

NOTAS HISTÓRICAS Y GEOGRÁFICAS

Artículos

**ANÁLISIS DE LA DISTANCIA A CENTROS Y UNIDADES DE REFERENCIA EN
ENFERMEDADES RARAS EN ESPAÑA**

ANALYSIS OF THE DISTANCE TO CENTERS AND REFERENCE UNITS IN RARE
DISEASES IN SPAIN

Juan R. Coca

Unidad de Investigación Social en Salud y Enfermedades Raras, Departamento de Sociología y
Trabajo Social, España
juanr.coca@uva.es

Julio Fernández-Portela

Departamento de Geografía, Universidad Nacional de Educación a Distancia, España
jfportela@geo.uned.es

Alberto Soto-Sánchez

Unidad de Investigación Social en Salud y Enfermedades Raras, Departamento de Psicología,
España
alberto.soto@uva.es

Recibido el 01 de marzo de 2021

Aceptado el 26 de junio de 2021

Resumen

La investigación sobre las enfermedades raras trasciende el ámbito biomédico. En este trabajo se analiza, de manera interdisciplinar, la distancia geográfica a los centros de referencia existente en España. En el análisis cartográfico se comprueba la concentración existente y la distancia (1.200 km en la Península y más de 2.400 desde las Islas Canarias) que tendrían que desplazarse los pacientes y sus familias desde los lugares más alejados. A ello se añaden los efectos psicológicos y sociales relacionados con esta distancia. Estos efectos pueden estar vinculados al estrés, a la incertidumbre, a la sensación de aislamiento, etc. Por lo tanto, se plantea la posibilidad de establecer redes de comunicación entre los profesionales de la medicina para compartir conocimiento y, así, “acercar” el tratamiento especializado y el diagnóstico al paciente, con la consiguiente reducción de los efectos negativos potenciales.

Palabras Clave: Distancia geográfica, Centros de referencia, Enfermedades raras, Viajes.

Abstract

Research on rare diseases transcends the biomedical field. This paper analyses, in an interdisciplinary manner, the geographical distance to existing centers of reference in Spain. The cartographic analysis shows the existing concentration and the distance (1200 km on the Iberian Peninsula and more than 2400 km from the Canary Islands) that patients and their families would have to travel from the most distant places. Added to this are the psychological and social effects related to this distance. These effects can be linked to stress, uncertainty, feelings of isolation, etc. It therefore raises the possibility of establishing communication networks between medical professionals to share knowledge and thus "bring" specialized treatment and diagnosis closer to the patient, thereby reducing the potential negative effects.

Keywords: Geographical distance, Centers of reference, Rare Diseases, Travels.

Para citar este artículo:

Coca, Juan R.; Fernández-Portela, Julio y Soto-Sánchez, Alberto. Análisis de la distancia a Centros y Unidades de Referencia en Enfermedades Raras en España. Revista Notas Históricas y Geográficas, número 27 Julio-Diciembre 2021. pp. 331-356.

1. INTRODUCCIÓN

El término de Enfermedades Raras engloba a un conjunto de afecciones que, como su nombre indica, afectan a un reducido número de personas. En la Unión Europea se considera que una enfermedad podrá llevar el apelativo de rara cuando afecte a menos de 5 de cada 10.000 habitantes. En los Estados Unidos, en cambio, una enfermedad será rara si afecta a menos de 8 personas de cada 10.000. En el caso de México, ocurre igual que en Europa. Además, también existe una serie de enfermedades raras que afectan a un número menor que las mencionas anteriormente. Dichas enfermedades han sido designadas con el apelativo de *ultra-raras*, puesto que afectan solamente a 1 persona de cada 100.000¹. Incluso, como bien indica Paramá, algunas llegan a afectar a 1 de cada 1.000.000 una de cada millón incrementando la problemática que ya presentan estas enfermedades².

Por lo tanto, estamos hablando de un conjunto de enfermedades que tienen en común su reducida prevalencia en una determinada población. Ahora bien, aunque puede, en principio, parecer que estas enfermedades no son semejantes, presentan una serie de particularidades biomédicas, sociales, psicológicas y, como veremos, geográficas, que permiten considerar a dicho concepto como un tipo lógico analizable en su conjunto. No obstante, debemos ser conscientes de que, pese a estos elementos unificadores, se mantiene ese carácter plural y diverso.

Cuando estudiamos este conjunto de enfermedades, vemos que la mayor parte de ellas están causadas por algún tipo de alteración genética y que, además, afectan a poblaciones infantiles³. Por otro lado, muchas de estas generan síndromes.

¹ Palau, Almira Cisnero, Soler Izquierdo, Izquierdo Palau, “De la medicina general al inicio de la medicina general integral en Cuba”, EdumedHolguín2020, Sociedad Cubana de Educadores en Ciencias de la Salud de Holguín, (2020):1-10.

² Paramá Díaz, “Comprendiendo las enfermedades raras. Educación y humanism en la Sociedad actual”, Araucaria: Revista Iberoamericana de Filosofía, Política, Humanidades y Relaciones Internacionales, 23(2021): 409-427

³ Palau, Almira Cisnero, Soler Izquierdo, Izquierdo Palau, “De la medicina general al inicio de la medicina general integral en Cuba”, EdumedHolguín2020, Sociedad Cubana de Educadores en Ciencias de la Salud de Holguín, (2020): 1-10.

Es decir, el desarrollo de la enfermedad afecta a diferentes partes de su cuerpo. Además, y para complicar un poco más la realidad que circunda a estas enfermedades, cabe la posibilidad de que diferentes enfermedades generen síntomas similares⁴. Todo ello plantea una gran dificultad a la hora de poder diagnosticar adecuadamente a estas enfermedades, generando un considerable retraso en su diagnóstico debido a la falta de conocimiento generalizado en el colectivo de los profesionales de la medicina⁵.

Las personas afectadas, debido al limitado conocimiento existente, comienzan a ser derivados y terminan yendo de un especialista a otro sin lograr ese diagnóstico. Por suerte, esa situación ha mejorado algo en regiones como España, pero todavía queda mucho por hacer. De hecho, la encuesta de Eurordis reveló que el 25% de los pacientes con enfermedades raras en Europa tuvieron que viajar a una región diferente para recibir el diagnóstico definitivo, y el 2% incluso tuvo que viajar a un país diferente⁶. En nuestro país existen más de 3 millones de personas afectadas por lo que se denominan enfermedades raras y, según FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras), cerca del 50% de las personas con algún tipo de enfermedad rara ha tenido que viajar, en varias ocasiones y durante los últimos años, fuera de su provincia en busca de diagnóstico o tratamiento⁷.

Esta “obligación” de viajar proviene, en buena medida, de la existencia de hospitales y centros o servicios de referencia localizados en zonas concretas. Estas entidades surgen debido a

⁴ Paramá Díaz, “Comprendiendo las enfermedades raras. Educación y humanism en la Sociedad actual”, Araucaria: Revista Iberoamericana de Filosofía, Política, Humanidades y Relaciones Internacionales, 23(2021): 409-427; Ramalle-Gómara, Ruiz, Quiñones, Andrés, Iruzubieta, Gil-de-Gómez, “General knowledge and opinion of future health care and non-health care professionals on rare diseases”, Journal of Evaluation in Clinical Practice, 21(2015):198-201.

⁵ Coca, Patologías de baja prevalencia en contexto social: Análisis teórico introductorio. En Enfermedades raras: Contribuciones a la investigación social y biomédica. (Soria: CEASGA publishing, 2019)

⁶ Yan, He, Dong, “Determining how far an adult rare disease patient needs to travel for a definitive diagnosis: a cross-sectional examination of the 2018 national rare disease survey in China”, International Journal of Environment Research and Public Health, 17(2020): 1957.

⁷ Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

que en la Unión Europea y, por ende, también en el Estado español se ha seguido una política de concentración de los centros de salud. La idea de este tipo de estructuración del sistema de salud, tal y como indica De Val-Pardo, pretende establecer grupos funcionales homogéneos, lo que permite una estrategia con ventajas operativas. Esta lógica, queda plasmada claramente en el artículo 2 del Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud⁸. En dicho artículo se indica expresamente:

“A los efectos de esta norma:

1. Se entiende por:

a) Centro de referencia: centro sanitario que dedica fundamentalmente su actividad a la atención de determinadas patologías o grupos de patologías que cumplan una o varias de las características contempladas en el apartado 2 de este artículo.

b) Servicio o unidad de referencia: servicio o unidad de un centro o servicio sanitario que se dedica a la realización de una técnica, tecnología o procedimiento o a la atención de determinadas patologías o grupos de patologías que cumplan una o varias de las características contempladas en el apartado 2 de este artículo, aunque además ese servicio o unidad atienda otras patologías para las que no sería considerado de referencia⁹.”

El presente trabajo tiene como objetivo fundamental la realización de un análisis interdisciplinar de esta dinámica de concentración y estudiar si esta concentración de centros de referencia podría afectar a los pacientes y a sus familias.

⁸ De Val-Pardo, Centros hospitalarios Pensamiento estratégico y creación de valor. (Madrid: Díaz de Santos, 2007)

⁹ BOE, Boletín Oficial del Estado Español. Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud. BOE nº 270. (Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo, 2006)

Para ello partimos de la hipótesis de que este tipo de política de la concentración genera, por un lado, un incremento del conocimiento experto de estas unidades y centros de referencia, pero dificulta los problemas para las personas y familias afectadas.

2. METODOLOGÍA

El estudio tiene un carácter interdisciplinar. En él se busca aunar el conocimiento sociológico, el psicológico y el geográfico en relación al movimiento que deben realizar las personas afectadas por las ER. La estrategia que se ha seguido parte de un análisis cartográfico de la Red europea de referencia, pero circunscrita al ámbito español. Una vez realizada esta cartografía, se analizaron teóricamente las potenciales consecuencias sociológicas y psicológicas que genera la distancia geográfica en los pacientes y las personas afectadas.

La información para la realización de la cartografía procede de la Red europea de referencia (ERNs)¹⁰ que son redes que involucran a centros hospitalarios que se encargan de abordar aquellas enfermedades y afecciones más complejas o consideradas raras debido al menor número de personas que las sufren. Las primeras redes se pusieron en marcha en marzo de 2017 con la participación de más de 900 unidades sanitarias con una alta especialización repartida en más de 300 hospitales de un total de 26 estados miembros, entre los que se encuentran varios hospitales españoles. Para este trabajo, se han tenido en cuenta un total de 24 tipos de trastornos diferentes como por ejemplo los óseos, los respiratorios, los hematológicos, los cardíacos o los hepatológicos entre otras.

En un primer momento se han consultado los 24 informes de estas enfermedades raras o de baja prevalencia con el objetivo de ver en qué lugares se tratan este tipo de problemas. El área de

¹⁰ European Reference Networks (ERNs).

estudio de esta investigación es España, por lo que se ha hecho un cuadro en el que se indica el tipo de enfermedad y el lugar donde se trata, con el objetivo de crear una base de datos que permita plasmar esta información con cartogramas (Cuadro 1). Tras consultar todos los documentos, se ha detectado que, en el caso español, tan solo se encuentran involucrados hospitales de la Comunidad Autónoma de Madrid y de las provincias de Barcelona, La Coruña, Vizcaya, Valencia, Murcia y Sevilla.

Cuadro 1. Modelo de cuadro diseñado para la investigación

	Barcelona	Madrid	Vizcaya	Valencia	Sevilla	Murcia	La Coruña
1. Enfermedades óseas raras	0	0	0	0	0	0	0
2. Anomalías craneofaciales y enfermedades otorrinolaringológicas raras	1	1	0	0	0	0	0
3. Enfermedades endocrinas raras	2	0	1	0	0	0	0
4. Epilepsias complejas y raras	2	0	0	1	0	0	0
5. Enfermedades renales raras	1	0	0	0	0	0	0

Fuente: Red europea de referencia (<https://endo-ern.eu/ern/>). Elaboración propia.

Una vez descargada toda la información se ha utilizado un Sistema de Información Geográfica (SIG) para representar los datos de forma visual. Los SIG son un marco de trabajo que tienen como objetivo reunir, gestionar y analizar datos de diversa índole. El software empleado ha sido ArcGis, herramienta que permite la realización, tanto de una cartografía básica, convencional,

además del tratamiento y análisis de la información susceptible de ello, y en concreto el programa ArcMap en su versión 10.6.1 que incorpora nuevas características y capacidades en herramientas de geoprocésamiento, administración de datos, geocodificación y contenido. Sin embargo, los SIG van más allá de la mera elaboración cartográfica, se puede decir que es el resultado final del tratamiento de una serie de datos que se plasman de forma gráfica. Según Antonio Moreno:

“Conviene insistir en que un SIG no es meramente un programa de cartografía por ordenador, (...). Aunque hace mapas y tiene ciertas funciones para dibujar, lo específico del SIG reside en rasgos tales como su capacidad para almacenar grandes masas de información georeferenciada o su potencia para el análisis de la misma, que le hacen idóneo para abordar problemas de planificación y gestión, es decir, para la toma de decisiones¹¹.”

Con este programa se han elaborado los mapas de este trabajo y que son de tipo temático. Un mapa no puede elaborarse sin ningún criterio, tiene que tener una finalidad, por lo que, antes de ello, se ha realizado un proceso para analizar la información disponible y decidir la mejor forma de representarla, elegir el tipo de mapa más adecuado, qué variables se deben emplear o la variedad cromática a utilizar. Según Vidal Domínguez:

“Los mapas ayudan a tomar decisiones y resolver problemas, nos comunican una información compleja de forma muy efectiva. La elección de la forma de representar los datos en un mapa es la tarea más importante. La simbolización de los datos implica elegir los colores y símbolos que representarán elementos geográficos, así como agrupar o clasificar elementos según los valores de sus atributos permitiendo comprender y analizar los datos mejor¹².”

¹¹ Moreno Jiménez, *Sistemas y análisis de la información geográfica*. (Madrid: Ra-Ma, 2005)

¹² Vidal Domínguez, *Nociones básicas de cartografía temática y galería de mapas*. En *Sistemas y análisis de la información geográfica*. (Madrid: Ra-Ma, 2005)

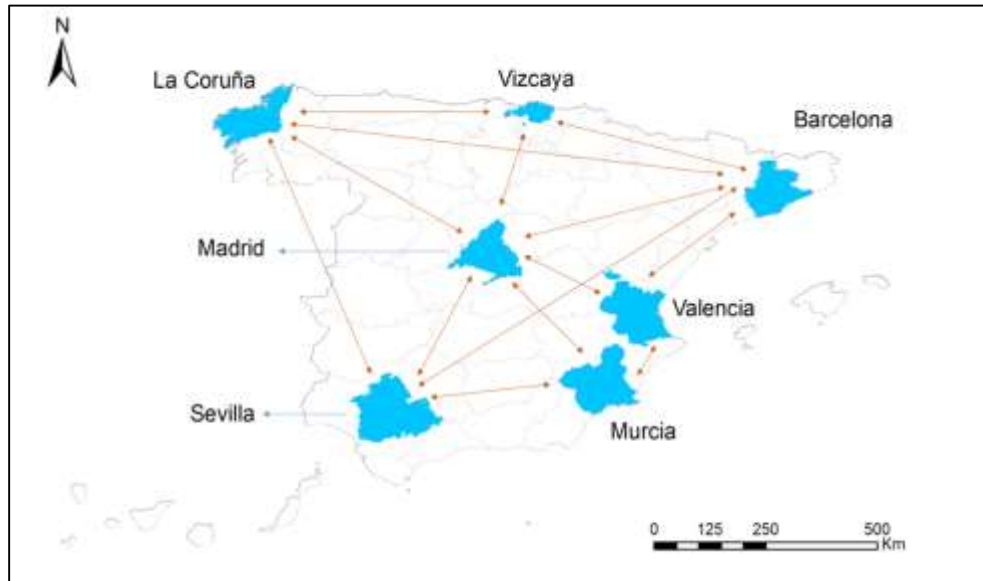
3. RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Análisis cartográfico

España es uno de los países más grandes de la Unión Europea, en concreto el segundo detrás de Francia, con una superficie de poco más de medio millón de Km². Está compuesto por 17 comunidades autónomas, dos de ellas insulares, y dos ciudades autónomas situadas en el norte del continente africano, por lo que las distancias entre unos espacios y otros se incrementan en kilómetros, y la accesibilidad se complica al tener que utilizar medios de transporte como el barco o el avión para poder comunicar estos espacios con el territorio peninsular.

Este marco geográfico presenta una serie de cuestiones a tener en cuenta en lo relativo a la accesibilidad por parte de determinados habitantes a una serie de servicios y equipamientos. En el caso del tema de investigación, referente a cuestiones sanitarias, el asunto se convierte en más sensible. La localización de los centros sanitarios especializados en enfermedades raras siguen dos pautas de localización básicas (Imagen 1): por un lado se ubican en el centro de España, en la ciudad de Madrid, y por otro lado, en una serie de provincias periféricas, en la mayor parte de los casos distantes entre sí, desde las más cercanas como son Valencia y Murcia con unos 230 Km de separación, a las más alejadas como son La Coruña y Barcelona con alrededor de 1.100 Km de distancia entre ambas capitales, en algunos casos con deficientes conexiones de comunicación entre unas ciudades y otras. Esta localización da lugar a un vacío en prácticamente todo el interior peninsular, coincidiendo la mayor parte del territorio con la España afectada por el éxodo rural, lo que hoy día han denominado España vaciada, así como en los dos archipiélagos, y en las dos ciudades autónomas. Todos ellos territorios distantes con los principales centros de especialidades de este tipo de afecciones, lo que dificulta el acceso a personas que padecen este tipo de patologías, complicando la asistencia a los hospitales y encareciendo los costes de los tratamientos.

Imagen 1. Territorios con presencia de hospitales y centros de referencia en enfermedades raras.



Fuente: Red europea de referencia (<https://endo-ern.eu/ern/>). Elaboración propia.

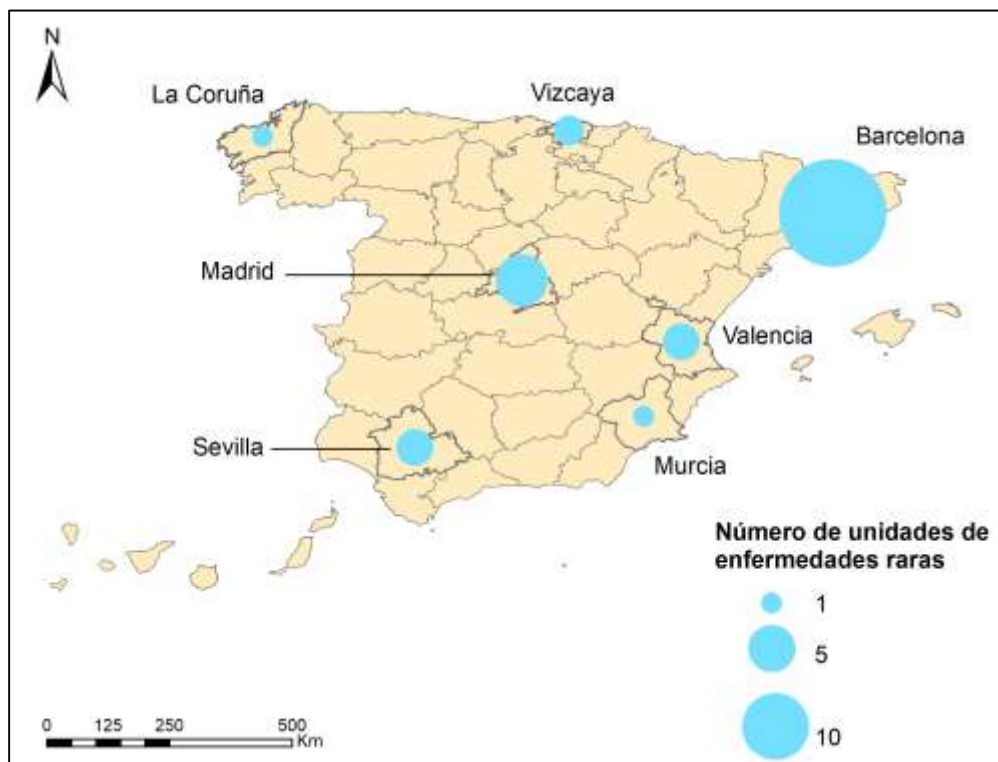
En total, existen 42 centros o unidades de referencia repartidos en los hospitales de siete provincias españolas que pueden hacer frente, de manera especializada y experta, a algunas de las enfermedades raras recogidas en la Red europea de referencia (Cuadro 2). Destaca de forma considerable la provincia de Barcelona con 26 centros o unidades de referencia (62% del total) en los que se tratan algunas de estas afecciones como por ejemplo Hospital de Sant Joan de Déu, el Hospital Universitari Vall d'Hebron o Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. En segundo lugar, se encuentra la región de Madrid con 6 centros o unidades de referencia como la del Hospital Universitario 12 de Octubre especializado en diversas patologías como las anomalías craneofaciales y enfermedades otorrinolaringológicas raras y las enfermedades respiratorias raras. En el resto de provincias las unidades hospitalarias para tratar estas afecciones son menos frecuentes, como sucede en A Coruña y Murcia con una sola unidad, pero, a pesar de ello, son referentes en tratamientos para determinadas enfermedades (Imagen 2).

Cuadro 2. Distribución por provincias de los centros o unidades de referencia en España

Localización	Barcelona	Madrid	Vizcaya	Valencia	Sevilla	Murcia	La Coruña	Total
Centros o unidades de referencia	26	6	2	3	3	1	1	42

Fuente: Red europea de referencia (<https://endo-ern.eu/ern/>). Elaboración propia.

Imagen 2. Distribución de los centros y unidades de referencia por provincias en España

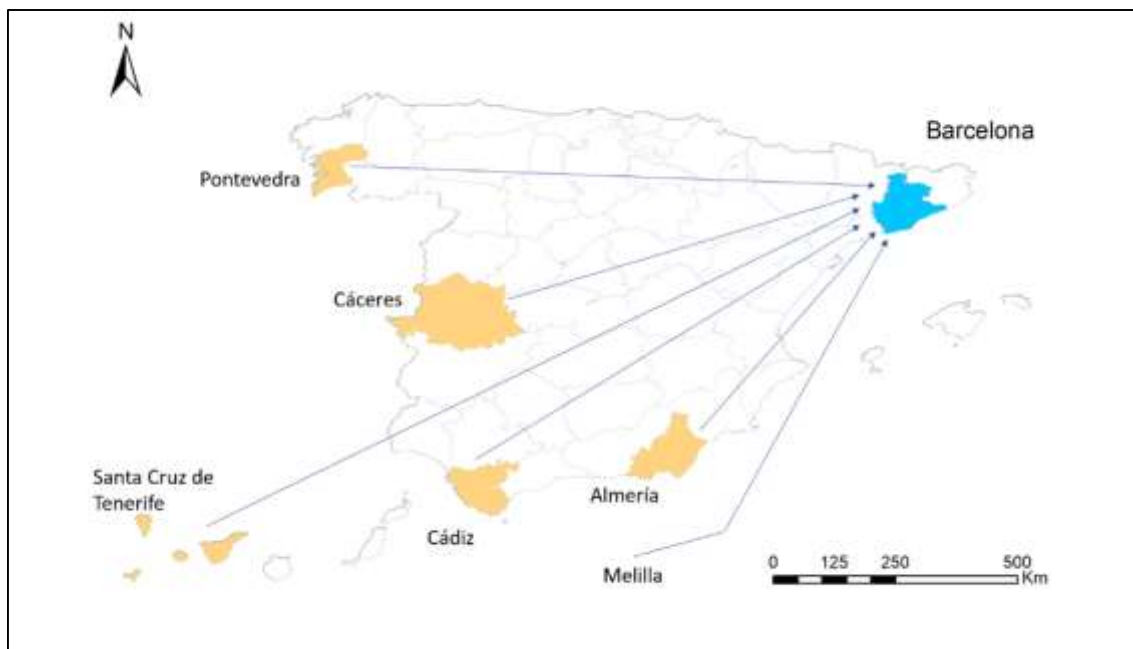


Fuente: Red europea de referencia (<https://endo-ern.eu/ern/>). Elaboración propia.

Como se ha comentado, Barcelona se encuentra muy especializada en las afecciones raras, por lo que cuenta con un sistema referente y altamente concentrado para toda España.

Por ello, la mayor parte de las personas que presentan alguna de las enfermedades recogidas en la Red europea de referencia, tienen que desplazarse a Barcelona para el tratamiento. Esta peculiaridad dificulta la accesibilidad, pues la capital catalana se ubica en el extremo nordeste de España, incrementando la distancia en kilómetros a medida que se avanza hacia el oeste del país. En la imagen 3 se puede ver la localización de algunas provincias respecto a Barcelona, distancias considerables como los casi 1.200 Km con Pontevedra y Cádiz, o los más de 2.400 Km que tendría que realizar una persona que viva en Santa Cruz de Tenerife para poder llevar a cabo el tratamiento de su enfermedad, un tratamiento que, lo más probable, es que requiere de visitas constantes al hospital. Esta situación implica un desplazamiento no solo del paciente, sino también de algún familiar que le acompañe, con los gastos derivados del traslado, estancia y manutención que pueden impedir el acceso a personas que se encuentren en situación de vulnerabilidad, así como a aquellos con menor poder económico.

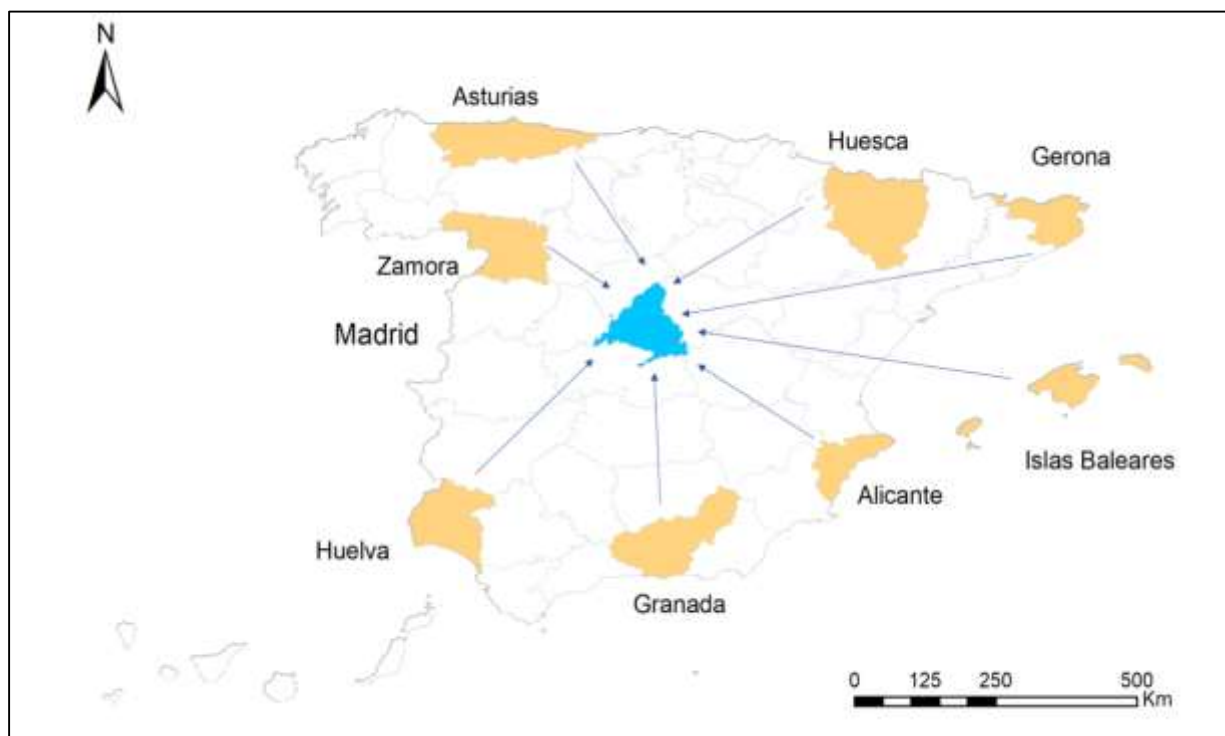
Imagen 3. Localización de Barcelona respecto a otras provincias



Fuente: Elaboración propia.

Opuesto al caso de Barcelona se encuentra el de la región de Madrid, ubicada en el centro de la península (Imagen 4). A pesar de que las distancias entre algunos territorios respecto a Madrid también son importantes, su centralidad hace que los kilómetros entre territorios se reduzcan, como sucede en capitales de provincia del entorno de la región como Toledo, Segovia o Guadalajara, a menos de 100 km de distancia, y mejore la accesibilidad. La localización estratégica de Madrid, permite establecer un diámetro de entre, aproximadamente, 600 y 700 km como distancias máximas de prácticamente todas las capitales de provincia de España, como sucede con Gerona, Cádiz o La Coruña. Una distancia similar a la existente con el archipiélago Balear, Ceuta y Melilla, pero que se incrementa en el caso del archipiélago Canario hasta casi los 2.200 km con la Villa de Valverde en la isla del Hierro, al igual que sucedía con Barcelona.

Imagen 4. Localización de Madrid respecto a otras provincias



Fuente: Elaboración propia.

En el caso de Madrid hay que tener en cuenta que la red radial de carreteras permite comunicar a la capital española con la mayor parte del país a través de autovías, disminuyendo el tiempo de acceso desde cualquier ciudad. A ello hay que añadir la red ferroviaria con la alta velocidad (también central) y la existencia del aeropuerto con el mayor número de conexiones entre ciudades españolas. A pesar de esta situación, en los hospitales de Madrid se localizan tan solo el 14% de las unidades de afecciones raras, por lo que los desplazamientos a la ciudad condal por parte de pacientes con este tipo de problemas suelen ser más frecuentes. A pesar de su buena situación, también se presentan los mismos problemas que en el caso de Barcelona respecto a la accesibilidad de los enfermos y de los familiares.

El resto de hospitales se localizan en espacios periféricos (Valencia, La Coruña, Vizcaya, Murcia y Sevilla), por lo que la mayor parte de las distancias entre territorios también son significativas, lo que implica unos problemas similares a los acaecidos en Barcelona y Madrid. Como veremos, la distancia geográfica genera unas limitaciones que conviene que sean tenidas en cuenta a la hora de realizar un análisis lo más completo posible. En este trabajo solamente nos centraremos en dos efectos posibles del distanciamiento geográfico: los efectos psicológicos y los efectos sociológicos.

Análisis psicológico

Cabe destacar que, si bien el origen de estas patologías es biomédico (causado por alteraciones genéticas, bioquímicas o metabólicas), existen otros factores que se podrían enmarcar dentro de una naturaleza de carácter psicológico. Ellos pueden llegar a ejercer como desencadenantes (activando una predisposición biológica latente) o como moduladores de la enfermedad (acelerando el curso de la enfermedad, intensificando su sintomatología, disminuyendo la adhesión al tratamiento...), condicionando la aparición de cuadros psicopatológicos relacionados con el estrés, como la ansiedad y la depresión.

En este sentido, y desde un punto de vista psicológico, los síntomas más comunes de la depresión hacen referencia a un decaimiento del estado de ánimo, experimentando emociones negativas como la angustia, la tristeza o la culpa durante un periodo significativo del día. A esto se le suma la imposibilidad de sentir emociones placenteras, los trastornos del sueño y el cansancio que conllevan, así como una palpable dificultad para concentrarse. Por su parte, la ansiedad puede cursar con síntomas físicos, como palpitaciones, mareos, temblores, hormigueos, etc., así como con síntomas comportamentales caracterizados por una preocupación constante y una percepción subjetiva de amenaza que pueden desembocar en conductas de evitación. Todo esto reduce la calidad de vida del paciente, de sus cuidadores y de sus familiares que, en ocasiones, conlleva un distanciamiento y una pérdida de apoyo social, desestructuración y alteraciones de la vida familiar y de pareja, dependencia, pérdida de autoestima y confianza, insatisfacción, etc. Debido a la complejidad del proceso salud-enfermedad en este tipo de patologías, se pueden lograr cambios muy importantes si se interviene sobre estas variables psicológicas, mejorando el compromiso del paciente con los tratamientos, así como la calidad de vida de los afectados y de sus familiares¹³. En este sentido, la dificultad o la falta de acceso de las personas a los diferentes servicios del sistema de salud puede provocar o agravar la sintomatología asociada a este tipo de enfermedades, no solo a nivel físico o biológico, sino también a nivel emocional y psicológico, ya que, al fin y al cabo, estos aspectos influyen de manera directa en la calidad de vida¹⁴. De ahí que la estructura geográfica de los centros y unidades de referencia existentes en España podría también intervenir en este proceso psicológico del que estamos hablando. Coca durante el 2019 comprobó que las familias de afectados y los propios afectados viven en una situación de incertidumbre negativa permanente y ello puede generar efectos psicológicos producidos por problemas de desajustes psíquicos y emocionales¹⁵.

¹³ Orozco-Gómez y Castiblanco-Orozco, “Factores Psicosociales e Intervención Psicológica en Enfermedades Crónicas No Transmisibles”, *Revista Colombiana de Psicología*, 24(2015): 203-217

¹⁴ Martínez, et al. “Effects of Teleassistance on the Quality of Life of People With Rare Neuromuscular Diseases According to Their Degree of Disability”, *Frontiers in Psychology*, 12 (2021): 637413.

¹⁵ Coca y Valero Matas, *Análisis cualitativo de la realidad social de personas y familias afectadas por enfermedades raras en España*. En *Enfermedades raras: Contribuciones a la investigación social y biomédica*. (Soria: CEASGA publishing, 2019); Kurita, Garon, Stanton y Meyerowitz, “Uncertainty and psychological adjustment in patients with lung cancer”, *Psycho-oncology*, 22(2013): 1396–1401.

Ahora bien, es importante ser conscientes que la incertidumbre sobre lo positivo es aceptada de buen grado por las personas e incluso puede llegar a tener un efecto placentero¹⁶. Por esta razón, nosotros solamente consideraremos la incertidumbre en sentido negativo, que es como habitualmente la entienden las familias.

Además, de forma relativamente frecuente, estos pacientes presentan múltiples comorbilidades, pues la naturaleza de sus enfermedades les empuja a padecer, en muchas ocasiones, una combinación de trastornos donde el componente mental se hace aún más importante, debido a sus enfermedades de base¹⁷. Este hecho, aunado a la carga psicológica o el estrés emocional que puede representar la incertidumbre y el aislamiento derivado de una importante distancia geográfica a los servicios sanitarios, convierte a las personas que padecen enfermedades raras en una población especialmente vulnerable, dado su carácter crónico, influyendo también de forma evidente a nivel psicológico¹⁸. En este sentido, las consecuencias del estrés emocional que pueden vivir estos pacientes por su aislamiento geográfico pueden desembocar en trastornos a nivel mental, en especial y como ya se ha mencionado, trastornos depresivos y trastornos de ansiedad, pero también en trastornos del sueño y estrés agudo, en una acentuada preocupación por la salud, pudiendo llegar a una interpretación errónea, incluso a veces catastrófica, de las sensaciones corporales que se derivan de la enfermedad, pero que pueden ser secundarias a situaciones de aislamiento producidas por razones diversas, como por ejemplo una cuarentena asociada a una pandemia o, en el caso que nos ocupa, una acusada distancia geográfica entre el domicilio de las personas afectadas y los servicios de diagnóstico y tratamiento necesarios¹⁹.

¹⁶ Bar-Anan, Wilson y Gilbert, “The Feeling of Uncertainty Intensifies Affective Reactions”, *Emotion*, 9(2009): 123-127.

¹⁷ Orozco-Gómez y Castiblanco-Orozco, “Factores Psicosociales e Intervención Psicológica en Enfermedades Crónicas No Transmisibles”, *Revista Colombiana de Psicología*, 24(2015): 203-217.

¹⁸ Matthew et al. “Quality of life in adults with muscular dystrophy”, *Health and Quality of Life Outcomes*, 17(2019): 121.

¹⁹ Brooks et al. “The psychological impact of quarantine and how to reduce it: rapid review of the evidence”, *Lancet*, 395 (2020): 912-920.

Además, estos desajustes pueden ser experimentados tanto por parte de la persona directamente afectada como por sus familiares, influyendo de manera directa en la calidad de vida, no solo del paciente, sino de todo su entorno social²⁰. Así pues, la alta dispersión geográfica es una característica particular e importante de este grupo de personas que, junto con la baja frecuencia de las enfermedades y sus problemas de movilidad asociados, hacen que el uso de nuevas tecnologías sea ideal para implementar un programa psicosocial que permita una mejora en los aspectos mencionados²¹. En este contexto y junto al clásico uso de tratamientos psicológicos como la terapia de resolución de problemas, apropiados para reducir los niveles de depresión y ansiedad cuando la distancia no supone un problema²², surgen otra serie de estrategias, más relacionadas con las tecnologías de la información y la comunicación, para contribuir al seguimiento de los pacientes y que estos puedan mantener una buena estabilidad emocional²³. En este sentido, aspectos como el hecho de corregir información errónea o poco valiosa, proporcionarles a los afectados información veraz, correcta, y válida, así como identificar y normalizar las reacciones de estrés, pueden contribuir al manejo de situaciones relacionadas con la depresión y la ansiedad mediante la teleasistencia, con el fin de fomentar un estilo de vida saludable, tanto para el paciente como para sus acompañantes o cuidadores. De la misma forma, estar conectados con sus familiares, amigos y seres queridos por diferentes medios como las redes sociales, el teléfono o mediante videollamadas, conversar sobre las preocupaciones de los afectados por alguna de estas vías, así como el entrenamiento en técnicas de relajación como el yoga o el *mindfulness*, también contribuyen a una homeostasis emocional y ayudan a evitar que surjan pensamientos negativos y distorsionados en el esquema mental de las personas con estas enfermedades²⁴.

²⁰ Bryson y Bogart, “Social support, stress, and life satisfaction among adults with rare diseases”, *Health Psychology*, 39(2020): 912-920.

²¹ Martínez et al. “Effects of Teleassistance on the Quality of Life of People With Rare Neuromuscular Diseases According to Their Degree of Disability”, *Frontiers in Psychology*, 12 (2021): 637413.

²² Horowitz, “The human-animal bond: Health implications across the lifespan”, *Alternative & Complementary Therapies*, 14(2008): 251-256.

²³ Martínez et al. “Effects of Teleassistance on the Quality of Life of People With Rare Neuromuscular Diseases According to Their Degree of Disability”, *Frontiers in Psychology*, 12 (2021): 637413.

²⁴ Larios-Navarro, Bohórquez-Rivero, Naranjo-Bohórquez y Sáenz-López, “Psychological impact of social isolation on the comorbid patient: on the subject of the COVID-19 pandemic”, *Revista Colombiana de Psiquiatría*, 49(2020): 227-228.

Análisis sociológico

En lo relativo a los aspectos sociológicos es fundamental hacer referencia a la investigación realizada por Bericat sobre la estratificación social del bienestar emocional en España. En ese estudio no se analizan las enfermedades raras, pero sí se estudian las enfermedades crónicas y la discapacidad. En este sentido, podemos considerar que la información sobre estas últimas nos da una idea aproximada (aunque, evidentemente, es fundamental ser cautos al respecto) de lo que podría suceder en el caso de las personas con enfermedades raras y de sus familias²⁵. Antes de nada, conviene indicar que las enfermedades crónicas tienen el peligro de tratar su sufrimiento desde una perspectiva puramente biomédica²⁶. Este tipo de afecciones, como dijimos al comienzo del texto, afectan de un modo transversal a las personas, llegan a generar una *pérdida del yo*. Este fenómeno de *pérdida del yo*, Bericat lo circunscribe a varios elementos. El primero está conformado por las *restricciones* que condicionan la vida. El segundo por el *aislamiento social*. El tercero por la *estigmatización del yo*²⁷. El cuarto y último por convertirse en una *carga para los demás*. Estos elementos también han sido detectados en buena parte de las personas afectadas por las enfermedades raras²⁸.

Las personas con enfermedades crónicas presentan un enorme descenso del índice de bienestar socioemocional (IBSE). De hecho, la media de éste se encuentra en -47,2 en España y en Europa está en -42. En cambio, la media del IBSE de la población total española es de -3,3, mientras que en Europa es de 1,6. Cabría preguntarse, entonces, si la distancia geográfica afecta, de un modo u otro, a este IBSE. En esta investigación no hemos ahondado en estas cuestiones. No obstante, es posible, nuevamente, inferir algunos resultados posibles en función de trabajos previos.

²⁵ Bericat, Excluidos de la felicidad. La estratificación social del bienestar emocional en España. (Madrid: CIS, 2018)

²⁶ Bericat, Excluidos de la felicidad. La estratificación social del bienestar emocional en España. (Madrid: CIS, 2018); Charmaz, “Experiencing chronic illness”, Handbook of social studies in health and medicine, (2000) 277-292.

²⁷ Bericat, Excluidos de la felicidad. La estratificación social del bienestar emocional en España. (Madrid: CIS, 2019)

²⁸ Coca y Valero Matas, Análisis cualitativo de la realidad social de personas y familias afectadas por enfermedades raras en España. En Enfermedades raras: Contribuciones a la investigación social y biomédica. (Soria: CEASGA publishing, 2019)

Comber et al. analizaron la relación entre la salud, la distancia geográfica y los medios de acceso. El tercer factor (los medios de acceso) lo midieron en función de la posesión de un automóvil. En dicho estudio se comprobó que la distancia geográfica es un factor importante en la percepción de dificultad de acceso a los servicios médicos. Ahora bien, dicha percepción negativa del acceso a la medicina general también está vinculada a los condicionantes socioeconómicos²⁹. Esta información nos permite inferir que los afectados por alguna enfermedad rara y sus familias pueden sentirse emocionalmente condicionados por esta distancia geográfica a los núcleos de salud de referencia. Dicho efecto será todavía más acusado en las personas con un nivel socioeconómico menor, las cuales, previsiblemente, tendrán una percepción más negativa de su accesibilidad a los servicios de salud por las dificultades que les supone acceder a estos centros especializados.

Ahora bien, aunque la percepción puede ser negativa, ello no significa que la concentración de los recursos biomédicos en centros o unidades especializadas tenga efectos biomédicos negativos. De hecho, Walter et al. indican que los centros hospitalarios más pequeños tienen una menor capacidad diagnóstica, al contrario que los grandes³⁰. Además, es conocido que el rendimiento diagnóstico está fuertemente asociado con los casos a los que se enfrentan en un determinado centro³¹. En este sentido, Roll ha constatado que la distancia geográfica no es un indicador de la probabilidad de experimentar un diagnóstico inmediato. Por lo tanto, aunque las personas afectadas por una enfermedad rara (como puede ser el Síndrome de Marfan, analizado en el trabajo de Roll) se encuentren alejadas de un núcleo médico, su diagnóstico no tiene por qué verse retrasado³².

²⁹ Comber, Brunson y Radburn, “A spatial analysis of variations in health access: linking geography, socio-economic status and access perceptions”, *International Journal of Health Geographics*, (2011): 10: 44.

³⁰ Anna-Lena, Baty, Rassouli, Bilz y Brutsche, “Diagnostic precision and identification of rare diseases is dependent on distance of residence relative to tertiary medical facilities”, *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16 (2021): 131.

³¹ Brutsche, Rassouli, Gallion, Kalra, Roger y Baty, “Diagnostic diversity - an indicator of institutional and regional healthcare quality”, *Swiss medical weekly*, 148 (2018): w14691; Anna-Lena, Baty, Rassouli, Bilz y Brutsche, “Diagnostic precision and identification of rare diseases is dependent on distance of residence relative to tertiary medical facilities”, *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16 (2021): 131.

³² Roll, “The influence of regional health care structures on delay in diagnosis of rare diseases: The case of Marfan Syndrome”, *Health Policy*, 105(2012): 119-127.

Roll también analizó si había relación entre la densidad de profesionales de la medicina, en un área concreta, y la posibilidad de obtener un diagnóstico más inmediato. Este autor comprobó que tal relación existe pero no es lineal en todos los casos. En el caso de los cardiólogos/angiólogos, la relación era cuadrática, en los demás casos lineal. Para explicar esto, este autor indica que una alta densidad de profesionales de la medicina puede provocar efectos negativos entre ellos, puesto que no suelen intercambiar información. Ahora bien, Roll también afirma que un mayor número de médicos permite una especialización en áreas de tratamiento más pequeñas y, por lo tanto, también puede contribuir a un diagnóstico más rápido³³.

Ahora bien, la influencia negativa de la percepción vinculada a la distancia, tampoco tiene por qué desaparecer al obtenerse un diagnóstico de un modo más eficaz. Por ello, es necesario ser conscientes de este triángulo psicológico-sociológico-geográfico e implantar mecanismos de reducción de esta percepción negativa en los pacientes. En la actualidad existen diversos trabajos sobre la mejora diagnóstica en los profesionales de la medicina gracias a la telemedicina y a la puesta en marcha de redes de comunicación entre los médicos de atención primaria (generalistas) y los especialistas³⁴. También existen estudios sobre la brecha en la cobertura y el acceso al sistema de salud en personas afectadas por enfermedades raras cuyo interés principal se centra en las necesidades farmacéuticas pero deja a un lado otras necesidades de carácter más social³⁵. Por todo ello, Roll concluye que una mayor densidad de profesionales no implica mejoras en el diagnóstico. Lo que sí permite mejorar la atención, expone, es un correcto intercambio de información. En el caso de los centros y unidades de referencia no existe dicho intercambio, ya que la información está concentrada.

³³ Roll, “The influence of regional health care structures on delay in diagnosis of rare diseases: The case of Marfan Syndrome”, *Health Policy*, 105(2012): 119-127.

³⁴ Muse, Godino, Netting, Alexander, Moran y Topol, “From second to hundredth opinion in medicine: A global consultation platform for physicians”, *Npj Digital Medicine*, 1 (2018): 55; Anna-Lena, Baty, Rassouli, Bilz y Brutsche, “Diagnostic precision and identification of rare diseases is dependent on distance of residence relative to tertiary medical facilities”, *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16 (2021): 131.

³⁵ Palm, Webb, Hernández-Quevedo, Scarpetti, Lessof, Siciliani y van Ginneken, “Gaps in coverage and access in the European Union”, *Health policy*, 125(2021): 341–350.

De ahí su capacidad de excelencia en la atención a personas y familias con enfermedades raras. Ahora bien, atendiendo a la información expuesta nos preguntamos si las medidas adecuadas para la atención a las personas con enfermedades raras no tendrían que venir de la mano de un mayor flujo de información solvente y un mayor conocimiento de estas enfermedades por los profesionales de la salud. Todo ello inserto en los centros de salud cercanos al paciente, donde los afectados se sientan más cómodos y donde se reduzcan las ausencias en el trabajo, el gasto económico, el impacto emocional, la inseguridad, etc³⁶.

4. CONCLUSIONES

1. Existe una marcada concentración de los hospitales y unidades de referencia en relación con las enfermedades raras en España. Especialmente se produce tal concentración en dos zonas: Madrid y Barcelona. En el caso de Madrid, por estar situada en el centro del territorio español, presenta un mejor acceso que en Barcelona. Ello se puede afirmar en función del establecimiento de las infraestructuras existentes y del menor recorrido en kilómetros.

2. La concentración de estos centros de referencia puede generar un impacto negativo, psicológico y sociológico, en las personas afectadas y en sus familias. Ello proviene de la sensación de alejamiento, del incremento de la incertidumbre y del estrés.

3. El análisis realizado permite inferir que sería necesario introducir mecanismos de “acercamiento” emocional al paciente y a sus familias. Si se lograra incrementar el conocimiento biomédico disponible sobre las enfermedades raras, cabe la posibilidad de que, en los centros de salud más cercanos al paciente y a sus familias, se pudiera hacer seguimiento de la enfermedad e incluso realizar un diagnóstico adecuado.

³⁶ Roll, “The influence of regional health care structures on delay in diagnosis of rare diseases: The case of Marfan Syndrome”, *Health Policy*, 105(2012): 119-127.

5. REFERENCIAS

- Anna-Lena, W., Baty, F., Rassouli, F., Bilz, S., y Brutsche, M.H. 2021. Diagnostic precision and identification of rare diseases is dependent on distance of residence relative to tertiary medical facilities. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 16: 131. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01769-6>
- Bar-Anan, Y., Wilson, T.G., y Gilbert, D.T. 2009. The Feeling of Uncertainty Intensifies Affective Reactions. *Emotion*, 9(1): 123-127. <https://doi.apa.org/doi/10.1037/a0014607>
- Bericat, E. 2018. Excluidos de la felicidad. La estratificación social del bienestar emocional en España. CIS. Madrid.
- BOE. 2006. Boletín Oficial del Estado Español. Real Decreto 1302/2006, de 10 de noviembre, por el que se establecen las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud. BOE nº 270. Sábado 11 de noviembre de 2006. Ministerio de Sanidad y Consumo. Madrid.
- Brokke, B., y Kathleen R, B. 2020. Social support, stress, and life satisfaction among adults with rare diseases. *Health Psychology*, 39(10): 912-920. <https://doi.org/10.1037/hea0000905>

- Brutsche, M., Rassouli, F., Gallion, H., Kalra, S., Roger, V.L., y Baty, F. 2018. Diagnostic diversity - an indicator of institutional and regional healthcare quality. *Swiss medical weekly*, 148: w14691. <https://doi.org/10.4414/smw.2018.14691>
- Bryson, B.A., y Bogart, K.R. 2020. Social support, stress, and life satisfaction among adults with rare diseases. *Health Psychology*, 39(10): 912-920. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(20\)30460-8](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(20)30460-8)
- Charmaz, K. 2000. Experiencing chronic illness. *Handbook of social studies in health and medicine*, 277-292.
- Coca, J.R. 2019. Patologías de baja prevalencia en contexto social: Análisis teórico introductorio. En *Enfermedades raras: Contribuciones a la investigación social y biomédica*. CEASGA publishing. Soria.
- Coca, J.R., y Valero Matas, J.A. 2019. Análisis cualitativo de la realidad social de personas y familias afectadas por enfermedades raras en España. En *Enfermedades raras: Contribuciones a la investigación social y biomédica*. CEASGA publishing. Soria.
- Comber, A.J., Brunsdon, C., y Radburn, R. 2011. A spatial analysis of variations in health access: linking geography, socio-economic status and access perceptions. *International Journal of Health Geographics*, 10: 44. <https://doi.org/10.1186/1476-072X-10-44>
- De Val-Pardo, I. 2007. *Centros hospitalarios Pensamiento estratégico y creación de valor*. Díaz de Santos. Madrid.

European Reference Networks (ERNs). <https://endo-ern.eu/ern/>

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).
<https://enfermedades-raras.org/>

Horowitz, S. 2008. The human-animal bond: Health implications across the lifespan. *Alternative & Complementary Therapies*, 14(5): 251-256.

Kurita, K., Garon, E.B., Stanton, A.L., y Meyerowitz, B.E. 2013. Uncertainty and psychological adjustment in patients with lung cancer. *Psycho-oncology*, 22(6): 1396-1401.
<https://doi.org/10.1002/pon.3155>

Larios-Navarro, A., Bohórquez-Rivero, J., Naranjo-Bohórquez, J., y Sáenz-López, J. 2020. Psychological impact of social isolation on the comorbid patient: on the subject of the COVID-19 pandemic. *Revista Colombiana de Psiquiatría*, 49(4): 227-228.
<https://doi.org/10.1016/j.rcp.2020.07.002>

Martínez, O., Amayra, I., López-Paz, J.F., Lázaro, E., Caballero, P., García, I., Rodríguez, A.A., García, M., Luna, P.M., Pérez-Núñez, P., Barrera, J., Passi, N., Berrocoso, S., Pérez, M., y Al-Rashaida, M. 2021. Effects of Teleassistance on the Quality of Life of People With Rare Neuromuscular Diseases According to Their Degree of Disability. *Frontiers in Psychology*, 12: 637413.
<https://doi.org/10.3389/fpsyg.2021.637413>

- Matthew, M.F., Stockley, R.C., Onambele-Pearson, G.L., Reeves, N.D., Stebbings, G.K., Dawson, E.A., Groves, L., y Morse, C.I. 2019. Quality of life in adults with muscular dystrophy. *Health and Quality of Life Outcomes*, 17: 121. <https://doi.org/10.1186/s12955-019-1177-y>
- Moreno Jiménez, A. 2005. *Sistemas y análisis de la información geográfica*. Ra-Ma. Madrid.
- Muse, E.D., Godino, J.G., Netting, J.F., Alexander, J.F., Moran, H.J., y Topol, E.J. 2018. From second to hundredth opinion in medicine: A global consultation platform for physicians. *Npj Digital Medicine*, 1: 55. <https://doi.org/10.1038/s41746-018-0064-y>
- Orozco-Gómez, A.M., y Castiblanco-Orozco, L. 2015. Factores Psicosociales e Intervención Psicológica en Enfermedades Crónicas No Transmisibles. *Revista Colombiana de Psicología*, 24(1): 203-217. <http://dx.doi.org/10.15446/rcp.v24n1.42949>
- Palau, S.I., Almira Cisnero, A.D., Soler Izquierdo, E., Izquierdo Palau, Y. 2020. De la medicina general al inicio de la medicina general integral en Cuba. *EdumedHolguín2020*, Sociedad Cubana de Educadores en Ciencias de la Salud de Holguín: 1-10.
- Palm, W., Webb, E., Hernández-Quevedo, C., Scarpetti, G., Lessof, S., Siciliani, L., y van Ginneken, E. 2021. Gaps in coverage and access in the European Union. *Health policy*, 125(3): 341–350. <https://doi.org/10.1016/j.healthpol.2020.12.011>

- Paramá Díaz, A. 2021. Comprendiendo las enfermedades raras. Educación y humanism en la Sociedad actual. Araucaria: Revista Iberoamericana de Filosofía, Política, Humanidades y Relaciones Internacionales, 23(46): 409-427
- Ramalle-Gómara, E., Ruiz, E., Quiñones, C., Andrés, S., Iruzubieta, J., Gilde-Gómez, J. 2015. General knowledge and opinion of future health care and non-health care professionals on rare diseases. Journal of Evaluation in Clinical Practice, 21(2):198-201
- Roll, K. 2012. The influence of regional health care structures on delay in diagnosis of rare diseases: The case of Marfan Syndrome. Health Policy, 105(2-3): 119-127.
<https://doi.org/10.1016/j.healthpol.2012.02.003>
- Vidal Domínguez, M.J. 2005. Nociones básicas de cartografía temática y galería de mapas. En Sistemas y análisis de la información geográfica. Ra-Ma. Madrid.
- Yan, X., He, S., and Dong, D. 2020. Determining how far an adult rare disease patient needs to travel for a definitive diagnosis: a cross-sectional examination of the 2018 national rare disease survey in China. International Journal of Environment Research and Public Health, 17(5): 1957. <https://doi.org/10.3390/ijerph17051757>