



Universidad de Valladolid
Grado en Enfermería
Facultad de Enfermería de Valladolid



Curso 2022-2023
Trabajo de Fin de Grado

ACTUACIÓN DEL PERSONAL DE
ENFERMERÍA EN ENFERMEDADES
RARAS DEL PACIENTE INFANTIL. UNA
REVISIÓN SISTEMÁTICA

Natalia Martín Casado

Tutora: María Teresa Montero Zoccola

RESUMEN

Introducción: Una enfermedad rara es aquella cuya prevalencia es menor a 5 casos por 10.000 habitantes. Actualmente se conocen más de 7000 y la mayoría son de origen genético. Las manifestaciones clínicas suelen comenzar en la infancia, agravándose con la edad y provocando muertes prematuras. Además, los síntomas son variables dentro de la misma enfermedad, lo que retrasa el diagnóstico, y por ende el tratamiento.

Surge la necesidad de abordar los desafíos relacionados con estas enfermedades y dar respuesta a las principales necesidades de los pacientes pediátricos y sus cuidadores para mejorar la atención sanitaria y su calidad de vida.

Objetivos: Analizar el impacto que tienen las enfermedades raras en la calidad de vida del paciente infantil, así como en su familia.

Metodología: Revisión sistemática mediante la búsqueda en las bases de datos: PubMed, Scopus, ScienceDirect y SciELO.

Resultados: Se obtuvieron un total de 768 artículos, de los cuales 10 fueron seleccionados para la revisión. Fueron evaluados a través de los niveles de evidencia y grados de recomendación del Instituto de Joanna Briggs (JBI)

Conclusiones: La falta de concienciación y conocimiento de los profesionales sanitarios provoca que se produzcan retrasos en el diagnóstico de las enfermedades raras e influye directamente en un empeoramiento de la calidad de vida y un mayor estrés por parte de los cuidadores.

Palabras clave: Enfermedades raras, niños, diagnóstico, calidad de vida, enfermería.

ABSTRACT

Introduction: A rare disease is defined as one with a prevalence of less than 5 cases per 10,000 inhabitants. Currently, more than 7,000 rare diseases are known, and the majority have a genetic origin. Clinical manifestations often begin in childhood, worsen with age, and can lead to premature death.

Additionally, symptoms can vary within the same disease, leading to delayed diagnosis and subsequent treatment. There is a need to address the challenges related to these diseases and meet the primary needs of pediatric patients and their caregivers in order to improve healthcare and quality of life.

Objectives: To analyze the impact of rare diseases on the quality of life of pediatric patients and their families.

Methodology: A systematic review was conducted by searching the databases PubMed, Scopus, ScienceDirect, and SciELO.

Results: A total of 768 articles were retrieved, of which 10 were selected for review. They were evaluated using the levels of evidence and grades of recommendation from the Joanna Briggs Institute (JBI).

Conclusions: The lack of awareness and knowledge among healthcare professionals contributes to delays in the diagnosis of rare diseases, directly affecting the quality of life and causing increased stress for caregivers.

Keywords: Rare diseases, children, diagnosis, quality of life, nursing.

ÍNDICE

INTRODUCCIÓN	1
DEFINICIÓN Y PREVALENCIA.....	1
CARACTERÍSTICAS DE LAS ENFERMEDADES RARAS	1
MEDICAMENTOS HUÉRFANOS	2
JUSTIFICACIÓN	3
PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN	4
OBJETIVOS	4
OBJETIVO PRINCIPAL	4
OBJETIVOS ESPECÍFICOS	4
MATERIAL Y MÉTODOS	4
DISEÑO DE INVESTIGACIÓN.....	4
ESTRATEGIA DE BÚSQUEDA	5
ESTRATEGIA DE SELECCIÓN	5
HERRAMIENTAS DE EVALUACIÓN DE LA EVIDENCIA	6
RESULTADOS	6
DISCUSIÓN	12
RETRASO EN EL DIAGNÓSTICO	12
CONOCIMIENTO Y FORMACIÓN DE LOS PROFESIONALES.....	13
IMPACTO EN LA CALIDAD DE VIDA	14
NECESIDAD DE COORDINACIÓN Y PROPUESTAS SOCIOSANITARIAS.....	15
LIMITACIONES Y FORTALEZAS	16
FUTURAS LÍNEAS DE INVESTIGACIÓN	16
CONCLUSIONES	17
BIBLIOGRAFÍA	18
ANEXOS	19

ÍNDICE DE TABLAS

TABLA I. ESQUEMA PICO	4
TABLA II. DESCRIPTORES DE CIENCIAS DE LA SALUD (DECS) Y MEDICAL SUBJECT HEADINGS (MESH).....	5
TABLA III. CARACTERÍSTICAS, OBJETIVOS, CONCLUSIONES, NIVELES DE EVIDENCIA Y GRADOS DE RECOMENDACIÓN DE LOS ARTÍCULOS SELECCIONADOS	8
TABLA IV. NIVELES DE EVIDENCIA DEL JBI	19
TABLA V. GRADOS DE RECOMENDACIÓN DEL JBI.....	20

ÍNDICE DE FIGURAS

FIGURA 1. DIAGRAMA DE FLUJO DE LOS ARTÍCULOS SELECCIONADOS SEGÚN EL MODELO PRISMA	7
--	---

1. INTRODUCCIÓN

1.1. Definición y prevalencia

La Unión Europea define una enfermedad rara (ER) como aquella cuya prevalencia es menor a 5 casos por cada 10.000 habitantes. En Estados Unidos la cifra ha de ser menor a 200.000 casos en todo el país. Asimismo, independientemente de la prevalencia, la Unión Europea amplía la definición al considerar las condiciones raras en materia de evolución o fenotipo de una enfermedad no rara. Se establece que estas enfermedades deben tener un impacto significativo en la mortalidad y producir deficiencias graves en estos pacientes (1). Por lo tanto, aquellas enfermedades epidemiológicamente raras que no suponen un compromiso para la vida ni tienen consecuencias clínicas importantes quedan excluidas de la definición. De esta manera, además de no existir un consenso para definir las ER, abarcan un grupo muy heterogéneo de enfermedades que impiden su clasificación (2).

Según los datos de la Organización Europea para las Enfermedades Raras (EURORDIS) actualmente se conocen alrededor de 7000 enfermedades raras que afectan al 3,5-5,9% de la población mundial (3).

1.2. Características de las enfermedades raras

El origen de las ER es fundamentalmente genético (72%) (3), por lo que las manifestaciones comienzan generalmente en la edad pediátrica. Sin embargo, debido a la alta mortalidad en los primeros años de vida, así como la aparición tardía de ER degenerativas, la prevalencia es mayor en la población adulta (1).

Otras características asociadas a las ER son la cronicidad de la propia enfermedad, el deterioro progresivo y el dolor crónico, en gran parte por la escasa disponibilidad de tratamientos viables (2).

Por otro lado, los síntomas de estos pacientes presentan una gran variabilidad y pueden confundirse con síntomas de otras afecciones comunes. De esta manera, una misma enfermedad puede tener síntomas diferentes para cada individuo, lo que dificulta enormemente el proceso diagnóstico (2).

1.3. Medicamentos huérfanos

Los medicamentos huérfanos son aquellos fármacos no desarrollados por las industrias farmacéuticas por criterios de rentabilidad económica, ya que el proceso hasta la comercialización de un fármaco es largo y caro, impidiendo obtener beneficios al ir dirigidos a un número muy reducido de pacientes. Este es uno de los principales desafíos de las ER, en las que un porcentaje muy pequeño tienen un tratamiento farmacológico efectivo (4).

Según EURORDIS, los problemas planteados desde la perspectiva de los pacientes con enfermedades raras son la desigualdad en el acceso a tratamientos autorizados, la variabilidad en la disponibilidad de medicamentos en cada país y el tiempo transcurrido desde su aprobación por la Agencia Europea del Medicamento hasta su disponibilidad en el mercado nacional. También se destaca la falta de igualdad en los precios. Estas disparidades entre los países de la Unión Europea generan desigualdad y limitan las oportunidades para los pacientes. (1).

Un gran desafío en la política farmacéutica a nivel global es lograr la integración sostenible de los nuevos medicamentos. Estos medicamentos suelen tener precios elevados y generar una alta incertidumbre clínica, lo que a su vez implica una incertidumbre financiera que pone en riesgo la sostenibilidad de los sistemas de salud. Cabe destacar que en los últimos 5 años la CE ha incrementado notablemente la autorización de estos medicamentos, lo que muestra la actitud en materia de investigación de medicamentos para ER. Sin embargo, la incertidumbre clínica complica la toma de decisiones relacionadas con la financiación en países donde existen necesidades médicas no cubiertas y falta de claridad sobre los beneficios clínicos proporcionados.(5)

2. JUSTIFICACIÓN

Si bien el estudio de las enfermedades raras pediátricas es escaso y de bajo interés social por su baja prevalencia, se trata de una prioridad de salud mundial que no debería ser ignorada por los sistemas sanitarios.

Por ello, existe la necesidad de concienciar, no solo a la sociedad, sino también a los profesionales de la salud, que carecen de la información y preparación suficiente para ofrecer una atención adecuada a los pacientes con ER.

Esta falta de conocimiento, así como la complejidad de este tipo de enfermedades contribuyen a que el diagnóstico sea mayoritariamente tardío. Este hecho supone un empeoramiento en el pronóstico de las ER, que suele ser desfavorable per se.

Todos los desafíos anteriormente mencionados repercuten negativamente en la calidad de vida de los pacientes y familiares, fomentando conductas de ansiedad y depresión, aislamiento social y una gran brecha en el ámbito educativo, que generalmente no se adapta ni tiene en cuenta las necesidades de los niños con ER.

Surge, por ende, la necesidad de llevar a cabo esta revisión que, sin abordar una enfermedad rara específica, pretenda englobar las barreras más importantes que sufren los pacientes con ER y su entorno, proponiendo políticas y estrategias multidisciplinarias adecuadas.

3. PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN

La formulación de la pregunta de investigación se realizó siguiendo el esquema PICO.

¿Qué impacto tiene la actuación de enfermería en los pacientes infantiles con enfermedades raras y cómo puede mejorar la calidad de vida y los resultados clínicos de estos pacientes?

Tabla I. Esquema PICO. Fuente: Elaboración propia.

P (Paciente)	Pacientes infantiles con enfermedades raras
I (Intervención)	Actuación de enfermería
C (Comparación)	Ausencia de actuaciones de enfermería
O (Resultados)	Realización de actuaciones que mejoren la calidad de vida y los resultados clínicos de pacientes infantiles con enfermedades raras.

4. OBJETIVOS

4.1. Objetivo principal

- Analizar el impacto que tienen las enfermedades raras en la calidad de vida del paciente infantil, así como en su familia.

4.2. Objetivos específicos

- Evaluar el conocimiento y formación de los profesionales sanitarios y estudiantes sobre ER.
- Valorar y dar respuesta a las necesidades de los pacientes infantiles con ER y sus familias.

5. MATERIAL Y MÉTODOS

5.1. Diseño de investigación

Para la elaboración del presente trabajo, se ha llevado a cabo una revisión sistemática empleando la literatura científica existente en las diversas bases de datos. Para ello, se

estructuró siguiendo los principios que propone la declaración PRISMA (*Preferred Reporting Items for Systematic reviews and Meta-Analyses*).⁽⁶⁾

5.2. Estrategia de búsqueda

Se realizó la búsqueda científica a través de las siguientes bases de datos de Ciencias de la Salud: PubMed, Scopus, SciELO y ScienceDirect. Para completar la búsqueda se utilizaron los Descriptores de Ciencias de la Salud (DeCS) y Medical Subject Headings (MeSH) (tabla II), en combinación con los operadores booleanos AND y OR.

Tabla II. Descriptores de Ciencias de la Salud (DeCS) y Medical Subject Headings (MeSH) utilizados para la elaboración de la revisión sistemática. Fuente: Elaboración propia.

MeSH	DeCS	Sinónimos en inglés
Rare diseases	Enfermedades raras	Undiagnosed diseases/ Orphan diseases
Nursing care	Atención de enfermería	Nursing role
Children	Niño	Pediatrics/ Childhood age

A continuación, se limitó la búsqueda bibliográfica tras la aplicación de filtros: textos en inglés y español, con acceso a texto completo y con fecha de publicación limitada a los últimos 10 años (2013-2023). Se aumentó el intervalo de 5 a 10 años debido a la falta de literatura científica existente en las bases de datos empleadas.

5.3. Estrategia de selección

Criterios de inclusión

Se incluyeron aquellos artículos que, además de cumplir los filtros anteriormente mencionados, se centraron en pacientes tanto hospitalizados como no hospitalizados menores de 18 años, así como en la familia, que es la principal responsable del cuidado y la salud del niño. Asimismo, se incluyeron artículos basados en el manejo de las ER en el contexto de la actuación enfermera en el proceso de diagnóstico y tratamiento.

Criterios de exclusión

Se descartaron aquellos documentos centrados exclusivamente en población adulta, así como artículos basados en el ámbito médico. Tampoco se tuvieron en cuenta estudios centrados únicamente en enfermedades crónicas no consideradas raras. Artículos sobre ER específicas fueron excluidos, excepto aquellos que abordaran la enfermedad desde una perspectiva global.

5.4. Herramientas de evaluación de la evidencia

Debido a la heterogeneidad de los artículos utilizados para esta revisión, se han empleado los niveles de evidencia (tabla 4) y grados de recomendación (tabla 5) establecidos por el Instituto de Joanna Briggs como herramienta para evaluar la calidad y el rigor científico de los documentos. (Anexo I)

6. RESULTADOS

Tras la búsqueda sistemática en las diferentes bases de datos se obtuvieron un total de 768 artículos, de los cuales 321 se obtuvieron de la base de datos MEDLINE vía PubMed y 447 en otras bases de datos anteriormente mencionadas. Se eliminaron un total de 157 artículos por encontrarse en al menos dos bases de datos de forma simultánea. De los 611 artículos restantes, 548 se excluyeron tras la lectura de título y resumen. Finalmente se descartaron 53 artículos que, tras la lectura del texto completo, no cumplían los criterios de inclusión y exclusión expuestos. (Véase Figura I)

Un total de 10 artículos fueron utilizados para realizar la presente revisión, cuyas características, conclusiones y nivel de evidencia se recogen en la tabla III.

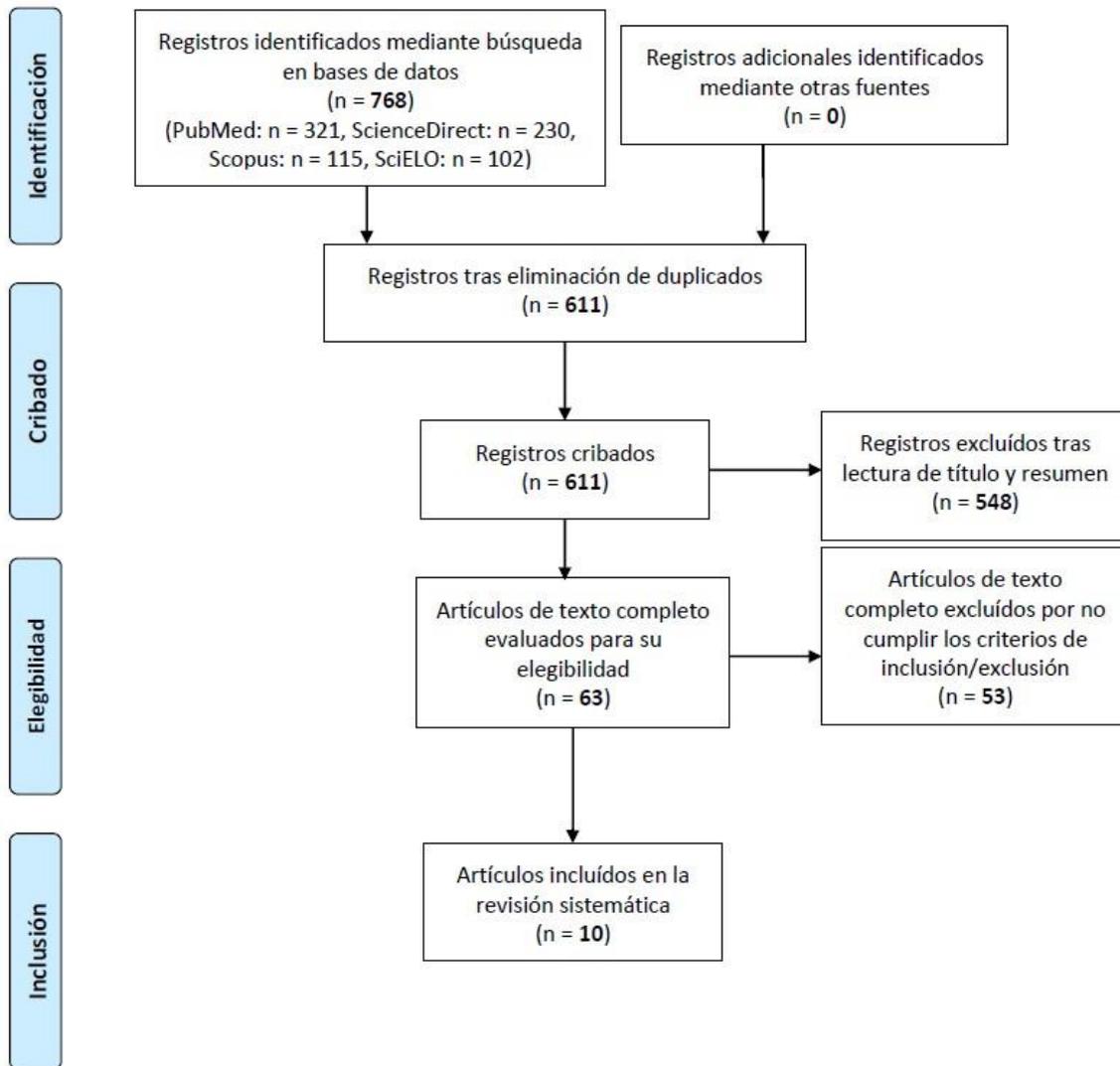


Figura 1. Diagrama de flujo de los artículos seleccionados según el modelo PRISMA. Fuente: Elaboración propia.

Tabla III. Características, objetivos, conclusiones, niveles de evidencia y grados de recomendación de los artículos seleccionados.

AUTORES, AÑO Y PAÍS	TIPO DE ESTUDIO	MUESTRA	OBJETIVO	CONCLUSIONES	N.E.(7) Y G.R.(8)
Von der Lippe C, et al (2022), Noruega(9)	Revisión sistemática	33 artículos cualitativos	Ofrecer una visión global de las experiencias de los padres con un hijo con una enfermedad genética rara y examinar las implicaciones psicosociales de estas.	La falta de conocimiento de los profesionales sanitarios influye psicológicamente en los padres y en su capacidad como cuidador. Los padres destacan el contacto con otros padres en situaciones similares, que contrarrestarían los efectos de esta falta de conocimiento. Es necesario mejorar la coordinación en la atención de niños con trastornos raros y adoptar un enfoque holístico.	4.a B
Maynard T, et al (2016), Brasil(10)	Estudio de un caso	Paciente varón de 8 años con Enfermedad de Wilson	Relatar la experiencia académica en el cuidado de un niño con Enfermedad de Wilson y su familia mediante el proceso de enfermería como método de aprendizaje.	El papel de la enfermera es crucial en la prevención, promoción, recuperación y tratamiento de la salud, siendo necesario un enfoque de atención integral que involucre a la familia en el plan de cuidados del niño, tratando de considerar al niño y a la familia conjuntamente, lo que contribuye positivamente a la calidad de vida y a la adherencia terapéutica del paciente.	4.d B

Jahan-shahi R, et al (2022), Irán(11)	Estudio transversal	6838 estudiantes sanitarios	Investigar el conocimiento y las opiniones de los futuros profesionales sanitarios iraníes sobre las ER.	La existencia de programas de estudio relacionados con ER no parece suficiente y no se sienten capacitados para atender a este tipo de pacientes. Existe una brecha clara en el conocimiento y se hacen necesarios cursos en relación con las ER para futuros profesionales sanitarios, así como educación sobre medicamentos huérfanos.	4.b B
Tejada-Ortigosa EM, et al (2018), España(12)	Estudio cualitativo	65 padres y/o tutores de pacientes pediátricos con metabolopatías	Evaluar a pacientes pediátricos con ER metabólicas y a sus familias atendidos en un hospital de tercer nivel, abordando sus necesidades y expectativas a nivel sanitario, psicosocial, educativo y económico.	Se ha observado que el tratamiento multidisciplinar para abordar las ER (alimentación, medicamentos y prestaciones sanitarias) está dificultado por elevado coste económico y la difícil accesibilidad a los recursos por parte de las familias. Se hace necesario el apoyo psicológico y asesoramiento social disponible por el sistema sanitario que cubra las necesidades de los pacientes y sus familias.	4.b B
Walkowiak D, et al (2020), Polonia(13)	Estudio descriptivo (análisis estadístico)	142 enfermeras y 113 estudiantes de enfermería	Evaluar y comparar el nivel de conocimiento sobre las ER entre enfermeras y estudiantes y determinar las	Existe un bajo nivel de conocimiento y formación sobre las ER en general, siendo mayor en las enfermeras activas. Se observa conciencia del problema, lo que hace posible la implantación de cambios en los planes de estudio y en la creación de nuevas guías de práctica clínica.	4.b B

			principales fuentes de información sobre ER.		
Berrocal-Acedo M, et al (2022), España(14)	Revisión sistemática	17 artículos	Identificar las evidencias científicas disponibles sobre el tiempo hasta el diagnóstico en pacientes con ER y la existencia de retraso diagnóstico según los objetivos del IRDiRC.	El proceso hasta el diagnóstico de una ER es complejo tanto por la heterogeneidad e inespecificidad de la clínica, como de la falta de literatura científica. Se plantea el cribado neonatal como opción para muy pocas ER que cumplan unos determinados criterios de inclusión Existe evidencia de retraso diagnóstico, siendo generalmente mayor de 1 año y, por tanto, incumpliendo los objetivos del IRDiRC.	4.a B
Cousino MK, et al (2013), EE. UU. (15)	Revisión sistemática y metaanálisis	109 artículos	Realizar una revisión crítica, síntesis y análisis de la literatura existente sobre el estrés experimentado por los cuidadores de pacientes infantiles con enfermedades crónicas (algunas de ellas consideradas ER)	Los cuidadores perciben un mayor estrés general con respecto a los cuidadores de niños sanos. Este estrés parece tener un impacto en los resultados de salud de los pacientes y se asocia a un ajuste psicológico desfavorable. Fomentar la colaboración en el manejo del tratamiento entre pacientes y cuidadores favorece una reducción del estrés y una mejor adherencia.	3.b A

Coca JR, et al (2023), España(16)	Revisión sistemática y metaanálisis	7 artículos	Examinar los indicadores de calidad de vida social y educativa percibida en pacientes menores de 18 años con ER y sus familias.	La percepción de calidad de vida social no influye según el tipo de enfermedad con lo que tanto pacientes como cuidadores tienen necesidades similares, así que las decisiones en política social se deben de tomar de forma conjunta. En contraposición, el tipo de enfermedad influye a nivel educativo, haciendo necesaria la formación especializada y planes individualizados para este tipo de pacientes.	4.a B
Verger S, et al (2021), España(17)	Estudio cualitativo	50 profesionales sanitarios, docentes y familiares de niños y adolescentes con ER	Analizar la coordinación existente entre los profesionales sanitarios educativos que trabajan con niños y adolescentes con ER	Es posible mejorar la atención cuando se da una comunicación eficaz y bidireccional entre los profesionales de la salud y la educación. Es necesario una intervención multidimensional que permita individualizar y adaptar la atención a los pacientes con ER.	4.b B
Giménez-Lozano C, et al (2022), España(18)	Estudio transversal	163 pacientes con ER (46%) y familiares (54%)	Conocer el impacto que tiene la ER, así como la demora en el diagnóstico de los pacientes con ER.	Existe dificultad en el acceso al diagnóstico y tratamiento precoz, así como a los recursos sociosanitarios. Este impacto es mayor en familias de pacientes pediátricos. Se debe fomentar el acceso igualitario a terapias de rehabilitación y psicológicas y una formación integral para los profesionales, especialmente de atención primaria, pues suelen ser el primer contacto para el acceso a especialistas.	4.b A

7. DISCUSIÓN

7.1. Retraso en el diagnóstico

Los pacientes con ER y su entorno deben hacer frente a numerosos desafíos que ponen su calidad de vida en el punto de mira. Entre los desafíos más importantes se encuentra la demora en el diagnóstico de la enfermedad. Berrocal et al (7) afirman que existe un evidente retraso en el diagnóstico de las ER, de manera que incumpliría uno de los objetivos del Consorcio Internacional para la Investigación de Enfermedades Raras (IRDiRC), por el que toda aquella ER conocida ha de ser diagnosticada en un plazo no mayor a un año desde el inicio de los síntomas. De esta manera, se pone de manifiesto que la inespecificidad en la clínica o ausencia de síntomas iniciales junto con la elevada cantidad de pruebas diagnósticas previas hace del diagnóstico un proceso lento y complejo.

Los programas de cribado neonatal, además de diferir geográficamente respecto a la inclusión de ER, está muy limitado a aquellas enfermedades con mayor prevalencia y un tratamiento viable(14). Por lo tanto, abarca enfermedades donde intervenir prematuramente mejora el pronóstico, reduce la morbimortalidad y previene discapacidades asociadas. Por ello, la mayor parte de pacientes pediátricos no son susceptibles de un diagnóstico precoz (12).

En adición a lo mencionado, una demora en el diagnóstico se asocia a una mayor carga emocional y social y a un mayor estrés parental (9,18), siendo la confirmación de un diagnóstico un alivio parcial para poder comenzar o buscar un tratamiento específico(9).

Giménez et al(18) establecieron en su estudio que al menos la mitad de su muestra había sufrido un retraso en el diagnóstico de su enfermedad, siendo mayor en la población adulta que en la pediátrica y que el consumo de fármacos y otros tratamientos previos a la confirmación de un diagnóstico se dio con más frecuencia en los pacientes que habían sufrido una demora mayor de un año.

7.2. Conocimiento y formación de los profesionales

La falta de conocimiento y formación de los profesionales y estudiantes de la salud es otra de las barreras fundamentales en los pacientes con ER, y una de las causas por las que se produce un retraso en el diagnóstico(12). Jahan-Shahi et al(11) exponen la problemática de la brecha de conocimiento respecto a las ER entre estudiantes sanitarios iraníes, concluyendo que, si bien están familiarizados con el término y el factor genético de la mayoría de estas, reciben poca formación sobre ellas. Esto coincide con lo expuesto por Walkowiak et al(13), que hace referencia al desconocimiento por parte de la población general, así como también de los estudiantes y profesionales de enfermería, que no se sienten capacitados para manejar pacientes con ER. Ambos estudios ponen de manifiesto la falta de información sobre ER en los planes de estudio universitarios, y la necesidad de un cambio radical para poder ofrecer una atención sanitaria de calidad.

Además, la falta de conocimiento de los profesionales sanitarios constituye un obstáculo importante para la capacidad de los padres de realizar los cuidados de sus hijos con ER e influye en la incertidumbre con respecto al diagnóstico, tratamiento, pronóstico y consecuencias de la enfermedad.(9)

Por otro lado, se señala la creación de programas y cursos digitales especializados en otorgar información a los profesionales sanitarios, al observarse que la principal fuente de información sobre ER es por medio de Internet, con lo que la información disponible carece en gran parte de los casos de fiabilidad.(13)

A propósito de lo mencionado anteriormente se hace esencial preparar un contenido que incluya información multidimensional sobre las ER a nivel epidemiológico, en la detección temprana y las posibles tácticas de tratamiento y en destacar la brecha existente entre los profesionales de la salud para la admisión de pacientes con ER.(11)

Teniendo en cuenta que las enfermeras ejercen un importante papel en la educación sanitaria tanto a los pacientes como a sus familias, se propone la necesidad de implantar guías de práctica clínica especializadas que les permita tomar decisiones en relación con los cuidados.(13)

7.3. Impacto en la calidad de vida

Estudios como el de Giménez et al(18) detallan las necesidades de los pacientes como ER y sus familias para mejorar la atención en todas las esferas. Este estudio insiste en tener en cuenta las barreras económicas en la atención integral a las familias de pacientes con ER, puesto que el gasto en medicamentos y otras terapias no farmacológicas (fisioterapia, logopedia...), así como la asistencia psicológica, suponen un desembolso económico añadido para las familias, que se ven obligadas a recurrir al ámbito privado debido a los largos tiempos de espera asociados al sector público. A pesar de recibir en muchos casos ayudas económicas por presentar algún grado de discapacidad, sigue siendo insuficiente para costear los gastos en materia de medicación y alimentación (12).

Dicho estudio evidencia que la calidad de vida de pacientes y cuidadores se vio afectada por la enfermedad, interrumpió su rutina diaria y perjudicó emocionalmente a su salud.

Se debe hacer hincapié en la atención psicológica, pues está directamente relacionada con la calidad de vida, trayendo consigo trastornos emocionales como la depresión y ansiedad, que fomentan el aislamiento social. Por ello, otros autores inciden en la importancia del apoyo social para ayudar a gestionar el estrés que sufren estos pacientes y sus familias.

Von Der Lippe et al(9) afirman que en su revisión que los padres de niños con trastornos genéticos raros sufrieron agotamiento debido a la gran responsabilidad que ejercen en su cuidado. Sin embargo, se observó que una red social de apoyo eficaz, así como el contacto con otros padres de niños con el mismo diagnóstico tuvo un impacto beneficioso en su calidad de vida.

Maynard et al(10) enfatizan en un reporte de un caso de un niño con Enfermedad de Wilson ciertos aspectos generales que pueden extrapolarse al cuidado de otras ER. Se explica la importancia de considerar al binomio paciente-familia en su conjunto, que no solo favorece la unión en periodos de hospitalización, sino que genera un sentimiento de responsabilidad y apoyo al involucrar a la familia en el proceso de cuidados. Se objetó que escuchar las demandas de los padres, responder sus cuestiones y explicar con detalle los procedimientos clínicos, disminuía la ansiedad de la familia mejorando su calidad de vida y aumentando la adherencia terapéutica(10,15).

Coca et al(16) afirman en su revisión que la percepción de la calidad de vida de los cuidadores respecto a los pacientes infantiles y adolescentes se ve influida por como estos

interpretan la realidad de su enfermedad y que esta no está relacionada con el tipo de ER. Además, otros autores confirman que los problemas psicológicos tampoco se relacionan con el diagnóstico de la ER, sino con otros aspectos asociados a la percepción de la enfermedad.

Cousino et al(15) demostraron que los cuidadores de niños con enfermedades crónicas presentan un mayor estrés general que los cuidadores de niños sanos, así como mayor estrés en relación con la enfermedad (frecuentes citas, tratamientos exigentes...). Si bien esta revisión abarca una serie de enfermedades crónicas comunes, también hace referencia a enfermedades consideradas raras (fibrosis quística y enfermedad de células falciformes). Establecieron que existe una asociación entre los episodios de dolor infantil y el estrés parental, y que tal estrés puede contribuir a obtener unos peores resultados con respecto a la salud del niño.

Tejada et al (12) exponen la problemática de la alimentación especial de los niños con enfermedades metabólicas raras como factor de la disminución de la calidad de vida de sus cuidadores, lo que implica la necesidad de crear estrategias que faciliten la inclusión de un tratamiento dietético especializado dentro del entorno familiar, promoviendo una buena adherencia y mejorando la calidad de vida.

7.4. Necesidad de coordinación y propuestas sociosanitarias

A pesar de que la literatura científica es escasa en este ámbito, en general existe una falta de coordinación entre los sistemas para abarcar las necesidades de los pacientes infantiles con ER, incluso cuando la enfermedad requiere de unos cuidados intensivos y complejos. Esta fragmentación en la asistencia sanitaria no solo contribuye a un retraso en el diagnóstico, sino también a un aumento de consultas y citas innecesarias que aumentan el estrés parental y el gasto de los recursos públicos.(9)

Verger et al(17) aluden en su revisión a la necesidad de una intervención multidimensional que coordine las necesidades sanitarias y educativas conjuntamente y que exista una comunicación bidireccional entre ellas, pues esto mejoraría la calidad de la atención ofrecida. Si bien la literatura científica acerca de las estrategias para llevar a cabo esta comunicación es escasa, es evidente que hay que llevar a cabo planes educativos individualizados, ya que, de no ser así, se produciría una brecha que coloque a los niños con ER en una posición de angustia y vulnerabilidad respecto a los niños sanos.

7.5. Limitaciones y fortalezas

Dentro de las limitaciones de esta revisión podemos mencionar la muy escasa literatura científica respecto a la actuación e intervenciones de enfermería en las ER en la infancia, limitándose fundamentalmente a intervenciones centradas en ER específicas., lo que restringió considerablemente el número de artículos que cumplen con los criterios de inclusión establecidos.

Además, cabe destacar que el tamaño muestral para la mayor parte de los estudios es reducido. En este contexto, la limitación más importante constituye la baja calidad científica de los artículos utilizados, puesto que los ensayos clínicos aleatorizados (ECA) no son frecuentes en este tipo de enfermedades por su baja prevalencia y dispersión geográfica, con lo que es posible que no puedan establecerse conclusiones claras.

Con respecto a las fortalezas, podemos mencionar la heterogeneidad en el tipo de población estudiada (pacientes, profesional sanitario y docente, familiares...) y la variedad geográfica de los estudios utilizados (de todos los continentes a excepción del africano).

Este estudio ofrece un enfoque global acerca de las ER, lo que enriquece y ofrece una perspectiva integral a la revisión al evitar centrarse en una enfermedad concreta.

7.6. Futuras líneas de investigación

A la luz de lo expuesto anteriormente, se establecen varias líneas para próximas investigaciones:

- Elaboración de planes de estudio especializados en el manejo de ER para los profesionales de la salud.
- Estudios sobre los mecanismos de afrontamiento destinados a prevenir o reducir el estrés entre los cuidadores de pacientes infantiles con ER.
- Realización de guías de práctica clínica enfermera que aborden de forma general el manejo de pacientes con ER y sus familias.

8. CONCLUSIONES

A la luz de los datos aportados, se llegaron a las siguientes conclusiones:

- El retraso en el diagnóstico de las ER en los pacientes pediátricos tiene un impacto emocional y social en los familiares y se relaciona con la presencia de una clínica compleja e inespecífica, así como con la realización de múltiples pruebas hasta la confirmación de un diagnóstico.
- La falta de conocimiento y formación en profesionales y estudiantes de salud es una barrera importante en el diagnóstico y atención de pacientes con ER. Por ello, se destaca la necesidad de programas y cursos especializados para proveer información confiable a los profesionales sanitarios. Concretamente, la implementación de guías de práctica clínica especializadas para enfermeras, quienes desempeñan un papel crucial en la educación de pacientes y familias.
- La calidad de vida de pacientes y familiares se vio afectada considerablemente ejerciendo un impacto en su salud emocional y en el estrés parental. Considerar el binomio paciente-familia en su conjunto favorece la unión al involucrar a los padres en el proceso de cuidados. Se debe fomentar una red de apoyo social, así como el contacto con otros padres en la misma situación para ayudar a afrontar el estrés.

9. BIBLIOGRAFÍA

1. Posada M, Martín-Arribas C, Ramírez A, Villaverde A, Abaitua I. Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España. An Sist Sanit Navar [Internet]. 2008 [citado 12 de julio de 2023];31:9-20. Disponible en: https://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_abstract&pid=S1137-66272008000400002&lng=es&nrm=iso&tlng=es
2. Cortés M F. Las enfermedades raras. Rev Méd Clín Condes [Internet]. 2015 [citado 12 de julio de 2023];425-31. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-pdf-S0716864015000905>
3. EURORDIS [Internet]. What is a rare disease? Disponible en: <https://www.eurordis.org/es/what-is-a-rare-disease/>
4. RESERVADOS IUTLD. Orphanet: Sobre los medicamentos huérfanos [Internet]. Disponible en: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanDrugs.php?lng=ES
5. INFORME EVOLUCIÓN DE LA FINANCIACIÓN Y FIJACIÓN DE PRECIO DE LOS MEDICAMENTOS HUÉRFANOS EN EL SNS (2016-2021) [Internet]. Ministerio de Sanidad; 2022 feb p. 21. Disponible en: https://www.sanidad.gob.es/profesionales/farmacia/pdf/202202222_Infor_Evol_Mtos_Huerfanos_SN_S_2016_2021.pdf
6. Page MJ, McKenzie JE, Bossuyt PM, Boutron I, Hoffmann TC, Mulrow CD, et al. Declaración PRISMA 2020: una guía actualizada para la publicación de revisiones sistemáticas. Rev Esp Cardiol [Internet]. 1 de septiembre de 2021;74(9):790-9. Disponible en: <http://www.revespcardiol.org/es-declaracion-prisma-2020-una-guia-articulo-S0300893221002748>
7. Niveles-de-evidencia-JBI.pdf [Internet]. Disponible en: <https://ebevidencia.com/wp-content/uploads/2015/06/Niveles-de-evidencia-JBI.pdf>
8. Grados-de-recomendacion-JBI.pdf [Internet]. Disponible en: <https://ebevidencia.com/wp-content/uploads/2015/06/Grados-de-recomendacion-JBI.pdf>
9. von der Lippe C, Neteland I, Feragen KB. Children with a rare congenital genetic disorder: a systematic review of parent experiences. Orphanet J Rare Dis [Internet]. 17 de octubre de 2022;17(1):375. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02525-0>
10. Maynard T, Leite E, Ferreira E, Andrade R, Silva K. Cuidando da criança hospitalizada com Doença de Wilson: relato de experiência/ Taking care of hospitalized child with Wilson's Disease: experience report. Ciênc Cuid E Saúde. 19 de enero de 2017;15:575.
11. Jahanshahi R, Nasirzadeh A, Farzan M, Domaradzki J, Jouybari L, Sanagoo A, et al. Iranian future healthcare professionals' knowledge and opinions about rare diseases: cross-sectional study. Orphanet J Rare Dis [Internet]. 29 de septiembre de 2022;17(1):366. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02458-8>
12. Tejada-Ortigosa EM, Flores-Rojas K, Moreno-Quintana L, Muñoz-Villanueva MC, Pérez-Navero JL, Gil-Campos M. Necesidades sanitarias y socioeducativas de niños con enfermedades raras de tipo metabólico y sus familias: estudio cualitativo en un hospital de tercer nivel. An Pediatría [Internet]. 1 de enero de 2019;90(1):42-50. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S169540331830119X>

13. Walkowiak D, Domaradzki J. Needs assessment study of rare diseases education for nurses and nursing students in Poland. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 29 de junio de 2020;15(1):167. Disponible en: <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01432-6>
14. Berrocal-Acedo M, Benito-Lozano J, Alonso-Ferreira V, Vilches-Arenas Á. Retraso diagnóstico en enfermedades raras: revisión sistemática. *Diagnostic delay in rare diseases: systematic review* [Internet]. 10 de enero de 2022; Disponible en: <https://repisalud.isciii.es/handle/20.500.12105/14124>
15. Cousino MK, Hazen RA. Parenting Stress Among Caregivers of Children With Chronic Illness: A Systematic Review. *J Pediatr Psychol* [Internet]. 1 de septiembre de 2013;38(8):809-28. Disponible en: <https://doi.org/10.1093/jpepsy/jst049>
16. Coca JR, Gómez-Redondo S, Soto-Sánchez A, Lozano-Blasco R, Romero-Gonzalez B. Perception of Social and Educational Quality of Life of Minors Diagnosed with Rare Diseases: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Int J Environ Res Public Health*. 4 de enero de 2023;20(2):933.
17. Verger S, Negre F, Fernández-Hawrylak M, Paz-Lourido B. The Impact of the Coordination between Healthcare and Educational Personnel on the Health and Inclusion of Children and Adolescents with Rare Diseases. *Int J Environ Res Public Health*. 17 de junio de 2021;18(12):6538.
18. Gimenez-Lozano C, Páramo-Rodríguez L, Cavero-Carbonell C, Corpas-Burgos F, López-Maside A, Guardiola-Villarraig S, et al. Rare Diseases: Needs and Impact for Patients and Families: A Cross-Sectional Study in the Valencian Region, Spain. *Int J Environ Res Public Health* [Internet]. enero de 2022;19(16):10366. Disponible en: <https://www.mdpi.com/1660-4601/19/16/10366>

10. ANEXOS

Anexo I

Tabla IV. Niveles de Evidencia del JBI (7).

NIVELES DE EVIDENCIA JBI	
NIVEL 1. Diseños experimentales	Nivel a. Revisión sistemática de ECA
	Nivel b. Revisión sistemática de ECA y otros diseños de estudio
	Nivel c. ECA
	Nivel d. Pseudo-ECA
NIVEL 2. Diseños cuasiexperimentales	Nivel a. Revisión sistemática de estudios cuasiexperimentales
	Nivel b. Revisión Sistemática de estudios Cuasiexperimentales y otros diseños menores
	Nivel c. Estudio prospectivo controlado cuasiexperimental

	Nivel d. Pre-test/Post-test o grupo control histórico/retrospectivo
NIVEL 3. Diseños observacionales-analíticos	Nivel a. Revisión Sistemática de estudios de cohortes comparables
	Nivel b. Revisión Sistemática de estudios de cohortes comparable y otros diseños menores
	Nivel c. Estudio de Cohortes con grupo control
	Nivel d. Estudios de casos y controles
	Nivel e. Estudio observacional sin grupo control
NIVEL 4. Estudios observacionales-descriptivos	Nivel a. Revisión sistemática de estudios descriptivos
	Nivel b. Estudio transversal
	Nivel c. Estudio de serie de casos
	Nivel d. Estudio de un caso
NIVEL 5. Opiniones de expertos e investigación	Nivel a. Revisión Sistemática de opinión experta
	Nivel b. Consenso de expertos
	Nivel c. Investigación/opinión de un solo experto

Anexo II

Tabla V. Grados de recomendación del JBI(8).

GRADO A	GRADO B
<p>Recomendación <i>“fuerte”</i></p> <p>Los efectos deseables superan a los indeseables</p> <p>Existe evidencia de calidad adecuada</p> <p>Existe un beneficio o ningún impacto en el uso de recursos</p> <p>Se tienen en cuenta los valores, preferencia y experiencia del paciente</p>	<p>Recomendación <i>“débil”</i></p> <p>Los efectos deseables parecen superar a los indeseables, aunque no está claro</p> <p>Existe evidencia que respalda su uso, aunque puede no ser de alta calidad</p> <p>Hay un beneficio, sin impacto o un impacto mínimo en el uso de recursos</p> <p>Los valores, preferencias y la experiencia del paciente pueden o no haberse tenido en cuenta</p>