

*Empoderamiento, experiencia de vida y asociaciones de pacientes con Síndrome Ehlers-Danlos.*

*Empowerment, life experience and Ehlers-Danlos Syndrome patient associations.*

*Empoderamiento, experiência de vida e associações de pacientes com Síndrome de Ehlers-Danlos.*

[1] Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes. Murcia, España.

[2] Centro de Investigaciones en Trabajo Social, Universidad del Zulia. Maracaibo, Venezuela.

Correspondencia: Calle Estrecha nº 4. CP 30850. Totana, Murcia (España). Email: gloriapino@aliber.org

## RESUMEN

El propósito del presente artículo es analizar las experiencias de vida y el movimiento asociativo de personas con Síndrome de Ehlers-Danlos con base en la literatura científica sobre Enfermedades Raras y las narraciones de los afectados por esta condición. Ambas fuentes coinciden en señalar la vivencia de impotencia (powerlessness) de los pacientes, producto de la incontrolabilidad e impredecibilidad de su cuerpo; la ausencia y el retraso diagnóstico o juicios clínicos errados, frecuentemente de índole psiquiátrico, con los consecuentes tratamientos equivocados e iatrogénicos, así como la incredulidad de profesionales de la salud y otros significativos sobre sus síntomas, lo que lleva a cuestionarse su propia vivencia de enfermedad. Para algunas personas estas experiencias se traducen en un proceso complejo de cambio personal que permite su

## ABSTRACT

The purpose of this article is to analyze the life experiences and Ehlers-Danlos Syndrome patient associations, based on the scientific literature on Rare Diseases and the stories of those affected by this condition. Both sources agree that the patients experience powerlessness as a product of uncontrollability and unpredictability of his own body; absent or delayed diagnosis or mistaken clinical judgement, often of psychiatric type, with wrong and iatrogenic treatments as consequence, as well as, the health professionals and significant others incredulity about their symptoms, which leads them to question their own experience of disease. In some people these experiences translate into a complex process of personal change that allows their empowerment by playing their role as expert patients, whose expression in the social sphere is reflected in the associative movement by social

## RESUMO

O propósito do presente artigo é analisar as experiências de vida e o movimento associativo de pessoas com Síndrome de Ehlers-Danos com base na literatura científica sobre doenças Raras e as narrações dos afetados por esta condição. Ambas fontes coincidem em mostrar a vivência de impotência (powerlessness) dos pacientes, produto da falta de controle e imprevisibilidade de seu corpo; a ausência e o atraso diagnóstico ou juízos clínicos errados, frequentemente de índole psiquiátrico, com os consecuentes tratamentos equivocados e iatrogênicos, assim como a incredulidade de profissionais da saúde e outros significativos sobre seus sintomas, o que leva a questionar sua própria vivência da doença. Para algumas pessoas estas experiências se traduzem em um processo complexo de mudança pessoal que permite seu empoderamento

empoderamiento mediante el ejercicio de su rol como pacientes expertos, cuya expresión en el ámbito social se refleja en un movimiento asociativo que busca facilitar el apoyo mutuo, así como la adquisición, producción y divulgación del conocimiento científico y como el generado por sus propias experiencias, que es tan válido como el de los profesionales.

**Palabras clave:** Empoderamiento, Paciente, Asociaciones, Enfermedades Raras, Síndrome de Ehlers-Danlos, artículo de revisión

support and the acquisition, production and dissemination of scientific knowledge, as well as the generated by their own experiences, which is as valid as professional.

**Keywords:** Empowerment, Patient, Associations, Rare Diseases, Ehlers-Danlos Syndrome, review article

mediante o exercício de seu rol como pacientes expertos, cuja expressão no âmbito social se reflete em um movimento associativo que busca facilitar o apoio mútuo, assim como a aquisição, produção e divulgação do conhecimento científico e como o gerado por suas próprias experiências, que é tão válido como a dos profissionais.

**Palavras-chave:** Empoderamento, Paciente, associações, doenças Raras, Síndrome de Ehlers-Danos, artigo de revisão

**Agradecimientos:**

A Alejandra Guasp y la Red Ehlers-Danlos Argentina, por el aporte de información sobre las narraciones de los afectados y el movimiento asociativo.

### Empoderamiento, pacientes y movimiento asociativo en Enfermedades Raras

La palabra paciente se deriva del vocablo latino *patiens* que significa aquel que se mantiene firme o aquel que sufre; también es la forma sustantiva de paciencia (Hjertqvist, 2009). Por su parte, Paniello (2015) refiere que paciente es aquel que requiere asistencia sanitaria y está sometido a cuidados profesionales para el mantenimiento o la recuperación de la salud.

Cuando quien ejerce el rol de paciente tiene una enfermedad rara (EE.RR.) o poco frecuente (EPOF), otras consideraciones entran en juego, pues se enfrenta a una condición crónica, difícil de manejar, donde el conocimiento sobre la misma es escaso, disgregado (Aymé, Kole y Groft, 2008) y del dominio de una pequeña parte de los clínicos e investigadores.

Un estudio reciente de Muir (2016) para *Rare Disease UK*, evalúa el estado actual de la situación de los pacientes y sus familias en el Reino Unido. En relación al empoderamiento de los afectados, la autora refiere que pacientes y familiares reciben poca información sobre su condición, tanto durante como después del diagnóstico. En el ámbito de la investigación, la mayoría de los pacientes afirmó que participaría si se les diera la oportunidad, pues valoran la investigación sobre su condición, pero sienten que no reciben suficiente información sobre ella, y que no son tomados en cuenta para participar en estudios a menos que se vinculen con asociaciones de pacientes.

En relación al diagnóstico, según la autora, los pacientes aún enfrentan retrasos significativos, recibiendo al menos un diagnóstico incorrecto y visitando numerosos médicos antes de tener el diagnóstico final. Asimismo experimentan problemas tratando de persuadir a los médicos para que les crean cuando reportan sus síntomas y no describan su condición como psicológica. Quienes aún no tienen diagnóstico refieren que no reciben suficiente información y apoyo, y que la falta de diagnóstico es una barrera para el acceso al cuidado coordinado y tratamiento apropiado.

En relación al tratamiento, la autora indica que muchos casos empeoran por la falta de tratamiento efectivo. En el caso de ausencia de tratamientos probados,

los experimentales pueden ser una opción, pero su acceso implica una fuerte lucha contra la burocracia y las regulaciones del sistema sanitario. Asimismo, los pacientes desconocen frecuentemente si existe un centro especializado para tratar su trastorno.

Ante este panorama, el paciente afronta retos psicológicos como el manejo del diagnóstico de una enfermedad incurable, sentirse aislado de médicos, investigadores, así como de otros pacientes con su misma patología, dificultades para el acceso a la educación, empleo e inclusión social, todo lo cual se traduce en una marcada reducción de la calidad de vida individual y del potencial socioeconómico del afectado y su familia, lo que puede ejercer un efecto devastador en ellos (Budysh, Helms y Schultz, 2012; Moya, 2012; Ramljakova, 2013).

La situación ha forzado a estos pacientes a adquirir un nivel superior de conocimiento, competencia y control sobre su propia enfermedad y estado, adoptando un estilo más asertivo y autónomo al interactuar con el personal de salud, volviéndose expertos, no por programas de entrenamiento, sino por la misma falta de experticia de los médicos (Rainie y Fox, 2007). Tal circunstancia ha tenido impacto incluso en la relación médico-paciente tal y como es postulada por los modelos paternalista y de toma de decisiones compartidas, pues los mismos están basados en la experticia que el médico tiene sobre el diagnóstico y tratamiento (Budysh, Helms y Schultz, 2012).

A este nuevo tipo de pacientes, no exclusivo pero sí frecuente en el campo de las EE.RR., se le han adjudicado adjetivos diversos como experto, autónomo, ingenioso, involucrado, informado, competente, entre otros. Tales calificativos apuntan en mayor o menor medida a un mismo proceso: el empoderamiento.

Para Rapaport (1984), el empoderamiento es fácil de definir en su ausencia, ya que da lugar a falta de poder real o imaginada, impotencia aprendida, alienación o pérdida del sentido de control sobre la propia vida. Sin embargo su definición positiva es difícil de construir, pues puede tomar formas diferentes dependiendo del contexto y las personas.

La experiencia de impotencia (*powerlessness*) en pacientes ha sido detalladamente descrita en un estudio de Aujoulat, Luminet y Decacche (2007), quienes

realizaron 40 entrevistas a personas con condiciones crónicas, algunas de las cuales eran raras, con la finalidad de caracterizar los aspectos en común de las experiencias de impotencia de los participantes. Dos categorías emergieron de la narrativa de los pacientes. La primera fue la pérdida del sentido propio de la seguridad internalizada: los pacientes refirieron que en la medida en que enfrentaban pérdidas múltiples y estresantes, sus vidas y el mundo se volvieron impredecibles por lo que experimentaron inseguridad y pérdida de control. Dentro de este grupo se encontraron las subcategorías: pérdida del control del propio cuerpo, de las propias emociones, de la transmisión genética intergeneracional, sobre el tiempo y sobre el ambiente. La segunda categoría fue la Pérdida de la Identidad Personal y Social, que describe el abandono de roles y sus consecuencias en la relación con los otros y la autoimagen. Este aspecto resultó ser el más estresante de la pérdida de poder, principalmente en quienes previamente habían tenido una vida activa y ejercido roles de liderazgo.

Con base en sus hallazgos Aujoulat, Luminet y Decacche (2007), plantean que un proceso exitoso de empoderamiento ocurriría cuando los pacientes llegan a un acuerdo con su sensación de amenaza a la seguridad y a la identidad, y no sólo con el manejo del tratamiento. Sin embargo, de acuerdo a Aujoulat, Young y Salmon (2012), las definiciones prevalentes de empoderamiento en el área de la salud lo conceptualizan como un procedimiento de dar (del proveedor de salud al paciente) y recibir (del paciente al proveedor de salud), minimizando la incontrolabilidad inherente a vivir con condiciones severas de salud, como es el caso de las personas con EE.RR. En tales circunstancias, la autonomía puede ser considerada, de manera alternativa, como sentirse seguro en relaciones de cuidado (Kukla, 2005), y ser dueño de las propias decisiones puede ser tan adecuado y empoderante como participar en la "toma de decisiones compartidas" (Mendick, Young, Holcombe, Salmon, 2010).

Se requiere entonces de una noción de empoderamiento enraizada en la ideología de la acción social y de la autoayuda, que haga énfasis en los derechos

y habilidades más que en los déficits y necesidades de personas y comunidades. En este sentido, el concepto de empoderamiento en el área de salud debería incluir entonces los retos que implica vivir con una enfermedad progresiva y discapacitante, esto es: a) manejar la enfermedad en el trabajo, b) manejar las tareas de la vida diaria, y c) afrontar la necesidad de mantener (o reconstruir) un sentido del *self* continuo y valioso. Este último aspecto no parece ser considerado por las definiciones tradicionales de empoderamiento (Aujoulat, Young y Salmon, 2012).

De esta manera, para los mencionados autores, el empoderamiento puede ser definido como una experiencia compleja de cambio personal, guiado por el principio de autodeterminación y que puede ser facilitado por los cuidadores y proveedores de salud, si adoptan un enfoque de cuidado centrado en el paciente, con el reconocimiento de su experiencia, sus prioridades y sus miedos.

Ahora bien, el empoderamiento también se expresa a nivel comunitario. En este sentido, Aymé, Kole y Groft (2008) refieren que el empoderamiento para la salud de la comunidad es el proceso mediante el cual los individuos actúan de forma colectiva para conseguir una mayor influencia y control sobre los determinantes de la salud. Para la Organización Mundial de la Salud (1998), uno de los medios para lograr este objetivo es organizar instituciones intermedias -como las asociaciones de pacientes-, en las que las personas apliquen sus habilidades y recursos en esfuerzos colectivos con el fin de abordar las prioridades sanitarias y satisfacer las necesidades respectivas.

Las asociaciones de pacientes han sido definidas como grupos comunitarios sin fines de lucro que representan personas afectadas por una enfermedad específica (Pinto, Martin y Chenhall, 2016), dirigidas por pacientes o representantes de estos, que están legalmente reconocidas por el estado, y comprometidas con el cuidado centrado en el paciente (IAPO, citada por Nicholas y Broadbent, 2015), siendo el punto de intersección entre la salud pública, los sistemas de salud, los administradores sanitarios, los agentes de salud y la sociedad (Paniello, 2015).

Los objetivos de estas organizaciones han evolucionado a través de su historia. Según describen Nicholas y Broadbent (2015), el movimiento asociativo de pacientes tuvo sus inicios en los años cercanos a la I Guerra Mundial, cuando se institucionalizaron grupos caritativos con la finalidad de compilar información de una enfermedad específica, centrándose en condiciones comunes. Después de la II Guerra Mundial, estos grupos empezaron a focalizarse en el desarrollo de habilidades para pacientes legos. Posteriormente, en la década de los 80, activistas de comunidades HIV/SIDA y de discapacidad, intervinieron el discurso científico, político y público, negándose a ser estigmatizados, moldeando la representación social de sus condiciones, reformando el sistema de producción y promulgación de conocimiento, encontrando vías de presentarse a sí mismos como “creíbles” en un área de experticia acreditada; convirtiéndose en “expertos por experiencia” (Bignami, Kent, Lipucci di Paola y Meade, 2011).

Dos factores, no excluyentes, han sido descritos como aglutinantes de estas organizaciones. Para Novas (2007) la identificación biológica de la enfermedad y sus características es lo que lleva a la formación de lazos con otros individuos y familias que comparten la misma condición genética, y lo que a su vez puede llevar a los ciudadanos a hacer demandas al estado y a la comunidad científica (Rose y Novas, 2004). Por su parte, Paniello (2015), Barbosa (2015) y Rhee, Mui, Cadogan, Imerman, Lindsell y Titus Samant (2014) coinciden en afirmar que son las necesidades no atendidas por gobiernos e industrias las que han creado las condiciones para formar las asociaciones y generar respuestas que no habían sido encontradas en los sistemas de salud.

En opinión de Moya (2012), este tipo de asociaciones son una necesidad en el área de las EE.RR., porque permiten coordinar sus esfuerzos con investigadores, servicios y políticas de salud para desarrollar estrategias que definen más adecuadamente los protocolos de investigación y el cuidado médico. Estas organizaciones tienen como objetivo contribuir a dos áreas principales, por un lado, la optimización de métodos diagnósticos, lineamientos de la investigación, adecuado cuidado

médico y tratamiento, y por otro, la inserción social y cultural de los pacientes con enfermedades raras (Fundación GEISER, citada por Moya, 2012).

Las funciones que cumplen las asociaciones de pacientes con EE.RR. son diversas, y dependen en gran medida del nivel de desarrollo y de los recursos con los que cuentan para ejercer tales funciones. A continuación se agrupan las actividades más relevantes de acuerdo a la literatura:

- Asistencial: la atención no se restringe a lo médico y paramédico, también abarca la inclusión social y los aspectos psicológicos, por lo que trabajan cooperativamente con médicos, psicólogos y trabajadores sociales (Ramljakova, 2013), facilitando grupos de autoayuda y brindando apoyo económico (Paniello, 2015), u orientación sobre cómo conseguir servicios y recursos especializados como programas de respiro familiar, recreación, adaptación de hogares, entre otros (Ramljakova, 2013).
- Activismo político y social: ejercen acciones de representación defendiendo derechos, intereses y causas ante la administración pública (Paniello, 2015; Menon, Stafinsky, Dunn y Short, 2015); se involucran en los procesos de toma de decisiones en el campo de las EE.RR., actuando como pares de las autoridades nacionales (Ramljakova, 2013), contribuyendo a decisiones estratégicas sobre políticas y activismo (Nicholas y Broadbent, 2015).
- Información accesible: Proveen información y apoyo sobre su condición a sus pares y público en general (Ramljakova, 2013; Menon, Stafinsky, Dunn y Short, 2015; Pinto, Martin y Chenhall, 2016), ofreciendo vías para que los afectados y sus familias puedan comprender las bases biomédicas y las investigaciones más recientes sobre sus condiciones (Nicholas y Broadbent, 2015), y realizando campañas de sensibilización (Menon, Stafinsky, Dunn y Short, 2015).
- Investigación Biomédica: Apoyan la investigación estableciendo sus prioridades conjuntamente con los científicos (Menon, Stafinsky, Dunn y Short, 2015); contribuyendo en el diseño de las investigaciones, brindando su particular *insight* sobre las necesidades y

expectativas de los pacientes (Bignami, Kent, Lipucci di Paola y Meade, 2011; Pinto, Martin y Chenhall, 2016); proveen o buscan fondos, equipos o entrenamiento (Nicholas y Broadbent, 2015; Bignami, Kent, Lipucci di Paola y Meade, 2011); contribuyen a la recolección sistemática de datos sobre la historia natural de las enfermedades y el impacto en sus vidas, como una fuente valiosa, legítima y única que puede ser útil para la comprensión médica de sus enfermedades y la obtención de curas y tratamientos; ayudan en el reclutamiento de participantes para estudios clínicos (Nicholas y Broadbent, 2015; Pinto, Martin y Chenhall, 2016); realizan campañas para coleccionar muestras biológicas y participan en ensayos clínicos (Menon, Stafinsky, Dunn y Short, 2015); proveen información y asesoramiento a participantes sobre protección de datos y consentimiento informado, antes y después de involucrarse en las investigaciones, (Nicholas y Broadbent, 2015), apoyan el descubrimiento de medicamentos huérfanos, y establecen o participan en registros de pacientes y Biobancos (Menon, Stafinsky, Dunn y Short, 2015).

Las funciones de las organizaciones de pacientes se han visto ampliamente favorecidas por el uso de Internet que elimina las barreras tradicionales para la interacción y el acceso a la información, ayudando a la transformación de los sistemas sanitarios y a la relación entre profesionales de salud y pacientes. En este sentido, Powell (2003) afirma que el uso de Internet ha cambiado el balance de poder mediante la democratización del conocimiento y el otorgamiento de medios que facilitan a los usuarios organizarse social y políticamente; es decir, ayudando al proceso de empoderamiento del paciente.

Ziebland, Chapple, Dumelow, Evans, Prinjha, y Rozmovits, (2004, citados por Ferguson, 2007) afirman que Internet ha permitido que los pacientes ganen, mantengan, y estén familiarizados con un remarcable conocimiento médico y experimental sobre su enfermedad, incrementando así su sensación de auto-eficacia, desarrollando habilidades efectivas de afrontamiento a su grave enfermedad, y presentándose a sí mismos como usuarios técnicamente competentes y con capacidad de

discriminar información médica y servicios profesionales. En opinión de Calvillo, Román y Roa (2015), el hecho de que las experiencias sanitarias de los pacientes sirvan para ayudar a otros, añade un nuevo elemento a la noción de empoderamiento del paciente.

Ahora bien, los pacientes no solo buscan el conocimiento científico en la web, también se encuentran en las redes sociales populares o en aquellas específicas para pacientes, para indagar y compartir sus experiencias personales de la vida cotidiana con una EPOF, buscando y brindando apoyo social. En opinión de Guillamón, Armayones, Hernández y Gómez-Zúñiga (2010), los pacientes que comparten una misma condición informan más efectivamente que los profesionales cómo manejar ciertos aspectos de su condición. Para Griffiths et al. (2015), sin los recursos de Internet, las personas con EE.RR. tendrían mayores dificultades para interactuar bien porque están geográficamente distantes, o porque su condición limita sus habilidades para la interacción social, o bien porque la interacción sobre su enfermedad es estigmatizada.

Por su parte, Vassilev, Rogers, Kennedy y Koetsenruijter (2014) encontraron que las comunidades virtuales proveen de un sentimiento de no estar solo, alimentan la capacidad para afrontar el estrés, motivan cambios en el estilo de vida mediante la adición de nuevas actividades de autogestión, facilitan el aprendizaje por modelaje de otros con condiciones similares o por comparación social, y constituyen un lugar donde buscar apoyo cuando los resultados son desfavorables o para prevenir tales resultados. Finalmente, los autores reportan que estas comunidades virtuales facilitan el desarrollo de la "eficacia colectiva", esto es la capacidad y percepción compartida de ejecutar exitosamente y funcionar a través de compartir esfuerzos, creencias, influencias perseverancia y objetivos.

Entre las limitaciones de las organizaciones de pacientes es frecuente la falta de recursos económicos y de profesionalización de su personal. Según refieren Pinto, Martin y Chenhall (2016), suelen ser organizaciones pequeñas, de bajo presupuesto, en donde el 56% no tiene personal pagado; que se ven afectados por la

baja participación, lo que repercute en su fuerza y peso (Fundación Farmaindustria, 2004).

Para Navarro-Rubio (2015), la falta de recursos económicos y de profesionalización de su personal, hace que dependan principalmente de los esfuerzos individuales de pocas personas, generalmente afectados y familiares, cuya formación en el movimiento asociativo es escasa para que su trabajo sea efectivo. Adicionalmente, las propias limitaciones físicas de los afectados pueden frenar el curso de su actividad.

De este modo, según la Fundación Farmaindustria (2004), la profesionalización de las estructuras asociativas mediante la incorporación de personal cualificado que legitime con sus conocimientos las acciones de las organizaciones, es uno de los mayores retos que actualmente enfrentan las asociaciones de pacientes.

### **Los pacientes con Síndrome de Ehlers-Danlos y su movimiento asociativo.**

Estudios que se han realizado con pacientes afectados por SED en Latinoamérica y Europa coinciden en demostrar un importante retraso en el diagnóstico de esta patología. Para la mayoría de los participantes de estos estudios, pueden transcurrir entre 14 y más de 20 años entre las primeras manifestaciones clínicas y el diagnóstico de SED. En el transcurso de este período en búsqueda de diagnóstico, los afectados visitan entre uno y 20 médicos (Guasp, 2014; Kole y Faurisson, 2009).

Pino-Ramírez y Solís (2015) obtuvieron resultados similares en relación al retraso del diagnóstico en un estudio comparativo entre pacientes con Síndrome de Marfan y SED en Iberoamérica. Estos autores encontraron que la edad promedio al momento del diagnóstico fue casi el doble en el grupo de SED, lo que podría ocasionar consecuencias deletéreas importantes sobre la salud de estos sujetos, incrementando la aparición de otras patologías sin relación aparente con el síndrome.

Entre el 56% y 69% de los pacientes han sido mal diagnosticados; entre el 20% y el 45% han recibido un diagnóstico psiquiátrico, y entre el 58% y el 70% de estos diagnósticos errados resultaron en la indicación de tratamientos inadecuados (Guasp, 2014, Kole y Faurisson,

2009). Cabe aclarar que los diagnósticos psiquiátricos a los que se refieren los autores mencionados fueron asignados en lugar de la calificación de SED por lo que se consideran erróneos, a diferencia de trastornos psiquiátricos que pueden coexistir con el diagnóstico de SED.

En cuanto a la atención sanitaria, según Kole y Faurisson (2009), el 35% de estos pacientes experimenta rechazo por parte de los profesionales de salud, porcentaje que es el doble de lo observado en el resto de las 16 patologías estudiadas en dicha investigación. El 62% de los encuestados por Guasp (2014) indicaron que la atención médica recibida fue entre mala y regular, de estos el 29% refirió desinterés del profesional de salud y/o minimización de los síntomas o problemas asociados.

Las experiencias psicológicas de pacientes con SED, también han sido sistematizadas en algunas investigaciones. Tales trabajos describen las dificultades de los afectados como resultado del dolor crónico y el riesgo de lesiones, lo que puede generar evitación de actividades sociales, limitaciones laborales y en el desarrollo profesional, así como dificultades sexuales, miedo al embarazo (Lumley, Jordan, Rubenstein, Tsipouras y Evans, 1994; Gurley-Green, 2001; Gawthrop, Mould, Sperritt y Neale, 2007) y problemas del sueño (Baeza Velasco, Gély Nargeot, Vilarrasa y Bravo, 2011).

La familia y las relaciones personales también se ven afectadas dada la imposibilidad del paciente de realizar actividades de la vida diaria (Gurley-Green, 2001). En la esfera emocional, son frecuentes: ansiedad, depresión y amplificación somatosensorial y a la discapacidad (Baeza Velasco et al., 2011). El dolor crónico en personas con SED de tipo hipermovilidad también se ha asociado con la pérdida de independencia, autoestima y autoeficacia (Grahame, 2009).

Para conocer la experiencia de vida desde la propia voz de los afectados, se revisaron 35 testimonios publicados en la Red Ehlers-Danlos Argentina (Red EDA) que han sido recopilados en esta web entre 2008 y 2015. Los temas comunes fueron: el diagnóstico, el cuerpo, los otros, el afrontamiento y el apoyo asociativo; los contenidos más relevantes son descritos a continuación.



## El diagnóstico

*“No es fácil vivir con SED, pero me resultó mucho más difícil vivir sin saber qué era lo que me ocurría a diario”,* María del Carmen.

Las experiencias relacionadas con el diagnóstico pueden dividirse en antes y después de este. En el período previo, los afectados refieren, mayoritariamente, experimentar frustración –un infierno–, tanto por la peregrinación de especialista en especialista como por la incredulidad del personal de salud ante sus síntomas, al punto de sentir rechazo por parte de los galenos. Al mismo tiempo tienen la certeza de que son diferentes; tales diferencias no les hacen menos legítimos o válidos, aunque sí “cebras médicas”<sup>1</sup>, término con el que se identifican.

*“No estaba loca, ni exageraba, ni era quejosa”*  
Natalia, 27 años.

La falta de diagnóstico también está acompañada de juicios médicos erróneos que con frecuencia son de tipo psiquiátrico. El personal de salud atribuye la sintomatología al estrés, a lo psicológico, y les etiquetan como hipocondríacos. Esta experiencia ocurre con tal frecuencia que los afectados se cuestionan la veracidad de su propia experiencia de enfermedad. Algunos deciden callar sus dolores y otros se resignan a que les llamen así.

*“Vivir con Síndrome de Ehlers-Danlos, no es sencillo, es vivir aprendiendo a convivir con él”* Georgina, 38 años.

Al recibir el diagnóstico, las respuestas emocionales más comunes son: rabia, frustración, incertidumbre, impotencia, miedo, depresión, y ansiedad. La rabia se vincula con el retraso diagnóstico y los juicios médicos erróneos; la incertidumbre sigue porque reciben un diagnóstico, pero no les dicen qué pasará con ellos.

Algunos refieren ambivalencia: alivio y miedo, tristeza y tranquilidad a la vez, o simplemente alivio por la confirmación de que algo pasaba, o porque tener un diagnóstico podría ayudar a enfrentar la enfermedad. La aceptación de la existencia de la enfermedad/discapacidad por parte de los profesionales de salud se percibe como el reconocimiento por parte de la sociedad de que los afectados necesitan ayuda.

## El cuerpo

*“Mi cuerpo no quiere más con el dolor”* Sonja.

Vivir con la enfermedad se describe como una lucha diaria, continua y agotadora contra el dolor, la fatiga o el cansancio. Se experimenta miedo anticipando nuevas crisis, o por cómo les afectará el SED con el paso de los años.

*“Se hace una tarea rutinaria para ‘armarse’ (literalmente) cada día”* Melisa.

En relación al manejo del propio cuerpo, los afectados refieren que ser hiperlaxo es un reto para cualquier actividad, por sencilla que sea. Se puede querer hacer algo, pero el cuerpo no responde como antes, limitando todo lo que puede ser divertido. Ante esto, refieren malestar por no poder hacer lo mismo que los demás, o resignación por no responder como antes.

## Los otros

*“Todos querían estirar mi piel o ver como doblaba los dedos. Fue feo, porque nadie sabía lo que yo sentía, tanto físicamente como psicológicamente”* Manuel, 27 años.

La incredulidad sobre los síntomas no es exclusiva de los profesionales de la salud, también es una experiencia frecuente con familiares y amigos. Los afectados refieren que la familia no termina de entender la gravedad del

1. El término proviene de un dicho popular entre los estudiantes de medicina: “cuando escuches ruidos de cascos, piensa en caballos y no en cebras” que implica diagnosticar enfermedades basándose en el cuadro clínico más probable (Red EDA, consultado el 27/03/16).

dolor o el cansancio y cómo les afecta psicológicamente. También están conscientes de que sus allegados deben modificar o renunciar a sus actividades en consideración a su condición.

Los afectados perciben que la reacción de terceros ante su patología oscila entre la incredulidad y la lástima. Algunos han sido blanco de burlas en la escuela por sus habilidades inusuales. Cabe hacer mención especial de dos padres que relataron haber sido referidos a servicios sociales porque se sospechaba que los moretones y cicatrices frecuentes en sus hijos eran causados por maltrato físico.

### El afrontamiento

*“...el síndrome ha cambiado mi vida y me alegro por eso, ya no dejo las cosas para después, ya no me aflijo por el pasado ni me preocupo demasiado por el futuro, sino... vivo el presente”* Jezzy CR, 21 años.

Algunos afectados refieren su capacidad de convertir la adversidad en fortaleza para salir adelante, y que, su experiencia con SED, ha sido una oportunidad para el crecimiento personal, lo que les ha permitido desarrollar características como la sensibilidad y la humildad. El SED es visto como un desafío constante, y se sienten orgullosos de su capacidad de lucha.

Un grupo de afectados refiere haber hecho cambios en su estilo de vida que les han ayudado al manejo de la enfermedad. Algunos han adoptado la práctica regular de gimnasia, natación, fisioterapia o Tai Chi Chuan; actividades que, refieren, les permiten un mayor control sobre su cuerpo. Otros han cambiado su dieta, alimentándose de manera más sana, percibiendo mejoría en algunos síntomas.

### El apoyo asociativo

*“A veces pienso... ¿por qué nos tocó a nosotros, pero después digo, para qué? Para conocer gente maravillosa”* Carina R., 39 años.

Si bien la Red EDA no es una asociación de pacientes, tanto su sitio web como su página en Facebook permiten a los afectados contactar con otros con la misma condición. En las narraciones de sus experiencias, frecuentemente agradecen la existencia de la página, pues en ella encuentran a muchas más personas con vivencias similares que les brindan sostén emocional ante los retos que implica vivir con SED.

Una vez descritos los aspectos más destacados de las vivencias de los afectados, se procederá a abordar el movimiento asociativo de las personas con SED. La base de datos de Orphanet (accedido el 27 de marzo de 2016 desde <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/SupportGroup.php?lng=EN>), da cuenta de 15 organizaciones de esta patología en Europa. Una búsqueda en la red social Facebook (accedido el 27 de marzo de 2016 desde <https://www.facebook.com/search/top/?init=quickyq=Ehlers%20Danlosytas=0.46120587022795356>) permite encontrar 57 páginas y 30 grupos, con la denominación Ehlers-Danlos. En la mayoría de los casos, estas cuentas no representan asociaciones, sino colectivos de afectados que se brindan apoyo mutuo en dicha red social, o bien páginas que comparten información sobre esta patología.

Para los efectos de esta revisión, se consideraron cuatro organizaciones<sup>2</sup>: Ehlers-Danlos Support UK (EDS UK) de Reino Unido, la Ehlers-Danlos National Foundation (EDNF), de Estados Unidos de Norteamérica, ANSEDH de España, y la Red Ehlers-Danlos Argentina (Red EDA); todas iniciadas por pacientes.

Para López Peñalver, afectada y fundadora de una organización de pacientes, formar una asociación permite ayudar a otra gente que vive la misma circunstancia de saber que algo malo le pasa, pero no saber qué (ANSEDH, 2016). Para otra afectada, A. Guasp (comunicación personal, 26 de marzo de 2016), la diferencia entre saber y no saber lo que a uno le pasa es abismal, por eso ha asumido una labor divulgadora de informar a médicos y pacientes.

En relación a las funciones y los servicios, aunque tales asociaciones tienen muchos puntos en común, EDS UK y ANSEDH enfatizan su rol de apoyo y asesoramiento

2. La información de las organizaciones de pacientes fue tomada de sus páginas web: <http://www.ednf.org/>, <http://www.ehlers-danlos.org/>, <https://sites.google.com/site/rededargentina/> y <http://ehlersdanlos.org.es/>, para EDNF, EDS UK, Red EDA y ANSEDH, respectivamente.

al paciente, en tanto que la EDNF y la Red EDA priorizan la información y el conocimiento. EDS UK tiene 30 grupos de apoyo diseminados por Reino Unido, y ANSEDH tiene como primer objetivo apoyar, ayudar y orientar a pacientes y familiares.

En relación al apoyo mutuo, las cuatro organizaciones permiten la interacción entre los usuarios. EDS UK, EDNF, y ANSEDH tienen foros públicos en sus sitios web donde los afectados pueden preguntar o comentar aspectos relacionados con su enfermedad. La Red EDA, aunque no utiliza la herramienta de foros, permite a sus usuarios publicar sus datos de contacto para poder vincularse con otros afectados. Asimismo, todas tienen un espacio diferente del foro para que los afectados puedan publicar sus experiencias personales con la enfermedad.

En cuanto a la información y el conocimiento, EDNF tiene como meta liderar la búsqueda de conocimiento sobre esta patología, siendo su misión la creación de recursos para los afectados que permitan la producción y distribución de información. La Red EDA se define como una propuesta de información para los afectados, que tiene como objetivos informar sobre la enfermedad a los pacientes y al público en general, captar la atención de los médicos sobre esta patología, y facilitar el contacto entre personas con SED. Todas las organizaciones tienen en sus páginas web información sobre tipos de SED, criterios diagnósticos y sobre centros de referencia, esto último con la excepción de ANSEDH.

En relación a la divulgación de información, las dos organizaciones anglosajonas tienen órganos formales, las revistas: *Loose connections* (EDNF) y *Fragile links* (EDS UK); ambas tienen por finalidad informar, tanto a profesionales de salud como a afectados, sobre novedades médicas y sus actividades como asociaciones de pacientes. El acceso a *Fragile links* es exclusivo para socios, en tanto que la revista de la EDNF es de acceso abierto.

La Red EDA y ANSEDH cumplen su labor divulgativa mediante la publicación de artículos en sus páginas web y sus cuentas en Facebook. Cabe destacar que en el caso de la Red EDA, Guasp, su administradora, traduce los artículos científicos al español y los publica para que

puedan ser leídos por pacientes y profesionales de salud hispanoparlantes.

La labor de todas estas asociaciones por la divulgación del conocimiento tiene su máxima expresión en la organización de eventos científicos como: congresos internacionales, ateneos, talleres y *webinars*. En estos eventos, las organizaciones de pacientes reúnen a expertos en SED, con la finalidad de informar y formar tanto a los profesionales de salud como a los afectados. Ejemplos de estas actividades en Iberoamérica son: Primer Encuentro-Taller sobre Síndrome de Ehlers-Danlos en Argentina, organizado por la Red EDA con el apoyo de la Fundación Favalaro; Ateneo: Actualización en sintomatología y comorbilidades en el Síndrome de Ehlers Danlos (SED), organizado por la Red EDA y la cátedra de salud pública de la Facultad de Medicina de la Universidad Nacional de La Plata; presentación de tres trabajos científicos, por parte de la Red EDA en el I Congreso Internacional de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad Nacional de La Plata, y el I Simposio Internacional del Síndrome Ehlers Danlos, organizado por ANSEDH (en ese entonces Asociación del Síndrome de Ehlers-Danlos e Hiperlaxitud, AVASEHLOS), celebrado en Murcia (España) en octubre de 2015.

En el ámbito anglosajón, merece una mención especial el *EDS International Symposium 2016*, evento organizado por EDS UK, EDNF, conjuntamente con el consorcio de Ghent (Bélgica) y un grupo internacional de médicos. Esta actividad, que se realizará en mayo de 2016 en la ciudad de Nueva York, tiene como objetivo principal reclasificar los criterios diagnósticos de todos los tipos de SED y preparar guías universales de tratamiento que sirvan de directrices para los profesionales médicos, una vez efectuado el diagnóstico.

Lo novedoso de este evento es que, en los grupos de trabajo para la revisión de los criterios diagnósticos, participan afectados de SED en su rol de pacientes expertos como pares de médicos e investigadores. Britta Berglund, esposa de un afectado, enfermera graduada, fundadora de la asociación sueca de SED, y quien se ha dedicado a la investigación en el área, forma parte del comité de hipermovilidad. Lynn Saunders, afectada

de SED, quien es voluntaria de la *EDS Network Cares (USA)*, es miembro del comité vascular. Caroline Van Mourik, afectada de SED, ex vicepresidente y actual editora científica de la organización sueca de pacientes, es autora de libros sobre esta patología dirigidos a pacientes y profesionales de salud, y es miembro del comité de tipos raros. Finalmente, Christine Schwarting, quien es miembro de la *Deutche ED Initiative*, forma parte del comité clásico.

Estas asociaciones han realizado actividades relacionadas con la investigación. Así, por ejemplo, todas han promovido la participación de los afectados en distintos estudios científicos. EDS UK, EDNF y ANSEDH han contribuido a la financiación de investigaciones. En el caso de EDS UK y la Red EDA han desarrollado sus propios trabajos científicos; la primera tiene proyectos de investigación sobre síntomas gástricos en SED, estudios genéticos en hipermovilidad, asesoramiento psicológico e hipnoterapia, estudio exploratorio para la comprensión del inicio y disparadores de síntomas, y ejercicio en niños con hipermovilidad y dolor de rodilla.

En el caso de la Red EDA, Guasp (comunicación personal, 26 de marzo de 2016), ha participado en estudios sobre la sintomatología de pacientes SED y con Síndrome de Hiperlaxitud Articular (SHA) en Latinoamérica y España; retrasos diagnósticos y acceso al tratamiento en SED y SHA en Latinoamérica y España; SED y trombofilia; factores de riesgo y manifestaciones neurológicas en mujeres SED, y SED y trasplante de órganos. En el caso de la EDNF, si bien publica un grupo de ensayos clínicos en su web, aclara que no los avala.

No se consiguió información en las webs, ni mediante entrevistas personales, sobre acciones de estas asociaciones dirigidas a la defensa de derechos (*advocacy*) de los pacientes. Es probable que estas funciones sean ejercidas por organizaciones paraguas, como es el caso de la *National Organization for Rare Diseases* de Estados Unidos de Norteamérica, la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), *Rare Disease Europe* (EURORDIS), y la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF). Todas ellas con logros importantes en los ámbitos político y legislativo.

En cuanto a las limitaciones y amenazas que enfrentan estas organizaciones, A. Guasp (comunicación personal,

26 de marzo de 2016) apunta dos aspectos. El primero es que las asociaciones de pacientes, independientemente de si cuentan o no con personal profesional de apoyo, dependen del empuje de un líder en particular, por lo que su desarrollo y estabilidad pueden verse afectados por las vicisitudes particulares que afecten al líder. Es así que las asociaciones, grandes o pequeñas, pasan por periodos de mucha productividad y otros en los que o bien cesan sus funciones, o limitan sus actividades a lo básico.

El otro factor mencionado por Guasp (comunicación personal, 26 de marzo de 2016) es que el trabajo asociativo puede ser utilizado como una herramienta para lograr estatus político. En este caso puede que una vez logrado tal objetivo, la persona se desentienda de la organización, o peor aún, que desvirtúe la labor de la misma en acciones de otra índole que no benefician a los afectados.

Otro aspecto importante es el relativo a la financiación de las asociaciones pequeñas y medianas. J. López Peñalver (ANSEDH, 2016) refiere que la asociación que dirige se financia mediante la venta en mercados solidarios de artesanía manufacturada por los afectados. Esta actividad, si bien beneficia la cohesión del grupo, es insuficiente para la obtención de recursos.

### A modo de conclusión

Las experiencias narradas por las personas con SED confirman las descripciones de Muir (2016) sobre afectados por EE.RR. en Reino Unido, con el agravante de que el retraso diagnóstico es significativamente mayor en estos pacientes que en otros con EPOF diferentes, como han demostrado los estudios de Pino-Ramírez y Solís (2015) y Kole y Faurisson (2009).

Los diagnósticos psiquiátricos como producto del desconocimiento de la enfermedad, la percepción de ser rechazados por los galenos y la incredulidad de médicos, familiares y amigos sobre su condición, son experimentados tan repetidamente y durante tanto tiempo que los afectados terminan poniendo en duda la veracidad de su propia experiencia de enfermedad.

Mathews, Harrington y Grant Braithwaite (2000) acuñaron el término discapacidades invisibles para designar aquellas condiciones físicas o mentales que no

son captadas inmediatamente por el observador. Este concepto podría ayudar a explicar la incompreensión de terceros ante la experiencia de dolor crónico y de síntomas poco precisos e inespecíficos en personas cuyo fenotipo no muestra características llamativas para un simple espectador. Sin embargo, en el caso de los profesionales de salud, es el franco desconocimiento sobre las EE.RR., específicamente el SED, lo que deriva en la percepción de síntomas que no son vistos en su conjunto -como síndrome-, y que son diagnosticados y tratados de manera aislada y frecuentemente errónea, con la consabida iatrogenia para el paciente.

A las situaciones señaladas se suman las derivadas de la incontrolabilidad e impredecibilidad de su cuerpo debido a la patología, es decir la pérdida del sentido propio de la seguridad internalizada, tal y como lo señalan Aujoulat, Luminet y Deccache (2007). Como parte de este proceso, los autores refieren la pérdida de control de las propias emociones en la que los afectados se sienten en riesgo de ser sobrepasados por sus respuestas emocionales. Así, en la medida en que se perpetúan los factores desencadenantes, externos e internos, estas respuestas emocionales pueden convertirse en verdaderos cuadros depresivos, como bien postula la teoría de la indefensión aprendida (Abramson, Seligman y Teasdale, 1978).

A pesar de estas circunstancias, o quizás por ellas mismas, los afectados han desarrollado habilidades personales para el afrontamiento de su condición. Estas conductas son referidas, por ejemplo, como cambios en el estilo de vida con los cuales intentan retomar el control sobre su cuerpo. De igual modo, su capacidad de convertir la adversidad en fuerza para continuar su lucha diaria evidencia, por una parte, la puesta en funcionamiento de mecanismos de adaptación cognitiva (Taylor, 1983), y por la otra el desarrollo de capacidades resilientes. Tale mecanismos son parte de lo que Aujoulat, Young y Salmon (2012) refieren como una experiencia compleja de cambio personal guiada por el principio de autodeterminación, esto es empoderamiento.

Tal empoderamiento se encarna en personas como Britta Berglund, Lynn Saunders, Caroline Van Mourik, Christine Schwarting, Alejandra Guasp o Josefa López Peñalver, quienes han convertido sus circunstancias

personales en fuerza para el movimiento asociativo de los afectados de SED. Sus características encajan en las descripciones de los denominados pacientes expertos o empoderados, tanto en el ámbito personal como en el social.


En relación al movimiento asociativo, se observa claramente como las tareas de adquisición, divulgación y producción del conocimiento científico sobre SED son entendidas como actividades centrales de las organizaciones de pacientes, lo que les permite, de acuerdo a lo planteado por Aymé, Kole y Groft (2008), tener mayor influencia y control sobre los determinantes de su salud. Ahora bien, la divulgación del conocimiento no es sólo una manera de empoderar a los afectados; conscientes de las carencias en la formación del personal de salud, tratan de captar su interés mediante la organización de eventos científicos de alta calidad, dando respuestas a las deficiencias educativas.

De igual modo, utilizan las herramientas de Internet para compartir información sobre las características de su enfermedad, sus actividades como organizaciones y proveen guías de centros y profesionales especializados en SED. Asimismo, sus sitios en Internet son un punto de encuentro, sin barreras geográficas, que les permiten facilitar y estimular el intercambio de experiencias y el apoyo mutuo entre afectados mediante foros y el relato de sus historias personales. En este sentido, Rabeharisoa, Callon, Demonty (2000) consideran que una de las características de las asociaciones de pacientes es la epistemológica, referida al hecho de considerar que sus experiencias de vida constituyen un conocimiento diferente al de los profesionales, pero igualmente válido.

Para finalizar, se enuncian algunas consideraciones sobre el papel de la Psicología en el área de las EE.RR., y particularmente en SED. La comprensión de la experiencia de enfermedad en pacientes con esta patología u otras enfermedades raras es un área prácticamente inexplorada de la investigación psicológica. A nivel individual es necesario adentrarse en la comprensión de los procesos psicológicos por los que transcurren los pacientes y de las variables que les permiten empoderarse y afrontar su condición. Estos conocimientos ayudarían al desarrollo de modelos de abordaje terapéutico y de *counseling* para

las EPOF en general, con adaptaciones para patologías particulares como el SED.

Otro aspecto a abordar es la relación entre los afectados por EE.RR. y el personal de salud con el objetivo de hacer de ella otra herramienta para el empoderamiento de los pacientes. De igual manera, se hace necesario el estudio del movimiento asociativo; estructuras, fases, procesos, identidad, motivación, entre otros factores, cuyo análisis facilite la formulación de estrategias para el fortalecimiento de estas organizaciones de pacientes.

En el área de las EE.RR., la Psicología también tiene una tarea pendiente. 

Received: 10/05/2016

Accepted: 31/08/2016

## REFERENCIAS

- Abramson, L. Y., Seligman, M. E., & Teasdale, J. D. (1978). Learned helplessness in humans: critique and reformulation. *Journal of abnormal psychology*, 87(1), 49.
- Aujoulat, I., Luminet, O., y Deccache, A. (2007). The perspective of patients on their experience of powerlessness. *Qualitative health research*, 17(6), 772-785.
- Aujoulat, I., Young, B., y Salmon, P. (2012). The psychological processes involved in patient empowerment. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 7 (Suppl 2), A31.
- ANSEDH y AVASEHLOS (2016, enero 11). Avasehlos, Asociación de Ehlers Danlos e hiperlaxitud, en el programa En Positivo [archivo de vídeo] Disponible en <https://www.youtube.com/watch?v=c0PyYfPEw3g>
- Aymé, S., Kole, A., y Groft, S. (2008). Empowerment of patients: lessons from the rare diseases community. *The lancet*, 371(9629), 2048-2051.
- Baeza-Velasco, C., Gély-Nargeot, M. C., Vilarrasa, A. B., y Bravo, J. F. (2011). Joint hypermobility syndrome: problems that require psychological intervention. *Rheumatology international*, 31(9), 1131-1136.
- Barbosa, R. L. (2015). Para uma nova perspectiva sobre o campo das doenças raras: a motivação das associações civis em debate. *Tempus Actas de Saúde Coletiva*, 9(2), 57-74.
- Bergsma, L. J. (2004). Empowerment Education The Link between Media Literacy and Health Promotion. *American Behavioral Scientist*, 48(2), 152-164.
- Bignami, F., Kent, A. J., di Paola, M. L., y Meade, N. (2011). Participation of patients in the development of advanced therapy medicinal products. *Bundesgesundheitsblatt-Gesundheitsforschung-Gesundheitsschutz*, 54(7), 839-842.
- Budych, K., Helms, T. M., y Schultz, C. (2012). How do patients with rare diseases experience the medical encounter? Exploring role behavior and its impact on patient-physician interaction. *Health policy*, 105(2), 154-164.
- Calvillo, J., Román, I., y Roa, L. M. (2015). How technology is empowering patients? A literature review. *Health Expectations*, 18(5), 643-652.
- Fundación Farmaindustria. (2004). El paciente en España. *Mapa nacional de asociaciones de pacientes. Fundación FARMAINDUSTRIA.*
- Gawthrop, F., Mould, R., Sperritt, A., y Neale, F. (2007). Ehlers-Danlos syndrome. *BMJ*, 335(7617), 448-450.
- Grahame, R. (2009). Joint hypermobility syndrome pain. *Current pain and headache reports*, 13(6), 427-433.
- Griffiths, F., Dobermann, T., Cave, J. A., Thorogood, M., Johnson, S., Salamatian, K., ... y Goudge, J. (2015). The impact of online social networks on health and health systems: a scoping review and case studies. *Policy & Internet*, 7(4), 473-496.
- Guasp, A (2014) Resultados generales del estudio sobre los retrasos diagnósticos y el acceso a tratamiento de los afectados por Síndrome Ehlers-Danlos (SED) y Síndrome de Hiperlaxitud Articular (SHA) en Latinoamérica y España. Recuperado de <https://sites.google.com/site/rededargentina/la-red-eda>
- Guillamón, N., Armayones, M., Hernández, E., y Gómez-Zúñiga, B. (2010). The role of patient organizations in participatory medicine: can virtual health communities help participatory medicine accomplish its objectives. *Journal of Participatory Medicine*, 2, e21.
- Gurley-Green, S. (2001). Living with the hypermobility syndrome. *Rheumatology*, 40(5), 487-489.

- Hjertqvist, J. (2009). The Empowerment of the European Patient options and implications. *Health Consumer Powerhouse*, 2, 31.
- Kole, A., y Faurisson, F. (2009). The voice of 12,000 patients. EURORDIS.
- Kukla, R. (2005). Conscientious autonomy: displacing decisions in health care. *Hastings Center Report*, 35(2), 34-44.
- Lumley, M. A., Jordan, M., Rubenstein, R., Tsipouras, P., y Evans, M. I. (1994). Psychosocial functioning in the Ehlers-Danlos syndrome. *American journal of medical genetics*, 53(2), 149-152.
- Matthews, CK.; Harrington, N, Grant Braithwaite, DO. (Ed); Thompson, Teresa L. (Ed), (2000). Handbook of communication and people with disabilities: Research and application. LEA's communication series. (pp. 405-421). Mahwah, NJ, US: Lawrence Erlbaum Associates Publishers, xviii, 555 pp.
- McWilliam, C. L., Stewart, M., Del Maestro, N., Pittman, B. J., Brown, J. B., McNair, S., ... y Patterson, M. L. (1997). Creating empowering meaning: an interactive process of promoting health with chronically ill older Canadians. *Health Promotion International*, 12(2), 111-123.
- Mendick, N., Young, B., Holcombe, C., y Salmon, P. (2010). The ethics of responsibility and ownership in decision-making about treatment for breast cancer: triangulation of consultation with patient and surgeon perspectives. *Social science y medicine*, 70(12), 1904-1911.
- Menon, D., Stafinski, T., Dunn, A., y Short, H. (2015). Involving patients in reducing decision uncertainties around orphan and ultra-orphan drugs: a rare opportunity? *The Patient-Patient-Centered Outcomes Research*, 8(1), 29-39.
- Moya, G. (2012). La aplicación del principio de subsidiariedad en el empoderamiento de los pacientes para el cuidado de la salud: el caso de las enfermedades raras en Argentina. *Acta bioethica*, 18(2), 181-188.
- Muir E. (2016). The rare reality -an insight into the patient and family experience of rare disease. Londres: Rare Disease UK. Recuperado de <http://www.raredisease.org.uk/documents/patient-experiences-2015.pdf>
- Navarro-Rubio, M. D. (2015). Características de los representantes de pacientes. Institut Albert J. Jovell de Salut Pública y Pacientes de la Universitat Internacional de Catalunya
- Nicholas, L., y Broadbent, S. (2015). Collective intelligence in patient organisations. Londres: Nesta. Recuperado de: [http://www.nesta.org.uk/sites/default/files/collective\\_intelligence\\_in\\_patient\\_organisations\\_v7.pdf](http://www.nesta.org.uk/sites/default/files/collective_intelligence_in_patient_organisations_v7.pdf)
- Novas, C (2007) *Genetic advocacy groups, science and biovalue: creating political economies of hope*. In: Atkinson, Paul and Glasner, Peter, (eds.) *New Genetics, New Identities. Genetics and society*. Routledge, London, UK, pp. 11-27
- Orphanet. [Directorio de Asociaciones de Pacientes en Europa]. Recuperado de <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/SupportGroup.php?lng=ES>
- Paniello García, I., y Quillet Magriña, R. M. (2015). La importancia de la comunicación en una asociación de pacientes: el caso de Acción Psoriasis. TESIS
- Pino-Ramírez y Solís (2015) Percepción de enfermedad en personas con desórdenes del colágenos. En M. Pérez Fernández (Presidencia) VII Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras. Real e Ilustre Colegio Oficial de Farmaceutas de la Provincia de Sevilla, España
- Pinto, D., Martin, D., y Chenhall, R. (2016). The involvement of patient organisations in rare disease research: a mixed methods study in Australia. *Orphanet journal of rare diseases*, 11(1),1.



- Powell, W. (2003). Neither market nor hierarchy. *The sociology of organizations: classic, contemporary, and critical readings*, 315, 104-117.
- Rabeharisoa V, Callon M, Demonty DB. Les associations de maladies et la recherche. I. Des self-help groups aux associations de malades. *Méd Sci* 2000; **16**: 945–49.
- Rainie, L. y Fox S., (2007) The Pew Internet & American Life Project. En: T. Ferguson y el Grupo de Trabajo Académico de los e-Pacientes. Recuperado de: <http://e-patients.net/u/2011/11/Libro-blanco-de-los-e-Pacientes.pdf>
- Ramljaková, B. (2013). Patient Empowerment in Rare Diseases Slovak Rare Disease Alliance– Contribution to the Creation of the National Plan of Rare Diseases in Slovakia Eurordis–Benefits of Membership. *Acta Facultatis Pharmaceuticae Universitatis Comenianae*, 60 (Supplementum VIII), 41-45.
- Rappaport, J. (1984). Studies in empowerment: Introduction to the issue. *Studies in empowerment: Steps toward understanding and action*, 3, 1.
- Rhee, M., Mui, P., Cadogan, C., Imerman, J., Lindsell, S., y Samant, L. T. (2014). The role of brain tumor advocacy groups. *Current neurology and neuroscience reports*, 14(4), 1-7.
- Rose, N., y Novas, C. (2004). *Biological citizenship* (pp. 439-463). Blackwell Publishing.
- Taylor, S. E. (1983). Adjustment to threatening events: A theory of cognitive adaptation. *American Psychologist*, 38(11), 1161.
- Vassilev, I., Rogers, A., Kennedy, A., y Koetsenruijter, J. (2014). The influence of social networks on self-management support: a metasynthesis. *BMC public health*, 14(1), 1.
- World Health Organization. (1998). Therapeutic patient education: continuing education programmes for health care providers in the field of prevention of chronic diseases: report of a WHO working group. Recuperado de: <http://apps.who.int/iris/bitstream/10665/108151/2/E93849.pdf>
- Ziebland, S., Chapple, A., Dumelow, C., Evans, J., Prinjha, S., y Rozmovits, L. (2004). How the internet affects patients' experience of cancer: a qualitative study. *Bmj*, 328 (7439), 564.