



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES  
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE SERVICIOS SOCIALES  
E IGUALDAD



# IMPLICACIONES PSICOLÓGICAS

de las **ENFERMEDADES RARAS:**

consecuencias en la salud y en la

calidad de vida

Cristina Pérez Vélez  
Psicóloga del CREER

---

**VIDEO: “EL CAZO DE LORENZO”**

<https://www.youtube.com/watch?v=K0usZT3LG0Q>

## CONCEPTO DE ENFERMEDAD RARA

Prevalencia  $< 5 / 10.000$  (UE)

Menos de 200.000 casos (USA)

Prevalencia  $< 4 / 10.000$  (Japón)

---

7.000 – 8.000  
enfermedades raras

**Baja prevalencia**

**Falta de información**

**Falta de conocimiento**

**Falta de investigación**

**Falta de especialistas**

**Falta de tratamiento**

**Falta de recursos**

Diversidad etiológica

Afectación de diversos órganos,  
sistemas, regiones anatómicas o  
funciones

Progresivamente debilitantes

Multidiscapacidad / Pluridiscapacidad

Reducción en calidad/esperanza de vida

---

Muchas de ellas tienen ***carácter crónico*** y progresivo

Elevada mortalidad y alto grado de ***discapacidad***

El ***80%*** son ***genéticas***.

***Alto grado de dependencia y de carga social,  
sanitaria y económica.***

***Dispersión geográfica***

El **65%** de estas patologías son graves e invalidantes

**Comienzo precoz** en la vida (2 de cada 3 aparecen antes de los dos años)

**Dolores crónicos** (1 de cada 5 enfermos)

**Discapacidad en la autonomía** (1 de cada 3 casos)  
Déficit motor, sensorial o intelectual

El **pronóstico vital**:

el 35% de las muertes antes de un año,

el 10% entre 1 y 5 años

el 12% entre los 5 y 15 años

# TIPOS DE DEFICITS ASOCIADOS A LAS E R

Tipo de Déficit	% de enfermedades vinculadas
Déficit Intelectual	6,4 %
Afectación Psíquica y anomalías de comportamiento	48 %
Déficit de lenguaje	23 %
Déficit auditivo	24,1 %
Déficit visual	48,7 %
Déficit motor	43,8 %
Perjuicio estético	37,1 %
Déficit de funciones digestivas	2,9 %
Déficit de funciones hepáticas	17,1 %
Déficit de funciones renales y urinarias	18,6 %
Déficit de funciones metabólicas y enzimáticas	19,4 %
Déficit de funciones inmuno-hematológicas	38,0 %
Déficit que conllevan dolores crónicos	21,6 %
Déficit que conllevan pérdida de sensibilidad	12 %

La discapacidad asociada a las ER constituye una de los aspectos más relevantes que atañe a este grupo de enfermedades.

La adecuada cuantificación de su magnitud y el abordaje integral de las implicaciones que conlleva la discapacidad, constituyen indudablemente áreas de intervención preferentes para las personas afectas de ER y sus familias.

**Las ER son la causa del  
26% de los casos de  
discapacidad severa de  
tipo mental, sensorial, o  
neuromuscular**

# **FACTORES QUE INFLUYEN EN COMO AFECTA LA ER**

**ENFERMEDAD**

**PACIENTE**

**ENTORNO SOCIAL**

# **ENFERMEDAD**

**La gravedad de la enfermedad**

**Cómo cursa**

**Los tratamientos**

**Las limitaciones o dificultades**

## **CIRCUNSTANCIAS QUE INFLUYEN DE MANERA DETERMINANTE**

- 1. El que la enfermedad derive o no en una demencia.** Influye principalmente en la calidad de vida física y en la mayor dependencia que se va a generar del cuidador. La influencia en el aspecto psíquico es menor, ya que el afectado no es consciente del proceso que se está dando.
- 2. La gravedad de la enfermedad en cuanto a las perspectivas de vida.** Tiene consecuencias muy agudas en ambos aspectos, psicológico y físico.
- 3. Nivel de autonomía personal en el desarrollo de la vida cotidiana.** Además de las consecuencias en lo físico, también en los aspectos psíquicos influye de manera importante.
- 4. Edad de aparición de la enfermedad y/o edad en la que el afectado es consciente de que padece la enfermedad.** Vivir la enfermedad desde pequeño afecta de manera distinta que cuando se desarrolla más adelante, principalmente en el aspecto psicológico.

# **PACIENTE**

**Personalidad**

**Edad, nivel cultural y sexo**

**Recursos económicos**

**La motivación y las expectativas de resultado**

**Recursos propios para la superación**

**Apoyo social interpersonal: familia y amigos**

## **PERSONALIDAD: RECURSOS PSICOLÓGICOS CONTRA LA ADVERSIDAD, EL MALESTAR Y LA ENFERMEDAD**

Los recursos psicológicos de una persona son aquellos factores de protección psicológica que se asocian positivamente con la salud y el bienestar y que, a su vez, permiten aumentar la resistencia a la adversidad, pues facilitan una adecuada evaluación y afrontamiento de los cambios o dificultades de los sucesos vitales ocurridos en la vida (Remor, Amorós y Carrobles, 2006)

# **SOCIEDAD**

**Trato en hospital, médicos y otros profesionales**

**Opiniones de la sociedad sobre la Enfermedad**

**Influencia de esta en investigación, tratamientos...**

**Convicciones populares sobre la E. y su causa**

**Discusión abierta - discusión cerrada sobre la E.**

**Estigmatización: (vista, olor...)**

# SISTEMA DE APOYOS

- RECURSOS NATURALES: familia, amigos, compañeros, organizaciones y entidades no especializadas.
- RECURSOS BASADOS EN LA TECNOLOGIA: ayudas técnicas, tecnología de la información, tecnología inteligente, prótesis)
- RECURSOS BASADOS EN EL ENTORNO: accesibilidad...
- ESTRATEGIAS DE LOS PROFESIONALES DE APOYO: incentivos, habilidades o conocimientos, apoyos de comportamiento positivo.
- SEVICIOS PROFESIONALES: médicos, psicólogos, terapeuta ocupacional, fisioterapeutas...

# GRAN IMPACTO EN TODA LA FAMILIA

- Muchas visitas médicas: pérdida de horas de trabajo/estudio
- Proceso de adaptación y nuevo enfoque vital
- Escasez de información, sentimiento de impotencia en el manejo diario de la enfermedad y en la toma de decisiones
- Alto coste del cuidado y tratamientos, lo que causa el empobrecimiento de la familia
- Dificultad de integración social, incomprensión, aislamiento, angustia, ansiedad

Necesidad de APOYO PSICOLOGICO a la familia

---

***“Los que sufren no  
son los cuerpos;  
son las personas”***  
(Cassell, 1982)

**La investigación médica convencional asume habitualmente que los efectos biológicos y psicosociales son simplemente aditivos. Sin embargo, estos efectos interactúan.**

(Gardiner P, Riley DA. D)

# EL MODELO BIOPSIICOSOCIAL

Es un marco teórico que incorpora pensamientos, creencias, comportamientos, el contexto social y sus interacciones, junto con los procesos biológicos, para entender mejor y manejar la enfermedad

En este modelo los procesos **biológicos, psicológicos y sociales** están integrados y **son inseparables**

**Todos los problemas de salud son Biopsicosociales**

## El apoyo psicológico en las ER

### ¿Por qué?

- . Tardanza en el diagnóstico
- . Carecen de tratamiento
- . No tiene información adecuada
- . Incertidumbre sobre la evolución
- . Pocos casos y muy dispersos

Es muy importante atender las **necesidades psicológicas** de los pacientes paralelamente a sus necesidades de atención médica

## **RESPUESTAS PSICOLOGICAS**

Alteración de emociones, pensamientos y comportamientos

- **EMOCIONES NEGATIVAS:** ansiedad, miedo, inseguridad, tristeza, indefensión, culpa, depresión...
- **RESPUESTAS COGNITIVAS:** preocupaciones, negación, bloqueos, pérdidas de memoria, fallos atencionales...
- **RESPUESTAS CONDUCTUALES:** pérdida de control, uso de sustancias adictivas, evitación, llanto, perplejidad, tartamudez...

# CAMBIOS

---

GRAN INQUIETUD

FATIGA, MUCHO CANSANCIO

TENSIÓN MUSCULAR

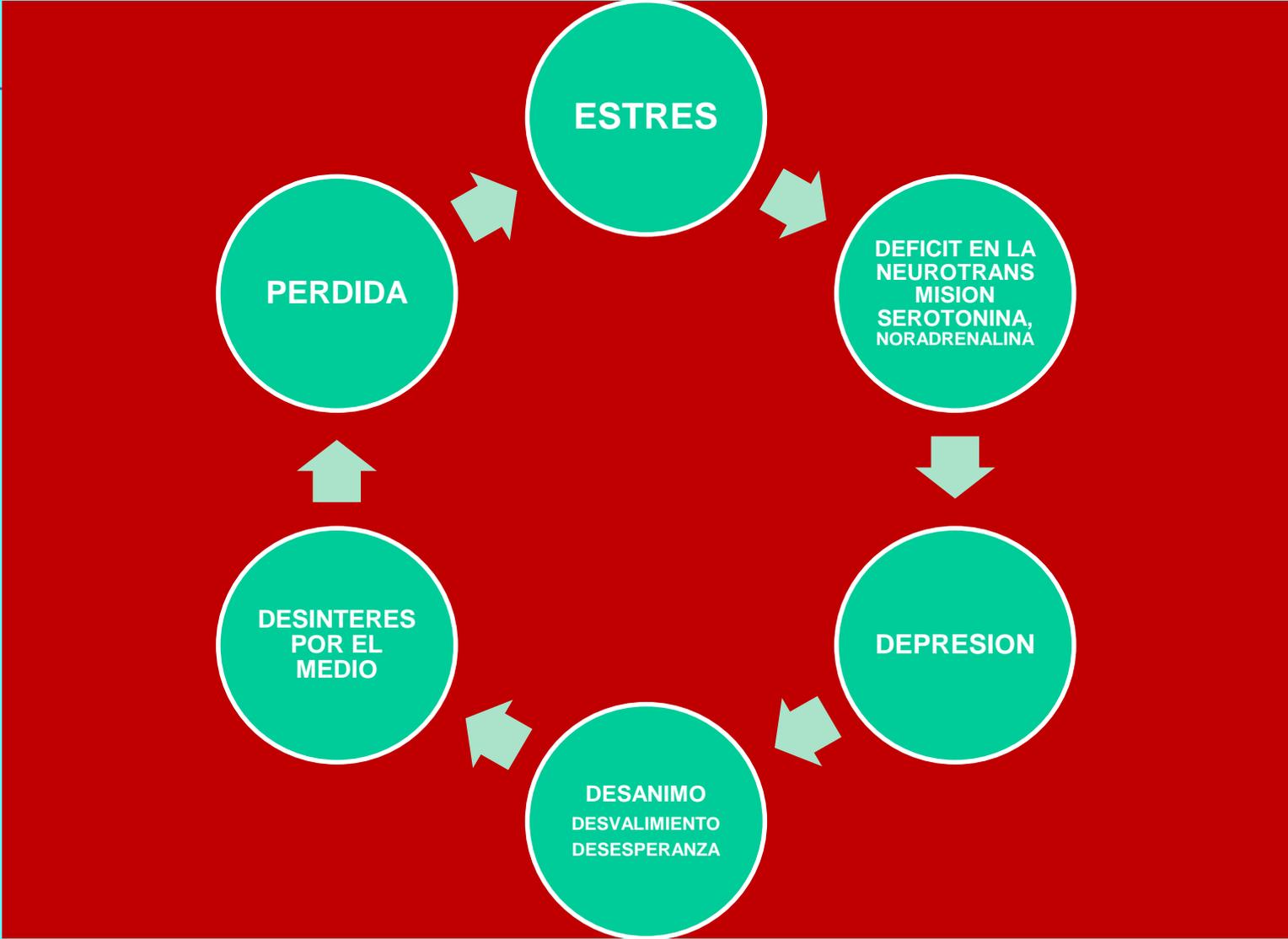
DOLORES DE CABEZA

DIFICULTAD PARA DORMIR

MAL HUMOR E IRRITABILIDAD

.....

ESTRES



# FASES PSICOLOGICAS DE ADAPTACION

## I FASE INCERTIDUMBRE Y CONFUSION

## II FASE DESCONCIERTO

Incredulidad, rechazo y shock

"¿Está seguro de los resultados? "

"Esto no me puede estar ocurriendo a mí"

## III FASE OPOSICION Y AISLAMIENTO

Depresión, ansiedad, insomnio,  
concentración deficiente, enfados,...

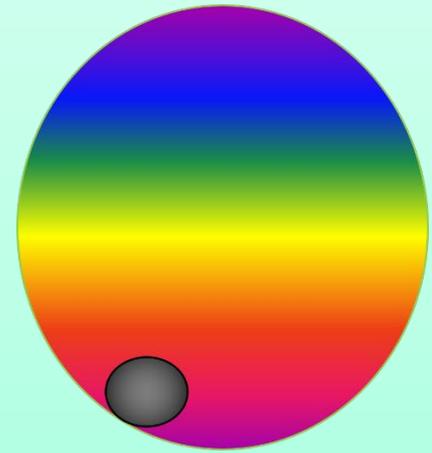
## IV FASE DE RABIA Y TRISTEZA

Pensamientos molestos sobre la enfermedad  
y la muerte se presentan con alta frecuencia  
y parecen ser incontrolables

## V FASE DE ADAPTACION

# LA ADAPTACION

- Es cuando se pueden reducir a un mínimo los trastornos en las funciones de la vida
- Se regular el sufrimiento emocional
- Las personas continúan comprometidas y participan activamente en el proceso de superación de la enfermedad y siguen encontrando significado e importancia en sus vidas.



# ¿Qué entendemos por afrontamiento?

Cohen y Lazarus, lo describen como los esfuerzos, tanto orientados hacia la acción como mentales, que realiza la persona para manejar – es decir tolerar, reducir, minimizar las demandas internas (las que entre otras fuentes le pone la enfermedad) y del ambiente (las de los tratamientos, rehabilitación y otras), que cargan o sobrepasan los recursos de la persona.

# EL AFRONTAMIENTO

**ESTRATEGIAS DE AFRONTAMIENTO  
ACTIVO (utilizadas por las personas  
optimistas):**

resolución de problemas  
reestructuración cognitiva

**ESTRATEGIAS DE AFRONTAMIENTO  
PASIVO (utilizadas por las personas  
pesimistas):**

la autocrítica

# RECURSOS PSICOLÓGICOS:

- la autoestima
- el sentido de coherencia
- la capacidad de expresión emocional
- el autocontrol emocional
- el optimismo
- el apoyo social
- la asertividad
- .....

## **FACTORES A TRATAR EN LAS ENFERMEDADES RARAS**

1. Evaluar el significado subjetivo de la enfermedad
2. Evaluar el estado emocional del paciente
3. Evaluar el curso de la enfermedad
4. Evaluar la red de apoyo familiar y sanitaria del paciente
5. Evaluar las estrategias de afrontamiento del paciente
6. Reestructurar los significados disfuncionales de la enfermedad
7. Disminuir el nivel de miedo e incrementar la esperanza razonable
8. Intervenir para reducir el dolor y/o la ansiedad asociada
9. Incrementar la red de apoyo del paciente
10. Incrementar el nivel de actividad reforzante del paciente

# INTERVENCION PSICOLOGICA

## OBJETIVOS:

- Amortiguar el impacto emocional para facilitar el proceso de adaptación.
- Disminuir el sufrimiento
- Reducir la ansiedad y el estrés
- Superar momentos de frustración
- Ayudar a afrontar la incertidumbre y las pérdidas
- Eliminar sentimiento de culpa
- Prevenir la psicopatologización: depresión, ansiedad...

# APRENDIZAJES

Estrategias adecuadas de afrontamiento

Potenciar la autoestima

Manejo y control de estrés

Canalizar y expresar emociones

Establecer pautas de comunicación efectiva intrafamiliar

Adquirir actitudes que favorezcan el bienestar emocional

Fijarse expectativas y objetivos realistas

Establecer sus propios límites

Ayudar a enfocar de forma positiva los problemas

.....

## CALIDAD DE VIDA (SCHALOCK Y VERDUGO 2007)

Un estado deseado de bienestar personal compuesto por varias dimensiones centrales que están influenciadas por factores personales y ambientales. Estas dimensiones centrales son iguales para todas las personas, pero pueden variar individualmente en la importancia y valor que se les atribuye.

### DIMENSIONES:

BIENESTAR EMOCIONAL  
RELACIONES INTERPERSONALES  
BIENESTAR MATERIAL  
DESARROLLO PERSONAL  
BIENESTAR FISICO  
AUTODETERMINACION  
INCLUSION SOCIAL  
DERECHOS

# VIDEO: LO INCORRECTO

<https://www.youtube.com/watch?v=SBLiBLb23ZA>

---

Fundación PREVENT intenta ponernos en la piel de las personas con discapacidad a través del siguiente video en donde, partimos de situaciones tan absurdas que hasta resultan divertidas pero que quieren provocar un cambio importante: **una nueva mirada hacia la discapacidad** y la conciencia de que la peor barrera a superar está en cada uno de nosotros, en una mirada equivocada, en una exageración de la ayuda ofrecida, en nuestros miedos y prejuicios.



GOBIERNO  
DE ESPAÑA

MINISTERIO  
DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES  
E IGUALDAD

SECRETARÍA DE ESTADO  
DE SERVICIOS SOCIALES  
E IGUALDAD



# GRACIAS