para que el involucramiento de los pacientes tenga éxito. En primer lugar, tiene que haber un compromiso corporativo y políticas internas al respecto. Hay que ser muy claro con el tipo de aportación que se va a requerir del paciente, para que no haya ningún problema con lo que se espera. Además, hay que involucrar a las personas apropiadas, no solamente a nivel individual, sino también en términos de asociaciones de pacientes.

Por otro lado, debe haber un proceso de reclutamiento y de consulta abierto y transparente que todo el mundo pueda comprender. Es muy importante, además, que haya igualdad de status dentro de comité, y el apoyo de un moderador que haga que los representantes de los pacientes se sientan valorados por sus contribuciones, que hacen de manera voluntaria.

Es importante también que haya un entrenamiento y familiarización con el rol que los pacientes tienen que llevar a cabo y que se les apoye y compense por su participación. Asimismo, debe existir un punto de apoyo para las asociaciones de pacientes dentro de la organización, al que puedan acudir en caso de tener alguna duda sobre el proceso o método, que son muy complejos en sí. Por último, cabe destacar también la relevancia de que exista un proceso evaluativo de la involucración de pacientes y una revisión del mismo, de manera que podamos obtener una retroalimentación de su participación que ayude a mejorar el proceso en caso de que sea necesario.



LAS ASOCIACIONES DE PACIENTES CON EERR ANTE EL RETO DEL EMPODERAMIENTO Y LA PARTICIPACIÓN DE LOS PACIENTES EN LA TOMA DE DECISIONES

ALBA ANCOCHEA DÍAZ

Directora Gerente de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

En general, ¿considera que los pacientes con EERR en España están empoderados, formados, e informados?

AA: Los pacientes con EERR son pacientes expertos por necesidad. La situación de desinformación y falta de conocimiento en relación a estas enfermedades hace que los propios pacientes, y con ellos las asociaciones de pacientes, sean los que aglutinan mayor cantidad de información sobre el manejo de sus propias patologías. Son los que, hoy por hoy, están impulsando en mayor medida la difusión y la investigación científica sobre su enfermedad. Por ello, el paciente con una enfermedad rara es un paciente más informado que el paciente medio, pero por una situación de necesidad, ya que esa información habitualmente no se encuentra disponible en el Sistema Nacional de Salud o en el propio entorno clínico.

¿Cómo contribuye FEDER a hacer realidad la participación de los pacientes con EERR en los procesos de toma de decisiones sobre su enfermedad y tratamiento?

AA: FEDER potencia la participación del paciente con EERR en la toma de decisiones desde tres ámbitos. Por un lado, a nivel individual, nuestro servicio de información y orientación cuenta con profesionales especializados en trabajo social, en derecho, en el ámbito educativo y en psicología. Ofrecemos a los pacientes información sobre cómo gestionar su patología, cómo acceder a un fármaco, cómo obtener la certificación de discapacidad, o a dónde dirigirse para recibir un diagnóstico acertado y a tiempo. Con ello, les damos autonomía para que ellos mismos busquen soluciones a su enfermedad y sepan cómo manejarla.

Por otro lado, trabajamos a nivel del movimiento asociativo, al cual le damos herramientas, sobre todo a las asociaciones más pequeñas, que consisten en cursos de formación, por ejemplo, sobre ciencias políticas y sobre cómo gestionar su propia asociación. También financiamos muchas actividades, como congresos de divulgación, cursos de formación o las actividades de las propias asociaciones, que les permiten empoderar a su vez a sus socios en la toma de decisiones.

Por último, pero no menos importante, trabajamos a nivel de la sociedad. FEDER representa a más de 378 asociaciones y más de 90.000 personas con EERR. Realmente representamos a los tres millones de personas con EERR en España. Estamos en los comités de asesoramiento y monitorización de la estrategia de EERR de siete autonomías, en el comité de seguimiento de la estrategia nacional de EERR en España, en el de aplicación del manual de utilización del registro estatal de EERR, y en distintos foros en los que representamos la voz de los pacientes, tanto a nivel autonómico como a nivel estatal. En ese sentido hemos avanzado mucho, pero nos queda bastante por hacer. Todavía tenemos que estar representados en más foros, como en la red de evaluación de tecnologías sanitarias, o en la Comisión Interministerial de Precios de Medicamentos.

¿Cómo contribuye FEDER a hacer realidad la participación de los pacientes con EERR en los proyectos de investigación clínica?

AA: FEDER impulsa la participación de los pacientes en ensayos clínicos y en distintos procesos de investigación desde diferentes líneas. En primer lugar, financiamos proyectos de investigación a través de la Fundación FEDER, que ha invertido ya cerca de 300.000€ en ello. Las convocatorias de ayudas son evaluadas por el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), y tienen un condicionante imprescindible: que sean las propias asociaciones de pacientes las que propongan el grupo investigador que puede optar por estas becas. Eso garantiza una adecuada colaboración y trabajo conjunto entre los pacientes y los grupos de investigación. En segundo lugar, desde el servicio de información y orientación, divulgamos información sobre ensayos clínicos en los que pueden participar los pacientes. Tenemos ahora mismo una base de datos que supera las 60.000 personas con EERR, y muchas de ellas no tienen una asociación de referencia, con lo que la base de datos de FEDER sigue siendo uno de los medios más prácticos para reclutar pacientes para proyectos de investigación. En tercer lugar, representamos a los pacientes en comités éticos de investigación, con lo cual los involucramos en todo lo referido a ensayos clínicos. Además, estamos en el comité externo asesor de pacientes de CIBERESP, y con ello propiciamos una mejor sintonía en todo lo referido a la investigación y el desarrollo de ensayos clínicos. Por último, trabajamos de manera estrecha con la Agencia Española del Medicamento y, con ellos, divulgamos información sobre todos los ensayos clínicos referidos a EERR que se inician periódicamente en España.

¿Cuáles son las principales barreras para alcanzar el empoderamiento de los pacientes?

AA: Mencionaría tres importantes barreras, todas relacionadas con la palabra "heterogeneidad". La primera es la heterogeneidad del Sistema Nacional de Salud: cada una de las comunidades autónomas tiene una diferente normativa y legislación, lo que dificulta ofrecer herramientas para empoderar a los pacientes, porque tendríamos que adaptarlas a cada una de las circunstancias. La segunda es la importante diversidad que existe en cuanto a patologías: hablamos de alrededor de 6.000 EERR, todas muy diferentes. No es lo mismo manejar enfermedades que sí tienen grupos de investigación, que enfermedades que tienen apenas un medicamento huérfano en el mercado, o enfermedades ultra-raras de las que no se conoce ni siquiera el funcionamiento básico. En tercer y último lugar, nos enfrentamos a la diversidad

del movimiento asociativo, de las propias asociaciones de pacientes y de los representantes de los pacientes. Hay personas y asociaciones con muchísima preparación y formación, y otras que requieren un tratamiento más específico y más básico. Poder contemplar esa diversidad y heterogeneidad es posiblemente una de las mayores dificultades que afronta FEDER.

¿Es importante abordar las EERR desde una perspectiva internacional?

AA: Las EERR requieren ser abordadas desde una perspectiva internacional, porque no entienden de fronteras. Somos muy pocos y es importante trabajar de forma unida y coordinada en materia de investigación de políticas y de equidad. Si algo caracteriza a las EERR es la falta de equidad, que se da tanto en España entre las Comunidades Autónomas, como dentro de Europa y en todo el mundo. Necesitamos políticas europeas y mundiales que homogenicen la definición de EERR, y que permitan intercambiar el poco conocimiento que hay sobre ellas. Uno de los primeros propósitos que tenían las recomendaciones europeas en EERR, del 2009, era precisamente poner en contacto a distintos grupos de investigación para que la poca investigación que se está desarrollando en distintos puntos del mundo esté coordinada, y que la pequeña muestra de personas con EERR se pueda aprovechar. Ahora, con el *Big Data* podemos explotar al máximo la información que hay sobre EERR. Creo que las EERR exigen un abordaje internacional también para optimizar recursos: es mucho más rentable comercializar un fármaco para todas las personas con EERR en España, en Europa o en el mundo, que hacerlo poco a poco, autonomía por autonomía.

Por último, ¿cómo afecta la pandemia a los procesos de empoderamiento de los pacientes con EERR?

AA: Inevitablemente, el Covid-19 está afectando a todas las actividades que se tenían previstas, que se han ido cancelando o reconvirtiendo. Está afectando financieramente a las asociaciones, porque tienen menos recursos para continuar con su actividad, y también nos está afectando porque las EERR no son ahora un elemento prioritario en la agenda política. No obstante, si en algo nos caracterizamos el colectivo de personas con EERR, es en saber luchar contra las adversidades y recomponernos ante las expectativas frustradas. Estamos sabiendo convertir el Covid-19 en una oportunidad. Por ejemplo, la oportunidad que se nos presenta con la reciente convocatoria para la concesión de subvenciones para la Infraestructura de Medicina de Precisión asociada a la Ciencia y Tecnología (IMPaCT) del ISCIII, y la inversión que esto va a representar en medicina de precisión y nuevas tecnologías. Recientemente, FEDER ha sido reconocido como uno de los agentes del comité de evaluación de esta convocatoria. Ese es un elemento muy importante para empoderar no solo a los pacientes con EERR, sino al colectivo de pacientes en general. Otra de las oportunidades es la digitalización, que nos está forzando a empoderarnos y a formarnos a través de las nuevas tecnologías de la información y comunicación, y que ha permitido la apertura de puertas a nuevas fórmulas de acceso a los tratamientos. Por ejemplo, el tratamiento a domicilio, que era una de las necesidades que FEDER llevaba tiempo reivindicando, y que ahora se ha incorporado como parte del sistema. También la telemedicina es algo que permite a las personas con EERR, que siempre hemos tenido una gran dispersión geográfica y dificultades para acceder a centros de unidades de referencia, acceder a una atención sanitaria en distintos puntos de España o de Europa de una forma más ágil. Por lo tanto, afrontamos el Covid-19 como un reto y un desafío, pero también como una oportunidad.




Foto: Jorge Villa/ILUNION Comunicación Social

EL EMPODERAMIENTO DE LOS PACIENTES CON HEMOFILIA Y COAGULOPATÍAS CONGÉNITAS: LA VISIÓN DE FEDHEMO

DANIEL ANÍBAL GARCÍA DIEGO

Presidente de la Federación Española de Hemofilia (FEDHEMO)

¿Podría presentarnos brevemente a la Federación que usted preside, FEDHEMO?

DAG: La Federación Española de Hemofilia (FEDHEMO) es una entidad representativa de personas con hemofilia y otras coagulopatías. Ya tenemos cierta historia, pues en enero del 2020 cumplimos 50 años. Agrupamos a 22 asociaciones, provinciales o autonómicas, de todo el territorio nacional. Nuestra función básica es la reivindicación de la mejor calidad de vida posible de las personas con coagulopatías congénitas. Obviamente estamos muy centrados en la atención sanitaria, pero también en los impactos sociales que tienen estas enfermedades, que no son estrictamente sanitarios, como el impacto escolar y el laboral. Por tanto, somos una asociación de pacientes muy vinculados en lo sanitario, pero sin dejar de lado el resto de repercusiones que una coagulopatía congénita tiene sobre la vida de una persona.

¿Podría describir en qué consisten, en general, los tratamientos más significativos para la hemofilia y las coagulopatías congénitas?

DAG: En la hemofilia y las coagulopatías los tratamientos tienen una carga muy importante. Una persona con hemofilia habitualmente recibe un tratamiento profiláctico que le obliga a recibir administraciones intravenosas entre dos y tres veces a la semana durante toda la vida. Esa carga la aceptamos porque disminuye la de la enfermedad. Obviamente hay avances, tenemos pacientes que reciben tratamiento domiciliario, pero aun así no podemos obviar que es un tratamiento que supone mucha carga para el paciente. Nosotros estamos trabajando, tanto con nuevos abordajes farmacológicos, como son los tratamientos de administración por vía subcutánea, como con programas de apoyo al paciente, para reducir esa carga que tiene el tratamiento.

¿Por qué es importante contar con pacientes empoderados, formados e informados?

DAG: Cuando se habla de empoderamiento del paciente, es importante dividirlo en dos planos: el empoderamiento del paciente individual, y el empoderamiento colectivo que se hace vía las asociaciones de pacientes. Cuando hablamos del empoderamiento individual, el consentimiento informado requiere de conocimiento e información por parte del paciente. De otra manera no es consentimiento, es mero asentimiento. Como sociedad, y no sólo en el sector sanitario, estamos avanzando hacia una ciudadanía cada vez más informada, más activa y con un papel más importante en la toma de decisiones. El paciente debe ser el centro del sistema sanitario, y para eso, tiene que estar empoderado. Su empoderamiento, además, tiene repercusiones muy importantes en la acción sanitaria, porque la corresponsabilidad cambia la forma de abordar la toma de decisiones y la forma de relacionarse con el sistema: cuando un paciente tiene poder decisor, aunque sea compartido, se hace cargo de sus obligaciones como paciente. Por lo tanto, se trata de un cambio cultural, que ya estamos empezando a experimentar, pero que tardará en llegar porque es un cambio radical.

Por otro lado, con respecto al empoderamiento colectivo, las asociaciones de pacientes llevamos mucho tiempo trabajando para conseguirlo. Sin embargo, nuestra participación en la toma de decisiones aún no está formalizada. Por eso reivindicamos que nuestra participación se formalice, porque si no siempre se encontrará en tinieblas, y algunas asociaciones la tendremos y otras no.

¿Cómo trabaja FEDHEMO para promover el empoderamiento de los pacientes que representa?

DAG: Desde FEDHEMO llevamos muchos años trabajando en el empoderamiento del paciente. Primero mediante la formación: para estar empoderado, el paciente tiene que tener conocimientos sobre su enfermedad. No de la misma forma que un científico o un profesional sanitario, pero tiene que entender los rudimentos de lo que estamos hablando. Por eso trabajamos mucho en formación técnica sanitaria orientada hacia el nivel que tiene un paciente. También trabajamos en formación en derechos: el paciente tiene que conocer los derechos y las obligaciones que tiene.

La formación se ha estructurado de manera diferente por grupos etarios: ofrecemos formación para padres cuando tienen un niño con hemofilia, para adolescentes, para adultos y adultos jóvenes. Asimismo, la formación se diferencia por patologías, porque no es igual una hemofilia que, aunque es una enfermedad rara es relativamente prevalente dentro de las enfermedades raras y tiene tratamientos, que otras patologías muy raras para las que no hay prácticamente ningún arsenal terapéutico.

Por otro lado, ofrecemos formación a cada una de las 23 juntas directivas de hemofilia en las que trabajamos, para que nuestros delegados y nuestras asociaciones provinciales tengan conocimientos en gestión sanitaria y en financiación, y puedan hablar el mismo lenguaje que su interlocutor.

¿Cuáles son las principales barreras que impiden avanzar hacia un paciente con hemofilia empoderado?

DAG: La primera barrera se da cuando el paciente no desea ser empoderado. A veces se cree que el paciente quiere ser experto y tener prácticamente un máster en su enfermedad, pero hay que respetar la libertad de cada persona y cómo se relaciona con el Sistema Nacional de Salud. La segunda barrera es nuestra fascinación tecnológica. Nos encanta hacer webinars, cursos, códigos QR, etc., y dejamos atrás a una parte de la población que no sabe, ni desea saber, manejar zoom, ni hacer webinars. Al final, nos dedicamos mucho

a una tipología de personas que, ya de por sí, son pacientes activos y empoderados, y dejamos aparte a las personas que tienen más dificultades tecnológicas. El paciente que se encuentra ya empoderado accede a todo, y el que no se ha llegado a empoderar no accede a nada. Tenemos que llegar a la gente que se encuentra fuera del sistema, y estamos trabajando en intentar llegar a todo el mundo, no solamente al que viva en Madrid y tenga una conexión ADSL, sino a todas las realidades.

¿Participan los pacientes con hemofilia en el diseño de ensayos clínicos y guías clínicas?

DAG: Actualmente, uno de los grandes déficits de participación del paciente ocurre en ensayos clínicos y guías clínicas. En muchos casos porque se trata de desarrollos internacionales en los que participan muchos países y, es muy difícil poder incluir las peculiaridades nacionales. En FEDHEMO participamos con asociaciones internacionales, la europea y la mundial, tratando de dar nuestro punto de vista cuando se nos consulta porque, aunque sea muy complicado, hay peculiaridades nacionales que deben ser recogidas en los ensayos clínicos. Un problema que vemos, y que hemos transmitido, son los consentimientos informados, porque muchas veces son traducciones de consentimientos de otros países, y no recogen para nada las necesidades y las realidades que tienen las personas con hemofilia u otras coagulopatías en nuestro país.

En cuanto a las guías clínicas, en hemofilia la gran guía clínica es la de la Federación Mundial de Hemofilia, de la que somos parte, y ahí sí que hemos tenido un papel relevante en su desarrollo, colaborando con profesionales sanitarios. A nivel nacional, hace años, se hicieron unas guías por parte del Ministerio de Sanidad y nosotros reivindicamos estar en las mismas, pero no lo conseguimos. Ojalá que sí podamos estar en la próxima revisión.

¿Cómo ha afectado la pandemia de la Covid-19 a FEDHEMO y a sus iniciativas de empoderamiento?

DAG: La pandemia ha impactado radicalmente sobre todas nuestras actividades y sus posibilidades de empoderamiento. Lo que hemos hecho es reconvertirlas, pasando de la acción presencial a la acción telemática. Esto nos ha llevado a hacer webinars casi de manera compulsiva. Estamos muy contentos porque con lo telemático hemos llegado a gente a la que antes no llegábamos, pero también hemos dejado de llegar a otras personas a la que antes llegábamos: por ejemplo, personas que antes se desplazaban físicamente a un hotel durante una semana, o a unas jornadas durante un fin de semana, y que ahora no tienen acceso a ello. Ahora estamos en la fase de aprender a gestionar lo telemático, para alcanzar un abordaje hibrido que combine la acción telemática con la presencial.

Por otro lado, en FEDHEMO tenemos un proyecto de reparto domiciliario de medicamentos, sobre todo en el ámbito de la Comunidad Autónoma de Madrid, y algunas asociaciones nuestras en otros ámbitos. Para ello, nos hemos tenido que multiplicar por tres porque durante el estado de alarma la recomendación sanitaria era no dejar el tratamiento, pero también no ir a los hospitales si era evitable. Por lo tanto, nuestros compañeros han estado trabajando sin descanso, repartiendo medicación y consiguiendo que las personas no dejasen de ser tratadas y tuviesen siempre medicación para evitar ir al hospital si no era estrictamente necesario.

fedhemo
Federación Española de Hemofilia



DIGITALIZACIÓN Y EMPODERAMIENTO DEL PACIENTE CON ENFERMEDADES RARAS

DR. JOAN CARLES MARCH

Profesor de la Escuela Andaluza de Salud Pública, Co-director de la Escuela de Pacientes de la Consejería de Salud, Junta de Andalucía

Se viene hablando desde hace tiempo sobre los beneficios que tiene el empoderamiento de los pacientes sobre la toma de decisiones compartidas. ¿Por qué es importante empoderar a los pacientes?

JCM: El paciente es la clave fundamental para definir la relación entre pacientes y profesionales. Empoderarlo es imprescindible para que ambos tengan un poder adecuado, que permita una relación de confianza y ayude a que la toma de decisiones sea compartida entre ambos. Tenemos que avanzar en esa línea. En caso contrario, los pacientes no creerían en las peticiones, medicamentos o consejos que les diesen los médicos.

¿Cómo es la alfabetización de los pacientes con enfermedades raras (EERR) en España?

JCM: En España, la alfabetización todavía necesita mejorar. Los pacientes con EERR y sus familiares, en muchas ocasiones son personas informadas que se preocupan por tener más información sobre su enfermedad, la cual muchas veces es escasa. Es muy importante que hagamos todos los esfuerzos para que puedan conseguir esa información, buscando una mayor alfabetización, tanto vía online como vía presencial.

¿Qué puede aportar la tecnología digital al proceso de alfabetización en el ámbito de las EERR?

JCM: La digitalización es fundamental en el campo de las EERR, básicamente porque hay pocos enfermos en cada una de las enfermedades. Las redes sociales y el mundo tecnológico permiten poner en contacto a gente que tiene la misma enfermedad o una enfermedad parecida y necesita información. La digitalización forma parte de la vida misma de las EERR. Es una condición *sine qua non* fomentarla para favorecer una mejora en el conocimiento de los pacientes y sus familiares, y que estos puedan abordar su enfermedad de una mejor manera.

¿Podría apuntar las principales barreras en nuestro entorno que impiden la digitalización de los pacientes?

JCM: Existen varias barreras. La relación profesional del sanitario con un paciente ha sido siempre pre-



sencial: nos juntamos, nos vemos, hablamos, compartimos un espacio que, en definitiva, es un elemento fundamental. La digitalización es algo cada vez más habitual pero, de alguna forma, la gente necesita verse, los profesionales necesitamos ver al paciente, contactarlo, hablar directamente, ese "tú a tú" en el que el mundo digital marca cierta distancia, lo cual es una de las barreras.

También hay un elemento ligado a la confidencialidad: de alguna forma lo digital te abre a un mundo que no sabes bien quién va a mirar, quién lo va a analizar y a trabajar. Por tanto, la confidencialidad es un elemento que necesita estar encima de la mesa y ser de obligado cumplimiento por las dos partes. La falta de confidencialidad y la distancia dificultan la relación entre médico y paciente.

Como médico, pionero y experto en salud digital ¿Cuáles son, en su opinión, los mejores canales y redes para hacer llegar mensajes de salud a los pacientes con EERR?

JCM: Cada red tiene ventajas y desventajas. Twitter es un canal donde puedes encontrar cosas muy interesantes y positivas, así como otras que no sirven para nada. Es un entorno similar a un océano, donde eres una gota de agua, lo que crea una dificultad y genera la necesidad de buscar personas concretas, con nombres y apellidos, o localizar *hashtags* que puedan resultar cercanos. Si no es así, es un mundo que no tiene mucho sentido.

Facebook es un canal muy personalizado con elementos muy útiles, pero tiene la dificultad de que te pueden llegar peticiones diversas de mucha gente que no tiene nada que ver con lo tuyo, y eso, de alguna forma, marca distancia.

Instagram es un canal que cada día genera más espacios de interés, en el que puedes encontrar gente de distintos sectores y donde ciertos elementos, como la imagen o el vídeo, facilitan la relación.

Desde mi punto de vista, el canal en el que se encuentran más profesionales que pueden ofrecer mejor información es probablemente Twitter. En Facebook hay muchos pacientes y asociaciones de pacientes, e Instagram es una mezcla de los dos canales, aunque probablemente más de ciudadanos que de profesionales.

¿Qué experiencias ha tenido la Escuela de Pacientes que usted dirige con las EERR?

JCM: En la Escuela de Pacientes hemos tenido participantes que padecen alguna enfermedad rara, o sus familiares, con los que hemos contado como ponentes para participar en Jornadas o en la realización de *podcasts* sobre la vivencia de su enfermedad. También hemos realizado vídeos con entrevistas a responsables de EERR en Andalucía. Todo esto sirve para reflexionar y poner encima de la mesa cuestiones que pueden ser de gran ayuda para los profesionales y los pacientes.

Tenemos además una buena relación con FEDER, y estamos pendientes de firmar un acuerdo para establecer un aula virtual sobre EERR que ayude a que podamos avanzar en la relación entre asociaciones de pacientes y profesionales que sean responsables, o no, de un plan autonómico en EERR.

¿Cómo cree que podría afectar la pandemia de la Covid-19 a los pacientes con EERR? ¿Podría acelerar los procesos de digitalización?

JCM: La incidencia tan alta de la Covid-19 ha ocasionado que el presupuesto destinado a la investigación en otros ámbitos, como el de las EERR, haya desaparecido: todo o casi todo se centra en la Covid-19. La investigación es un elemento fundamental y básico para avanzar en las EERR, tanto en diagnóstico como en nuevos tratamientos.

Por otro lado, la pandemia ha generado una relación mucho más digital y tecnológica entre pacientes y profesionales. La mayor parte de la atención recibida es ahora *online*. Las visitas *online* tienen muchos elementos positivos, pero también muchos negativos, porque si no se hacen pruebas, ni determinadas visualizaciones en vivo y en directo, probablemente se retrasará el diagnóstico de muchas EERR, haciendo que el proceso de atención sea más lento, mucho más lento aún de lo que ya era hasta ahora.

Humanización



ENTREVISTA

PALOMA CASADO DURÁNDEZ

Subdirectora General de Humanización de la Asistencia, Bioética e Información y Atención al Paciente, Consejería de Sanidad de la Comunidad de Madrid

La humanización de la atención y los cuidados es un concepto muy amplio. ¿Cómo lo definiría usted? ¿considera que hay algún elemento diferencial y/o específico en el ámbito de las Enfermedades Raras (EERR)?

PC: Podemos incluir varias dimensiones que comportan el concepto de humanización, pero realmente yo preguntaría: ¿hay algo más humano que curar, cuidar y acompañar? La respuesta es que aquí cabe absolutamente todo lo que hacemos los profesionales sanitarios en nuestro día a día. La humanización es lo que fundamenta y da sentido a nuestro trabajo.

Cuando hablamos de humanización, no nos referimos solamente a aspectos relativos al trato, respeto, empatía, comprensión, compasión, escucha o la dignidad de la persona. Todos estos elementos son importantísimos, pero también tenemos que tener en cuenta otros muchos aspectos que también son humanización, como es el empoderamiento de los pacientes y de las familias que sufren enfermedades, así como el de los profesionales como agentes de humanización en todas las competencias que van a hacer que su desempeño sea más humano y que sepan afrontar la situación del día a día, haciendo a su vez que la relación con el paciente y con la familia sea mucho más humanizada.

También estamos hablando de aspectos relacionados con la personalización, no solo de tratamientos, sino de una atención integral e integrada, centrada en la persona, que tenga en cuenta la continuidad asistencial y la autonomía de los pacientes para la toma de decisiones compartida. En pocas palabras, estamos hablando de una atención que tenga un abordaje holístico de la persona y de todo lo que le rodea, no solamente la enfermedad.

En su opinión, ¿contribuye el empoderamiento de los pacientes con EERR a generar valor para el sistema, o a mejorar los resultados en salud?

PC: Generar valor y empoderamiento son dos conceptos íntimamente

relacionados. Es importante definir lo que es empoderamiento y lo que es valor en la asistencia sanitaria, para poder comprender la íntima relación que existe entre ellos.

Empoderamiento es darle poder a los pacientes y a las familias, y ese poder viene no solamente de la información y la formación, sino de una verdadera capacitación para la toma de decisiones en su día a día. Esto es lo que hace responsable a un paciente o a una familia de su propio tratamiento, los empodera para gestionar su propia enfermedad. Por otra parte, hace ya 10 años que se empezó a hablar de la asistencia sanitaria basada en valor, que es algo que relaciona los resultados que obtenemos con los recursos utilizados para lograrlo.

Por lo tanto, si tenemos en cuenta los resultados y los recursos que utilizamos para obtenerlos, nos damos cuenta de que, cuanto más empoderado está el paciente, mejores resultados obtiene en relación a su calidad de vida, mejor maneja los tratamientos, menos visitas realiza a urgencias, mejor adherencia terapéutica presenta y, por supuesto, utiliza de una forma más adecuada los recursos sanitarios.

La Comunidad de Madrid ha sido una de las regiones pioneras en España en promover formalmente la humanización de la asistencia sanitaria en sus centros y servicios. ¿Podría hacernos un balance general del Plan de Humanización de la Asistencia Sanitaria 2016-2019?

PC: La humanización de la asistencia sanitaria de la Comunidad de Madrid comenzó en el año 2016 con este plan, que establece una serie de actuaciones a desarrollar en una serie de años. Recientemente hemos evaluado el plan (los datos están pendientes de publicarse) y, en líneas generales, el balance ha sido muy bueno desde el principio, porque fue un plan muy participativo. Un elemento fundamental fue la creación de la Escuela Madrileña de Salud en mayo de 2017, desde la que se empieza a trabajar en el empoderamiento. Otro hito de este plan ha sido la creación del Observatorio de la Humanización, como una apuesta verdaderamente institucional porque hay un órgano colegiado que aporta ideas y da explicaciones sobre los resultados obtenidos.

Empoderamiento es darle poder a los pacientes y a las familias, y ese poder viene no solamente de la información y la formación, sino de una verdadera capacitación para la toma de decisiones en su día a día



Otro hito importante fue el desarrollo de un decálogo de la Humanización. Nada más nacer el plan, se emitieron una serie de carteles para que estuviera presente la cultura de la organización y dos áreas que calan mucho con la cultura organizativa de nuestro sistema sanitario: definir un sistema de excelencia y humanización, con criterios y una serie de puntuaciones que evidencien lo que están haciendo nuestros profesionales por humanizar. Es lo que llamamos "Experiencias que humanizan". Ahora con la pandemia ha sido muy relevante detectar estas experiencias y luego fomentar su replicación en otros centros.

Durante estos años, se ha trabajado mucho en la cultura de la organización, el acompañamiento de pacientes y la colaboración con entidades de voluntariado, trabajando mucho en los entornos, que no solamente se refiere a la decoración de los espacios, sino a tener unos centros u hospitales más accesibles. Por supuesto, también hemos trabajado mano a mano con los profesionales sanitarios a través de las llamadas Comisiones de Humanización, que son grupos de trabajo donde los propios profesionales impulsan iniciativas dentro de sus centros, de manera que no sea una estrategia que vaya solo de arriba-abajo, sino que nace de abajo-arriba para hacer realidad todos los objetivos.

¿Cree que el Plan ha contribuido al empoderamiento y a hacer realidad los procesos de toma de decisiones compartidas en EERR?

PC: Hay más de 7.000 EERR distintas y muy poquitos pacientes de cada enfermedad; pero hay muchos, cerca de 400.000, en la Comunidad de Madrid. Nuestra relación con

las asociaciones de pacientes es un elemento clave para nuestro desempeño, ya que permiten detectar las necesidades, expectativas e inquietudes que tienen los pacientes de forma transversal, al representar a multitud de pacientes. Estos espacios también son clave porque en ellos los pacientes pueden compartir y trasladar sus experiencias, para que eso nos sirva a la hora de tomar decisiones. También ayudan a ofrecer una perspectiva al paciente que, en muchas ocasiones, queda velada por el impacto clínico que tienen estas enfermedades en las personas.

Pienso que las asociaciones son fundamentales para vehiculizar esta participación, en un entorno no solamente meso o micro, sino mayor, para que se tomen decisiones a otros niveles que prioricen las intervenciones con estas familias. Por último, es de destacar la labor encomiable que hacen estas asociaciones, complementando prestaciones que muchas veces no se pueden ofrecer en la sanidad pública, con unos espacios de comprensión donde pueden encontrar el respiro familiar que necesitan muchas de las personas que cuidan a estos pacientes.

En tiempos de la Covid-19, el empoderamiento es abordable, pero hay que trabajar en la cultura de la organización. Es distinto realizar todo lo que se basa en la relación profesional sanitario – paciente en un entorno más cercano, en el que muchos aspectos de la comunicación no verbal se captan mejor que a través de una pantalla o de un teléfono. Pero esto no quiere decir que no se pueda hacer. Respecto al empoderamiento de los pacientes y de las familias, hemos

Nuestra relación con las asociaciones de pacientes es un elemento clave para nuestro desempeño, ya que permiten detectar las necesidades, expectativas e inquietudes que tienen los pacientes

realizado muchas intervenciones en la Escuela. Al principio, teníamos un gran porcentaje de actuaciones presenciales, talleres, foros, conferencias, etc., que hemos tenido que virtualizar. El hecho de no estar de forma presencial recibiendo un curso facilita otros aspectos, como puede ser el conectarte en cualquier momento y manejar mejor los tiempos.

¿Cuáles cree que han sido las principales barreras y claves del éxito?

PC: Los pacientes están respondiendo muy bien a las virtualizaciones de cursos, sobre todo porque estamos haciendo cursos sencillos, cortos, con píldoras formativas que no les supongan demasiado esfuerzo en estos momentos tan difíciles. Por lo tanto, el empoderamiento lo podemos trabajar de forma no presencial, sin embargo, lo que es más difícil es la relación de los profesionales sanitarios con los pacientes. En muchas ocasiones, los pacientes nos han dicho que agradecen esas llamadas de teléfono, porque sienten que hay un profesional sanitario al otro lado que se está preocupando por ellos.

En estos tiempos, la comunicación es muy difícil. ¿Cómo comunicarnos con una mascarilla o un EPI? Es complicadísimo transmitir esa calidez de la relación a través de estas barreras. Por ello, hemos iniciado actividades formativas también con los profesionales desde nuestra dirección general de humanización. Precisamente, en breve tendremos una sesión de comunicación eficaz en modalidad online, utilizando otras herramientas como la expresión con las manos, los ojos, etc. Aprenderemos estrategias de comunicación en las nuevas modalidades de consulta, cómo comunicar a través del teléfono, o cómo obtener la información que realmente es válida del paciente y de la familia.

¿Cree que la pandemia está afectando a la humanización / alfabetización / toma de decisiones compartidas de los pacientes con EERR?

PC: Es mucho más efectivo realizar de forma presencial todo lo que se refiere al fomento de la autonomía del paciente y a la toma de decisiones compartida, debatida e informada. Por ello, hemos iniciado estrategias formativas con los profesionales. Es importante para la toma de decisiones compartidas que los profesionales sepan que se puede recabar un consentimiento informado a través de una llamada (cómo abordar al paciente, cómo saber con quién estamos hablando) o cómo realizar un tipo de análisis neuropsicológico. Pero las estrategias están fundamentalmente orientadas a los aspectos más éticos de la relación del médico con el paciente y a los aspectos relacionados con la buena praxis médica. Por supuesto, estos medios no sustituyen a la atención directa, pero sí que ayudan en estos momentos en los que el acceso al sistema sanitario se ve dificultado por la sobrecarga asistencial.

En estos tiempos de la Covid-19, algunos grandes retos son la comunicación efectiva y las nuevas modalidades de consulta, pero sin ninguna duda el gran reto es el impacto de la epidemia no solo en las personas que han sufrido esta enfermedad, sino en las personas que han visto modificada la atención sanitaria a la que venían accediendo. En enfermedades poco frecuentes es clave, por lo tanto, tener estrategias de empoderamiento de las familias para seguir haciendo rehabilitación en casa. Por ejemplo, en la Escuela, algunos de los vídeos son de fisioterapeutas ayudando a disminuir el dolor.

¿Qué podemos aprender del camino transitado?

PC: Es importante aprender de todo lo que hemos desplegado en el plan de humanización. Aprender de lo que ha sido un éxito y de aquello en lo que hemos tenido menos éxito. Por otra parte, el futuro es el presente. Es decir, tenemos que seguir trabajando en el día a día con los pacientes y sus familias, e ir analizando si podemos dar solución a esas necesidades no cubiertas y, entre todos, trazar el futuro a seguir. Sin la participación de los pacientes y sus familias, probablemente no seremos capaces de establecer esa priorización necesaria para el despliegue de actuaciones.

Si hablamos del nuevo plan de humanización en la asistencia sanitaria, esperamos que en fechas próximas vea la luz en cuanto a su estructura estratégica. Vamos a visualizar cuatro áreas importantísimas que están alineadas con las necesidades de los pacientes:

La primera y más importante es que este liderazgo en humanización trascienda a la organización y se convierta en un liderazgo transformacional, que cambie realmente la organización y que todos experimentemos esa vivencia de la humanización en nuestro día a día.

La segunda línea va a llevar a cabo un trabajo con los profesionales como agentes de humanización, no solo en el desarrollo de sus propias competencias, a la hora de relacionarse con los pacientes, sino también a la hora de cuidar a los propios profesionales. En la medida en la que ese profesional tenga estrategias para afrontar situaciones difíciles, como la que hemos pasado, tanto mejor desempeñará su trabajo, fundamentalmente, en lo que respecta a la humanización de la asistencia sanitaria.

La tercera área clave es la atención centrada en la persona, un aspecto muy importante en las enfermedades poco frecuentes. Tiene en cuenta aspectos de una asistencia integral e integrada, lo cual está totalmente alineado con el plan de enfermedades poco frecuentes de la Comunidad de Madrid. En la atención centrada en la persona, lo fundamental es saber abordar a este grupo de personas desde una perspectiva holística, es decir, en el entorno bio-psico-social y, por supuesto, espiritual, que no se nos debe olvidar.

Finalmente, la última línea del plan se refiere a todo lo que son los entornos humanizados, que comporta no solamente la decoración de los espacios, sino aspectos tan importantes como son el ruido y el respeto al descanso.



¿CÓMO DEBE SER LA VUELTA A LAS AULAS PARA EL ALUMNADO CON ENFERMEDADES RARAS?

JUAN CARRIÓN

Presidente de FEDER y su Fundación



Si bien la vuelta a las aulas en el curso escolar 2020/2021 ha generado mayor incertidumbre que nunca en todas las familias, las de enfermedades raras se encuentran en una situación de mayor vulnerabilidad, teniendo en cuenta la complejidad clínica, social y educativa de estas patologías, lo que incrementa el miedo al contagio al desconocer las implicaciones del virus con la enfermedad.

A ello se suman las serias dificultades sanitarias que ha encontrado siempre este colectivo, ya que la mayoría de las familias con enfermedades poco frecuentes hemos esperado más de 4 años para ponerle nombre y sólo el 34% de las familias tienen acceso a un tratamiento efectivo.

Ahora, a la complejidad clínica de estas enfermedades y las repercusiones psicosociales que conllevan, se han sumado las consecuencias de la pandemia. Y es que la situación es especialmente preocupante teniendo en cuenta que, según datos de nuestra área de inclusión, en España un 40% de las familias notificaron carencias en la intervención y el abordaje terapéutico.

A ello se unen las dificultades previas inherentes al colectivo como consecuencia de la enfermedad. La falta de conocimiento científico y de bibliografía sobre la afectación de las enfermedades raras suponen una barrera para la planificación de una adecuada intervención socioeducativa. Todo ello ha evidenciado aún más la necesidad de reconocer las necesidades sanitarias junto con las educativas y sociales en un único informe.

Y es que, con o sin diagnóstico, el reconocimiento de estas necesidades en un informe sociosanitario o en la evaluación psicopedagógica, permitiendo la definición de medidas de atención a la diversidad adaptadas, ha sido siempre una prioridad histórica de nuestra Federación que toma ahora aún más importancia con las consecuencias del confinamiento.

Además, las consecuencias, el desconocimiento y la incertidumbre derivados de la enfermedad impiden a los menores participar en sus actividades diarias que les corresponden por edad. Una situación que se ha visto aún más agravada durante el confinamiento, con la consecuente pérdida de socialización e interacción con otros menores, una circunstancia que forma asimismo parte de su terapia multidisciplinar.

Por eso, ahora más que nunca es necesario contar con medidas de seguridad a adoptar para garantizar una educación inclusiva e integral, así como las oportunidades de conciliación de las familias.

Frente a la problemática que enfrenta cada nuevo curso el alumnado con enfermedades raras y ante esta nueva realidad marcada por la pandemia, desde FEDER hemos lanzado la campaña 'AprendER frente a COVID-19'. En ella, integramos acciones enfocadas tanto a los centros educativos como a las administraciones competentes, trabajando a nivel autonómico en base a cada uno de los protocolos publicados e implantados.

En el marco de esta campaña hemos publicado, con el patrocinio de Janssen,





Imagen de Natalia Quintana en Pixabay

sus Recomendaciones para la vuelta a las aulas 2020/2021, un informe que recoge más de 20 propuestas para las modalidades presencial, telemática o mixta, en base a la problemática que niños, niñas y jóvenes con estas patologías se han visto incrementadas con la crisis de la COVID-19.

Entre ellas, en términos generales, destaca la necesidad de reforzar la coordinación entre educación y sanidad, creando una mesa de trabajo formada por profesionales de ambas disciplinas, sentando las bases del trabajo en red entre sendas áreas, posibilitando la incorporación de las necesidades educativas y también sociosanitarias de estos menores, así como el desarrollo protocolos y planes de contingencia.

Junto a ello, proponemos realizar una evaluación psicopedagógica al alumnado para identificar las necesidades surgidas a raíz del confinamiento y respetando las indicaciones médicas expresas sobre la situación del menor. Para garantizarlo, recomendamos también que, tanto desde la administración competente como desde los propios centros, se establezcan las medidas de supervisión y seguimiento para evaluar la efectividad de las medidas extraordinarias adoptadas.

RECOMENDACIONES PARA 3 ESCENARIOS

Frente a la incertidumbre y disparidad de escenarios en la vuelta a las aulas 2020/2021, publicamos estas recomendaciones para cada uno de los escenarios con el objetivo de garantizar la adecuada atención y proceso socioeducativo de estos menores.

En el caso de una modalidad presencial, priorizamos el establecimiento de un plan de refuerzo que compense la interrupción vivida durante el curso anterior. Además, recomendamos el establecimiento de transportes seguros, la continuidad de la relación emocional, la formación y sensibilización en enfermedades raras o la limitación de la rotación de profesionales.

Ante una modalidad semipresencial, apostamos por complementarla con un Servicio de Apoyo Educativo domiciliario que garantice que se llevan a cabo las medidas de atención a la diversidad, así como el establecimiento de un plan de trabajo personalizado que detalle la planificación semanal.

En tercer lugar, y ante una posible modalidad a distancia, recordamos que las familias no son especialistas, por lo que junto con la serie de pautas resulta imprescindible que puedan realizar estas intervenciones socioeducativas y terapéuticas de forma telemática, y que realicen seguimiento de los avances y la evolución del menor que permita corregir intervenciones y priorizar ejercicios.

Junto a ello, recomendamos facilitar a las familias la vía más adecuada para que el profesorado especializado pueda impartir los contenidos, junto a la previsión de materiales, la generación de espacios de interacción o el apoyo en aquellos hogares que, debido a su situación económica, no disponen de los medios para la adecuada conexión telemática. Además, es necesario definir nuevos criterios de acceso al servicio de Atención Educativa Domiciliara ante la situación de la COVID-19.

Puede consultar el documento completo de recomendaciones en el siguiente enlace:

https://enfermedades-raras.org/images/AprendER_frente_a_COVID_19_web.pdf



EUROPA

UN INFORME EVALÚA LA NORMATIVA EUROPEA DE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

El pasado 11 de agosto la Comisión Europea publicó un informe sobre la primera evaluación de la legislación de medicamentos huérfanos y medicamentos pediátricos, desde su adopción en 2000 y 2006, respectivamente. Las normativas se han evaluado juntas, dado que la mayoría de las enfermedades raras afectan a niños y muchas enfermedades pediátricas también son raras.

El informe analiza las fortalezas y debilidades de dichas legislaciones desde una perspectiva socioeconómica y de salud pública. Entre las fortalezas, el documento identifica que la legislación ha conseguido incentivar el desarrollo de nuevas terapias y la disponibilidad de opciones terapéuticas para los pacientes adultos y niños con enfermedades raras, redirigiendo la inversión pública y privada a áreas antes olvidadas mediante el establecimiento de incentivos, obligaciones y recompensas. Asimismo, se ha conseguido acelerar el plazo de acceso al mercado de los nuevos medicamentos huérfanos.

Sin embargo, el acceso al mercado sigue siendo mejorable, especialmente en áreas terapéuticas con escasez de alternativas, ya que los medicamentos tienden a desarrollarse en las áreas más rentables, donde el número de tratamientos disponibles es cada vez mayor. Así, la regulación aún no consigue del todo apoyar el desarrollo de productos en áreas donde no se espera un retorno de la inversión suficiente. Pero incluso dentro de una misma área terapéutica, algunos fármacos huérfanos no están disponibles para todos los pacientes europeos por igual. En estos casos, las inequidades se explican por factores ajenos a la normativa, como las decisiones estratégicas de lanzamiento por parte de la industria y las políticas nacionales de precio y reembolso.

Para algunas enfermedades raras, el mercado empieza a ser similar al de los medicamentos convencionales por lo que, según los evaluadores de la normativa, el actual periodo de exclusividad de mercado, de diez años, podría ser cuestionable. El reglamento permite reducir este período una vez que el medicamento ha tenido éxito comercial, pero, en la práctica, se encontró que los Estados miembros muchas veces no inician los procedimientos para reducir dichos periodos debido a la dificultad que encuentran para proporcionar la evidencia necesaria.

Por último, el informe sugiere revisar la validez del umbral de 5 por 10.000 pacientes para definir una enfermedad rara. De igual manera, la medicina personalizada y los biomarcadores, cuyo valor para diseñar tratamientos individualizados es indudable, no deberían traducirse en un incremento innecesario de enfermedades raras a partir de condiciones comunes, ni hacer que proliferen los periodos de exclusividad.

Se puede acceder al informe completo a través del siguiente enlace: https://ec.europa.eu/health/human-use/paediatric-medicines/evaluation_en



SHARE4RARE CREA UN REGISTRO INTERNACIONAL PARA CONOCER CÓMO AFECTA LA COVID-19 A LOS PACIENTES CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIARES

Alrededor de 30 millones de personas se ven afectadas, solo en Europa, por alguna enfermedad rara. Sin embargo, actualmente sólo se tiene una base de conocimiento científico sobre un 10% de esas enfermedades. Por ello, el proyecto Share4Rare, financiado por la Comisión Europea en el marco del programa Horizon 2020, y liderado por un equipo de profesionales del Instituto de Recerca Sant Joan de Déu de Barcelona, tiene el objetivo principal de ofrecer un lugar de encuentro virtual y seguro a familias de personas con enfermedades raras de todo el mundo, además de aglutinar información relevante para avanzar en la investigación de estas patologías.

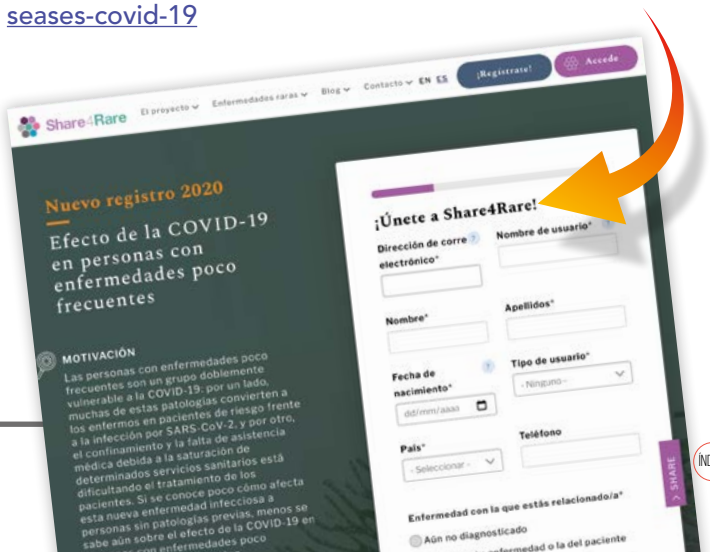
Desde su nacimiento, el 2 de abril de 2019, Share4Rare es la primera red social europea que conecta pacientes, cuidadores e investigadores de enfermedades raras de todo el mundo. Se trata de una gran red social sobre enfermedades raras, segura, privada y accesible para pacientes o cuidadores previamente registrados y validados, en la que se recogen todas las patologías minoritarias, sin limitarse a ninguna temática. La plataforma incluye un buscador por afinidades (enfermedad y síntomas): cuando una persona hace una consulta, el sistema localiza a los usuarios más idóneos para dar una respuesta. De esta forma se potencia el apoyo mutuo entre pacientes y familias, creando conexiones entre pacientes con enfermedades de muy baja prevalencia y con alta heterogeneidad de síntomas.



Dada la situación actual de incertidumbre y vulnerabilidad que atraviesan actualmente las personas con enfermedades raras debido a la pandemia por COVID-19, Share4Rare ha creado recientemente un registro internacional para conocer cómo afecta el virus a los pacientes y sus familiares. Este registro, creado en colaboración con el Hospital Garrahan de Pediatría en Argentina, está dirigido a todas las personas que conviven con una enfermedad poco frecuente o sin diagnóstico y han dado positivo en COVID-19, para que pacientes, cuidadores, investigadores y médicos puedan aportar un conocimiento único a través de diferentes cuestionarios. Los datos recogidos serán de gran ayuda para los profesionales que se encuentran en la primera línea de tratamiento de estos pacientes en estos momentos de pandemia global, para mejorar el conocimiento del virus, su evolución y afectación en pacientes con enfermedades raras.

Para más información sobre Share4Rare:
https://youtu.be/ryf1hfPrQ38

Las personas que quieran registrarse en el registro "Efecto de la COVID-19 en personas con enfermedades poco frecuentes" pueden hacerlo a través de este enlace: https://www.share4rare.org/es/registration/rare-diseases-covid-19



ESPAÑA

LANZAMIENTO DE LA CAMPAÑA "SONIDOS QUE QUITAN LA RESPIRACIÓN" PARA CONCIENCIAR SOBRE LA FIBROSIS PULMONAR IDIOPÁTICA

La fibrosis pulmonar idiopática (FPI) es una enfermedad pulmonar crónica, fibrosante y progresiva que, sin tratamiento específico, puede llegar a ser mortal en poco tiempo. Se trata de una enfermedad poco frecuente y desconocida, aunque afecta en España a más de 8.000 personas. Para darla a conocer y favorecer su diagnóstico precoz, la Asociación de Familiares y Pacientes de Fibrosis Pulmonar Idiopática (AFEFPI) y Roche Farma han puesto en marcha, coincidiendo con la Semana Internacional de la FPI, la campaña Sonidos que Quitan la Respiración. La iniciativa, que cuenta con el aval de la Sociedad Española de Neumología y Cirugía Torácica (SEPAR) y de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), pretende llamar la atención sobre uno de sus signos característicos, los crepitantes, similar al del velcro al despegarse, que se percibe cuando se ausculta al paciente, incluso en fases muy tempranas de la enfermedad.

Para lograr este objetivo, la campaña "Sonidos que Quitan la Respiración" cuenta con Álex Capilla, artista Foley encargado de recrear los sonidos en películas y series, que a través de diferentes métodos reproducirá este sonido tan característico que nos debe hacer pensar en FPI y derivar rápidamente al paciente para ser valorado por un neumólogo. En la actualidad, los pacientes de FPI tardan una media de 7 meses en ser diagnosticados desde el inicio de los síntomas y, en algunos casos, este retraso puede alcanzar los dos o tres años.

Tos seca y persistente que no cesa y dificultad al respirar también son síntomas que acompañan a esta enfermedad pero que, al ser comunes a otras patologías respiratorias, nos deben hacer pensar en FPI si además encontramos crepitantes tipo velcro. "El diagnóstico temprano es esencial para ralentizar la progresión de la FPI. Dicho diagnóstico es multidisciplinar, involucrando a neumólogos, radiólogos y patólogos. No hay que olvidar que tras el diagnóstico es importante también un manejo global de los pacientes con FPI, siendo fundamental el papel de enfermería especializada y el cuidado de otros aspectos como la asistencia psicológica, la fisioterapia respiratoria, el cuidado nutricional, la actividad física y el control de síntomas. Este abordaje holístico tiene un impacto positivo sobre la calidad de vida del paciente", explica la Dra. Claudia Valenzuela, responsable de la unidad de EPID del Servicio de Neumología del Hospital Universitario de la Princesa, en Madrid, y Coordinadora del Área de EPID de SEPAR.

Carlos Lines, presidente de AFEFPI, explica que para garantizar ese abordaje multidisciplinar es esencial la puesta en marcha de centros de referencia especializados en FPI.



Se puede acceder a la página web de la campaña a través del siguiente enlace: https://www.roche.es/es_es/fibrosis-pulmonar-idiopatica/sonido-FPI.html

El presidente de FEDER y su Fundación, Juan Carrión, insiste en la importancia de dar a conocer la FPI y sus principales síntomas tanto entre los profesionales de Atención Primaria como entre los neumólogos no especializados en la enfermedad. "Es importante adoptar medidas para evitar este retraso perjudicial para el paciente", añade.

Por su parte Beatriz Pérez, directora Médico de Roche Farma España, ha destacado el compromiso de la compañía con la investigación de enfermedades raras, como la FPI, que tienen un alto impacto sobre la calidad de vida de los pacientes y su entorno. "Una de nuestras prioridades es estar al lado de los pacientes, escuchar sus necesidades y buscar soluciones para atenderlas. En el caso de la FPI, es necesario dar a conocer la enfermedad tanto a profesionales como a la población general porque eso ayudará a que se detecte en fases tempranas, lo que tiene un indudable beneficio para el paciente y su entorno en términos de calidad de vida", ha añadido.

MÁS DE 2.500 PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS, BENEFICIARIAS DEL FONDO FEDER DE EMERGENCIA FRENTE A COVID-19

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) con el apoyo de Sanofi, CESCE y la Fundación EPIC destinará, en el último cuatrimestre de 2020, el Fondo FEDER de EmERgencia, dirigido a 39 asociaciones de pacientes para paliar las consecuencias de la crisis sanitaria causada por la COVID-19.

Las personas con enfermedades raras forman un colectivo de alto riesgo debido a las patologías de carácter genético, multisistémico y degenerativo, en la mayoría de los casos. Si a esta realidad se le añade el estado de emergencia sanitaria provocado por la COVID-19, la situación para este colectivo se agrava, ya que se han llegado a paralizar diversos servicios de atención directa a los pacientes, como son: logopedia, fisioterapia o terapia ocupacional, traduciéndose en un estado de mayor vulnerabilidad para estas personas.



Juan Carrión, presidente de FEDER y su fundación apunta que, debido a esta crisis, el 94% de las familias con enfermedades raras han visto paralizada la atención a su patología y, hasta el 70% de ellas han visto interrumpidas sus terapias rehabilitadoras.

Gracias a este fondo, las asociaciones podrán reanudar su actividad y, las familias podrán volver a retomar las rutinas terapéuticas y educativas de sus hijos.

El fondo ofrece dos modalidades:

1. El 61% es destinado a las asociaciones de pacientes, con el objetivo de apoyar los servicios de atención temprana y las terapias. La cifra de asociaciones beneficiadas se amplía a 39.

2. El 39% restante se dirige a las familias que han necesitado apoyo tecnológico y terapéutico a domicilio durante el confinamiento y la desescalada.

Este fondo complementa a otros ya creados por FEDER con el objetivo de contribuir al empoderamiento y al apoyo del movimiento asociativo que trabaja por las personas que conviven con alguna enfermedad rara.

Más información en: https://enfermedades-raras.org/index.php/actualidad/noticias-eventos/2-feder/14063-lanzamos-el-fondo-feder-de-emergencia-frente-al-covid-19

UN TERCIO DE LAS ASOCIACIONES DE ENFERMEDADES RARAS SE BENEFICIAN DE LOS TALLERES REALIZADOS POR FEDER DURANTE LA PANDEMIA

La crisis sanitaria provocada por la Covid-19 ha desembocado en un retraso de pruebas, falta de tratamientos y visitas médicas, llevando a una situación de ansiedad y estrés a las personas que sufren enfermedades minoritarias. Ante esta situación, el Servicio de Atención Psicológica (SAP) de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) ha desarrollado, durante estos meses, una serie de talleres y encuentros online con el objetivo de garantizar el bienestar de los pacientes.

Hasta 119 entidades y asociaciones, y un total de 420 personas con enfermedades poco frecuentes se han beneficiado de la atención y formación de este servicio. Los talleres han brindado un espacio de encuentro a pacientes y familiares, para dar respuesta a sus inquietudes, facilitar recursos para mejorar la organización familiar, y ofrecer apoyo emocional al colectivo.

Puede consultar los servicios que ofrece el SAP y el calendario de sus talleres y jornadas online a través del siguiente enlace:

https://enfermedades-raras.org/index.php/servicio-de-atencion-psicologica

XIII CONGRESO INTERNACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS

El próximo mes de noviembre se celebra en modalidad online, el XIII Congreso Internacional de Enfermedades Raras, organizado por la Asociación de Enfermedades Raras D´Genes y en colaboración con la Universidad Católica San Antonio de Murcia (UCAM).

Este evento está destinado a pacientes, familiares, profesionales, estudiantes y cualquier persona interesada en torno a las patologías poco frecuentes.

Para esta nueva edición, pensada en este formato por la situación de crisis sanitaria que está aconteciendo, el programa abordará los principales temas de interés en torno a las patologías poco frecuentes, nuevos avances y actualizaciones en tratamientos, diagnóstico, investigación y buenas prácticas del movimiento asociativo, así como de la administración.



Fecha: 24, 25 y 26 de noviembre de 2020

Formato: Online

Programa: https://www.dgenes.es/wp-content/uploads/PROGRAMA-CONGRESO-21o.pdf

Formulario de inscripción y precios: https://www.dgenes.es/xiii-congreso-internacional-de-enfermedades-raras

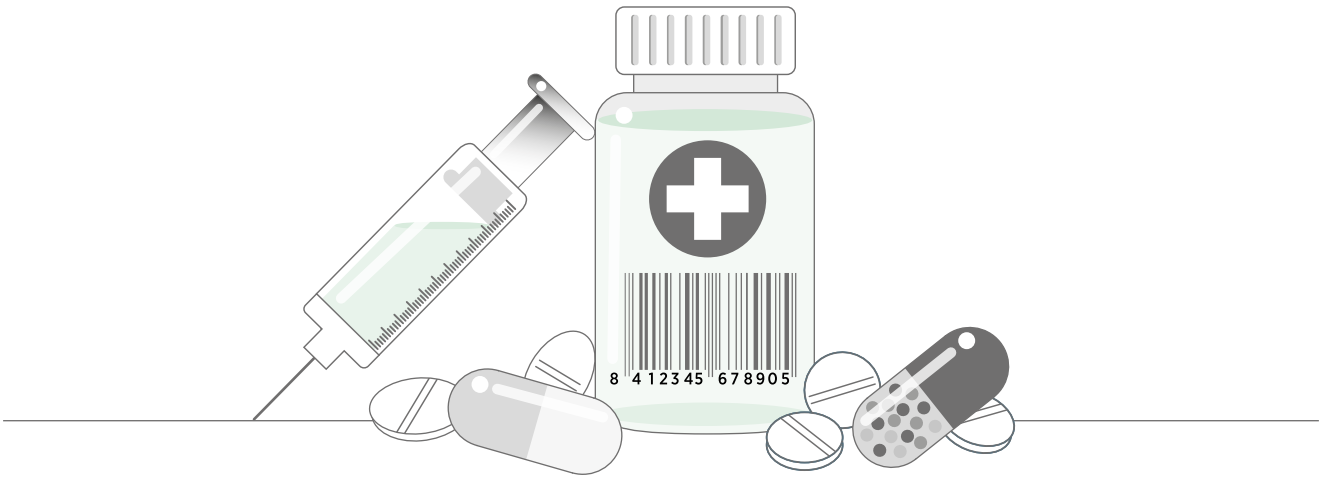
MEDICAMENTOS

MEDICAMENTOS HUÉRFANOS APROBADOS POR LA AGENCIA EUROPEA DEL MEDICAMENTO (EMA) ENTRE JUNIO Y SEPTIEMBRE DE 2020

PRINCIPIO ACTIVO	INDICACIÓN	LABORATORIO	FECHA DE COMERCIALIZACIÓN EMA
Luspatercept	Síndromes mielodisplásicos y beta talasemia	Celgene	25/06/2020
Glasdegib maleate	Leucemia mieloide aguda	Pfizer	26/06/2020
Bulevirtide acetate	Hepatitis delta	MYR GmbH	31/07/2020
Pretomanid	Tuberculosis farmacorresistente	FGK Representative Service	31/07/2020
Ivacaftor / tezacaftor / elexacaftor	Fibrosis quística	Vertex Pharmaceuticals	21/08/2020
Belantamab mafodotin	Mieloma múltiple	GlaxoSmithKline	25/08/2020
Imlifidase	Rechazo de órganos trasplantados	Hansa Biopharma AB	25/08/2020
Avapritinib	Tumor del estroma gastrointestinal	Blueprint Medicines B.V.	24/09/2020

MEDICAMENTOS HUÉRFANOS CON FINANCIACIÓN APROBADA POR LA COMISIÓN INTERMINISTERIAL DE PRECIOS DE LOS MEDICAMENTOS (CIPM) ENTRE JUNIO Y SEPTIEMBRE DE 2020

PRINCIPIO ACTIVO	INDICACIÓN	LABORATORIO	FECHA DE APROBACIÓN CIPM
Pitolisant	Narcolepsia	Bioprojet Pharma	15/09/2020
Darzalex	Mieloma múltiple	Janssen-Cilag	15/09/2020



6ª edición del Máster en Evaluación Económica de Intervenciones Sanitarias y Política Farmacéutica (MEIS)



Enero 2021 – enero 2022

El próximo 18 de enero dará comienzo la 6ª Edición del Máster en Evaluación Económica de Intervenciones Sanitarias y Política Farmacéutica (MEIS), curso 2021/2022. Este título propio está organizado por la Universidad de Castilla – La Mancha y el Grupo de investigación en economía y salud (GIES), en colaboración con la Fundación Weber, el Capítulo español de ISPOR y el Consejo General de Colegios Farmacéuticos.

Por primera vez, esta nueva edición del MEIS incluirá el módulo "Evaluación Económica en Enfermedades Raras", que tiene por objetivo dar a conocer al alumnado los retos metodológicos a los que se enfrenta la evaluación económica clásica de tecnologías sanitarias a la hora de evaluar medicamentos huérfanos.

Modalidades: Semipresencial y A distancia (On-line)

Localización: Madrid y Toledo

Fecha Inicio: enero 2021

Fecha Fin: enero 2022

Horario sesiones presenciales: viernes de 11:00 a 19:30 horas

Periodicidad: Una sesión presencial al mes.

Idioma: español

Para más información: www.mastermeis.es

Secretaría de alumnos: marta.mendez@weber.org.es | 91 639 38 24

Inicio: ENERO 2021

400 Horas lectivas

60 ECTS

Clases teóricas: Online

Clases prácticas: Viernes 11:00 - 19:30h

Cada 3 semanas

Final: ENERO 2022

Fundación Weber · Farmacéuticos Consejo General de Colegios Farmacéuticos · ISPOR Spain Chapter · GIES Grupo de Investigación en Economía y Salud · UCLM Universidad de Castilla-La Mancha

INDICE

Observatorio

Este observatorio recopila algunos de los principales indicadores relevantes en el ámbito de las enfermedades raras, agrupados en seis áreas.

Pulsando en el símbolo ⊕ se puede observar la evolución en el tiempo de algunos de ellos.

El símbolo 🌐 le permite acceder a la fuente de origen de los datos.

ENFERMEDADES RARAS

EN EL MUNDO
262-446
MILLONES DE PACIENTES
2017 [1]

EN LA UE
18-30
MILLONES DE PACIENTES
2017 [2]

EN ESPAÑA
~3
MILLONES DE PACIENTES
2019 [3]

EERR CONOCIDAS
5722
2018 [4]

% EERR GENÉTICAS
67%
2018 [5]

TIEMPOS

ENTRE OBTENCIÓN, AUTORIZACIÓN Y COMERCIALIZACIÓN
13
MESES
2020 [14]

PROMEDIO DE DIAGNÓSTICO
5
AÑOS
2018 [15]

MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

NÚMERO ACUMULADO DE DESIGNACIONES HUÉRFANAS EMA
1711
OCTUBRE 2020 [6]

NÚMERO ACUMULADO DE MMHH AUTORIZADOS POR LA EMA
111
OCTUBRE 2020 [7]

NÚMERO ACUMULADO DE MMHH APROBADOS EN ESPAÑA
98
OCTUBRE 2020 [8]

NÚMERO ACUMULADO DE MMHH COMERCIALIZADOS EN ESPAÑA
52
OCTUBRE 2020 [9]

NÚMERO ACUMULADO DE MMHH FINANCIADOS EN ESPAÑA
47
OCTUBRE 2020 [10]

NÚMERO ACUMULADO DE MMHH NO FINANCIADOS EN ESPAÑA
29
OCTUBRE 2020 [11]

NÚMERO ANUAL DE IPT PARA MMHH EN ESPAÑA
6
OCTUBRE 2020 [12]

% DE IPT PARA MMHH SOBRE EL TOTAL DE IPT DEL AÑO
33%
OCTUBRE 2020 [13]

AEMPS: Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios. **EMA**: Agencia Europea del Medicamento. **EERR**: Enfermedades Raras. **IPT**: Informe de Posicionamiento Terapéutico. **MMHH**: Medicamentos Huérfanos.

ÍNDICE

INVESTIGACIÓN

ENSAYOS CLÍNICOS EN MARCHA CON MMHH EN EL MUNDO
2723
2018 [18]

EERR CON ENSAYOS CLÍNICOS EN MARCHA EN EL MUNDO
890
2018 [19]

ORG. PARTICIPANTES EN LOS EECC EN MARCHA EN EL MUNDO
3111
2018 [20]

ENSAYOS CLÍNICOS EN MARCHA CON MMHH EN ESPAÑA
70
OCTUBRE 2020 [21]

TOTAL REGISTROS DE EERR O MMHH
753
2019 [26]

=

REGISTROS DE EERR A NIVEL MUNDIAL
69
2019 [22]

+

REGISTROS DE EERR A NIVEL NACIONAL (EN EL MUNDO)
535
2019 [25]

+

REGISTROS DE EERR A NIVEL EUROPEO
69
2019 [23]

+

REGISTROS DE EERR A NIVEL REGIONAL
80
2019 [24]

GOBERNANZA

ASOCIACIONES DE PACIENTES RELACIONADAS CON LAS EERR EN EL MUNDO
2636
2018 [16]

ESTRATEGIAS Y PLANES DE EERR A NIVEL NACIONAL, AUTONÓMICO Y OTROS
9
2019 [17]

PACIENTES Y CUIDADORES

TIEMPO PROMEDIO DEDICADO A CUIDADOS
2,4 HORAS/DÍA
2017 [27]

GASTO FAMILIAS RELACIONADO CON LAS EERR
350 €/MES
2018 [28]

TASA PROMEDIO DE PARO ENTRE PACIENTES CON EERR
24%
2017 [29]

FUENTE DE ORIGEN DE LOS DATOS

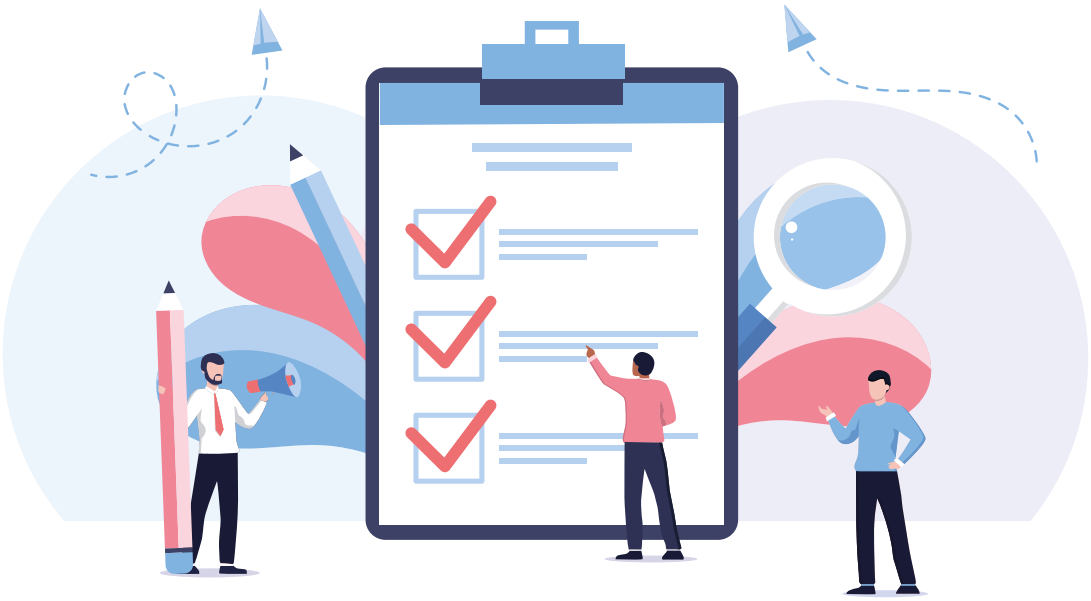
- [1] [2] [5] Orphanet / Wakap (2020)
- [3] [15] [17] [28] [29] FEDER
- [4] [16] [18] [19] [20] [22] [23] [24] [25] [26] Orphanet
- [6] [7] EMA
- [8] [9] [12] [13] AEMPS
- [10] [11] Ministerio de Sanidad
- [14] AELMHU
- [21] Clinical Trials EU
- [27] Eurordis

Fundación Weber

CALL FOR PAPERS

newsRARE

Revista de divulgación científica sobre Enfermedades Raras



newsRARE tiene un espacio abierto para la publicación de trabajos empíricos cuantitativos o cualitativos relacionados con las enfermedades raras o los medicamentos huérfanos. Su enfoque podrá ser tanto aplicado como de carácter metodológico, dentro de un espectro temático amplio que incluye cualquier aspecto de la realidad clínica, social, económica, demográfica o política relacionado con las enfermedades raras.

NORMAS DE PUBLICACIÓN:

- Los trabajos pueden ser originales o revisiones de literatura.
- Los artículos deben estar escritos en castellano, y estar estructurados en los siguientes apartados: Introducción; Métodos; Resultados; y Discusión.
- Los artículos deben ir acompañados de un resumen de no más de 250 palabras, e incluir entre tres y cinco palabras clave (key words).
- La extensión del texto del artículo no debe superar las 4.000 palabras, sin incluir gráficos y tablas.
- Se recomienda un máximo de 30 referencias bibliográficas, que deben seguir las Normas de Vancouver.
- Los autores deben reconocer las ayudas económicas y/o materiales que haya podido tener el estudio, indicando el organismo de financiación. También deben declarar los posibles conflictos de intereses de cada una de las personas firmantes.
- Los manuscritos deben ir acompañados de una carta de presentación, donde se especifiquen los objetivos y conclusiones del artículo, y que detalle cual es la aportación y relevancia del trabajo.

PROCESO DE EVALUACIÓN EDITORIAL:

newsRARE cuenta con una convocatoria abierta permanente. Los pasos desde la recepción de un manuscrito hasta su publicación en la revista son los siguientes:

- Recepción del manuscrito y acuse de recibo.
- Evaluación preliminar por parte del Consejo de Redacción de la revista.
- Revisión por pares en forma anónima por parte de miembros del Equipo Editorial o evaluadores externos a la revista.
- Envío al autor de correspondencia de la valoración del director, junto con los comentarios de los evaluadores.
- Envío a uno de los evaluadores de la segunda versión modificada del original.
- Aceptación del manuscrito para su publicación.
- Corrección de pruebas (galeradas) por parte de los autores.

REMISIÓN DE LOS TRABAJOS:

Los trabajos serán enviados, atendiendo a las normas y criterios de publicación de la revista, a la dirección de correo electrónico editorial@newsrare.es

Esta revista podrá ser descargada en formato .PDF desde: www.newsrare.es

Síguenos en twitter: @revistanewsRARE

ALIANZAS

UCLM GiES
Grupo de Investigación en Economía y Salud

PATROCINADORES

AKCEA THERAPEUTICS
ALEXION
astellas
IPSEN Innovation for patient care
janssen PHARMACEUTICAL COMPANIES OF Johnson&Johnson
KYOWA KIRIN
Roche
sobi rare strength