

# Conocimientos médicos sobre *enfermedades raras* por parte de los profesionales de la salud

## *Medical knowledge on rare diseases of health professionals*

Gema Esteban Bueno

Médica, Personal Estatutario fijo, Sistema Nacional de Salud, Unidad de Gestión Clínica Garrucha, Área de Gestión Sanitaria Norte de Almería, Mojácar Pueblo, Almería, España

Mónica Ruano García, Médica, Unidad de Gestión Clínica Garrucha, Área de Gestión Sanitaria Norte de Almería, España

José Manuel Guerra de los Santos, Psicólogo, Universidad de Sevilla, Sevilla, España

Isabel Motero Vázquez, Psicóloga, Federación Española de Enfermedades Raras, Sevilla, España

Acceda a este artículo en siicsalud

Código Respuesta Rápida  
(Quick Response Code, QR)



[www.siicsalud.com/dato/arsic.php/147725](http://www.siicsalud.com/dato/arsic.php/147725)

Recepción: 24/7/2015 - Aprobación: 19/11/2015  
Primera edición, [www.siicsalud.com](http://www.siicsalud.com): 20/1/2016

Enviar correspondencia a: Gema Esteban Bueno, Unidad de Gestión Clínica Garrucha, Área de Gestión Sanitaria Norte de Almería, Mojácar Pueblo, Almería, España  
[aswolfram@hotmail.com](mailto:aswolfram@hotmail.com)



Especialidades médicas relacionadas, producción bibliográfica y referencias profesionales de los autores.

### Abstract

Rare diseases (RD) are characterized by being of low prevalence, chronic, highly invalidating in most cases, and of high morbi-mortality. In Spain, they affect around 3 million inhabitants. Early diagnosis and appropriate treatment lessen the effects of the disease and improve the quality of life of those affected and their families. Objective: To assess the degree of knowledge on RD held by Primary Care Physicians (PC). Design: Transversal descriptive study. A questionnaire was prepared to evaluate the knowledge of PC physicians. Area: PC physicians of the public health service. Participants: 128 PC (32.7% men, 67.3% women). Main evaluation: By means of a questionnaire, theoretical and self-perception knowledge was evaluated in relation to education and information received on RD, reference units, RD registers and action management. Results: The results show a deep lack of knowledge in the aspects analyzed. The lowest scores (Likert scale: 1-5), are related with action management, followed by education and received information ( $M = 2.12$ ) and knowledge of the units and RD registers ( $M = 2.20$ ). Conclusions: It is necessary to implement measures to improve the degree of knowledge of the PC professionals on the RD field. This will improve the quality of patient and family care. Our questionnaire provides a useful, appropriate tool with which to assess which aspects have improved. On the other hand, we can test to what extent some form of action must be prioritized as well as evaluating how formative and educative measures affect the RD area.

**Key words:** rare diseases, primary care, health professionals, questionnaires, protocol DICE-APER

### Resumen

Las enfermedades raras (ER) se caracterizan por ser de baja prevalencia, crónicas, causar invalidez y alta morbimortalidad y afectan a tres millones de personas en España. Un diagnóstico precoz y un tratamiento adecuado disminuyen los efectos de la enfermedad y mejoran la calidad de vida de los afectados y sus familias. *Objetivo:* Valorar el grado de conocimientos de los profesionales de atención primaria (AP) de la salud acerca de las ER. *Diseño:* Estudio descriptivo transversal. Aplicación de un cuestionario diseñado a propósito del estudio para evaluar conocimientos médicos. *Emplazamiento:* AP del sistema sanitario público. *Participantes:* 128 profesionales de la salud (32.7% hombres, 67.3% mujeres). *Mediciones principales:* A través de la aplicación del cuestionario se midieron los conocimientos teóricos y la autopercepción relacionados con formación e información recibida sobre ER, unidades de referencia, registros y dispositivos de actuación. *Resultados:* Alto desconocimiento en los aspectos analizados. Los niveles menos puntuados (escala Likert: 1 a 5) están relacionados con los dispositivos de actuación (media = 1.95), seguidos por formación e información recibida (media = 2.12), unidades y registros de ER (media = 2.20). *Conclusiones:* Es necesario implementar medidas que mejoren el conocimiento de los profesionales de AP sobre las ER, ello repercutirá en mejorar la calidad de la atención al paciente y su familia. Nuestro cuestionario aporta una herramienta útil y adecuada para valorar qué aspectos se han mejorado, cómo hay que priorizar las actuaciones y evaluar el impacto de acciones formativas y de capacitación en el ámbito de las ER.

**Palabras clave:** enfermedades raras, atención primaria, profesionales sanitarios, cuestionarios, protocolo DICE-APER

### Introducción

Las enfermedades raras (ER) agrupan un conjunto amplio de entidades muy heterogéneas entre sí que tienen como característica definitoria su baja prevalencia (5 casos por cada 10 000 habitantes),<sup>1,2</sup> pero además muestran peculiaridades, como que un 80% son de carácter genético, tienen un importante nivel de complejidad, son crónicas, son causa de invalidez y presentan una elevada morbimortalidad.<sup>3</sup> Estas enfermedades deben considerarse un problema de salud público dado que en conjunto afectan a tres millones de personas en España y a 29 millones en Europa.<sup>4</sup>

La mayoría son debilitantes a largo plazo, sumamente discapacitantes y una gran mayoría se inician en la infancia (dos de cada tres aparecen antes de los dos años de vida), por lo que hay que tener en cuenta que no sólo

afectan al individuo enfermo sino a todo el sistema familiar.<sup>5,6</sup> El acercamiento a estas enfermedades puede y debe hacerse desde distintos ámbitos: sanitario, social, psicológico, educativo, jurídico; en definitiva, áreas interesadas en conocer la situación y necesidades para ofrecer respuestas desde una perspectiva integral, basada en el modelo biopsicosocial, que mejoren la calidad de vida de la persona y sus familiares.<sup>7</sup> En estas entidades partimos de un estado de salud física deficitario, por lo que es importante entender la salud como un estado de bienestar completo: físico, psicológico, social y no solamente la ausencia de enfermedad o invalidez. Esta definición de la Organización Mundial de la Salud (OMS) de 1998, introduce el concepto central que años después será considerado "calidad de vida" dentro del marco de la salud, como una valoración subjetiva del grado de bienestar.

Esto incluye dimensiones psicológicas y sociales junto con el estado físico de la persona.<sup>8</sup>

### Atención primaria y enfermedades raras

Para comprender cómo es la calidad de vida de familiares y pacientes con una enfermedad rara es necesario que prestemos atención en primer término a las funciones que desempeñan los profesionales sociosanitarios, ya que la calidad de la atención y el éxito que se produzca con ella van a influir en la vida cotidiana del paciente. El médico de AP tiene un papel muy importante en la atención, sospecha, seguimiento, registro de estas patologías y coordinación de las distintas especialidades médicas implicadas en su atención. Es el nexo entre el paciente y los múltiples enfoques que conlleva su necesaria atención multidisciplinaria.<sup>9</sup>

El profesional de AP suele ser la puerta de entrada de estos pacientes en el sistema sanitario público, en el que la mayoría permanecerá de por vida dado que suelen padecer enfermedades crónicas y progresivas.<sup>10</sup> Además pueden desestabilizar el sistema familiar que se verá afectado y necesitará de seguimiento y acompañamiento durante las distintas fases de la enfermedad.

La atención a la familia, vista en su conjunto, y no sólo la del afectado como sujeto individual, es precisamente el ámbito natural en el que está especializado el profesional de AP. Los requerimientos a los que se va a enfrentar en este tipo de situaciones demandan por su parte poner en marcha una visión holística de la situación que le permita poder responder a la complejidad a la que ambos, profesional y familia, se enfrentan, y en todo momento haya un buen entendimiento por parte del profesional acerca de la situación que está viviendo la familia.

Por todo lo indicado, podemos señalar la necesidad de que este profesional se encuentre preparado y formado<sup>11</sup> para identificar al posible paciente con una enfermedad poco frecuente y desarrollar una estrategia de intervención poniendo en marcha todos los protocolos y recursos a su alcance, evitando la visita a múltiples especialistas y pruebas diagnósticas innecesarias en el tiempo. Estas situaciones precisan sin lugar a dudas un enfoque multidisciplinario coordinado y enfocado a dar respuesta a las peculiaridades de estas afecciones.<sup>2</sup>

La dificultad principal con la que se encuentra este especialista es la falta de formación específica en estas enfermedades y la carencia de herramientas para atenderlos. Una excepción, en este sentido, es el protocolo DICE-APER, que se constituye como un recurso de gran utilidad en el día a día del seguimiento de estas familias por el equipo de AP.<sup>11,12</sup> Esta herramienta fue desarrollada de forma conjunta por la Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria (SemFYC) y el Instituto de Investigación de ER dependiente del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), con el propósito de mejorar la atención y la información a los pacientes con ER en la consulta de AP.

Este protocolo incide en cuatro aspectos básicos. 1) Diagnóstico: identifica a las personas que tienen un diagnóstico o sospecha de ER. 2) Información: proporciona información básica y de apoyo al paciente, partiendo de los recursos existentes en organizaciones de pacientes y de la administración. 3) Coordinación: contribuye a mejorar la coordinación asistencial que cada paciente demande, estableciendo los lazos oportunos entre el médico de AP y el servicio médico especialista que controla al paciente en lo que se refiere a su ER. 4) Epidemiología: Proporcionar

información al sistema de salud acerca de las dimensiones del problema, facilitando que el paciente pueda inscribirse en el registro de personas con ER del ISCIII y contribuyendo a la investigación mediante la donación voluntaria de una muestra de sangre u otra necesaria para su bio-banco, con el debido uso del consentimiento informado.

Además, es importante conocer otros recursos específicos como los Centros de Referencia (CSUR) que tienen como objeto garantizar la equidad en el acceso a una atención sanitaria de calidad, segura y eficiente a las personas con enfermedades que, por sus características, precisan cuidados de elevado nivel de especialización y que requieren concentrar los casos a tratar en un número reducido de centros por tratarse de afecciones de muy baja prevalencia. El Real Decreto 1302/2006 contempla, en relación con las ER, que la misión de los CSUR puede no implicar atención continua del paciente en éste, sino que podría actuar como apoyo para confirmación diagnóstica, definición de las estrategias terapéuticas y de seguimiento y como consultor para las unidades clínicas que habitualmente atienden a estos pacientes.<sup>2</sup> De nuevo, el papel de los profesionales de AP es clave para informar al paciente de la existencia de este tipo de centros como para su posterior seguimiento.

Otro elemento clave en la esfera de las ER es el apoyo recibido desde asociaciones y entidades de afectados, ya que no siempre la persona afectada dispone de recursos ni información para conocer la existencia de éstas. Un paciente informado es mejor compañero para el profesional. En la medida en que el profesional de AP disponga de información sobre este tipo de dispositivos será más fácil ponerlos en contacto.

### Objetivo

Valorar el grado de conocimientos teóricos en el campo de las ER y la percepción que tienen los profesionales sanitarios de AP sobre ellos, haciendo especial hincapié en el conocimiento de recursos que se les puede ofrecer a sus pacientes.

### Material y método

#### Diseño

Estudio descriptivo transversal. Tras la aplicación de un cuestionario diseñado a propósito del estudio para evaluar los conocimientos de los médicos. El estudio se inició en junio de 2011.

#### Población de estudio

Profesionales de AP del sistema sanitario público de las provincias de Almería, Málaga, Granada y Ciudad Autónoma de Melilla. Fueron seleccionados por un muestreo por conveniencia. En total participaron 128 médicos (32.7% hombres y 67.3% mujeres) que tienen una media de 18 años de ejercicio. El criterio de inclusión determinaba que participaran médicos de AP del sistema sanitario público de las zonas seleccionadas. El criterio de exclusión fue el no querer participar.

#### Material

La revisión bibliográfica no encontró ningún cuestionario que se ajustase al objetivo del estudio, por lo que se elaboró una batería de cuestiones (21 preguntas) que fue reducida tras la consulta con especialistas en la materia, a un total de 12 ítems que exploran diversos aspectos sobre las ER así como recursos o dispositivos de utilidad para pacientes y familiares.

En la figura 1 se pueden apreciar las preguntas que lo componen. Todos los ítems se contestan sobre la base de una escala tipo Likert del 1 al 5 (1 = totalmente en desacuerdo, 2 = más bien en desacuerdo, 3 = ni de acuerdo ni en desacuerdo, 4 = más bien de acuerdo, 5 = totalmente de acuerdo).

	1	2	3	4	5
Considero que la formación médica (aspectos clínicos) que he recibido sobre las ER es adecuada.					
Considero que la formación que he recibido sobre la repercusión psicosocial de las ER es adecuada.					
Me considero capacitado para coordinar la atención sanitaria de un paciente con una ER.					
Conozco el protocolo de actuación que debo seguir ante un paciente con una ER.					
Me siento capacitado para dar asesoramiento genético a mis pacientes con ER.					
Conozco la existencia de alguno de los registros de ER existentes en nuestro país.					
Tengo información suficiente sobre el funcionamiento de los registros de ER.					
Sé lo que son las Unidades de Referencia para ER.					
Conozco el papel que desempeñan estas Unidades de Referencia en el seguimiento de estas patologías.					
Conozco la existencia del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con ER y sus familias.					
Conozco las funciones que desempeña el Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con ER y sus Familias.					
Conozco las organizaciones/asociaciones mundiales/nacionales que trabajan en el ámbito de las ER.					

**Figura 1.** Cuestionario de evaluación de conocimientos sobre enfermedades raras (ER) para personal de atención primaria.

El cuestionario agrupa tres escalas que recogen aspectos importantes que debe conocer un profesional sanitario de AP para ofrecer una atención adecuada de las ER.

a) Escala de formación e información recibida sobre ER que incluye las preguntas 1, 2, 3, 4 y 5. Estas preguntas miden la percepción que tiene el propio profesional sobre su formación en estas enfermedades y la información que puede ofrecer a su paciente. La pregunta 4 no mide la percepción del profesional sino el tener conocimiento o desconocimiento.

b) Escala para evaluar el grado de conocimiento relativo a las unidades de referencia y registros de ER, comprende las preguntas 6, 7, 8 y 9. Estas preguntas miden el conocimiento o el desconocimiento de los ítems que integran esta escala.

c) Escala que evalúa el conocimiento sobre dispositivos de actuación, concretamente el Centro de Referencia Estatal y las asociaciones u otras entidades que trabajan en el ámbito de las ER y que incluye las preguntas 10, 11 y 12. Con estas preguntas se pretende evaluar el conocimiento del movimiento asociativo por los profesionales y la información que tienen sobre recursos sociales para ofrecer a sus pacientes.

### Procedimiento

Previamente a la realización de una sesión clínica sobre ER, a los participantes en ellas se les pasa el cuestionario

sobre conocimientos de ER de forma voluntaria. En dicho instrumento se garantizaba el anonimato de los participantes. Todos los participantes accedieron a realizar el cuestionario. Se obtuvieron en total 128 cuestionarios válidos.

### Análisis estadístico

Para el tratamiento estadístico de los datos se utilizó el paquete estadístico SPSS 20.0. Las pruebas utilizadas fueron descriptivas: media, desviación típica, rango, frecuencias, y de fiabilidad: alfa de Cronbach. En los resultados se muestran los valores obtenidos, así como la distribución de frecuencia de los valores de cada dimensión. El estudio es en su propia esencia descriptivo, lo que hace innecesario plantear una prueba de estadística inferencial.

### Resultados

En la Tabla 1 se muestran las características psicométricas de las variables contempladas en el estudio. Como se puede apreciar, la fiabilidad de las tres escalas incluidas en el instrumento muestra valores adecuados. La fiabilidad calculada mediante el alfa de Cronbach varía entre 0.85 y 0.87.

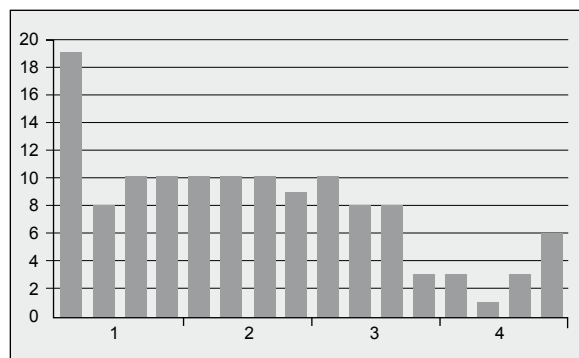
**Tabla 1.** Valores descriptivos de las tres escalas utilizadas.

Variable	Ítems	n	M	DE	$\alpha$	Rango	
						Potencial	Real
Escala 1: Formación e información recibida	5	128	2.12	0.86	0.85	1-5	1-4
Escala 2: Unidades y registros de ER	4	128	2.20	0.91	0.85	1-5	1-4.25
Escala 3: Dispositivos de actuación	3	128	1.95	0.92	0.87	1-5	1-4

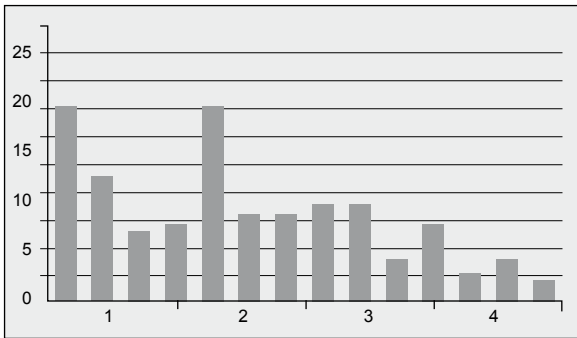
n, tamaño muestral; M, media; DE, desviación típica;  $\alpha$ , alfa de Cronbach.

Los profesionales de AP muestran niveles muy bajos en las tres dimensiones medidas en el cuestionario de conocimientos, la media (M) varía entre 1.9 y 2.2 medida con una escala Likert del 1 al 5. En la escala en que se aprecian los niveles más bajos de puntuación son los relacionados con los dispositivos de actuación (M = 1.95), seguidos por los niveles de formación e información recibidos (M = 2.12) y el conocimiento sobre las unidades y registros de ER (M = 2.20).

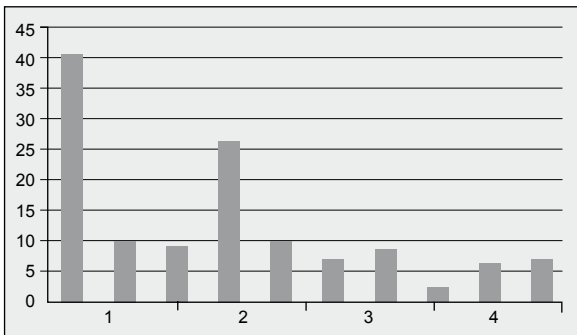
En relación con la distribución del nivel de conocimiento (Figuras 2, 3 y 4) se puede observar cómo dicha distribución tiende hacia la percepción de desconocimiento en las tres escalas analizadas.



**Figura 2.** Frecuencia de la escala "Nivel de formación e información recibida".



**Figura 3.** Frecuencia de la escala "Conocimiento sobre unidades y registros de ER".



**Figura 4.** Frecuencia de la escala "Conocimiento sobre dispositivos de actuación".

Debido al alto nivel de desconocimiento obtenido de forma global hemos analizado individualmente los cuestionarios. Los resultados de esta valoración individual muestran que no hay ninguna persona con valoraciones por encima de 4 puntos en las dimensiones sobre formación e información y en los dispositivos de actuación, en la dimensión de Unidades de referencia y registros es de 4.25.

Finalmente, indicar que el 75% de los participantes muestran una valoración negativa sobre sus conocimientos de unidades y registros de ER; un 81.3% tiene una valoración negativa sobre la formación y la información recibida; y un 82% muestra una valoración negativa sobre su conocimiento de los dispositivos de actuación. No existen diferencias en función del sexo, edad o tiempo de ejercicio.

## Discusión y conclusiones

El objetivo del presente estudio fue valorar el grado de conocimientos teóricos en el campo de las ER y la percepción que tienen los profesionales de AP de la salud acerca de ellos.

Nuestros resultados han mostrado que existe un alto grado de desconocimiento sobre las ER por parte de los profesionales de la salud, y que estas carencias de formación en el campo de las ER son percibidas de forma consciente por los profesionales.

Una aportación destacable de este estudio ha sido la creación de un instrumento que permite la valoración de tres aspectos: (a) formación e información recibida sobre

ER; (b) grado de conocimiento relativo a las unidades de referencia y registros de ER, y (c) conocimiento sobre dispositivos de actuación, concretamente el Centro de Referencia Estatal y las asociaciones. Al no encontrar en la literatura ninguna referencia a instrumentos que permitan este tipo de mediciones, consideramos que nuestro estudio aporta una herramienta útil y adecuada para poder evaluar el impacto de las acciones formativas y de capacitación en el ámbito de las ER. La diferenciación, sobre la base de las tres escalas, permite además discriminar sobre qué aspectos se ha conseguido una mejora o en qué medida hay que priorizar alguna actuación.

Por otra parte, de los resultados obtenidos también se desprende que los profesionales de atención primaria que formaron parte del estudio perciben que tienen un nivel bajo de conocimiento sobre las ER, tanto en la ausencia de formación como de conocimientos sobre dispositivos de actuación, centros de referencia y movimiento asociativo. Si consideramos que el 82% de los participantes muestran desconocimiento sobre los dispositivos de actuación que contempla ítems específicos sobre el asociacionismo, podríamos pensar que existe de forma indirecta falta de interés del profesional en estos recursos y desconocimiento sobre la ayuda que las asociaciones de pacientes pueden ofrecer para afrontar juntamente con el profesional sanitario la problemática específica de estas entidades.

Este desconocimiento puede dificultar el acceso por parte de sus pacientes a recursos sociosanitarios vinculados con las asociaciones y entidades. Hace falta un mayor interés mutuo de conocimiento y acompañamiento, entre profesionales y asociaciones.

Los resultados indican la necesidad de implantar medidas que permitan mejorar el grado de conocimiento que los profesionales de AP tienen sobre las ER, ya que ello repercutirá tanto en la calidad de la atención como en la calidad de vida del paciente y su entorno familiar.

Es necesario indicar también la existencia de algunas limitaciones que contiene nuestro estudio. En primer lugar, la muestra utilizada no permite una generalización de los resultados a toda la población sanitaria de AP. En posteriores trabajos sería conveniente repetir estas mediciones en otras áreas de AP y comprobar si se trata de una carencia específica de la zona analizada o una situación generalizada. Aunque debemos señalar que al ser similar el programa de formación médica ofrecida tanto en la carrera universitaria de medicina como en la formación de la especialidad de Medicina Familiar y Comunitaria en todo el estado español, no esperamos que haya modificación significativa de los resultados. Hace falta mayor concienciación en las universidades para implantar conocimiento en ER y crear bases con mayor interés hacia los alumnos.

En segundo lugar, indicar que la utilización de una medición autoadministrada basada en la percepción de los participantes puede ofrecer valores sesgados por el nivel de autoexigencia. En posteriores estudios sería conveniente combinar esta medición con otras técnicas, como observación o entrevistas.

## Bibliografía

1. Federación Española de Enfermedades Raras. Estudio sobre situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España. Estudio ENSERio. FEDER, Madrid, 2009.
2. Federación Española de Enfermedades Raras. Por un modelo sanitario para la atención a las personas con enfermedades raras en las comunidades autónomas. Estudio ENSERio2. FEDER, Madrid, 2013.
3. European Commission. Health and consumer protection directorate-general. useful information on rare diseases from an EU perspective. European Commission, Luxemburgo, 2004.
4. Schieppati JJ, Henter E, Daina A, Aperia J. Why rare diseases are an important medical and social issue. *The Lancet* 9629(371):2039-2041.
5. Ortega Calvo M, García de la Corte F, Iglesias Bonilla P. Investigando enfermedades raras del adulto en atención primaria: una hipótesis clasificatoria. *An Med Interna (Madrid)* 24(11):535-538. [Revista en la Internet]. 2007 Nov [citado 2015 Feb 26]; Disponible en: [http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0212-71992007001100005&lng=es](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0212-71992007001100005&lng=es). <http://dx.doi.org/10.4321/S0212-71992007001100005>.
6. García M, Ejarque I, Arenas E, Martín V. Nuevos retos: el médico de familia ante las enfermedades raras. *Aten Primaria* 37(7):369-70, 2006.
7. Anderson M, Elliott EJ, Zurynski YA. Australian families living with rare disease: Experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. *Orphanet J Rare Dis* 8:22, 2013.
8. Esteban Bueno G, Ruano García M, Motero Vázquez I, Soler Pérez MA, Balaguer Villegas I. Las enfermedades raras desde una perspectiva bio-psico-social. En: Pérez MC, Molero MM, Mercarder I. *Acercamiento multidisciplinar a la salud en el envejecimiento*. Ed. Almería: Asoc Univ de Educación y Psicología (ASUNIVEP), pp.199-204, 2013.
9. Dudding-Byth T. A powerful team: the family physician advocating for patients with a rare disease. *Aust Fam Physician* 44(9):634-8, 2015.
10. Avellaneda Fernández A, Izquierdo Martínez M, Luengo Gómez S, Arenas Martín J, Ramón JR. Necesidades de formación en enfermedades raras para atención primaria. *Aten Primaria* 38(6):345-8, 2006.
11. García Ribes M, Verde González MP, Suerio Justel J, Rosado Bartolomé A, Sorlí Guerola JV. Abordando las enfermedades raras desde la consulta de atención primaria: si se quiere, se puede. *Rev Clin Med Fam* 6(1), 2013.
12. García Ribes Miguel. El diagnóstico de las enfermedades raras desde la consulta de atención primaria: desmontando el mito. *Aten Primaria* 45(7):338-340, 2013.

**Información relevante**

## Conocimientos médicos sobre *enfermedades raras* por parte de los profesionales de la salud

### Respecto a la autora

**Gema Esteban Bueno.** Especialista en medicina familiar y comunitaria. Doctora en Medicina. Médica, Presidenta y Fundadora de Asociación Española para la Investigación y ayuda al Síndrome de Wolfram (SW) (fundada en 1999). Miembro del Grupo de Trabajo SEMFYC Genética Clínica-Enfermedades Raras. Investigadora del proyecto Europeo EUROWABB para SW. Miembro del comité científico de Orphanet. Miembro del comité de investigación del Área de Gestión Sanitaria Norte de Almería. Delegada de Federación Española de Enfermedades Raras, Andalucía, España.

### Respecto al artículo

Es necesario implementar medidas que mejoren el conocimiento de profesionales de atención primaria sobre enfermedades raras, ello repercutirá en mejorar la calidad de la atención al paciente y su familia.

### La autora pregunta

Este estudio tuvo como objetivo valorar el grado de conocimientos teóricos en el campo de las enfermedades raras y la percepción que tienen los profesionales sanitarios de atención primaria sobre ellos, haciendo especial hincapié en el conocimiento de recursos que se les pueden ofrecer a sus pacientes. La siguiente pregunta tiene como objetivo conocer cuáles son los resultados arrojados.

**De los resultados de este estudio se deriva que los profesionales de atención primaria muestran niveles...**

- A** Muy bajos en las tres dimensiones.
- B** Medios en las tres dimensiones.
- C** Altos en las tres dimensiones.
- D** Medios de conocimientos en los dispositivos de actuación.
- E** Que dependen del sexo.

**Corrobore su respuesta:** [www.siicsalud.com/dato/evaluaciones.php/147725](http://www.siicsalud.com/dato/evaluaciones.php/147725)

### **Palabras clave**

enfermedades raras, atención primaria, profesionales sanitarios, cuestionarios, protocolo DICE-APER

### *Key words*

*rare diseases, primary care, health professionals, questionnaires, DICE-APER protocol.*

### **Lista de abreviaturas y siglas**

ER, enfermedades raras; AP, atención primaria; OMS, Organización Mundial de la Salud; SemFYC, Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria; ISCIII, Instituto de Investigación de ER dependiente del Instituto de Salud Carlos III; CSUR, Centros de Referencia; M, media.

### **Cómo citar**

Esteban Bueno G, Ruano García M, Guerra de los Santos JM, Motero Vázquez I. Conocimientos médicos sobre enfermedades raras por parte de los profesionales de la salud. *Salud i Ciencia* 21(6):604-9, Oct 2015.

### *How to cite*

*Esteban Bueno G, Ruano García M, Guerra de los Santos JM, Motero Vázquez I. Medical knowledge on rare diseases of health professionals. *Salud i Ciencia* 21(6): 604-9, Oct 2015.*

### **Orientación**

Diagnóstico

### **Conexiones temáticas**

Administración Hospitalaria, Atención Primaria, Epidemiología, Educación Médica, Genética Humana, Medicina Familiar, Nefrología y Medio Interno, Oftalmología.