

## Manifiesto por el Día Mundial de las Enfermedades Raras

### 28 de febrero.

Para este manifiesto, consideramos los siguientes datos de la *Federación Española de Enfermedades Raras*:

“Las enfermedades raras (ER) o poco frecuentes son aquellas que tienen una baja prevalencia en la población. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de personas. Concretamente, cuando afecta a menos de 5 por cada 10.000 habitantes.”

“Un paciente con una enfermedad rara **espera** una media de 6 años hasta obtener un **diagnóstico**, en el 20% de los casos transcurren 10 o más años hasta lograr el diagnóstico adecuado.”

“El 46,82% no se siente satisfecho con la **atención sanitaria** que reciben por su enfermedad.”

“El 72% cree que, al menos, una vez fue **tratado inadecuadamente** por algún **personal sanitario** por su enfermedad. Principalmente por la **falta de conocimientos** sobre su patología (56% de los casos).”

“Principales ámbitos de **discriminación**: Relaciones sociales (un 56,91%), **atención sanitaria** (43,21%), ámbito educativo (32,46%) y actividades de la vida cotidiana (62,56%).”

“**Más del 80%** de las personas con estas patologías posee el certificado de **discapacidad**.”

Las **enfermeras neonatales** solemos ser las primeras en **detectar** y **cuidar** a los recién nacidos con ER (y/o condiciones sindrómicas). La mayoría de las ocasiones, las familias reciben el alta de las Unidades de Neonatología sin tener un diagnóstico. Pese a la **incertidumbre diagnóstica**, nuestra labor profesional es primordial para **capacitar** y **concienciar** a los padres sobre los **cuidados específicos** que va a requerir su hijo, más allá de la etapa neonatal. En nuestra mano está la **educación sanitaria**, no sólo de los padres, sino también de toda la familia y/o de los cuidadores principales, para evitar concepciones erróneas, estigmas o cualquier forma de discriminación, por tener un hijo con una ER. Un **trato adecuado** tiene que ver con los **principios éticos** de **beneficencia** y de **justicia**. Además de considerar lo que es **bueno** y **justo** para los padres y su familia, esto debe basarse en su **sistema de valores parentales** y acorde a sus costumbres, creencias, prácticas y hábitos socioculturales. Puesto que existen un número creciente e indeterminado de ER por descubrir, la **atención sanitaria** debe ser **inclusiva** y ofrecer todos los **recursos biopsicosociales** disponibles a los padres y sus familias, como las **asociaciones de pacientes**. Por ello el **conocimiento** y **experiencia vital** de estas **asociaciones de pacientes** es tan importante para las **enfermeras neonatales**, pues sólo ellas saben lo que es convivir y cuidar a una persona con ER, desde el nacimiento hasta la vejez. Además de procurar **formarnos continuamente** sobre ER, necesitamos la visión y la experiencia de las familias con hijos con ER para brindar una **atención ética** y anticiparnos a las necesidades de las **nuevas familias** que llegarán y que acogeremos en las Unidades de Neonatología.

**Grupo de Trabajo de Ética**