ENFERMEDADES RARAS DESDE OTRA PERSPECTIVA: LA GESTIÓN DE CASOS EN ENFERMERÍA

Rare diseases from another perspective: Nursing Case Management

GRADO EN ENFERMERÍA
TRABAJO FIN DE GRADO
UNIVERSIDAD DE CANTABRIA

Departamento de Enfermería
Escuela Universitaria de Enfermería
"Casa de Salud Valdecilla"

Autora: Alba González Fernández

Directora: Blanca Torres Manrique

JUNIO 2016

Índice de contenidos

Índice de Siglas, Tablas y Figuras 3

Resumen 4

Abstract 4

1. Introducción 5

1.1 Estructura del trabajo 7

1.2 Elección del tema 8

1.3 Metodología y estrategia de búsqueda 8

1.4 Objetivos 9

2. Modelos de Gestión de Casos y Enfermera Gestora de Casos. Definiciones, conceptos y situación actual 10

2.1 Modelos de Gestión de Casos 12

2.2 Desarrollo de los Modelos de Gestión de Casos 13

2.2.1 Desarrollo Internacional 13

2.2.2 Desarrollo en España 14

3. Enfermedades raras 17

3.1. Definición de las enfermedades raras 17

3.1.1. Baja prevalencia 17

3.1.2 Cronicidad 18

3.1.3 Limitación de la calidad de vida 18

3.1.4 Alta morbilidad y mortalidad 18

3.2 Etiología de las enfermedades raras 19

3.3. Manifestaciones clínicas de las enfermedades raras 19

3.4 Diagnóstico de las enfermedades raras 20

3.5 Protocolo DICE de Atención Primaria de Enfermedades Raras (DICE-APER) 21

3.6 Abordaje de las enfermedades raras 22

4. Gestión de casos y enfermedades raras, el papel de la Enfermera Gestora de Casos 23

4.1 Criterios de inclusión en los programas de gestión de casos 23

4.2 Competencias e intervenciones de las Enfermeras Gestoras de Casos 24

4.3 Efectividad de los programas de gestión de casos y de las intervenciones de la Enfermera Gestora de Casos 24

4.3.1 Continuidad asistencial 25

4.3.2 Calidad de vida 25

4.3.3 Uso de servicios 26

4.3.4 Bienestar psicológico 26

4.4 Gestión de casos y enfermedades raras 26

5. Reflexiones 28

6. Referencias bibliográficas 29

7. Anexos 34

Índice de Siglas, Tablas y Figuras

Índice de Siglas

Descripción	Abreviatura
Organización Mundial de la Salud	**OMS**
Enfermedad Pulmonar Obstructiva Crónica	**EPOC**
Estados Unidos	**EEUU**
Federación Española de las Enfermedades Raras	**FEDER**
Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad	**MSSSI**
Case Management Society of America	**CMSA**
Enfermería de Práctica Avanzada	**EPA**
Red Epidemiológica para la Investigación de las Enfermedades Raras	**REpIER**
Protocolo DICE de Atención Primaria de Enfermedades Raras	**DICE-APER**
Instituto de Investigación de Enfermedades Raras	**IIER**
Instituto de Mayores y Servicios Sociales	**IMSERSO**
Instituto de Salud Carlos III	**ISCIII**
Consejo Internacional de Enfermeras	**CIE**

Índice de Tablas

Tabla	Descripción	Página
1	Relación de palabras claves utilizadas	8
2	Estrategia de búsqueda bibliográfica	8-9
3	Metas propuestas por la OMS para la reducción y el control de las enfermedades no transmisibles	11
4	Manifestaciones clínicas de las enfermedades raras	20

Índice de Figuras

Figura	Descripción	Página
1	Pirámide de Kaiser	5
2	Cambio de modelo de atención sanitaria	10
3	Modelo de gestión de casos de Ed Wagner	12
4	Mapa conceptual de prevalencia de enfermedades raras	18
5	Mortalidad distribuida por edades en las enfermedades raras	19
6	Objetivos del Protocolo DICE-APER	21
7	Competencias de la Enfermera Gestora de Casos	24
8	Efectividad de programas de gestión de casos	25

Resumen

Actualmente, se están sucediendo cambios sociales, demográficos y de estilos de vida, que unido al aumento de enfermedades crónicas está haciendo que surja la necesidad de cambio en los sistemas sanitarios, hacia una forma de gestión más sostenible, capaz de hacer frente a las nuevas necesidades de las enfermedades crónicas.

En este sentido, surgen los modelos de gestión de casos, dirigidos precisamente a aquellos pacientes crónicos con más necesidades, y, por tanto, más complejos. Unos de estos pacientes son aquellos que tienen una enfermedad rara. Debido a sus características de baja prevalencia y curso crónico, las enfermedades raras requieren un abordaje coordinado y multidisciplinar. Este abordaje es exactamente lo que persiguen los modelos de gestión de casos, en los cuales se incluye al paciente, su entorno y a todos los profesionales y ámbitos implicados para poder prestar una atención integral y coordinada, tan necesaria en enfermos crónicos, y, por ende, en afectados por enfermedades raras. Lo que se persigue, por tanto, con este trabajo, es enmarcar el papel de la Enfermera Gestora de Casos, como líder de los modelos de gestión de casos, y relacionarla con las enfermedades raras y la utilidad que puede tener en este tipo de enfermedades.

Palabras claves: Enfermedad crónica, Gestión clínica, Enfermedad rara, Enfermería de Práctica Avanzada.

Abstract

Actually, there are happening social, demographic and lifestyle changes that, joined to the increase of chronic diseases, are provoking the arising of the need of change in the sanitary systems in search of a form of more sustainable management; capable of facing the new needs of chronic diseases.

In this regard, there arise the models of case management, directed precisely to those chronic patients with more needs, and, therefore, more complex. Some of these patients are those that have a rare disease. Due to his characteristics of low prevalence and chronic status, the rare diseases need a coordinated and multidisciplinary approach. And that approach is exactly what there chase the models of case management intend. They include the patient, his environment and all the professionals and areas involved for being able to give an integral and coordinated attention. That is really necessary when dealing with chronic patients, and, as a consequence, with people affected by rare diseases. What is pursued, therefore, by this work, is to frame the role of the Nurse Case Management, as leader of the models of case management, and to relate the usefulness that this type of nurses can have in the treatment of rare diseases.

Key words: Chronic disease, Clinical management, Rare disease, Advanced Practice Nursing.

1. Introducción

En la actualidad, nuestro sistema sanitario y nuestra sociedad, se encuentran ante nuevos retos y nuevas necesidades en salud, por lo que es preciso contar con un sistema capaz de hacer frente a todas ellas. Estos cambios pueden ser sociales, económicos, demográficos y culturales que requieren un nuevo enfoque sanitario, especialmente, en el abordaje de los procesos crónicos (1).

La Organización Mundial de la Salud (OMS) define las enfermedades crónicas como "*enfermedades de larga duración y por lo general de progresión lenta"* (2). Además de su carácter lento y progresivo, las enfermedades crónicas llevan asociadas unas condiciones de morbilidad y mortalidad altas, a las cuales el Sistema Sanitario debe hacer frente, asumiendo que son la principal causa de muerte en países desarrollados (3).

Las enfermedades crónicas, engloban las enfermedades cardíacas, la diabetes mellitus, la hipertensión arterial, la enfermedad pulmonar obstructiva crónica (EPOC) y muchas otras mundialmente conocidas. Sin embargo, también se encuentran dentro de ellas las enfermedades raras (3).

En este nuevo escenario de cronicidad, surge un nuevo tipo de paciente, el "paciente crónico en situación de complejidad" o "paciente crónico complejo". Este tipo de paciente, cuenta con una serie de características y necesidades que hacen que requiera unos cuidados y una asistencia compleja y aunque no se encuentran definidas de manera universal, algunas de estas características son (4):

- Presencia de enfermedades crónicas.
- Gran utilización de los servicios de urgencias, así como varios episodios de ingreso hospitalario en el mismo año.
- Disminución, temporal o permanente, de la autonomía personal.
- Polimedicación.

En lo referente al paciente crónico complejo, cabe hablar del modelo de la pirámide de Kaiser, en la cual se identifican niveles en función de la complejidad y las necesidades del paciente, permitiendo una estratificación de los mismos, de manera que se puede centrar la atención minimizando los recursos y la utilización de servicios, prestando una asistencia más coste-efectiva.

Figura 1. Pirámide de Kaiser

Fuente: Plan de Atención a la Cronicidad de Cantabria 2015-2019 (3).

En la Figura 1, puede observarse la mencionada pirámide, en la cual, los dos niveles más bajos corresponden a la mayoría de la población, que requerirá trabajar desde la promoción de la salud y la prevención de la enfermedad.

El siguiente nivel, corresponde a la gestión de la enfermedad, nivel en el cual se ha de trabajar con el autocuidado del paciente, evitando que, una vez ya está instaurada la enfermedad, se desarrollen complicaciones.

Los dos siguientes niveles, son los de mayor complejidad, en los cuales la "enfermedad severa" corresponde con pacientes crónicos de alto riesgo, en los que las necesidades de cuidados profesionales son mayores que en los niveles anteriores en los que prima el autocuidado.

Por tanto, a medida que se avanza en los niveles de la pirámide, aumentan las necesidades de cuidados profesionales, y con ello, también la utilización y el consumo de recursos y servicios.

Por último, el nivel de "casos" trata a una minoría de la población, alrededor de un 5%, que se corresponde con los pacientes crónicos en situación de complejidad, en los cuales se incluye, por sus características, las enfermedades raras (5).

Las enfermedades raras son aquellas que cuentan con una baja incidencia en la población. El criterio establecido por la Unión Europea para considerar una enfermedad como enfermedad rara es que ha de afectar a menos de 5 personas de cada 10.000 habitantes (6).

Aunque, como se ha dicho, son enfermedades de prevalencia baja, la OMS estima que existen en el mundo alrededor de 7.000 y 8.000 enfermedades diferentes, las cuales afectan aproximadamente al 7% de la población mundial (7).

Este tipo de enfermedades pueden aparecer en cualquier momento de la vida, desde el nacimiento hasta la vida adulta o la vejez, aunque muchas de ellas tienen un componente de origen genético, es decir, podrían ser transmitidas de una generación a otra. Sin embargo, también existen aquellas cuyo origen no es genético, como infecciones o cánceres muy infrecuentes (7).

Aunque las enfermedades raras constituyen un grupo muy heterogéneo debido a su enorme variabilidad, comparten en general, un alto grado de mortalidad y morbilidad, así como el carácter crónico, progresivo y que genera un alto grado de discapacidad en quienes las padecen (8).

Estas características, unidas a su complejidad diagnóstica, se relacionan directamente con una considerable disminución de la calidad de vida de los pacientes y de las personas de su entorno, por lo que requieren un enfoque multidisciplinar. Esto supone un nuevo paradigma para la práctica clínica, que ha de ver a estos pacientes de una forma bio-psico-social y holística, lo cual requiere un consenso y comunicación entre diferentes ámbitos profesionales.

Igualmente, es necesaria la continuidad asistencial, aspecto muy demandado por los pacientes y las asociaciones de enfermedades raras, así como el mayor conocimiento por parte de los profesionales de la salud (8).

El modelo de atención actual a la cronicidad ha sido evidenciado debido a su fracaso, lo cual se ha traducido en un considerable número de hospitalizaciones evitables y fallos en la continuidad asistencial, lo cual conlleva agravamiento de la situación del paciente y un aumento en el consumo de los recursos disponibles (9).

Por esta razón, surge en los años 70 en Estados Unidos (EEUU) el modelo de Gestión de Casos, en busca de nuevas formas de atención a pacientes con enfermedades crónicas, entre los cuales, se encuentran aquellos que padecen enfermedades raras. Este modelo, se trata de un "*proceso de colaboración mediante el cual se valoran, planifican, facilitan, coordinan y evalúan las opciones y servicios necesarios para satisfacer las necesidades de salud de una persona y su familia, articulando la comunicación y los recursos disponibles para promover resultados de calidad y coste-efectivos"* (10).

Aunque la Gestión de Casos no ha sido realizada siempre por el mismo tipo de profesionales, en el ámbito sanitario, supone una reestructuración del equipo asistencial para prevenir y evitar intervenciones e ingresos innecesarios, evitando con ello la duplicación y fragmentación de los servicios y la atención en poblaciones seleccionadas por su alto nivel de complejidad y costes asistenciales (9).

En lo referente a la Enfermería, los modelos de Gestión de Casos se encuentran dentro de la Enfermería de Práctica Avanzada (EPA), la cual cuenta con una amplia trayectoria en diversos países como EEUU, Canadá, Reino Unido, Australia, Bélgica, etc. Surgió como alternativa ante algunas necesidades como la falta de personal médico y también en busca de una asistencia más coste-efectiva y de calidad, asegurando la coordinación y la accesibilidad a la misma, en un contexto de aumento de las enfermedades crónicas (1).

En este sentido, se debe tomar las enfermedades raras, no tanto por sus datos de prevalencia, sino por su carácter eminentemente crónico en la mayoría de ellas, para poder entender la relación que tienen con los Modelos de Gestión de Casos, e incluir a estos pacientes en el vértice de la pirámide que antes se ha mencionado, puesto que sus enfermedades generan altos costes sanitarios, y se trata de pacientes crónicos de alta complejidad (11).

1.1 Estructura del trabajo

El trabajo se encuentra dividido en tres capítulos, los cuales, de manera resumida, contienen lo siguiente:

- En el Capítulo 1 se describe el Modelo de Gestión de Casos, y se define la figura de la Enfermera Gestora de Casos y las diferencias entre países y comunidades autónomas de nuestro país. Igualmente, se explican las características y funciones de la Enfermera Gestora de Casos y su situación actual.
- En el Capítulo 2 se definen las enfermedades raras, su prevalencia, etiología y características, así como los problemas y/o dificultades en su diagnóstico y tratamientos. Se describe también la situación actual de las personas que padecen este tipo de enfermedades y sus familias.
- Por último, en el Capítulo 3, se describe el papel de la Enfermera Gestora de Casos y su utilidad, los criterios de inclusión en la Gestión de Casos y su relación con las enfermedades raras.

1.2 Elección del tema

El motivo de elección del tema ha sido el interés por conocer y promover la utilización del modelo de Gestión de Casos en Enfermería, así como las Enfermeras Gestoras de Casos, en un ámbito muy desconocido, en ocasiones, para los profesionales sanitarios, como son las enfermedades raras, situándolas dentro del problema de la cronicidad actual.

Por un lado, es deber de los profesionales sanitarios tener conocimiento sobre este tipo de enfermedades, intentando acercarse y comprender la situación a las que numerosas personas y familias, y cada vez más, se enfrentan en nuestro país y en todo el mundo. De esta forma, podrán darse respuesta a las múltiples necesidades y demandas de forma que se asegure la continuidad y la calidad asistencial de los cuidados para estas personas y sus familias.

En este sentido, la finalidad de este trabajo es doble, por un lado, acercar a los profesionales de Enfermería el modelo de Gestión de Casos, y por otro, hacerlo desde la perspectiva de las enfermedades raras y su cronicidad, pues se trata de una realidad que también existe.

1.3 Metodología y estrategia de búsqueda

Para la realización de este trabajo, se ha llevado a cabo una búsqueda bibliográfica en diferentes bases de datos científicas: PubMed, Dialnet, Scielo y Google Académico. Para la búsqueda, se han utilizado las siguientes palabras clave (Tabla 1):

Tabla 1. Relación de palabras clave utilizadas.

DESCRIPTOR EN ESPAÑOL	DESCRIPTOR EN INGLÉS
Enfermedades crónicas	Chronic diseases
Gestión de casos	Case Management
Enfermedades raras	Rare diseases
Enfermera Gestora de Casos	Nurse case management

Fuente: Elaboración propia.

En la Tabla 2, se detalla la estrategia de búsqueda y la relación de artículos encontrados y seleccionados:

Tabla 2. Estrategia de búsqueda bibliográfica.

Palabra clave utilizada	Artículos encontrados	Artículos utilizados
SCIELO		
Enfermedades raras	Sin filtros: 85 resultados Filtro “español”: 33 resultados	2
Enfermera Gestora de Casos	Sin filtros: 3 resultados Filtro “español”: 2 resultados	1
Enfermedades crónicas	Sin filtros: 1.508 resultados Filtro “español” + “España”: 177 resultados	0

PUBMED		
Rare diseases	Sin filtros: 6927 Filtro "free full text" + "5 years": 897 resultados Filtro "free full text" + "5 years" + "revision": 159 resultados Filtro "free full text" + "5 years" + "Spanish": 23 resultados	2 2
DIALNET		
Enfermedades raras	Sin filtro: 490 Filtro "artículos de revista": 436 resultados	4
Enfermera Gestora de Casos	Sin filtro: 45 resultados Filtro "artículos de revista": 42 resultados	3
GOOGLE ACADÉMICO		
Enfermedades raras	Sin filtro: 52.000 resultados Filtro desde 2012 y en español: 84 resultados	6
Enfermera Gestora de Casos	Sin filtro: 320 resultados Filtro desde 2012: 161 resultados	3

Fuente: Elaboración propia.

Tras eliminar duplicidades, han sido utilizados un total de 18 artículos para la realización del trabajo.

Igualmente, para la realización del trabajo han sido consultados documentos oficiales del Ministerio de Sanidad Servicios Sociales e Igualdad (MSSSI) de España, documentos estadísticos de la Unión Europea, documentos de las Consejerías de Sanidad de diferentes Comunidades Autónomas y páginas web oficiales de enfermedades raras como: Federación Española de las Enfermedades Raras (FEDER), Eurordis y Orpha.net.

1.4 Objetivos

Los objetivos planteados para el trabajo han sido los siguientes:

- **Objetivo principal:**
  - Analizar el papel de la Enfermera Gestora de Casos en pacientes con enfermedades raras y sus cuidadores.
- **Objetivos secundarios:**
  - Definir la situación actual de las enfermedades crónicas, los Modelos de Gestión de Casos y su implantación, así como el papel de la Enfermera Gestora de Casos.
  - Definir las enfermedades raras, su prevalencia, su etiología y sus características, además de los problemas de diagnóstico y tratamiento.
  - Definir, en el contexto de los Modelos de Gestión de Casos, la efectividad de los mismos y de las intervenciones de la Enfermera Gestora de Casos en relación con las enfermedades raras.

2. Modelos de Gestión de Casos y Enfermera Gestora de Casos. Definiciones, conceptos y situación actual

El aumento de las enfermedades crónicas es un dato preocupante para todos los sistemas de salud, los cuales requieren un nuevo enfoque y nuevas estrategias que permitan abordar la creciente demanda de asistencia sanitaria para pacientes con este tipo de enfermedades.

En esta línea, ha de cambiarse el modelo curativo tan arraigado a los profesionales sanitarios, por un nuevo modelo dirigido hacia la prevención de los factores de riesgo y control de las enfermedades crónicas, lo cual supone un reto de abordaje y un cambio en la forma de entender la salud y la enfermedad (12).

En la Figura 2, pueden observarse algunos de los puntos en los cuales ha de cambiar la forma de entender la atención sanitaria, de manera que los servicios vayan dirigidos hacia el paciente y sus necesidades, especialmente haciendo hincapié en la prevención, la continuidad asistencial y el fomento de la toma de decisiones de forma activa e implicada del paciente en su propio proceso de salud o de enfermedad.

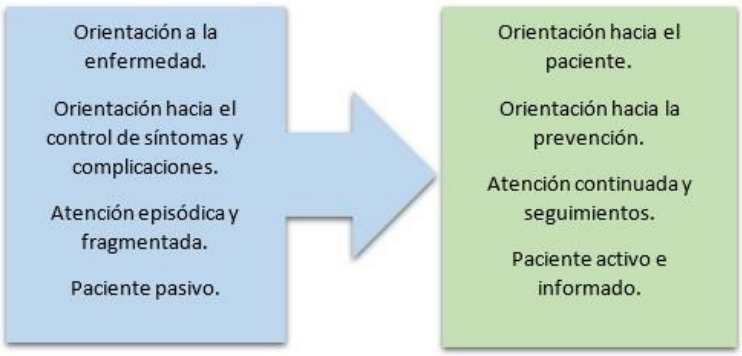


Figura 2. Cambio de modelo de atención sanitaria

Fuente: Plan de Atención a la Cronicidad de Cantabria 2015-2019 (3).

Para entender la magnitud del problema de las enfermedades crónicas en la actualidad, numerosas entidades a todos los niveles han desarrollado ya estrategias de abordaje, alertando y haciendo recomendaciones ante los datos que arrojan las enfermedades crónicas:

- Según la OMS, en el año 2012, las enfermedades no transmisibles o crónicas, fueron las responsables del 68% de las defunciones producidas en el mundo (13).
- En España, según datos del MSSSI, también en el año 2012, las cuatro primeras causas de muerte fueron también enfermedades crónicas, siendo responsables de aproximadamente el 60% de las defunciones (14).
- En Cantabria, según datos de la Encuesta Nacional de Salud del año 2011-2012 de Cantabria, el 57'9% de las mujeres y el 45'6% de los hombres refiere padecer alguna enfermedad crónica (3).

Según la estrategia de la OMS para las enfermedades no transmisibles, las enfermedades crónicas además de ser un problema sanitario, tienen un importante impacto

social y económico a nivel mundial y son un problema que genera desigualdades entre países y poblaciones, por lo que son necesarias medidas y reajustes en los sistemas sanitarios, capacitándolos para hacer frente a la carga que las enfermedades crónicas conllevan (15).

Entre las medidas propuestas para la prevención de las enfermedades crónicas, se encuentran todas aquellas relacionadas con las modificaciones conductuales y los estilos de vida de las personas, que están estrechamente relacionados con la aparición de enfermedades crónicas (16).

En la Tabla 3, pueden observarse las nueve metas propuestas por la OMS en el Informe sobre la Situación de las Enfermedades No Transmisibles, a partir de las cuales, los países miembros deben guiarse para el establecimiento de las líneas estratégicas a seguir para la prevención y la reducción de las enfermedades crónicas en el mundo.

Tabla 3. Metas propuestas por la OMS para la reducción y el control de las enfermedades no transmisibles.

Metas propuestas por la OMS para el año 2025	
1	**Reducción relativa de la mortalidad general por enfermedades cardiovasculares, cáncer, diabetes o enfermedades respiratorias crónicas en un 25%.**
2	**Reducción relativa del uso nocivo del alcohol en al menos un 10%.**
3	**Reducción relativa de la prevalencia de la actividad física insuficiente en un 10%.**
4	**Reducción relativa de la ingesta poblacional media de sal o sodio en un 30%.**
5	**Reducción relativa de la prevalencia del consumo actual de tabaco en un 30% en las personas de 15 años o más.**
6	**Reducción relativa de la prevalencia de la hipertensión en un 25%, o contención de la prevalencia de la hipertensión, en función de las circunstancias del país.**
7	**Detención del aumento de la diabetes y la obesidad.**
8	**Tratamiento farmacológico y asesoramiento (incluido el control de la glucemia) de al menos un 50% de las personas que lo necesitan para prevenir ataques cardíacos y accidentes cerebrovasculares.**
9	**80% de disponibilidad de tecnologías básicas y medicamentos esenciales asequibles, incluidos los genéricos, necesarios para tratar las principales enfermedades no transmisibles, en centros tanto públicos como privados.**

Fuente: Informe sobre la situación mundial de las enfermedades no transmisibles (13).

En España, siguiendo las líneas mundiales, se pone de manifiesto la necesidad de nuevas estrategias para la atención a la cronicidad. Igualmente recalcando que la modificación de los estilos de vida es la mejor prevención de este tipo de enfermedades, pero también reflexionando sobre un nuevo modelo de gestión de los recursos sanitarios, ajustando las competencias de los profesionales hacia la mejora de los sistemas sanitarios, haciéndolos más sostenibles ante el aumento de las enfermedades crónicas.

La transformación hacia un nuevo modelo sanitario es imprescindible si se pretende que éste pueda seguir cumpliendo sus funciones de manera satisfactoria. Para ello, el MSSSI, ha promovido la Estrategia para el Abordaje de la Cronicidad en el Sistema Nacional de Salud, en la cual se marcan una serie de objetivos y recomendaciones que sirvan como reorientación de los servicios hacia la mejora de la salud de los pacientes crónicos desde un enfoque preventivo, multidisciplinar y que garantice la continuidad y la calidad asistencial (16).

2.1. Modelos de Gestión de Casos

En este nuevo escenario en el que las necesidades son múltiples y crecientes, se hace necesario un nuevo modelo de asistencia que incluya todos los niveles y los ámbitos implicados en el proceso de atención de los pacientes crónicos, especialmente de los crónicos complejos, aquellos situados en el vértice de la pirámide de Kaiser mencionada anteriormente. Es aquí donde entran en juego los nuevos modelos de salud propuestos al respecto, los modelos de gestión de casos.

El uso del término Gestión de Casos (Case Management), surgió en la década de los años 70 en EEUU, cuando se observó que muchos pacientes psiquiátricos eran dados de alta sin un adecuado seguimiento posterior o evaluación, por lo que requirieron ingresos que quizá, podían haber sido prevenibles (17).

Uno de los referentes en cuanto a la creación de nuevos modelos de gestión es el modelo de atención a crónicos de Ed Wagner. En la Figura 3, puede observarse el modelo de gestión de casos de Wagner, uno de los más conocidos y utilizados, el cual se centra en establecer relaciones y vínculos entre pacientes y familiares informados con profesionales proactivos y preparados, recalcando que también parte de los procesos de atención al paciente crónico se dan lugar fuera del ámbito del sistema sanitario (3).

Figura 3. Modelo de gestión de casos de Ed Wagner

Fuente: La atención al paciente crónico, el reto de construir un escenario de atención integrada (4).

No existe una definición clara y consensuada sobre estos modelos, y de igual manera, no han tenido siempre como protagonista a los mismos profesionales, sino que han sido utilizados adaptándolos al tipo de servicios necesario y al contexto en el que se han desarrollado, por lo que el modelo, dependerá del ámbito en el que sea necesario, del objetivo y del tipo de población al que vaya dirigido (9).

Como se ha mencionado, no existe una definición clara, por lo que se tomará como ejemplo la que proporciona la Case Management Society of America (CMSA), que define la gestión de casos como un "*proceso de colaboración mediante el cual se valoran, planifican, facilitan, coordinan y evalúan las opciones y servicios necesarios para satisfacer las necesidades de salud de una persona y su familia, articulando la comunicación y los recursos disponibles para promover resultados de calidad y coste-efectivos" (10).*

Independientemente de las definiciones, los modelos de gestión de casos tienen unas características comunes entre sí (18):

- Han de identificarse los casos susceptibles de ser incluidos en los servicios de gestión de casos, dada la complejidad de su cuidado.
- Ha de realizarse una valoración individualizada y exhaustiva de los casos, contemplando las necesidades del paciente y el entorno, y teniendo en cuenta también al proveedor de los cuidados.
- Ha de llevarse a cabo la planificación de los cuidados teniendo en cuenta las necesidades identificadas en la valoración, incluyendo a los profesionales necesarios y promoviendo la toma de decisiones compartidas entre paciente y entorno junto con los profesionales implicados. Los cuidados han de ser reevaluados continuamente, adaptándolos a las condiciones actuales.
- Han de coordinarse los servicios, evitando solapamientos y fragmentaciones en el proceso de atención y los cuidados, ayudando al paciente a recorrer el sistema de salud de manera efectiva, contando con el apoyo de la persona encargada de la gestión de casos, actuando como intermediario entre ambas partes.
- Ha de llevarse a cabo el cierre del caso con la finalización de la atención y la evaluación de los cuidados y servicios prestados, cuando el paciente no cumpla los criterios de inclusión para continuar dentro de la gestión de casos.

2.2 Desarrollo de los Modelos de Gestión de Casos

2.2.1 Desarrollo Internacional

El desarrollo de estos modelos, como se ha mencionado, se remonta a la década de los años 70, principalmente en EEUU, aunque la lista posterior se expande por numerosos países, especialmente Reino Unido y otros países de Europa (17).

En el caso de EEUU, el primero de los modelos desarrollados fue el llamado "*whitinthewalls"* o intramuros, establecido más dentro del ámbito hospitalario, mediante guías y protocolos utilizados por la enfermera para coordinar y establecer cuidados multidisciplinares a pacientes seleccionados. Paralelamente, existían los modelos "*beyondthewalls"* o extramuros, cuya orientación iba más allá del ámbito hospitalario, siendo más continuada en el tiempo y en diferentes medios, estableciendo una relación entre el paciente y su entorno junto con la

enfermera y el resto de profesionales. Fundamentalmente, este modelo fue el desarrollado en Atención Primaria (9).

Siguiendo estos modelos, existen hoy en día en EEUU varios programas que continúan funcionando: *"GuidedCare",* centrado en Atención Primaria; *"Promoting Action for All-Inclusive Care for the Ederly",* orientado a pacientes ancianos frágiles y *"Evercare",* que integra servicios sociales y sanitarios siendo el objetivo principal el mantenimiento de la salud y prevención de complicaciones, mediante enfermeras de práctica avanzada (9).

Por su parte, Reino Unido, en el año 2000 introdujo también en su sistema sanitario la gestión de casos. Aquí, la enfermera encargada de ello recibe el nombre de "*Community Matron",* y son enfermeras de práctica avanzada en el ámbito comunitario. Su objetivo es identificar a los pacientes y su estratificación, y mediante la gestión de casos, evitar ingresos innecesarios y reducir el uso de los servicios de urgencias, potenciando el autocuidado del paciente y fomentando la figura del "paciente experto". Este es el modelo más extendido en Reino Unido, y coexiste con otros, como las "*Nurse Consultants",* aunque éstas están dirigidas a procesos más específicos (9).

2.2.2 Desarrollo en España

La gestión de casos en nuestro país, ha tenido igualmente diferentes modelos y experiencias durante su introducción. Resultan de especial interés los casos de las siguientes Comunidades Autónomas (CCAA):

2.2.2.1 Andalucía

Se introdujo la gestión de casos a partir del año 2002, debido a los cambios sociodemográficos acaecidos en la comunidad, momento en el que se plantearon cambios en diferentes ámbitos: educación, vivienda, empleo, y por supuesto, sanidad (18).

En este sentido, se desarrolla la figura de la Enfermera Comunitaria de Enlace, cuyo principal objetivo es impulsar y potenciar la asistencia domiciliaria, coordinando intervenciones de diferentes profesionales de atención primaria junto con los de atención especializada. Igualmente, se encarga de la formación del paciente y sus familias, transformándolo en paciente informado y activo (19).

Debido al envejecimiento progresivo de la población y la creciente demanda de necesidades socio-sanitarias, se crea también la figura de la Enfermera Hospitalaria de Enlace, la cual, actúa con el fin de encontrar un equilibrio entre las necesidades del paciente y el sistema, potenciando la atención integral del paciente durante su estancia hospitalaria y con vistas al momento del alta al domicilio (20).

2.2.2.2 Cataluña

En esta comunidad, ha habido un importante desarrollo de los modelos de gestión de casos, entre los cuales se encuentra el programa IC-DOM, que combina intervenciones propias de la gestión de casos hospitalaria y domiciliaria, lo cual se ha traducido en una reducción de

reingresos y mejora en la calidad de vida de pacientes seleccionados con una patología determinada, concretamente insuficiencia cardíaca.

En Cataluña se han puesto en marcha programas destinados a pacientes con necesidades de cuidado sociosanitario mediante enfermeras que atienen de manera multidimensional a estos pacientes durante su recorrido por el sistema sanitario (9).

A partir del año 2015, en el Plan de Salud de Cataluña 2001-2015, se contempla como uno de los objetivos el establecimiento e implantación del modelo de gestión de casos, especialmente liderado por profesionales de enfermería, para pacientes crónicos complejos (21).

2.2.2.3 País Vasco

Entre el año 2012 y 2013, en esta comunidad, se realiza la introducción de los modelos de gestión de casos para la atención de pacientes pluripatológicos, tras varias experiencias de ensayo en el año 2010. Se trata del Modelo de Competencias Avanzadas, en el cual, tras el pilotaje de varias figuras introducidas, quedan implementadas la Enfermera Gestora de Enlace Hospitalario y la Enfermera Gestora de Competencias Avanzadas. De esta manera, se realizó la formación específica de 200 enfermeras y se fueron implementando e incluyendo en el sistema sanitario de la comunidad (Osakidetza) (12).

2.2.2.4 Canarias

En esta comunidad, en el año 2002 se incorpora a la Cartera de Servicios el "Servicio de continuidad de cuidados en el domicilio", en el cual, se implanta la Enfermera Comunitaria de Enlace. Se trata de un profesional que capta a los pacientes, grandes dependientes e inmovilizados, realiza una valoración, a ellos y a su entorno, y se encarga de poner en marcha un plan de actuación en el que se incluyen todos aquellos profesionales y recursos necesarios para el cuidado de los pacientes (12, 22).

En el año 2015, los modelos de gestión se encuentran dentro de la Estrategia para el Abordaje de la cronicidad de esta comunidad (23).

2.2.2.5 Aragón

En el año 2006, en el Programa de atención a enfermos crónicos dependientes propuesto por esta comunidad, se incluyen los modelos de gestión de casos, con los profesionales de enfermería como gestores (24).

En esta comunidad, el equipo de atención primaria es el responsable de la atención integral de los pacientes. Para ello, los profesionales de enfermería, formados específicamente para ello, realizan valoraciones específicas a los pacientes y serán los encargados de captarlos, valorar los casos y las necesidades, establecer e implantar el plan de cuidados específico para cada uno de ellos y realizar el seguimiento y evaluación del proceso, en especial en el medio domiciliario (24).

2.2.2.6 Comunidad Valenciana

Tras un sistema de pilotaje durante los años 2007-2010, finalmente en 2011, incorporan dos figuras: la Enfermera Gestora de Casos Hospitalaria y la Enfermera Gestora de Casos Comunitaria, las cuales trabajan en coordinación, cada una con sus objetivos y competencias específicos propios del ámbito en el que se encuentren, favoreciendo la continuidad de los cuidados en pacientes complejos (12, 25).

2.2.2.7 Cantabria

Están descritas en el Plan de Acción para la Cronicidad de Cantabria 2015-2019, como recursos de abordaje a la cronicidad las siguientes figuras encargadas de la gestión de casos (3):

- Enfermera de Atención Primaria como elemento fundamental en la gestión de casos y continuidad de los cuidados en pacientes crónicos complejos. Realiza su trabajo coordinando servicios para pacientes crónicos complejos con necesidades sociales y generalmente, en situación de dependencia.
- Enfermera de Enlace: interviene en la planificación del alta al domicilio del paciente, y actúa entre atención primaria, especializada y servicios sociales, garantizando la continuidad de los cuidados en el momento del alta

Como se ha mencionado, los Modelos de Gestión de Casos se plantean como soluciones o ayuda a ciertos problemas que, de una forma u otra, afectan tanto a los pacientes como a la sostenibilidad de los sistemas sanitarios, los cuales han de hacer frente al aumento paulatino de la cronicidad. Son una opción ante una situación que se presenta de manera similar en el territorio español, y es por eso que algunas CCAA los han incluido ya en sus estrategias y planes de abordaje a la cronicidad en sus sistemas sanitarios, puesto que la evidencia de su efectividad tanto en términos económicos como de salud, es amplia a nivel nacional e internacional (12).

Estos modelos, incluidos dentro de la EPA, se plantean como alternativas a los conceptos actuales de actuación enfermera, aunque en numerosas ocasiones se encuentran con reticencias por parte de otros colectivos profesionales, o incluso por parte del propio colectivo enfermero (1).

3. Enfermedades raras

Las enfermedades raras han empezado a tener cada día un papel más destacado en nuestra sociedad, incluso se encuentran presentes en numerosos medios de comunicación, de ahí su relevancia a la hora de hablar de ellas como una realidad muy presente, pero no tan conocida en ocasiones.

3.1 Definición de las enfermedades raras

La definición general de enfermedad, implica un estado de salud alterado, con deficiencias en el funcionamiento de órganos o sistemas, hablando, por tanto, de una condición patológica que puede tener su origen en varias causas, y en las cuales, son observables o definibles sus signos y síntomas (8).

Sin embargo, a la hora de definir las enfermedades raras no es tan fácil, puesto que no cuentan con una única definición, y tampoco ésta es muy clara. Por esta razón, en España, la Red Epidemiológica para la Investigación en Enfermedades Raras (REpIER) añadió a los criterios de prevalencia los siguientes: cronicidad, escaso conocimiento etiológico, falta de tratamiento curativo o de baja accesibilidad, importante carga de enfermedad o limitación de la calidad de vida (26).

3.1.1 Baja prevalencia

Para que una enfermedad sea considerada rara, ha de afectar a un número concreto de personas. En la Unión Europea, se establece que una enfermedad es considerada rara cuando afecta a 5 o menos personas por cada 10.000 habitantes (6).

Según la Agencia Europea del Medicamento, existen aproximadamente entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes lo cual supone que hay entre 27 y 36 millones de personas afectadas, correspondientes con el 6%-8% de la población europea (27).

Sin embargo, a diferencia de la consideración europea, en EEUU, para denominarse rara, una enfermedad ha de afectar a menos de 200.000 personas, según lo cual existirían más de 25 millones de habitantes estadounidenses afectados por alguna enfermedad rara (28).

En términos de afectados, según la página web oficial de FEDER, habría en total un 6%-8% de la población mundial afectada por alguna enfermedad rara, lo que correspondería a 3 millones de españoles, 27 millones de europeos, 25 millones de norteamericanos y 42 millones de personas de Iberoamérica (29).

Debido a estas diferencias entre definiciones es difícil establecer una cifra concreta a nivel mundial, pero según FEDER, aproximadamente el 7% de la población está afectada por una enfermedad rara (7).

Aunque se trata de enfermedades de baja prevalencia, afectan a un gran número de personas tanto a nivel mundial como a nivel autonómico, como puede observarse de forma orientativa en la siguiente figura 4:

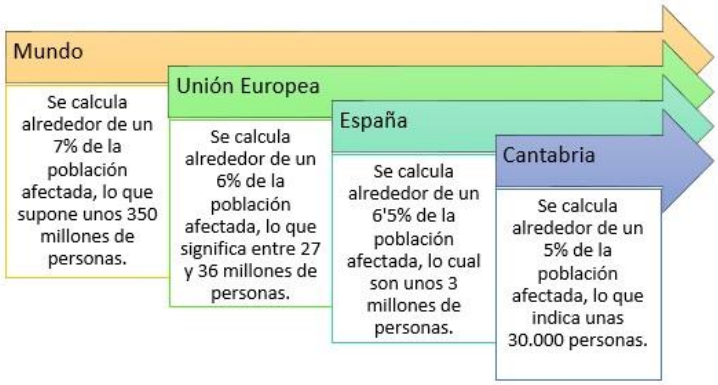


Figura 4. Mapa conceptual de prevalencia de Enfermedades Raras.

Fuente: FEDER, Agencia Europea del Medicamento, Escuela Cántabra de Salud (7,27,30).

3.1.2 Cronicidad

Las enfermedades raras son, en la mayor parte de los casos, crónicas y degenerativas. En España, se encuentran dentro de la Estrategia de Cronicidad del MSSSI, puesto que son enfermedades que, además de crónicas, cuentan con una gran carga de enfermedad (16).

Se trata, por tanto, de enfermedades que en numerosas ocasiones no tienen cura, aunque en el mejor de los casos, pueden contar con tratamientos rehabilitadores (31).

3.1.3 Limitación de la calidad de vida

Las enfermedades raras, debido a su alta carga de enfermedad y al carácter crónico y degenerativo, suponen una importante limitación de la calidad de vida de quienes las padecen y también de las personas de su entorno. Igualmente, la mayoría de las enfermedades raras son de carácter invalidante, y cursan con una notable limitación de la autonomía personal por disminución y/o pérdida de capacidades físicas, mentales, sensoriales o alteraciones conductuales o psíquicas (26).

3.1.4 Alta morbilidad y mortalidad

Junto a la cronicidad y el carácter incapacitante, las enfermedades raras tienen una significativa mortalidad, especialmente a edades tempranas. En la Figura 5, puede observarse de forma esquemática la mortalidad por causa de enfermedades raras. Como puede comprobarse, gran parte de esta mortalidad, hasta un 57%, se da a edades muy tempranas, concretamente en menores de 15 años (32).

Figura 5. Mortalidad distribuida por edades en las enfermedades raras.

Fuente: Una visión general sobre las enfermedades raras (32).

3.2 Etiología de las enfermedades raras

La etiología de las enfermedades raras, en general, puede dividirse en un 80% de origen genético y un 20% de otros orígenes, entre los cuales se encuentran infecciones, origen autoinmune, cánceres o malformaciones muy infrecuentes. Sin embargo, aún hoy el origen de muchas de las enfermedades raras es totalmente desconocido (32).

En cuanto a las de origen genético, hay diferentes tipos dentro de ellas en función de la alteración genética que se encuentre presente. Existen alteraciones monogénicas, en las que el gen afectado es solamente uno; trastornos cromosómicos, en los que la disposición o el estado de los cromosomas es lo que se encuentra alterado; o bien, multifactoriales, en los cuales intervienen también otras condiciones como el estilo de vida o el ambiente (33).

En este sentido, puede ocurrir que se herede la mutación genética de uno o ambos padres, pero también puede ocurrir que la mutación tenga lugar durante el transcurso de la vida (33).

Debido a la supremacía del origen genético de las enfermedades raras, es importante y útil el manejo clínico desde la perspectiva genética, y ésta es esencial a la hora de buscar o entender el origen de muchas enfermedades raras, y aproximarse así, de mejor manera, al diagnóstico exacto y al mejor tratamiento (32).

3.3. Manifestaciones clínicas de las enfermedades raras

Los síntomas y manifestaciones de las enfermedades raras son tan variables como las propias enfermedades y varían tanto entre individuos, como entre enfermedades.

Normalmente, pueden observarse o hacerse presentes desde la edad pediátrica, en dos de cada tres pacientes tiene comienzo antes de los dos años (32), si bien, como se ha comentado anteriormente, hay enfermedades raras que tienen su debut en la edad adulta. De hecho, la mayor prevalencia de síntomas es en la edad adulta, debido a la ya mencionada alta mortalidad infantil (33, 34).

Como se ha comentado, las manifestaciones clínicas de las enfermedades son variables entre individuos, de manera que incluso pacientes afectados por la misma enfermedad rara pueden presentar signos y síntomas de maneras diferentes, e incluso pueden variar a lo largo de la vida del mismo paciente, cambiando o presentándose de una forma distinta (32).

De manera resumida, debido a la variabilidad, en la Tabla 4 pueden observarse algunas de las manifestaciones clínicas frecuentes en pacientes afectados por enfermedades raras:

Tabla 4. Manifestaciones clínicas de las enfermedades raras.

Manifestaciones clínicas de las enfermedades raras	
Malformaciones	Aunque en ocasiones tienen un origen multifactorial, son altamente incapacitantes.
Dolores crónicos	Presentes en uno de cada cinco pacientes.
Problemas en el desarrollo	Normalmente conllevan retrasos de tipo déficit motor, sensorial o retraso intelectual en uno de cada dos pacientes. Todo esto compromete gravemente su autonomía personal, la cual se ve afectada en uno de cada tres pacientes.
Síntomas propios de la enfermedad	Aquellas enfermedades que principalmente tengan su acción en el sistema respiratorio, cursarán con afecciones respiratorias, las que afecten directamente al sistema musculo-esquelético cursarán con sintomatología propia de este sistema, además de las mencionadas anteriormente

Fuente: Las enfermedades raras (33).

3.4 Diagnóstico de las enfermedades raras

Otra de las dificultades que entrañan las enfermedades raras es encontrar el diagnóstico preciso y correcto al respecto en un tiempo aceptable (35). Las dificultades de diagnóstico se producen en esencia por dos cuestiones, la primera el desconocimiento de estas enfermedades por parte de los profesionales de la salud, y por otro lado, la enorme variabilidad de signos y síntomas con los que cursan las enfermedades raras, que no se presentan siempre de forma clara y concisa, dificultando por tanto el diagnóstico correcto (36).

El tiempo medio para llegar a un diagnóstico adecuado en las enfermedades raras puede variar entre 5 y 10 años, además de requerir la opinión de varios profesionales y especialistas hasta llegar a un diagnóstico preciso (37).

Otra de las cuestiones relevantes en cuanto al diagnóstico es la puerta de entrada al sistema sanitario, por la cual deben pasar las personas con enfermedades raras, es decir, atención primaria. Por esta razón, los profesionales de medicina y enfermería familiar y comunitaria, han de estar formados y preparados para la detección de estas enfermedades, no tanto porque sepan calificarlas, sino porque sean capaces de establecer la hipótesis de que, ante un cuadro clínico poco común o difuso, pueden encontrarse con una enfermedad rara (36).

Además, la atención primaria es el nexo hacia una atención especializada, y ambas han de trabajar de manera coordinada en función de los pacientes y las enfermedades raras que éstos presenten. Hay que tener en cuenta también que la presencia de una enfermedad rara, puede

desestabilizar un entorno familiar y social, en el cual surgen nuevas necesidades, desconocidas y difíciles de afrontar, para cuidadores y familiares (38).

3.5 Protocolo DICE de Atención Primaria de Enfermedades Raras (DICE-APER)

Debido a las dificultades que tienen las enfermedades raras para los profesionales sanitarios, especialmente y como se ha mencionado anteriormente, para los profesionales de atención primaria, se creó el Protocolo DICE-APER.

Este protocolo es una herramienta on-line y gratuita ideada para las consultas de atención primaria por parte del Grupo de Trabajo sobre Genética Clínica y Enfermedades Raras de la Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria, junto con el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) y en colaboración con el Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO) (36).

La utilidad de este protocolo es ordenar y aclarar a los profesionales de atención primaria, aquellas cuestiones y tareas que pueden ser realizadas por su parte, en relación con sus pacientes con enfermedades raras. Sin embargo, sirve tanto para pacientes ya diagnosticados, como para ser utilizado como herramienta de ayuda en aquellos casos que aún no cuentan con un diagnóstico (36).

Las herramientas con las que cuenta el protocolo son una serie de actividades ideadas para que requieran para el profesional el mínimo tiempo indispensable, a la vez que le permiten ser flexible y adaptarse, de manera que pueda autogestionarlo. Entre ellas se encuentran: un buscador de enfermedades raras con información útil al respecto, una herramienta de diagnóstico diferencial, un sistema de consulta con otros profesionales, listados de recursos que puedan ser útiles y acceso directo a registros, como el Registro Nacional de enfermedades raras y el biobanco del ISCIII, así como una herramienta de coordinación para con otros profesionales (34).

Los objetivos del Protocolo, se ven explicados en la siguiente figura 6 y corresponden cada uno con las siglas “DICE”, del nombre del protocolo, de manera abreviada (39):

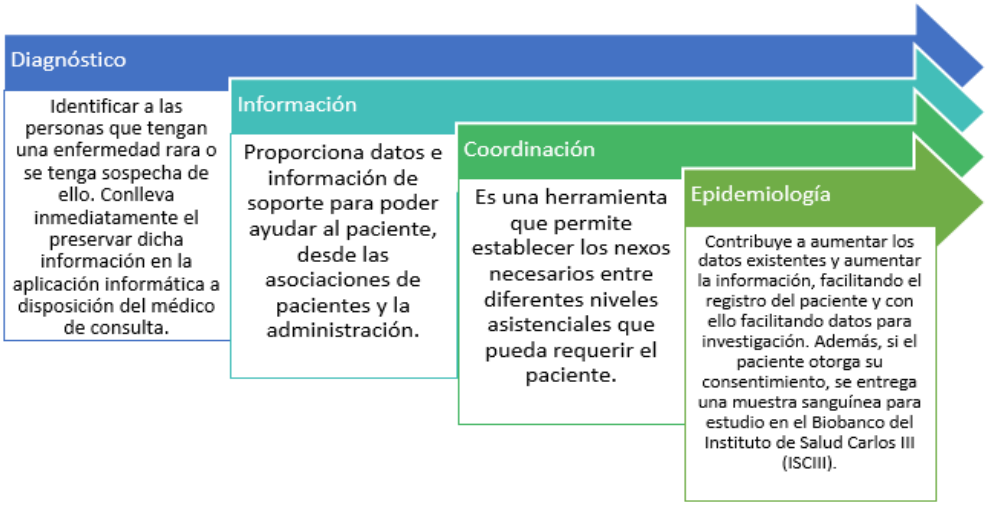


Figura 6. Objetivos del Protocolo DICE-APER

Fuente: Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria (39).

3.6 Abordaje de las enfermedades raras

La Estrategia Nacional de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud, establece que debido a las características de las enfermedades raras, especialmente complejidad y curso crónico, altos niveles de discapacidad y disminución de vida tanto para quienes las padecen como para los cuidadores, requieren de "*un conjunto de atenciones integradas, basadas en criterios contrastados y consensuados, para conseguir una mejor eficacia y calidad en el abordaje"* (35).

Esta Estrategia, definida en el año 2009 y tras una revisión en 2012, determina que la atención a pacientes con enfermedades raras ha de realizarse desde un enfoque multidisciplinar, que comprende varias líneas de abordaje entre las que se encuentran la vigilancia epidemiológica, la prevención primaria y la detección precoz, incluyendo el consejo genético, la atención integral que comprenda también atención sociosanitaria y formación e investigación por parte de los profesionales (35).

4. Gestión de casos y enfermedades raras, el papel de la Enfermera Gestora de Casos

Los modelos de gestión de casos, tal y como se ha expuesto en el capítulo primero, trabajan en busca de la atención integral a pacientes crónicos complejos. De igual manera, en el capítulo segundo se han descrito las características de las enfermedades raras, de manera que se puedan entender a los pacientes con enfermedades raras como "pacientes crónicos complejos", y que, por tanto, se encuentran dentro del vértice de la pirámide de Kaiser también mencionada, por lo que se puede trabajar desde los modelos de gestión de casos con estos pacientes.

4.1 Criterios de inclusión en los programas de gestión de casos

En primer lugar, para entender el porqué de la utilidad de los programas de gestión de casos para pacientes con enfermedades raras, hay que describir los criterios de inclusión que dichos programas tienen.

En general, los criterios de inclusión de los programas de gestión de casos son todas aquellas personas, pacientes y cuidadores que, dado el alto nivel de complejidad de su estado de salud y sus amplias y constantes necesidades, requieran coordinación entre diferentes niveles asistenciales y diferentes profesionales, así como una amplia gama de recursos y servicios, tanto sanitarios como sociales, que de igual manera han de estar coordinados, para garantizar así, la continuidad de los cuidados y una atención integral (20).

Especialmente, la mayor de las metas en cuanto a los pacientes con enfermedades raras se refiere es la continuidad asistencial, descrita en varias guías y planes estratégicos para la atención a personas con enfermedades raras de varias Comunidades Autónomas (26). Incluso se encuentran dentro de las Estrategias de Salud como prioridades, como es el caso de la Estrategia de Salud de Euskadi 2013-2020, o la de Cantabria, entre otras (3,40).

Concretamente, en el manual de gestión de casos del Servicio Andaluz de Salud, está descrito como criterio de inclusión en el modelo de gestión de casos, aquellas personas afectadas por una enfermedad rara, no sólo por el deterioro funcional, sino también por la necesidad de coordinación entre diferentes profesionales y servicios necesarios para dar atención integral a pacientes con este tipo de enfermedades (41).

Como se puede comprobar, en los criterios decisivos para que un paciente sea o no susceptible de entrar en un programa de Gestión de Casos, no sólo se tiene en cuenta al propio paciente, sino también a sus cuidadores y a su entorno, lo cual, como se ha comentado en el capítulo anterior es especialmente importante en las enfermedades raras.

Por tanto, es esencial valorar correctamente y tener en cuenta el entorno familiar y social más cercano de los pacientes con enfermedades raras si el objetivo es prestar unos cuidados integrales, puesto que integrados en las enfermedades raras, se encuentran los grupos de pacientes y asociaciones (33).

4.2 Competencias e intervenciones de las Enfermeras Gestoras de Casos

Los modelos de gestión de casos, en este caso con profesionales de enfermería al frente, se encuentran, como se ha explicado anteriormente, enmarcados dentro de la EPA, la cual, según el Consejo Internacional de Enfermeras (CIE), se define como (42):

> *"… una enfermera especialista que ha adquirido la base de conocimientos de experto, las capacidades de adopción de decisiones complejas y las competencias clínicas necesarias para el ejercicio profesional ampliado cuyas características vienen dadas por el contexto o país en el que la enfermera está acreditada para ejercer."*

Dentro de la EPA, se encuentran las Enfermeras Gestoras de Casos, en las diferentes modalidades descritas, las cuales tienen unas competencias, comunes, que, de manera general, pueden resumirse en la siguiente figura (Figura 7):

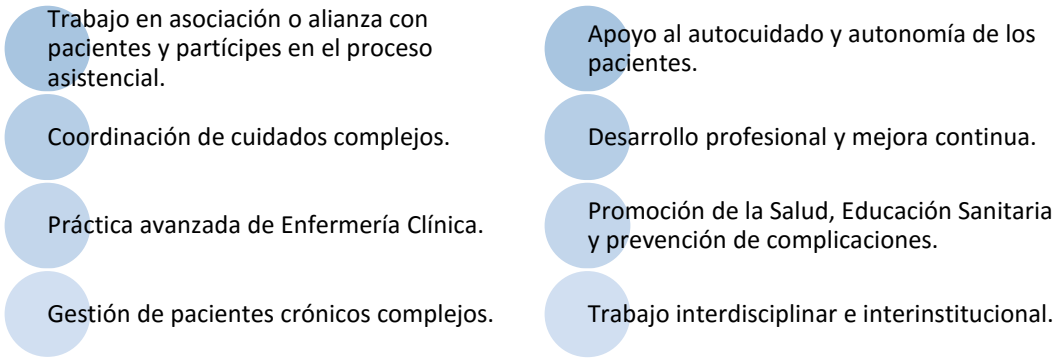


Figura 7. Competencias de la Enfermera Gestora de Casos

Fuente: Estrategia de Abordaje a la cronicidad en la Comunidad Autónoma de Canarias (23).

4.3 Efectividad de los programas de gestión de casos y de las intervenciones de la Enfermera Gestora de Casos

En relación a la efectividad de los modelos de gestión de casos son numerosos los estudios que se han dedicado a evaluarla. Sin embargo, todos ellos lo hacen desde una perspectiva de enfermedades o poblaciones concretas, lo cual hace difícil la generalización (9).

Según la Estrategia de Cuidados de Andalucía, la efectividad de los programas de gestión de casos puede observarse en la siguiente figura 8:

Figura 8. Efectividad de programas de gestión de casos

Fuente: Estrategia de Cuidados de Andalucía: nuevos retos en el cuidado de la ciudadanía (43).

Si se tienen en cuenta algunas de las necesidades que presentan los pacientes con enfermedades raras, como enfermos crónicos que son en la mayoría de los casos, se podría decir que los modelos de gestión de casos mejoran los siguientes aspectos:

4.3.1 Continuidad asistencial

Varios estudios muestran que, efectivamente, en las intervenciones realizadas desde el marco de la gestión de casos hay aumento en la continuidad de los cuidados, independientemente del profesional encargado de desarrollar las tareas de gestión de casos, aunque normalmente es la enfermera. Esto se traduce en un aumento de la satisfacción en cuanto a la calidad asistencial por parte de los pacientes (44).

En lo que a las enfermedades raras respecta, la continuidad asistencial es uno de los aspectos más demandados por los pacientes y asociaciones, quienes reclaman una mayor coordinación e intercambio de información y conocimientos entre profesionales y centros sanitarios, así como una mayor estrategia y planificación de los cuidados (45).

4.3.2 Calidad de vida

Un aspecto necesario y demandado por todo paciente, independientemente de su enfermedad, es la calidad de vida. Especialmente, cuando se trata de pacientes crónicos, como en el caso de las enfermedades raras, la calidad de vida, a causa de las limitaciones con las que conviven, en muchas ocasiones se ve mermada (8).

La gestión de casos, está demostrado que no solo mejora la calidad de vida de los pacientes, sino que también influye en la calidad de vida de los cuidadores, que, como se ha mencionado anteriormente, tienen especial trascendencia en lo que a enfermedades raras se refiere.

La educación sanitaria, el apoyo domiciliario y el asesoramiento, tienen un efecto directo sobre la salud de las personas cuidadoras, tanto a nivel emocional como físico. Además,

si los cuidadores cuentan con la información necesaria y correcta, se garantiza la continuidad de los cuidados en los domicilios (46).

4.3.3 Uso de servicios

Uno de los objetivos prioritarios de los nuevos modelos de atención a la cronicidad, y por tanto de los modelos de gestión de casos, ha de ser disminuir el uso de recursos sanitarios, puesto que, las enfermedades crónicas concentran un gran número de los mismos y por tanto de gasto sanitario. La reorientación de los servicios sanitarios comienza por la reorientación de las intervenciones realizadas, en ocasiones, incluso innecesarias o potencialmente innecesarias con una prevención más eficaz (47).

En relación a esto, los modelos de gestión de casos han evidenciado, tanto en estudios específicos para diversas enfermedades, como en resultados más genéricos, una disminución del uso de servicios y recursos sanitarios, entre los que se incluyen los ingresos hospitalarios y el uso de los servicios de urgencias (9, 48).

4.3.4 Bienestar psicológico

Se ha visto que con la implementación de modelos de gestión de casos el bienestar psicológico aumenta, no solo de los pacientes, sino también de sus cuidadores. En cuanto a estos últimos, la gestión de casos aumenta el grado de apoyo psicosocial, con lo cual disminuye la sobrecarga del cuidador y aumentan sus habilidades, puesto que se trata de un cuidador informado y con mayores conocimientos sobre el cuidado, más capacitado a la hora de hacer frente a situaciones complejas. Este aspecto, es especialmente importante en el caso de personas con enfermedades raras, en quienes el papel de los cuidadores es esencial.

Otros de los resultados medidos ha sido el bienestar físico, así como la mejora en las capacidades funcionales de las personas, pero todo ello depende también de la enfermedad específica del paciente, así como de su curso y su evolución, por lo que no se puede establecer una generalidad al respecto. Sin embargo, para diferentes enfermedades concretas se ha evidenciado que la utilización de los modelos de gestión de casos, liderados por profesionales de enfermería, mejoran también estos aspectos (9).

4.4 Gestión de casos y enfermedades raras

Tras los datos arrojados en el estudio ENSERio, realizado por FEDER, de necesidades sociosanitarias para personas con enfermedades raras en el año 2009, se puso en evidencia que, en cuanto a personas con enfermedades raras, el sistema sanitario es, en ocasiones, deficitario (45).

Por esta razón, se impulsó la realización de un segundo estudio, el estudio ENSERio2, con la pretensión de buscar una transformación del sistema sanitario, adaptándolo a las necesidades detectadas en las personas con enfermedades raras. En este segundo estudio, se establece que ha de existir una Unidad Coordinadora, encargada de que el resto de profesionales y proveedores de servicios necesarios estén correctamente coordinados. Por tanto, son necesarias establecer las Unidades de Referencia, encargadas de proporcionar la

atención sanitaria directa, y establecer las relaciones oportunas con los diferentes profesionales implicados a todos los niveles, tanto en atención comunitaria como especializada. (49).

Todo esto requiere de personas gestoras, que coordinen un trabajo multidisciplinar interno y externo a los centros sanitarios (49).

Por tanto, y a la vista de que las enfermedades raras son, ni más ni menos, que enfermedades crónicas, pero con una baja prevalencia, por qué no iba a implementarse en ellas la gestión de casos como modelo de atención sanitaria.

5. Reflexiones

La situación actual de las enfermedades crónicas es algo evidentemente preocupante para los Sistemas Sanitarios, puesto que se encuentran en un momento de aumento progresivo. Esto viene favorecido por las mejores condiciones de vida y el aumento de la esperanza de vida, especialmente en países desarrollados.

Es necesario, por tanto, plantearse medidas hacia una transformación de los Sistemas Sanitarios, haciéndolos capaces de soportar la carga que supone el aumento de las enfermedades crónicas.

Dentro de las enfermedades crónicas, se encuentran las enfermedades raras, tan desconocidas. Al igual que el resto de enfermedades crónicas, las enfermedades raras se encuentran en un momento de aumento, cada día se descubren nuevas enfermedades que merecen la misma atención que las demás, sin discriminación por su baja prevalencia.

Las enfermedades raras, hoy en día, son un problema de salud pública y mundial, que puede afectar a cualquier persona y en cualquier momento de la vida. Sin embargo, el desconocimiento por parte de los Sistemas Sanitarios, y especialmente, por parte de los profesionales, hace que las personas que padecen enfermedades raras se sientan, de alguna manera, discriminadas por el Sistema Sanitario.

Por sus características, las enfermedades raras cuentan con unas necesidades muy específicas de atención, que abarca no solo el ámbito sanitario, sino también social, por lo que, especialmente requieren un trabajo coordinado y multidisciplinar para poder ver satisfechas estas necesidades.

Para poder dar respuesta a la coordinación de cuidados que requieren las enfermedades crónicas, y por consiguiente las enfermedades raras, han surgido, desde hace tiempo, los Modelos de Gestión de Casos, que, trabajando desde los pacientes más complejos y con más necesidades, buscan ofrecer una atención integral en todas las esferas que comprenden la salud.

Estos modelos, liderados por la Enfermera Gestora de Casos, son una buena solución para las personas que sufren enfermedades raras, puesto que, además de la coordinación entre todos los proveedores de servicios necesarios para el cuidado y la atención, se ha visto que ayudan a disminuir la sobrecarga del cuidador, tan importante en las enfermedades raras, que normalmente cursan con altos grados de discapacidad y pérdida de autonomía.

Además, mejoran la continuidad de los cuidados y de la atención, facilitando que no se solapen ni se dupliquen los procesos o procedimientos, lo cual hace posible también que los posibles errores se detecten antes, gracias a la comunicación que se establece entre los agentes de cuidados o de servicios.

Al actuar de manera multidisciplinar, facilita el acceso a los recursos y servicios, puesto que todos están enlazados y coordinados, trabajando conjuntamente hacia una atención integral y de mejor calidad que la que puede darse sin la gestión de casos.

Por tanto, se puede concluir que estos modelos son una buena solución para personas con enfermedades raras, que requieren de un enfoque diferente pero que no pueden dejarse de lado, porque, aunque su prevalencia es baja, a nivel mundial afectan a un importante número de personas.

6. Referencias bibliográficas

1. Appleby C, Camacho R. Retos y oportunidades: aportaciones de la Enfermera de Práctica Avanzada en la cronicidad. Aprendiendo de las experiencias. Enferm Clin [Internet]. 2014 [citado 3 Oct 2015]; 24(1):90-98. Disponible en: http://apps.elsevier.es/watermark/ctl_servlet?_f=10&pident_articulo=90269211&pident_usuario=0&pcontactid=&pident_revista=35&ty=21&accion=L&origen=zonadelectura&web=www.elsevier.es&lan=es&fichero=35v24n01a90269211pdf001.pdf

2. Organización Mundial de la Salud [Internet]. Ginebra: OMS; 2016. Enfermedades crónicas. [Citado 3 Oct 2015]. Disponible en: http://www.who.int/topics/chronic_diseases/es/

3. Salud Cantabria [Internet]. Santander: Gobierno de Cantabria; 2015. Plan de atención a la cronicidad en Cantabria 2015/2019. [Citado 4 Oct 2015]. Disponible en: http://www.saludcantabria.es/uploads/pdf/consejeria/PlandeCronicidadBaja.pdf

4. Contel JC, Muntané B, Camp L. La atención al paciente crónico en situación de complejidad: el reto de construir un escenario de atención integrada. Enferm Clin [Internet]. 2012 [Citado 4 Oct 2015]; 44(2): 107-113. Disponible en: http://apps.elsevier.es/watermark/ctl_servlet?_f=10&pident_articulo=90097203&pident_usuario=0&pcontactid=&pident_revista=27&ty=39&accion=L&origen=zonadelectura&web=www.elsevier.es&lan=es&fichero=27v44n02a90097203pdf001.pdf

5. Estrategia de atención a pacientes con enfermedades crónicas en la Comunidad de Madrid. Madrid: Consejería de Sanidad; 2013.

6. Dirección de Salud Pública y Evaluación de Riesgos de la Comisión Europea [Internet]. Bruselas; 2016. Enfermedades poco comunes. [Citado 4 Oct 2015]. Disponible en: http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_es.htm

7. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) [Internet]. Madrid; 2016. Enfermedades raras en cifras. [Citado 4 Oct 2015]. Disponible en: http://www.enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/enfermedades-raras-en-cifras

8. Puente A, Barahona MJ, Fernández MP. Las enfermedades raras: naturaleza, características e intervención biopsicosocial. Portularia [Internet]. 2011 [Citado 4 Oct 2015]; 11(1): 11-23. Disponible en: http://rabida.uhu.es/dspace/bitstream/handle/10272/4925/enfermedades_raras.pdf?sequence=2

9. Morales JM. Gestión de casos y cronicidad compleja: conceptos, modelos, evidencias e incertidumbres. Enferm Clin [Internet]. 2013 [Citado 4 Oct 2015]; 24(1): 23-34. Disponible en: http://apps.elsevier.es/watermark/ctl_servlet?_f=10&pident_articulo=90269203&pident_usuario=0&pcontactid=&pident_revista=35&ty=13&accion=L&origen=zonadelectura&web=www.elsevier.es&lan=es&fichero=35v24n01a90269203pdf001.pdf

10. Case Management Society of America (CMSA) [Internet]. Arkansas; 2016. What is a Case Manager?. [Citado 4 Oct 2015]. Disponible en: http://www.cmsa.org/home/cmsa/whatisacasemanager/tabid/224/default.aspx

11. Gálvez AM, Roldán E, Llera V, Fernández AC, Marrero M, Peralta JA. Evaluación económica de tecnologías sanitarias en enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Apreciaciones sobre la eficiencia y la equidad. INFODIR [Internet]. 2016 [Citado 12 Oct 2015]; 22: 3-8. Disponible en: http://www.revinfodir.sld.cu/index.php/infodir/article/view/72/221

12. Sánchez CI. Cronicidad y complejidad: nuevos roles en Enfermería. Enfermeras de Práctica Avanzada y paciente crónico. Enferm Clin [Internet]. 2014 [Citado 12 Oct 2015]; 24(1): 79-89. Disponible en: http://apps.elsevier.es/watermark/ctl_servlet?_f=10&pident_articulo=90269210&pident_usuario=0&pcontactid=&pident_revista=35&ty=20&accion=L&origen=zonadelectura&web=www.elsevier.es&lan=es&fichero=35v24n01a90269210pdf001.pdf

13. Organización Mundial de la Salud [Internet]. Ginebra: OMS; 2014. Informe sobre la situación mundial de las enfermedades no transmisibles 2014. [Citado 12 Oct 2015]. Disponible en: http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/149296/1/WHO_NMH_NVI_15.1_spa.pdf

14. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad [Internet]. Madrid: MSSSI; 2015. Patrones de mortalidad en España 2012. [Citado 12 Oct 2015]. Disponible en: http://www.msssi.gob.es/estadEstudios/estadisticas/estadisticas/estMinisterio/mortalidad/mortalidad.htm

15. Organización Mundial de la Salud [Internet]. Ginebra: OMS; 2013. Plan de acción mundial para la prevención y el control de las enfermedades no transmisibles 2013-2020. [Citado 20 Oct 2015]. Disponible en: http://www.who.int/cardiovascular_diseases/15032013_updated_revised_draft_action_plan_spanish.pdf

16. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad [Internet]. Madrid: MSSSI; 2012. Estrategia para el abordaje de la Cronicidad en el Sistema Nacional de Salud 2012. [Citado 20 Oct 2015]. Disponible en: http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/ESTRATEGIA_ABORDAJE_CRONICIDAD.pdf

17. Eymin G, Zuleta J. Case management hospitalario (manejo de casos): una forma alternativa de manejar pacientes de alto riesgo de estadías hospitalarias prolongadas, de reingreso, o con múltiples requerimientos al momento del alta. Rev Med Chile [Internet]. 2013 [Citado 3 Nov 2015]; 141: 1434-1440. Disponible en: http://www.revistamedicadechile.cl/ojs/index.php/rmedica/article/view/2134/286

18. Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. Junta de Andalucía [Internet]. Desarrollo Competencial en el modelo de gestión de casos del SSPA. Sevilla: Junta de Andalucía; 2014 [Citado 3 Nov 2015]. Disponible en: http://www.juntadeandalucia.es/servicioandaluzdesalud/principal/documentosAcc.asp?pagina=pr_desa_Innovacion14

19. Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. Junta de Andalucía [Internet]. Manual de la gestión de casos en Andalucía: Enfermeras gestoras de casos en atención primaria. Sevilla: Junta de Andalucía; 2007. [Citado 3 Nov 2015]. Disponible en: http://www.juntadeandalucia.es/servicioandaluzdesalud/principal/documentosacc.asp?pagina=gr_estratcuidados_2_2_5

20. Servicio Andaluz de Salud. Consejería de Salud. Junta de Andalucía [Internet]. Manual de la gestión de casos en Andalucía: Enfermeras gestoras de casos en el hospital. Sevilla: Junta de Andalucía; 2006. [Citado 3 Nov 2015]. Disponible en: http://www.juntadeandalucia.es/servicioandaluzdesalud/principal/documentosacc.asp?pagina=gr_estratcuidados_2_2_5

21. Generalitat de Catalunya. Departamento de Salud. Plan de Salud de Cataluña 2011-2015- Barcelona: Departamento de Salud; 2012.

22. Gobierno de Canarias. Servicio Canario de Salud [Internet]. Continuidad de cuidados. Canarias; 2016. [Citado 15 Nov 2015]. Disponible en: http://www3.gobiernodecanarias.org/sanidad/scs/contenidoGenerico.jsp?idDocument=3307972c-ed43-11dd-958f-c50709d677ea&idCarpeta=1c2ee4b1-a745-11dd-b574-dd4e320f085c#1

23. Gobierno de Canarias. Consejería de Sanidad. Estrategia de Abordaje a la cronicidad en la Comunidad Autónoma de Canarias. Madrid: Entheos; 2015.

24. Gobierno de Aragón. Departamento de Sanidad y Consumo [Internet]. Programa de atención a enfermos crónicos dependientes. Aragón; 2006. [Citado 10 Nov 2015]. Disponible en: http://www.aragon.es/estaticos/ImportFiles/09/docs/Ciudadano/InformacionEstadisticaSanitaria/InformacionSanitaria/PROGRAMA+ATENCION+ENFERMOS+CRONICOS+DEPENDIENTES.PDF

25. Generalitat Valenciana. Conselleria de Sanitat Universal i Salut Pública [Internet]. Estrategia para la atención a pacientes crónicos en la Comunitat Valenciana. Valencia; 2014. [Citado 15 Nov 2015]. Disponible en: http://www.san.gva.es/web/dgas/estrategia-para-la-atencion-a-pacientes-cronicos-en-la-comunitat-valenciana

26. Junta de Andalucía. Consejería de Salud [Internet]. Plan de atención a personas afectadas por enfermedades raras 2008-2012. Sevilla: Junta de Andalucía; 2007. [Citado 15 Nov 2015]. Disponible en: http://www.juntadeandalucia.es/salud/sites/csalud/contenidos/Informacion_General/c_1_c_6_planes_estrategias/plan_de_atencion_a_personas_afectadas_por_enfermedades_raras

27. European Medicines Agency [Internet]. Londres: EMA; 2016. Medicines for rare diseases; [citado 14 Dic 2015]. Disponible en: http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/special_topics/general/general_content_000034.jsp&mid=WC0b01ac058002d4eb

28. MedlinePlus [Internet]. Bethseda: NLM; 2016. Enfermedades raras; [citado 14 Dic 2015]. Disponible en: https://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/rarediseases.html

29. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) [Internet]. Madrid; 2016. Preguntas frecuentes sobre las enfermedades raras. [Citado 14 Dic 2015]. Disponible en: http://www.enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/preguntas-frecuentes

30. Escuela Cántabra de Salud [Internet]. Santander: Escuela Cántabra de Salud; 2016. Enfermedades raras. [Citada 16 Dic 2015]. Disponible en: http://www.escuelacantabradesalud.es/enfermedades-raras

31. Villar, K. Realidad sanitaria y social de las enfermedades raras en España. Rev Clin Med Fam [Internet]. 2013 [Citado 16 Dic 2015]; 6(1): 1-3. Disponible en: http://scielo.isciii.es/pdf/albacete/v6n1/editorial.pdf

32. González D. Una visión general sobre las enfermedades raras. Pediatr Integral [Internet]. 2014 [Citado 20 Dic 2015]; XVIII(8): 550-563. Disponible en: http://www.pediatriaintegral.es/publicacion-2014-10/una-vision-general-sobre-las-enfermedades-raras/

33. Fanny M. Las enfermedades raras. Rev Med Clin Condes [Internet]. 2015 [Citado 20 Dic 2015]; 26(4): 425-431. Disponible en: http://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-las-enfermedades-raras-90435707

34. García M, Verde MP, Suero J, Rosado A, Sorlí JV. Abordando las Enfermedades Raras desde la consulta de Atención Primaria: si se quiere, se puede. Rev Clin Med Fam [Internet]. 2013 [Citado 12 Ene 2016]; 6(1)-: 32-36. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1699-695X2013000100006

35. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad [Internet]. Madrid: MSSSI; 2014. Estrategia en Enfermedades raras del Sistema Nacional de Salud 2014. [Citado 12 Ene 2016]. Disponible en: http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/enfermedadesRaras.htm

36. García M. Genética: raras y no tan raras. AMF [Internet]. 2012 [Citado 12 Ene 2016]; 8(3): 135-141. Disponible en: http://www3.ubu.es/blogubuabierta/wp-content/uploads/2014/07/5-NO-TODO-ES-CLINICA.pdf

37. Carbajal L, Navarrete JI. Enfermedades raras. Acta Pediatr Mex [Internet]. 2015 [Citado 12 Ene 2016]; 36(5): 369-373. Disponible en: http://www.redalyc.org/articulo.oa?id=423642754001

38. Esteban G, Ruano M, Guerra JM, Motero I. Conocimientos médicos sobre enfermedades raras por parte de los profesionales de la salud. Salud(i)Ciencia [Internet]. 2015 [Citado 12 Ene 2016]; 21(6): 604-609. Disponible en: https://www.siicsalud.com/dato/sic/216/147725.pdf

39. Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria [Internet]. Barcelona; 2016. Protocolo DICE de Atención Primaria de Enfermedades Raras [citado 20 Ene 2016]. Disponible en: http://dice-aper.semfyc.es/web/index.php

40. Osakidetza [Internet]. Euskadi: Gobierno Vasco; 2013. Plan de Salud de Euskadi 2013-2020. [Citado 20 Ene 2016]. Disponible en:

http://www.osakidetza.euskadi.eus/contenidos/informacion/publicaciones_informes_estudio/es_pub/adjuntos/plan_salud_2013_2020.pdf

41. Plan de orientación e integración de enfermeras de atención primaria y especializada. Sevilla: Servicio Andaluz de Salud; 2008.

42. International Council of Nurses. Nurse practitioner/advanced practice nurse: definition and characteristics. Ginebra: ICN; 2008.

43. Junta de Andalucía. Consejería de Salud [Internet]. Estrategia de Cuidados de Andalucía: nuevos retos en el cuidado de la ciudadanía. Sevilla: Junta de Andalucía; 2015. [Citado 04 Abr 2016]. Disponible en: http://www.juntadeandalucia.es/servicioandaluzdesalud/principal/documentosacc.asp?pagina=gr_estratcuidados

44. Corrales D, Alonso A, Rodríguez M. Continuidad de cuidados, innovación y redefinición de papeles profesionales en la atención a pacientes crónicos y terminales. Informe SESPAS 2012. Gac Sanit [Internet]. 2012 [Citado 14 May 2016]; S:63-68. Disponible en: http://www.gacetasanitaria.org/es/continuidad-cuidados-innovacion-redefinicion-papeles/articulo/S0213911111003700/

45. Federación Española de las Enfermedades Raras (FEDER) [Internet]. Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. Sevilla: FEDER; 2009. [Citado 20 May 2016]. Disponible en: https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio.pdf

46. Martínez M, García I, Vellido M, Schmidt J. Características sociosanitarias de los pacientes atendidos por las enfermeras gestoras de casos hospitalarios. Metas de Enferm [Internet]. 2013 [Citado 20 May 2016];16(4):19-26. Disponible en: http://www.enfermeria21.com/revistas/metas/articulo/80446/

47. Gómez P, Fuster J. Atención a la cronicidad: desafío estratégico, macrogestión y políticas de salud. Enferm Clin [Internet]. 2014 [Citado 20 May 2016]; 24(1):12-17. Disponible en: http://www.elsevier.es/es-revista-enfermeria-clinica-35-articulo-atencion-cronicidad-desafio-estrategico-macrogestion-90269201

48. Fraile M. Enfermeras gestoras de casos; ¿Esa gran desconocida? Rev Cien Soc Esp Enferm Neurol [Internet] 2015 [citado 20 May 2016];42(1):1-3. Disponible en: http://www.elsevier.es/es-revista-revista-cientifica-sociedad-espanola-enfermeria-319-articulo-enfermeras-gestoras-casos-esa-gran-90444236

49. Federación Española de las Enfermedades Raras (FEDER) [Internet]. Por un modelo sanitario para la atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas. Estudio ENSERio2. Sevilla: FEDER; 2013. [Citado 20 May 2016]. Disponible en: https://www.enfermedades-raras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio2_FEDER_DEF.pdf

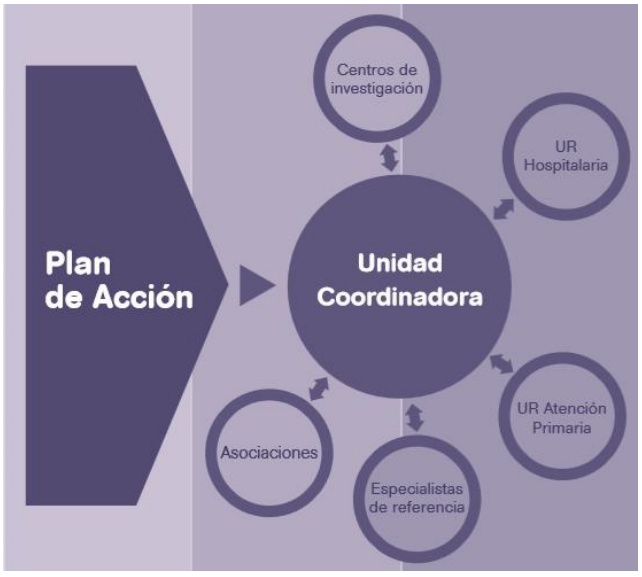
7. Anexos

Anexo 1: Clasificación jerárquica de enfermedades raras.

Enfermedades raras cardiacas	Enfermedades raras inmunológicas
Anomalías desarrolladas durante la embriogénesis	Enfermedades raras sistémicas y reumatológicas
Errores innatos del metabolismo	Enfermedades raras odontológicas
Enfermedades raras gastroenterológicas	Enfermedades raras del sistema circulatorio
Enfermedades raras neurológicas	Enfermedades raras de los huesos
Enfermedades raras de cirugía abdominal	Enfermedades raras otorrinolaringológicas
Enfermedades raras hepáticas	Trastornos raros de infertilidad
Enfermedades raras respiratorias	Tumores raros
Enfermedades raras urogenitales	Enfermedades raras infecciosas
Enfermedades raras de cirugía torácica	Intoxicaciones raras
Enfermedades raras de la piel	Enfermedades raras ginecológicas y obstétricas
Enfermedades raras renales	Enfermedades raras de cirugía maxilo-facial
Enfermedades raras de los ojos	Enfermedades raras alérgicas
Enfermedades raras endocrinas	Trastornos teratológicos
Enfermedades raras hematológicas	Malformaciones raras cardiacas
Enfermedades raras genéticas	

Fuente: Una visión general sobre las enfermedades raras (32).

Anexo 2: Modelo de atención a Enfermedades Raras



Fuente: Estudio ENSERIo2 (49).