



Propuesta interdisciplinar y coordinada para la mejora de la calidad de vida de los niños y niñas con enfermedades raras y de sus familias

Zuriñe Gaintza

Euskal Herriko Unibertsitatea/Universidad del País Vasco

Mail: zuri.gaintza@ehu.eus

ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-6192-0455>

Joxe Jimenez-Jimenez

Euskal Herriko Unibertsitatea/Universidad del País Vasco

Mail: joxe.jimenez@ehu.eus

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-2289-5506>

Igone Aróstegui

Euskal Herriko Unibertsitatea/Universidad del País Vasco

Mail: igone.arostegui@ehu.eus

ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-7683-8967>

RESUMEN

Las Enfermedades Raras (ER) tienen gran impacto en la vida de la persona, así como en su entorno familiar. El presente trabajo es fruto de un proyecto de investigación cuyo objetivo es identificar y realizar propuestas viables para una respuesta coordinada e interdisciplinar que responda a las necesidades sociosanitarias y educativas de niños y niñas con ER y sus familias en el contexto de la Comunidad Autónoma del País Vasco. Para ello, desde un enfoque metodológico cualitativo de investigación inclusiva, se recogió la voz de los y las profesionales a través de 9 entrevistas en profundidad a informantes claves de cada servicio y de 3 grupos focales interdisciplinares. Las 254 referencias recogidas sobre propuestas de mejora se analizaron con el software NVivo. Los resultados se agruparon en 3 categorías: el diagnóstico; el cuidado al cuidador/a y; el trabajo colaborativo intra e inter-servicios. El estudio concluye que es necesario avanzar hacia un modelo de acción basado en el trabajo colaborativo en red de los servicios comunitarios con la familia para poder contribuir a satisfacer las necesidades sociosanitaria-educativas de niñas y niños con ER y de sus familias y, por ende, mejorar su calidad de vida.

Palabras clave: Enfermedades raras, Calidad de vida, Inclusión, Coordinación de servicios, Familia.

Interdisciplinary and coordinated proposal for the improvement of the quality of life of children with rare diseases and their families

ABSTRACT

Rare Diseases (RD) have a great impact on the life of the person, as well as on their family environment. This paper is the result of a research project whose objective is to identify and make viable proposals for a coordinated and interdisciplinary response to the social, health and educational needs of children with RD and their families in the context of the Autonomous Community of the Basque Country. To this end, using a qualitative methodological approach of inclusive research, the voice of professionals was collected through 9 in-depth interviews with key informants from each service and 3 interdisciplinary focus groups. The 254 references collected on proposals for improvement were analysed with NVivo software. The results were grouped into 3 categories: diagnosis; caregiver care; and intra- and inter-service collaborative work. The study concludes that it is necessary to move towards a model of action based on collaborative networking of community services with the family in order to contribute to meeting the socio-health and educational needs of children with RD and their families and, therefore, improve their quality of life.

Keywords: Rare Diseases, Quality of life, Inclusion, Coordinated services, Family.



1. Introducción

En la Comunidad Europea se definió la Enfermedad Rara (ER) como aquella enfermedad con baja prevalencia (menos de 1 persona de cada 2.000 habitantes). Según Orphanet existen 7.000 ER de las cuales 6.172 están catalogadas en su base de datos quedando un número considerable por precisar su etiología (Berrocal-Acedo *et al.*, 2022). A pesar de la dificultad existente para cuantificar los casos debido a la variabilidad de criterios, se estima que 36 millones de europeos están o estarán afectados por una (Julkowska *et al.*, 2017). Esa cifra se sitúa en unos 3 millones en el Estado español (FEDER, 2024).

En líneas generales, las ER aluden a un grupo heterogéneo de enfermedades de difícil diagnóstico, crónicamente debilitantes que requieren cuidados a largo plazo y que, en algunos casos, amenazan la vida (Slade *et al.*, 2018). El carácter crónico y, por lo general, degenerativo, provoca en las personas que las padecen situaciones limitantes, en mayor o menor grado, en su vida cotidiana (Tejada-Ortigosa *et al.*, 2019). Esta realidad, junto a la escasez de medicamentos para su tratamiento y el complicado acceso a una atención especializada, es el día a día de las familias y de los y las profesionales que atienden al colectivo de personas con ER (Julkowska *et al.*, 2017).

Es decir, se trata de un escenario exigente y complejo a la hora de responder a la gran diversidad de necesidades básicas y específicas de cada persona con ER (Cardinali *et al.*, 2019; Muntaner *et al.*, 2016). Esta pluralidad de necesidades, además de una atención médica y educativa especializada, ha obligado a activar una cartera de cuidados o prestaciones, de carácter permanente y multidisciplinar desde los sistemas públicos de bienestar (Consejería de Salud de la Junta de Andalucía, 2007). En principio y, tal y como recoge la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad, tanto la atención especializada como las prestaciones buscan el empoderamiento de la persona con ER para satisfacer las necesidades básicas de su proyecto de vida en actividades de su vida cotidiana dentro de su entorno comunitario (Maraña *et al.*, 2017). De ahí que, el estudio de Moliner *et al.* (2023) concluya que “la apertura de los centros escolares a la comunidad y la colaboración con profesionales de los ámbitos médico-sanitario, asistencial y educativo sean imprescindibles” (p. 171) cuando se trata de alumnado con ER.

Sin duda, ante las adversidades que sufren las familias con hijas o hijos con ER ningún agente está de más, al contrario, desde una mirada sistémica-ecológica todos los agentes y espacios vitales tienen un gran valor socioeducativo (Bronfenbrenner, 1987). Por esta razón, es primordial construir estructuras que desarrollen planes de trabajo colaborativo entre los profesionales de los servicios públicos y las entidades de la comunidad que logren satisfacer las necesidades que surgen en las familias que viven situaciones de vulnerabilidad o exclusión desde una perspectiva multidimensional (Fundación FOESSA, 2022). El modelo de coordinación mayoritario es el de equipo interdisciplinar, donde el grupo está formado por profesionales especialistas en diferentes disciplinas (salud, social y educación) que trabajan de modo colaborativo para intercambiar información, planificar acciones, implementarlas, y evaluarlas (Bagur y Verger, 2020). De manera que la acción comunitaria en red de distintos dispositivos o agentes socioeducativos de un territorio (centros salud, centros escolares, servicios sociales comunitarios, entidades sociales...) pueda: a) responder de una forma más eficiente a los problemas socioeducativos compartidos (Ainscow *et al.*, 2006; Azorín y Mujis, 2017; Miller, 2016); b) equilibrar las desigualdades sociales y educativas (Katz y Earl,

2010) y; c) mejorar la inclusión de niñas y niños que se encuentran en situación de vulnerabilidad o exclusión social (López *et al.*, 2016).

En este sentido, los equipos profesionales se convierten en facilitadores de procesos y promotores de la calidad de vida de la persona con ER y de su familia, mediante una acción profesional basada en varios indicadores: compromiso (disponibilidad, accesibilidad, sensibilidad y empatía), igualdad (poder compartido, reciprocidad, equidad, derechos), respeto y confianza (sin juicios de valor, evitar la discriminación, confidencialidad, discreción y sinceridad) (Blue-Banning *et al.*, 2004; Turnbull *et al.*, 2006). Por tanto, el logro de la calidad de vida actual y futura de las personas de una familia con ER va a depender en gran medida de la calidad de los apoyos profesionales y recursos materiales a los que pueda acceder y utilizar en su día a día (Arellano y Peralta, 2015; Peralta y Arellano, 2010; Zhang *et al.*, 2010).

Así, con la mirada puesta en los diferentes profesionales que atienden a los niños y niñas con ER y a sus familias surge este estudio que partiendo de las necesidades de las familias y la respuesta actual dada de los profesionales tanto desde su ámbito (intra-servicio) como desde la coordinación entre ámbitos socio-sanitario y educativo, tiene como objetivo identificar y realizar propuestas de mejora viables, desde las voces de estos profesionales, para una respuesta coordinada a las necesidades socio-sanitarias-educativas de estas personas mejorándose con ello su calidad de vida.

2. Método

Esta investigación cuenta con el informe favorable del comité de ética CEISH-UPV/EHU y se desarrolló en el marco de la convocatoria de proyectos Universidad-Sociedad-Empresa de la Universidad del País Vasco, dirigido por el equipo INKLUNI de la misma universidad y con la colaboración de las entidades: Apoyo Dravet, Asociación Enfermedades Raras Euskadi (ASEBIER), Juneren Hegoak y Pausoka Elkarte. La investigación sigue una metodología de enfoque cualitativo e inclusivo, es decir, tanto su diseño como su desarrollo se realizó con la participación y colaboración de todas las personas implicadas o sus representantes, en el caso de los y las menores, dándoles voz mediante un diálogo igualitario (Aubert *et al.*, 2009), donde las personas se convierten en co-investigadoras (Ainscow y Messiou, 2021; Parrilla *et al.*, 2016).

Tratándose de una investigación de gran envergadura, tanto por la inter-territorialidad como por la multidisciplinariedad, un *Equipo Asesor* acompañó y asesoró durante todo el proceso. El *Equipo Asesor*, se encargó de pilotar y contrastar el proyecto de investigación y su desarrollo, así como, de colaborar en la detección y selección de los y las participantes en la investigación. Es decir, se trata de un espacio privilegiado para la participación de todos los agentes como asesores de las fases principales del proceso de investigación (Kidney y McDonald, 2014). En este proyecto el equipo asesor estuvo formado por 12 personas: jóvenes con ER, familias de personas con ER, representantes de asociaciones colaboradoras y profesionales de los servicios educativos, sociales y sanitarios. La aproximación a estos participantes se realizó de una forma bastante natural debido al vínculo ya construido en anteriores proyectos de investigación. Así, el punto de partida estuvo en una investigación anterior (Darretxe *et al.*, 2022). Cabe destacar tres momentos clave del proceso colaborativo: objetivos y diseño metodológico, herramientas de recogida de información y, validación de resultados y conclusiones.

2.1. Participantes

El Equipo Asesor identificó a los Informantes Claves (IC) de cada ámbito que habían tratado con este colectivo. Es decir, profesionales que contaban con experiencia previa con familias de niños y niñas con ER, y con conocimiento, visión y perspectiva global sobre su ámbito laboral. En el ámbito educativo se contó con un profesional referente referente de todos los territorios (Tabla 1).

Tabla 1.
Informantes Clave. Elaboración propia.

Territorio	Ámbito	Perfil	Entrevista
ARABA	Sanitario	Jefe de Servicio de pediatría OSI Genetista Hospital Txagorritxu-Araba y del Comité de EERR OSI Araba	Individual (2)
	Social	Servicio de valoración de la discapacidad. Responsable	Individual
BIZKAIA	Sanitario	Neuropediatra. Hospital de Cruces	Individual
	Social	Diputación Foral: Servicio de evaluación de la discapacidad. Responsable Ayuntamiento de Bilbao: jefa del negociado de protección de menores y Trabajadora Social de Área de Acción Social	Individual Grupal
GIPUZKOA	Sanitario	Servicio de Neuropediatría del Hospital Donostia	Grupal
	Social	Sección de Valoración, Orientación y Calificación de Discapacidad y Dependencia	Grupal
CAPV	Educativo	Servicio de innovación y apoyo educativo. Responsable de NEAE en la CAPV	Individual

Además, con la orientación de los IC, se detectaron los profesionales para la configuración de los Grupos Focales Profesionales (GFP) de los tres ámbitos de los tres territorios de la Comunidad Autónoma del País Vasco (Tabla 2).

Tabla 2.
Grupos Focales Profesionales. Elaboración propia.

Territorio	Servicio	Profesionales	Total
ARABA	Educativo	3	7
	Sanitario	2	
	Social	2	
BIZKAIA	Educativo	3	11
	Sanitario	4	
	Social	4	
GIPUZKOA	Educativo	3	9
	Sanitario	3	
	Social	3	

En los GFP participan un total de 27 profesionales (Tabla 2). El perfil de los participantes por ámbito y territorio fue muy diverso, si bien, todos habían tenido relación con personas con ER y sus familias. Así, por ejemplo, del ámbito médico participaron: 2 enfermeros/as; 1 fisioterapeuta; 5 psicólogas clínicas; 1 genetista; 2 médicas de pediatría ambulatoria; 2 médicas de neuropediatría. Del ámbito educativo: 3 asesoras de Necesidades Específicas de Apoyo Educativo (NEAE) de Berritzeguneak - Eraginguneak¹; 2 profesores/as de Pedagogía Terapéutica (PT), 2 profesoras consultoras, y 2 especialistas de Apoyo Educativo. Finalmente, del ámbito social: 1 médica de valoración, 1 médica rehabilitadora, y 3 trabajadores/as sociales.

2.2. Procedimiento

En cada provincia se realizaron entrevistas semiestructuradas a los IC. El Equipo Asesor propuso no delimitar a una sola persona la figura de IC, y que pudieran ser, en algún caso que se viera de interés, entrevistas grupales (Tabla 1). Así, se realizaron un total de 9 entrevistas: 6 individuales y 3 grupales (Tabla 1). Con cada uno de los GFP se realizaron dos sesiones de 2 horas (Figura 1).

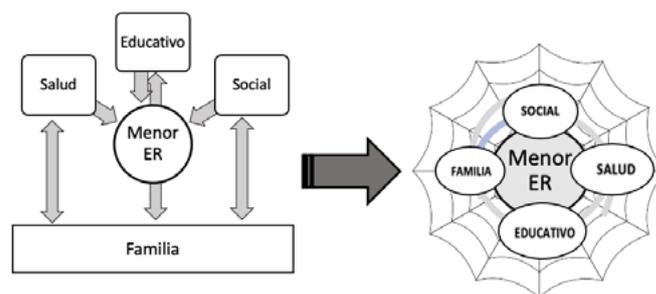


Figura 1. Sesiones del GF Profesionales. *Elaboración propia.*

La primera sesión tuvo como objetivo conocer la respuesta que se ofrece a los niños y niñas con ER y a sus familias desde cada uno de los tres servicios, y de su coordinación interna. En la segunda sesión, desde una perspectiva holística e integral, se analizó la respuesta profesional coordinada: prioridades, fortalezas, barreras, y propuestas de mejora. En las dos sesiones participaron dos investigadores, uno moderando y el otro como observador, registrando y tomando notas. Para la sesión se elaboró un guion de presentación semiestructurada para facilitar el diálogo y la participación. Al final de cada sesión, el moderador verificó alguna de las respuestas. Tanto las entrevistas a los IC como las sesiones de los GFP, se grabaron, previo consentimiento informado. Además, se tomaron notas que se complementaron con la información escrita que proporcionaron los participantes.

2.3. Análisis de datos

Todas las grabaciones fueron transcritas directamente y el análisis de los datos fue realizado por los dos investigadores de cada GFP en cada territorio. Los datos generados fueron analizados mediante el método de análisis temático (Braun y Clarke, 2006). Las ideas recogidas se codificaron entre corchetes: pri-

¹Berritzeguneak/Eraginguneak son los Servicios de Apoyo para la innovación y mejora de la educación en los niveles de enseñanza no universitaria, servicio de apoyo e innovación dependiente de la Dirección de Innovación del Departamento de Educación de la CAPV.

mero con las siglas de IC o de GF. Si la idea o frase era del IC seguidamente aparecía la sigla del ámbito (SS= social; SA= sanitario; E= educativo) y finalizaba con las iniciales del territorio (AR= Araba; BI= Bizkaia; GI= Gipuzkoa). Si la idea recogida era del GF Profesional seguido aparecía la P y finalizaba con las iniciales del territorio. Por ejemplo: [GF_P_BI], grupo focal profesionales Bizkaia o; [IC_SS_AR], informante calve servicio social Araba.

3. Resultados

Los datos obtenidos se categorizaron con la herramienta de análisis N-Vivo quedando en relieve 4 categorías: (1) calidad de vida; (2) diferentes tipos de coordinación (intra, en el mismo servicio; e inter, entre diferentes servicios) y la coordinación entre la familia y los diferentes servicios; (3) carencias y; (4) propuestas de mejora. Los datos que se presentan a continuación corresponden a esta última categoría.

En el estudio se encontraron 254 referencias sobre propuestas de mejora. En líneas generales, las propuestas para la mejora de la calidad de vida de las familias con niños y niñas con ER parten de la preocupación de los profesionales por aliviar la “carga” que la familia sobrelleva como consecuencia de las necesidades de un niño o niña con ER y de la falta de mayor apoyo institucional. Consideran que las familias están: estresadas y sobrecargadas, “Trabajan muchísimo, salen corriendo, llevando a los niños de aquí para allá” [GF_P_BI]. Desde dicha preocupación los resultados recogen tres categorías sobre medidas de mejora:

3.1. Desmitificar el diagnóstico

Las y los profesionales de los GFP consideraron que el diagnóstico médico no debía ser el único punto de partida, y que debía avanzarse hacia la elaboración de un diagnóstico con perspectiva multidisciplinar y compartido que ayude a identificar las necesidades básicas de los tres ámbitos de acción: “ajustar los recursos que se tienen que poner a una persona, pero en base a las necesidades identificadas” [GF_P_AR]; crear un código o lenguaje común que facilitase el diseño de planes de acción inter-sistemas, “establecer un lenguaje común” [GF_P_GI], “código común” [GF_P_BI], y “no es necesario un diagnóstico claro, necesitamos código” [GF_P_BI].

3.2. Cuidar a la persona cuidadora

Los GFP consideraron prioritario unos servicios más equitativos 100% públicos proporcionando servicios de apoyo y atención individualizada a las familias en varios aspectos:

Incrementando la cobertura y ampliando el abanico de recursos: “el servicio a domicilio, mayores horas”, “apoyo específico a las familias”, “de terapia infantil”, “de fisioterapia en centros hospitalarios y guarderías”; “atención psicológica específica” [GF_P_BI] y, sobre todo generar servicios que les permitan a las personas cuidadoras conciliar su vida laboral y personal: “Reducciones de jornada”, “Red de ayudas de subvención”, “agrupar familias profesionales de recursos”, “servicios de ayuda a su conciliación familiar” [GF_P_BI]. A veces el desconocimiento es la razón por la que no acceden a ayudas.

Para poder acceder a esos recursos, según los profesionales, es vital que las familias tengan a disposición la información sobre ese mapa de recursos: “la familia tendría que saber a lo que tiene derecho, qué recursos hay, dónde están. Que no se le vuelva loca” [GF_P_GI], “hay que informar, contactar todos los profesionales que tenemos que estar a cargo de esa perso-

na y esa familia, para contar todo lo que tiene esa familia que resolver, ¿no?” [IC_SA-AR]. “Coordinación entre departamentos, familia-escuela”, “Establecer canales de comunicación” [GF_P_BI] [GF_P_GI], “Crear vías para que la familia reciba información” [GF_P_BI] y “emita información al profesional” [GF_P_GI].

El apoyo de otras familias usuarias de asociaciones puede ser de gran valor; además, las y los profesionales de los servicios implicados serían claves al actuar como puente para un primer contacto. Así, por ejemplo, al apoyar a las familias, se propone facilitar encuentros con familias más experimentadas con el fin de construir procesos de *mentoring* familiar: “Si les facilitaras los teléfonos de otros padres que han pasado por el mismo proceso para que les ayuden dónde se tiene que dirigir, porque es que tampoco lo sabemos” [GF_P_BI].

Una persona de referencia del caso. En ese equipo de profesionales, todos son importantes, pero se destaca la necesidad de tener una figura profesional que pueda ser referente del caso, acompañando tanto a los y las menores con ER como a las familias: “acompañamiento a cada miembro”, “apoyar y cuidar” [IC_SA-AR]. Se visualiza este rol profesional como una persona “empatizadora” “que acompaña en el proceso, un referente” [GF_P_GI] que consiga ser “un integrador de los tres servicios o un mediador que acompañe” [GF_P_AR], igual promovido “Desde el servicio social de base” [IC_SA-AR].

3.3. Trabajo colaborativo

Todos los GFP reconocieron y loaron la labor que el servicio de Atención Temprana realiza en la Comunidad Autónoma del País Vasco (Gobierno Vasco, 2023) para responder a las necesidades especiales de los menores (0-6 años), se consideró un “ejemplo de fortaleza” [GF_P_GI] [GF_P_BI] subrayando el trabajo colaborativo con las familias y de carácter interdisciplinar. Identificada como una buena práctica se considera necesario extenderla a partir de los 6 años y avanzar en la coordinación a diferentes ámbitos:

Desde cada sistema, ámbito o servicio, se hace necesaria una autorreflexión crítica para identificar aquello que no se está cubriendo adecuadamente y concretar las competencias a asumir para la promoción de la calidad de vida de las familias con niños y niñas con ER: “Dentro de cada sistema, cada uno tiene que hacer su *mea culpa* y ver qué es lo que falla” [IC_SA_BI], y “Definir claramente las funciones de cada uno y luego coordinar” [GF_P_BI].

Entre sistemas estableciendo momentos y espacios “de escucha mutua” para lograr una “formación de lo que hay en los restos de los estamentos” [GF_P_GI], y se pueda mediante un trabajo colaborativo “elaborar un plan conjunto entre los tres ámbitos centrado en las necesidades del menor y su familia”. En este sentido, los y las profesionales consideraron su quehacer desde una perspectiva sistémica, “las propuestas de los y las profesionales no sean propuestas parcializadas de, yo sólo me ocupo de esto y sólo prescribo esto” [GF_P_BI]. Aunque para ello habría que buscar mecanismos de coordinación común para superar las diferencias existentes tanto en la cultura como en la práctica profesional propia de cada uno de los sistemas de atención (roles profesionales, metodologías, tiempos, acciones, organización, recursos, protección de datos...) y agendas difíciles de cuadrar.

En línea con lo anterior, consideraron necesario “crear un sistema permanente de coordinación” [GF_P_BI], [IC_SS_GI] [IC_SS_AR] “real y estructurado” [GF_P_BI] que trabaje con una “periodicidad de reuniones” y con “un por qué y un para

qué" [GF_P_GI]. Para ello se proponen algunos mecanismos: a) Se indicó la importancia de "tener un espacio, me da igual que sea virtual, o ... mejor presencial" [IC_SA-AR] donde se profundice sobre la labor profesional a desempeñar entre todos los profesionales vinculados a un caso (familia): "Una cosa es qué atención reciben realmente directa, y otra cosa es cómo se organiza profesionalmente para llegar a esa atención" [GF_P_BI]; b) El intercambio de información se postula como uno de los ejes básicos de la interacción profesional con vistas a diseños de planes de atención familiar: fluidez en el acceso" y "Agilizar trámites" [GF_P_BI]. Incluso, se apuntó la importancia de crear y utilizar un "Soporte informático unificado", "[IC_SA-AR] [IC_SS_AR] [GF_P_AR] para compartir información desde los tres sistemas: "Se podría crear una especie de fichero [GF_P_AR], "los sistemas vuelquen los datos" [IC_SS_BI], "una ventanilla única" [GF_P_AR].

Los GFP, en línea con el modelo de Atención Temprana, proponen la creación de "un ente, Comisión, Comité Supra estatutario que coordine las respuestas a necesidades familiares particulares" [GF_P_AR] y que esté formado por personas de referencia de cada ámbito: "hace falta que exista unas personas de referencia" [IC_SA-AR]. También se apunta la posibilidad de plantear una figura profesional de referencia "que se coordine con todos los sistemas tanto de cara a las familias como a los profesionales" [GF_P_BI]. Una persona que venga de los tres sectores implicados "una persona que se encargue" [GF_P_GI] y sea para "todos los ámbitos una persona de referencia" y "Luego esos referentes ya acudirán a sus soldados de a pie, siguiente escalón" [IC_SA-AR]. Sería interesante que algún ámbito de atención tomara el liderazgo: "lo de un coordinador encima de los otros me hace pensar... igual es necesario que alguien asuma un liderazgo que marque un poco" [GF_P_GI], "sería como un tutor de acompañamiento, esa persona que conoce al niño" [IC_SA-AR], además se debe asegurar un profesional estable "tiene que haber alguien... que tenga una continuidad" [GF_P_GI].

Por último, la colaboración de profesionales con la familia, como han señalado los y las profesionales participantes en esta investigación, éstos no son ajenos a la importancia y el papel que ocupa la relación con la familia. Es por ello, que es clave establecer canales de comunicación profesional-familia que ayuden a comprender los cuidados facilitados desde los servicios y, además, lograr información privilegiada de las familias sobre la situación de sus hijos e hijas con ER: "Coordinación entre departamentos, familia-escuela", "Establecer canales de comunicación" [GF_P_BI] [GF_P_GI], "Crear vías para que la familia reciba información" [GF_P_BI] y "emita información al profesional" [GF_P_GI].

4. Discusión y conclusiones

Los resultados de este estudio señalan que los y las profesionales de los tres ámbitos (sanitario, social y educativo) reconocen la necesidad de un abordaje multidisciplinar de las necesidades de niños o niñas con ER y sus familias y de establecer procedimientos que faciliten la comunicación tanto en cada servicio como en relación con las familias para mejorar y facilitar una respuesta que favorezca una mejora de la calidad de vida de todos ellos en su entorno próximo.

Las conclusiones de los principales resultados de esta investigación subrayan la necesidad de realizar un diagnóstico temprano y funcional, la importancia de cuidar y apoyar a la persona cuidadora y la pertinencia de trabajar de manera coordinada tanto en cada servicio como entre los diferentes servicios.

4.1. Un diagnóstico temprano y funcional

En esta investigación una de las primeras cuestiones relevantes de mejora en la coordinación y la respuesta a las necesidades de los niños y niñas con ER y sus familias es la importancia de un diagnóstico temprano, multidisciplinar, contextualizado y funcional. La evidencia científica subraya y coincide en señalar los retrasos en los diagnósticos. Se estima que la media para un diagnóstico de pacientes con ER se sitúa en cuatro años y un 20% de los casos puede alcanzar los diez años o más (Federación Española de Enfermedades Raras [FEDER], 2024). En una revisión reciente, Berrocal-Acedo *et al.* (2022) concluyen que es evidente el retraso en el diagnóstico de ER, y que en su mayoría superan el año de espera. Sobre la situación en España, Riera-Mestre (2022) señala avances en este sentido, ejemplo de ello es la elaboración de la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud (SNS). Además, la importancia del diagnóstico ha sido también recogida por el Consorcio Internacional para la Investigación de Enfermedades Raras (IRDiRC²), tratándose éste de una iniciativa sin precedentes en el ámbito de la colaboración internacional impulsada por Estados Unidos y la Unión Europea para avanzar en el esclarecimiento de las ER, estable como objetivo para el 2027 lograr un diagnóstico para las ER en un plazo máximo de un año desde que aparecen los primeros síntomas. En el contexto de la CAPV, también se producen avances según los últimos datos recogidos en el informe sobre el registro de ER de Euskadi (Sampedro y Echevarría, 2023), el 54% de los casos se han diagnosticado en menos de un año desde el inicio de los síntomas.

La premura por el diagnóstico se debe a que los y las profesionales participantes, muestran preocupación con aquellos niños y niñas con ER sin diagnosticar durante la etapa escolar por las dificultades que ello implica para acceder a ayudas y a recursos especializados. Hay una necesidad de contar con algún tipo de reconocimiento tanto en el ámbito médico como en el educativo (Verger *et al.*, 2020) para facilitar la dotación de recursos y el apoyo educativo imprescindible que garantice la inclusión educativa y la calidad de vida.

Por todo ello, los participantes ven necesario generar un sistema de detección en el que participen profesionales de cualquiera de los tres sistemas de servicios del social, de la salud y del educativo que puede asemejarse al que se sigue en Atención Temprana (Decreto 13/2016) con un código que permita buscar un mecanismo mejorar en la detección e identificación de la ER y de las necesidades del niño o niña con ER y ante la menor sospecha poner en marcha un protocolo de diagnóstico y evaluación de necesidades conjunta.

4.2. Atención de calidad para la persona cuidadora

Cada vez son más los estudios sobre el impacto de la ER en los otros miembros de la familia. Un estudio realizado en la Comunidad de Valencia señaló que el impacto de la enfermedad afecta tanto a las rutinas como al estado emocional de las familias hasta en un 73,1% (Giménez-Lozano *et al.*, 2022). Los resultados de este estudio, en línea con dicha idea, recogen la urgente necesidad de facilitar el día a día tanto a los menores con ER como a las personas cuidadoras. Así, los GFP reclaman servicios, ayudas y apoyos a la administración.

² El Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC, por sus siglas en inglés) es una iniciativa sin precedentes en el ámbito de la colaboración internacional, impulsada por Estados Unidos y la Unión Europea en 2010, para avanzar en el esclarecimiento de las enfermedades raras o poco frecuentes.

La pluralidad de necesidades que presentan los menores con ER obliga a activar una cartera de cuidados de carácter permanente y multidisciplinar desde los sistemas públicos de bienestar. Si bien, tal y como recoge ahora nuestro estudio, sería necesario ampliar o crear servicios y ayudas.

Pero, además, una segunda necesidad apremiante en las familias es la falta de información específica y la transparencia sobre lo que le está pasando a su hija o hijo (Gaitze *et al.*, 2008) de ahí, la preocupación de los y las profesionales por mejorar la comunicación con las familias y el papel de apoyo que podrían tener tanto otras familias como las asociaciones de pacientes con ER (Gaintza y Darretxe, 2022; Riera-Mestre, 2022).

Desarrollar un plan de acompañamiento desde los propios servicios es otro de los resultados de este trabajo. En esta línea, en el trabajo de Rihm *et al.* (2022) señala la importancia de informar desde el momento en que se detecte sospecha o diagnóstico de una ER en un niño o niña, facilitando toda la información psicosocial a cuidadores, así como, de las opciones de apoyo y hacerlo como parte de un protocolo estándar centralizado en la atención médica.

Esta acción se realizará mediante la estrategia de acompañar, siendo este acompañamiento una forma de estar al lado de las familias intercambiando información facilitadora para comprender su situación (Balsells *et al.*, 2019) y para construir un proceso colaborativo (profesionales y familias) que promueva la accesibilidad, la participación y el aprendizaje en todos los espacios comunitarios de su hábitat natural (Jimenez-Jimenez *et al.*, 2021).

4.3. Comunicación y colaboración inter-sistemas social-sanitario y educativo

La propuesta de mejora que hacen los y las profesionales de los tres ámbitos sobre el trabajo coordinado, no es desconocida en el mundo de la investigación. Existen estudios que avalan la importancia de promover una mayor coordinación multidisciplinar entre profesionales de los servicios y las familias para satisfacer las necesidades de las personas con ER (Zubizarreta y García, 2014). Así como, de activar prácticas que ayuden a cada uno de los servicios (educativo, social o salud) a salir de su zona de confort para transitar hacia una colaboración basada en un modelo sistémico de acción (Echeita, 2022; Gaintza *et al.*, 2018). Servicios que trabajen juntos ofreciendo un apoyo más coordinado tanto a los niños y niñas con graves dificultades, como a sus familias y a las personas cuidadoras; así es la propuesta que realiza el National Institute for Health and Care Excellence de Gran Bretaña (NICE, 2023), una guía para animar a los servicios educativos, sanitarios y sociales para trabajar coordinadamente.

Finalmente, cabe indicar que debe existir una apuesta decidida por parte de todos los agentes del territorio (administración local, servicios de salud, servicios sociales, centros educativos, asociaciones, universidades, colegios profesionales...) para generar sinergias proactivas en la formación de redes que den "estabilidad, integralidad, rigurosidad, solidez y un mayor impacto a su intervención socioeducativa" (Ruiz-Román *et al.*, 2018).

El estudio se ha realizado en la CAPV, desde la complejidad del fenómeno de las ER, su baja prevalencia y la heterogeneidad. En este sentido, la propia investigación es limitada, y aunque debemos aceptar afrontar este reto desde un solo país o región sería recomendable avanzar en la investigación en esta línea y ahondar en la respuesta a las personas con ER a nivel estatal e internacional para construir conocimiento y diseñar propuestas de mejora desde la coordinación de servicios tan fundamentales como son, el servicio social, el sanitario y el educativo y avanzar así en su calidad de vida.

Referencias

- Ainscow, M., y Messiou, K. (2021). Inclusive Inquiry: An Innovative Approach for Promoting Inclusion in Schools. *Revista Latinoamericana de Educación Inclusiva*, 15(2), 23-37. <http://dx.doi.org/10.4067/S0718-73782021000200023>
- Ainscow, M., Mujs, D., y West, M. (2006). Collaboration as a strategy for improving schools in challenging circumstances. *Improving Schools*, 9(3), 192-202. <https://doi.org/10.1177/1365480206069014>
- Arellano, A., y Peralta, F. (2015). Autodeterminación personal y discapacidad intelectual: un análisis desde la perspectiva de las familias. *Siglo Cero*, 46(3), 7-25. <http://dx.doi.org/10.14201/scero2015462729>
- Aubert, A., García, C., y Racionero, S. (2009). Dialogic learning. *Culture and Education*, 21(2), 129-139. <https://doi.org/10.1174/113564009788345826>
- Azorín, C., y Mujs, D. (2017). Networks and collaboration in Spanish education policy. *Educational Research*, 59(3), 273-296. <https://doi.org/10.1080/00131881.2017.1341817>
- Bagur, S., y Verger, S. (2020). Evidencias y retos de la Atención Temprana: el modelo centrado en la familia. *Siglo Cero*, 51(4), 69-92. <https://doi.org/10.14201/scero20205146992>
- Balsells, M., Urrea, A., Ponce, C., Vaquero, E., y Navajas, A. (2019). Claves de acción socioeducativa para promover la participación de las familias en procesos de acogimiento. *Educación XXI*, 22(1), 401-423. <https://doi.org/10.5944/educXXI.21501>
- Berrocal-Acedo, M., Benito-Lozano, J., Alonso-Ferreira, V., y Vilches-Arenas, Á. (2022). Retraso diagnóstico en enfermedades raras: revisión sistemática. *Revista Española de Salud Pública*, 96(34), 1-16.
- Blue-Banning, M., Summers, J. A., Frankland, H.C., Nelson, L. L., y Beegle, G. (2004). Dimensions of family and professional partnerships: constructive guidelines for collaboration. *Council for Exceptional Children*, 70(2), 167-184. <https://doi.org/10.1177/001440290407000203>
- Braun, V., y Clarke, V. (2006). Using thematic analysis in psychology. *Qualitative Research in Psychology*, 3, 11-101. <http://dx.doi.org/10.1191/1478088706qp063oa>
- Bronfenbrenner, U. (1987). *La ecología del desarrollo humano*. Paidós.
- Cardinali, P., Migliorini, L., y Rania, N. (2019). The Caregiving Experiences of Fathers and Mothers of Children with Rare Diseases in Italy: Challenges and Social Support Perceptions. *Frontiers in Psychology*, 10, 1780. <https://doi.org/10.3389/fpsyg.2019.01780>
- Consejería de Salud de la Junta de Andalucía. (2007). *Plan de atención a personas afectadas por enfermedades raras: 2008-2012*. Consejería de Salud de la Junta de Andalucía.
- Darretxe, L., Berasategi, N., y Gaintza, Z. (2022). *Buenas prácticas inclusivas en la respuesta al alumnado con enfermedades raras: estudio en diferentes Comunidades Autónomas*. Octaedro.
- Decreto 13/2016, de 2 de febrero, de intervención integral en Atención Temprana en la Comunidad Autónoma del País Vasco. *Boletín Oficial del País Vasco*, 45, de 7 de marzo de 2016.
- Echeita, G. (2022). Evolución, desafíos y barreras frente al desarrollo de una educación más inclusiva. *Revista Española de Discapacidad*, 10(1), 207-218. <https://doi.org/10.5569/2340-5104.10.01.09>
- Federación Española de Enfermedades raras (FEDER) (2024). Conoce más sobre las ER. <https://www.enfermedades-raras.org/enfermedades-raras/conoce-mas-sobre-er>

- Fundación FOESSA (2022). Evolución de la cohesión social y consecuencias de la Covid-19 en España. Fundación Foessa y Cáritas.
- Gaintza, Z., Ozerinjauregi, N., y Aróstegui, I. (2018). Educational inclusion of students with rare diseases: Schooling students with spina bifida. *British Journal of Learning Disabilities*, 46(4), 250-257. <https://doi.org/10.1111/bld.12246>
- Gaintza, Z., y Darretxe, L. (2022). An Inclusive Response to Students with Rare Diseases from a Community Perspective: The Importance of the Active Role of Associations. En C. Boyle y K.-A. Allen (Eds.), *Research for Inclusive Quality Education: Leveraging Belonging, Inclusion, and Equity* (pp. 149-162). Springer. http://dx.doi.org/10.1007/978-981-16-5908-9_12
- Gaite, L., García, M., González, D., y Álvarez, J. L. (2008). Necesidades en las enfermedades raras durante la edad pediátrica. *Anales del Sistema Sanitario de Navarra*, 31, 165-175.
- Giménez-Lozano, C., Páramo-Rodríguez, L., Cavero-Carbonell, C., Corpas-Burgos, F., López-Maside A., Guardiola-Villarroy, S., y Zurriaga O. (2022). Rare Diseases: Needs and Impact for Patients and Families: A Cross-Sectional Study in the Valencian Region, Spain. *International Journal Environ Res Public Health*, 19(16), 10366. <https://doi.org/10.3390/ijerph191610366>
- Gobierno Vasco (2023). *Atención temprana en el entorno educativo*. <https://www.euskadi.eus/entorno-educativo-documentos-atencion-temprana/web01-a3hinklu/es/>
- Jimenez-Jimenez, J., Boluda, L., y Planella, J. (2021). El acompañamiento socioeducativo familiar como estrategia de convivencia e inclusión comunitaria: "Familia laguna programa-Ongi etorri eskolar". En M. Álvarez-Rementería, L. Darretxe, M. Gezuraga y N. Beloki (Eds.), *Escenarios y estrategias socioeducativas para la inclusión social* (p. 76). Editorial Grao.
- Julkowska, D., Austin, C. P., Cutillo, C. M., Gancberg, D., Hager, C., Halftermeyer, J., y van Weely, S. (2017). The importance of international collaboration for rare diseases research: a European perspective. *Gene therapy*, 24(9), 562-571. <https://doi.org/10.1038/gt.2017.29>
- Katz, S., y Earl, L. (2010). Learning about networked learning communities. *School Effectiveness and School Improvement*, 21(1), 27-51. <https://doi.org/10.1080/09243450903569718>
- Kidney, C. A., y McDonald, K. E. (2014). A toolkit for accessible and respectful engagement in research. *Disability & Society*, 29(7), 1013-1030. <http://dx.doi.org/10.1080/09687599.2014.902357>
- López, A., Navarro, M. J., y Hernández, E. (2016). Compromiso y colaboración en educación a través de las redes educativas en centros escolares. *Profesorado. Revista de Currículum y Formación del Profesorado*, 20(3), 751-778.
- Maraña, J. J., Llorens, I., y Villatoro, K. (2017). *Precisiones sobre la Asistencia Personal bajo el modelo de vida independiente*. Federación Vida Independiente.
- Miller, P. (2016). Liderazgo de intermediación en entornos complejos. *Pedagogía Social. Revista Interuniversitaria*, 28, 41-55. https://doi.org/10.7179/PSRI_2016.28.02
- Moliner, O., Sales, A. Cotrina M., y García, M. (2023). Escuela y comunidad: factores y recursos que favorecen la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras. *Educatio Siglo XXI*, 41(3), 171-192. <https://doi.org/10.6018/educatio.566551>
- Muntaner, J. J., Rosselló, M. R., y De la Iglesia, B. (2016). Buenas prácticas en educación inclusiva. *Educatio Siglo XXI*, 34, 31-50. <https://doi.org/10.6018/j/252521>
- National Institute for Health and Care Excellence. NICE (2022). *Disabled children and young people up to 25 with severe complex needs: integrated service delivery and organisation across health, social care and education*. NICE.
- Parrilla, A., Raposo-Rivas, M., y Martínez-Figueira, M.E. (2016). Procesos de movilización y comunicación del conocimiento en la investigación participativa. *Opción*, 32(12), 2066-2087.
- Peralta, F., y Arellano, A. (2010). Family and disability: A theoretical perspective on the family-centered approach for promoting self-determination. *Electronic Journal of Research in Educational Psychology*, 8(3), 1339-1362.
- Riera-Mestre, A. (2022). Las enfermedades minoritarias en España: una mirada hacia adelante. *Medicina Clínica*, 158(6), 274-276. <https://doi.org/10.6018/educatio.566551>
- Rihm, L., Dreier, M., Rezvani, F., Wiegand-Grefe, S., y Dirmaier, J. (2022). The psychosocial situation of families caring for children with rare diseases during the pandemic: results of a cross-sectional online survey. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17(449). <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02595-0>
- Ruiz-Román, C., Cuesta, L. M., y Vives, R. A. (2018). Trabajo en red y acompañamiento socioeducativo con estudiantes de secundaria en desventaja social. *Profesorado, Revista de Currículum y Formación del Profesorado*, 22(3), 453-474. <https://doi.org/10.30827/profesorado.v22i3.8011>
- Sampedro, H., y Echevarría, L. J. (2023). *Informe del registro de Enfermedades Raras de Euskadi (RER.CAE) 2022*. Gobierno Vasco.
- Slade, A., Isa, F., Kyte, D., Pankhurst, T., Kerecuk, L., Ferguson, J., Lipkin, G., y Calvert, M. (2018). Patient reported outcome measures in rare diseases: a narrative review. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 13, 1-9. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0810-x>
- Tejada-Ortigosa, E.V., Flores-Rojas, K., Moreno-Quintana, L., Muñoz-Villanueva, M. C., Pérez-Naveroa J. L., y Gil-Campos, M. (2019). Necesidades sanitarias y socioeducativas de niños con ER de tipo metabólico y sus familias: estudio cualitativo en un hospital de tercer nivel. *Anales Pediatría* 90(1), 42-50. <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2018.03.003>
- Turnbull, A. P., Turnbull, H.R., Erwin, E., y Soodak, L. (2006). *Families, professionals, and exceptionality: positive outcomes through partnerships and trust* (5ª Ed.). Pearson/Merrill-Prentice Hall.
- Verger, S., Negre, N., Rosselló, M. R., y Paz-Lourido, B. (2020). Inclusion and equity in educational services for children with rare diseases: Challenges and opportunities. *Children and Youth Services Review*, 119, 105518. <https://doi.org/10.1016/j.childyouth.2020.105518>
- Zhang, D., Landmark, L., Greenwelge, C., y Montoya, C. L. (2010). Culturally diverse parents' perspectives on self-determination. *Education and Training in Autism and Developmental Disabilities*, 45, 175-186.
- Zubizarreta, A. C., y García, R. (2014). La escolarización de niños con enfermedades raras. Visión de las familias y del profesorado. *Revista Iberoamericana sobre Calidad, Eficacia y Cambio en Educación*, 12(1), 119-134. <https://doi.org/10.15366/reice2014.12.1.008>