

Comparta su --- recorrido poco frecuente



Acaba de recibir un diagnóstico. ¿Y ahora qué? Un siguiente paso frecuente es aprender todo lo que pueda sobre su tipo de trastorno de oxidación de ácidos grasos de cadena larga (long-chain fatty acid oxidation disorder, LC-FAOD), por ejemplo, cómo identificar y manejar los síntomas, enfoques para el tratamiento de la enfermedad y posibles complicaciones de salud que puedan producirse en el futuro. También puede empezar a pensar en lo que el diagnóstico significa para usted y su familia y cómo influirá en la vida diaria.

Una parte importante del recorrido por la vida con LC-FAOD es identificar quién necesita conocerlo y decidir cómo y cuándo explicarlo.

¿Quién está escuchando?

Un primer paso es pensar en las personas con las que usted interactúa frecuentemente. ¿Qué necesitan saber? ¿Tienen que conocer todos los detalles o alcanza con una explicación amplia? ¿Cómo podría el énfasis de su historia diferir de una persona a otra? ¿Hay factores que deben tenerse en cuenta como su edad, necesidades de tratamiento de la enfermedad u otras circunstancias especiales?

FAMILIARES, AMIGOS Y SERES QUERIDOS

Tenga en cuenta que es posible que deba tener estas conversaciones más de una vez antes de que los seres queridos entiendan qué es LC-FAOD y cuáles son sus necesidades. Aprenda a aceptar que sus experiencias son solo suyas. Aunque otras personas nunca pueden entender completamente de qué trata su diagnóstico, tenga paciencia con sus seres queridos que hacen un esfuerzo por apoyarlo. Sea paciente y prepárese para una posible conversación emocional.

- **Póngala en contexto.** Compare su experiencia con algo que ellos ya puedan entender.
- **Encuentre tiempo para tener conversaciones cara a cara** en un entorno informal, no en una gran reunión familiar o grupal. Esto les dará, a usted y a ellos, el enfoque adecuado.
- **Hable antes de una posible emergencia,** que será más difícil de procesar y entender.
- **Deles tiempo para digerir,** y sepa que algunos pueden no estar seguros sobre qué decir o cómo ayudar.
- **Esté abierto para hablar de las necesidades emocionales y físicas** de otros miembros de la familia, especialmente los hermanos de un niño diagnosticado.
- **Deje la conversación abierta** y pregúnteles si tienen alguna pregunta.



Prepárese para el futuro: Pregunte a su genetista o dietista por una *carta de protocolo de emergencia* que se puede entregar al personal escolar o de atención de emergencias.

MÉDICOS Y PROVEEDORES DE ATENCIÓN MÉDICA

Como es poco frecuente, tendrá que educar continuamente a los proveedores de atención médica que no están familiarizados con LC-FAOD. Para facilitar esto, construya y mantenga una agenda/carpeta de atención para conservar toda la información importante en un solo lugar. También puede guardar cierta información en su teléfono o tableta para agilizar la consulta.

Es muy probable que tenga visitas regulares con una variedad de proveedores de atención médica; cada uno de ellos desempeña un rol diferente en la atención de LC-FAOD. También puede interactuar con el personal de atención de emergencias que tendrá que acceder rápidamente a cierta información médica. Puede contribuir a facilitar una mejor atención asegurándose de que dispongan de toda la información. Consulte [Comunicación con los proveedores de atención médica](#) en este kit de herramientas para obtener consejos adicionales.

EMPLEADORES O COMPAÑEROS

No está obligado legalmente a informar a su empleador o a sus compañeros. Pero si se encuentra en un entorno de trabajo comprensivo, hablar sobre sus necesidades puede ser beneficioso para que sepa sobre las políticas o las adaptaciones que podrían estar disponibles para ayudarle con sus responsabilidades de cuidador o el tratamiento de la enfermedad. La Ley de Licencia Familiar y Médica (Family Medical Leave Act, FMLA) es una ley federal que permite a un empleado tomarse hasta 12 semanas de licencia por año por emergencias médicas (no paga). Obtenga más información sobre FMLA aquí: <https://www.dol.gov/agencies/whd/fmla>.



Aunque la información que decide compartir puede variar, **es importante ser específico**. Por ejemplo, explique que usted o su hijo tienen ciertas necesidades, como mantenerse hidratados y cumplir con un horario regular de refrigerios, comidas y descansos para evitar consecuencias graves, como la hipoglucemia y la rabdomiólisis.

PROFESORES, PERSONAL ESCOLAR Y ENFERMEROS

Tenga su recurso de consulta (un artículo, folleto, kit de herramientas, etc.) a mano para ayudar a explicar LC-FAOD y cualquier necesidad específica que resulte de la afección. Hay adaptaciones requeridas por ley para las personas con necesidades médicas. Esté preparado para trabajar con la escuela para desarrollar un plan. Puede tomar varias conversaciones, pero las organizaciones de defensa tienen herramientas para ayudar. Consulte el [Kit de herramientas de defensa en la escuela de Global Genes](https://globalgenes.org/wp-content/uploads/2018/10/School-Advocacy_ToolKit_spread_DIGITAL.pdf) para obtener consejos sobre cómo navegar por sistemas escolares con una afección poco frecuente aquí: https://globalgenes.org/wp-content/uploads/2018/10/School-Advocacy_ToolKit_spread_DIGITAL.pdf

Defender a una audiencia más amplia

Una vez que haya dominado ser un defensor en su vida diaria, hay otras formas en las que puede tener un impacto más amplio, para usted mismo y para otros que viven con LC-FAOD, u otras enfermedades poco frecuentes..

COMPROMISO LEGISLATIVO

Comunicarse con los representantes gubernamentales sobre sus necesidades puede influir e informar sobre los cambios en la política de atención médica. Comuníquese con [EveryLife Foundation for Rare Diseases](https://www.everylifefoundation.org/) o [National Organization for Rare Disorders](https://www.nationalorganizationforrareorders.org/) para empezar.

CREAR CONCIENCIA

Compartir información sobre LC-FAOD con periodistas y miembros de la comunidad en persona y en redes sociales puede fomentar la concientización y ayudar a recaudar fondos para la investigación. Algunas organizaciones de defensa del paciente tienen recursos para poner en marcha sus esfuerzos. Por ejemplo, [EURORDIS](https://www.eurordis.org/) patrocina el [Rare Disease Day](https://www.rarediseaseday.org/) (Día de la enfermedad poco frecuente) cada año el último día de febrero y ofrece muchas ideas para divulgar el mensaje.¹

PARTICIPAR EN LA INVESTIGACIÓN

Los ensayos clínicos son una forma de investigación, pero hay muchas otras, como registros, encuestas y juntas de asesores. Para obtener más información sobre ensayos clínicos consulte [ClinicalTrials.Gov](https://www.clinicaltrials.gov/) o Centro de Información y Estudio sobre la Participación en la Investigación Clínica (Center for Information and Study on Clinical Research Participation, CISCRP) en [ciscrp.org](https://www.ciscrp.org/). Pregunte a sus equipos de atención médica o a organizaciones de defensa del paciente para otros tipos de oportunidades de investigación.

REFERENCIAS

1. What is Rare Disease Day? Rare Disease Day <https://www.rarediseaseday.org/article/what-is-rare-disease-day>. Consultado el 3 de octubre de 2019.