



Invisibles: enfermedades raras, cuidados y perspectiva de género

Doctoranda: **Lucía Páramo Rodríguez**

Directores: **Óscar Zurriaga Lloréns** y **M^a Eugenia González Sanjuán**

Tutora: **Amparo Bonilla Campos**

Valencia, diciembre 2023

Don **Óscar Zurriaga Lloréns**, profesor titular del departamento: Medicina Preventiva y Salud Pública, Ciencias de la Alimentación, Toxicología y Medicina Legal en la Facultad de Medicina de la Universitat de València.

Doña **Mª Eugenia González Sanjuán**, profesora jubilada del departamento: Sociología y Antropología Social en la Facultad de Ciencias Sociales de la Universitat de València.

Doña **Amparo Bonilla Campos**, profesora titular del departamento: Personalidad, Evaluación y Tratamientos Psicológicos en la Facultad de Psicología y Logopedia de la Universitat de València

Manifiestan que el trabajo descrito en la presente memoria, titulado: *"Invisibles: Enfermedades raras, cuidados y perspectiva de género"* y presentado por la doctoranda **Lucía Páramo Rodríguez** estudiante del **Programa de Doctorado 3121 Estudios de Género y Políticas de Igualdad (RD99/2011)** de la Universitat de València, ha sido realizado bajo su tutela y coordinación y cumple con los requerimientos necesarios. Y por ello mediante el presente **informe FAVORABLE** hacen constar su conformidad para la realización del depósito y la defensa de la tesis doctoral.

ZURRIAGA
LLORENS
OSCAR
ERNESTO -
22466994L

Firmado digitalmente
por ZURRIAGA
LLORENS OSCAR
ERNESTO - 22466994L
Fecha: 2023.12.18
08:57:28 +01'00'

Director **Óscar Zurriaga Lloréns**

Valencia, diciembre 2023

MARIA
EUGENIA|
GONZALEZ
|SANJUAN

Firmado
digitalmente por
MARIA EUGENIA|
GONZALEZ|
SANJUAN
Fecha: 2023.12.18
10:53:15 +01'00'

Directora **Mª Eugenia González Sanjuán**

Tutora **Amparo Bonilla Campos**

AMPARO|
BONILLA|
CAMPOS

Firmado
digitalmente por
AMPARO|BONILLA|
CAMPOS
Fecha: 2023.12.18
08:45:19 +01'00'

Índice

Agradecimientos.....	9
Resumen.....	17
Prólogo	23
1. Introducción.....	31
1.1) Enfermedades raras y su invisibilidad social.....	31
1.2) Hablar de cuidados es hablar de mujeres. Sistema sexo/género, cuidados y enfermedades raras	41
2. Hipótesis y Objetivos	61
3. Metodología.....	65
3.1) Dar la voz a sus protagonistas: Paradigma cualitativo	65
3.2) Diseño metodológico.....	69
4. Resultados: Presentación de trabajos.....	77
4.1) Artículo 1.....	77
4.2) Artículo 2.....	84
4.3) Artículo 3.....	95
5. Conclusiones.....	105
6. Referencias bibliográficas	117
7. Anexos.....	127
7.1) Aprobación comités de ética.....	127
7.2) Guías de desarrollo de las entrevistas y de los grupos de discusión	130
7.3) Otras publicaciones de investigación.....	139
8. Listado de figuras y tablas	143



Agradecimientos

Agradecimientos

A Carmen Martos, gracias por darme la oportunidad de empezar a trabajar en enfermedades raras, gracias a ti por ser el inicio de todo, por ser la primera que pronunció la palabra tesis.

A Rosa Mas y a Carmen Barona por dar conmigo los primeros pasos en la investigación cualitativa y llevar a cabo grupos de discusión que me tocaron el corazón.

A mis codirectores, gracias por las correcciones infinitas, por la coordinación, por su tiempo, apoyo y paciencia, ambos confiaron en mí y en que era capaz de hacerlo, aunque de primeras ni yo misma me viera capaz de conseguirlo.

A M^a Eugenia González, gracias por darme la oportunidad de trabajar a tu lado desde el 2011. Gracias por tu disponibilidad y dedicación, por tus conocimientos y por los muchísimos cafés que hemos compartido, has sido la mano desde la que siempre he tomado referencia e impulso.

A Óscar Zurriaga por creer que la mirada cualitativa es un eje esencial para Salud Pública y en especial para las enfermedades raras. Gracias por creer en el trabajo multidisciplinar, por confiar en mi trabajo y por dejarme hacer. Tu apoyo constante, tus correcciones y aportaciones han sido esenciales en este trabajo.

A Amparo Bonilla, gracias por estar siempre tan disponible y ser tan resolutiva. También gracias por todas las reflexiones, aportaciones y correcciones que has hecho en este trabajo.

Mención especial de agradecimiento a Clara Cavero, jefa, amiga. De ti he aprendido tantas cosas... gracias por ser tan disciplinada y exigente, has estado siempre a mi lado en este “infinito camino” y siempre con plena disponibilidad. Sé que a veces te saco de quicio por ser tan “holística y multidisciplinar”, pero sé que siempre has creído en mí y eso significa todo para mí, gracias.

A Sandra Moreno, gracias infinitas por tu ayuda, tu sabiduría *random* y por tantas y tantas horas de reflexión y debate sobre enfermedades raras, feminismo, crianza e injusticias varias. Gracias, por tanto, amiga, eres un ejemplo de sororidad y sostén.

A mi equipo de Raras las que estuvieron en mis inicios Silvia, Elena, Iris, he aprendido tantísimo con vosotras, de anomalías congénitas, de farmacocinética, y hasta de asistencia

en urgencias, os llevo en el corazón. A Tati, Miriam, Ana, Juan y Sandra Guardiola que formaron parte del equipo durante mi crecimiento profesional.

Y a las compis que hoy siguen siendo del equipo Laia, Laura, Berta, Ana, gracias por cada rato, por los cafés, los chocolates y las tortillas. Sois un gran apoyo para mí, gracias por escucharme, guiarme y ayudarme siempre a mejorar. Estoy muy agradecida de trabajar a vuestro lado.

A mis amigas Vio, Marta, Vane, Claudia, María, Vero, Patri, Lisi..., gracias por vuestro tiempo y por seguir estando con el paso de los años.

A las “mamás maravillosas” que he encontrado en mi camino, gracias a todas por sostenerme y acompañarme en este complejo camino. Isa, María, Esther, Tania, Sara y Laura gracias por darme “cobertura”, por cuidar y alimentar a mis pollitos mientras yo le dedicaba horas a esto. Gracias por compartir, por acompañarme sin peros, por comprender sin hablar y por abrazar todos mis dramas. A todas gracias, sois un grandísimo ejemplo para nuestros pequeños *boicoteadorxs*.

También a Marina Ferri que cuidó y enseñó a mis niños en los años más importantes de sus vidas y siempre me alentó y dio ánimos para acabar esta tesis.

A Marta Bonet que continuamente me repitió - *¿De dónde sacas tiempo?* Pero ella también sacó tiempo entre almuerzo y almuerzo para plasmar gráficamente mis ideas y se lo quiero agradecer.

A mis amigxs madrileños y pamplonicos, gracias por celebrar siempre la vida y las cosas buenas conmigo.

A Susana Lozano y a la historia de su hija Blanca, gracias por tu sensibilidad y fuerza al contar tu vivencia ante el diagnóstico, despertaste mi empatía, abriste mi mirada y tocaste mi corazón.

A mi familia, a mis padres, gracias por hacerlo todo siempre fácil y darme la oportunidad infinita de seguir aprendiendo. Gracias por la paciencia y por animarme siempre a seguir, gracias por vuestro cariño constante. A mi hermano Javi que siempre creyó que podría hacerlo.

A mis suegros por su apoyo incondicional, disponibilidad y por darme siempre ayuda y tiempo para conseguir encajarlo todo.

A mis sobrinos, Álvaro, Jorge y Carmen. A mis abuelos, tías, tíos, primxs y cuñadxs, creo que se sentirán orgullosos.

A Olga, a Sebas y Jorge, gracias por tanta vida y tantos recuerdos bonitos.

A Sergio, gracias por estar siempre. Gracias por acompañarme y caminar junto a mí de manera incondicional en esta y en tantas otras cosas. Eres el mejor compañero en este viaje. Me debes el camino hasta Finisterre ;-)

A Pablo y Mario, gracias por vuestra mirada y manera de ver el mundo, gracias por vuestro tiempo y amor incondicional. La vida con vosotros es un aprendizaje continuo para el que no hay manual. Os quiero hasta el infinito y volver.

A mi motivo, mis hijos Pablo y Mario. Y a todas las mujeres cuidadoras cuyo trabajo y esfuerzo es infinito.

El miedo es la incertidumbre en busca de seguridad

Refrán popular

“Ninguna enfermedad es tan rara como para no merecer nuestra atención”

Orphanet

“La gente necesita muchas cosas, puede necesitar muchas cosas, pero sobre todo la gente necesita gente que la entienda”

Amelia, Psicóloga clínica de la unidad de Neonatología



Resumen

Introducción

Las enfermedades raras son una problemática sanitaria y social frecuentemente invisibilizada. En primer lugar, por su escasa presencia entre la población. Se consideran raras aquellas enfermedades que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000, siguiendo la definición decretada en la Unión Europea. Y, en segundo lugar, por la complejidad asociada al diagnóstico. A menudo, llegar a un dictamen definitivo puede ser un camino arduo a nivel clínico, porque en algunas ocasiones, el debut de estas enfermedades se enmascara con síntomas coligados a enfermedades más comunes. Estas enfermedades son crónicas, frecuentemente están relacionadas con discapacidad o con pérdidas importantes de autonomía, por ello el impacto y las secuelas tienen reflejo en múltiples esferas vitales, tanto en la persona afectada como en su contexto familiar y social más próximo.

El diagnóstico de una enfermedad rara ha sido relatado como una debacle personal, que produce alteraciones significativas del ritmo vital y la rutina cotidiana. La reconstrucción personal y la integración del diagnóstico, es un proceso individual complejo y de afectación múltiple. Las consecuencias sobre la salud y calidad de vida, son evidentes y un elemento condicionante muy significativo; no obstante, existen otros factores que a priori podrían ser considerados como subjetivos, como son: la información disponible sobre la enfermedad, la existencia de tratamiento, la carga económica y las necesidades de cuidado, que son altamente determinantes para las personas afectadas.

Por ello, es conveniente identificar desde un punto de vista socio sanitario y con perspectiva de género las necesidades derivadas (médicas, sociales, asistenciales, educativas, familiares...etc.), tanto en las personas afectadas por una enfermedad rara como en su entorno familiar. Con la intencionalidad de visibilizar las necesidades no cubiertas en estas personas, a través del uso de técnicas cualitativas y se ha tratado de dimensionar esta problemática particular y describir la carga de cuidados que conllevan, tanto para las personas afectadas, como para el entorno social más cercano, especialmente en el caso de progenitores con un hijo/a afecto, cuyas necesidades han sido insuficientemente relatadas.

Objetivo general

Detectar, desde una perspectiva de género, las necesidades de las personas con enfermedades raras y las de sus familias en la Comunitat Valenciana. Este objetivo general se ha tratado de alcanzar a través de tres objetivos específicos. Y cada uno de estos objetivos ha sido abordado mediante un proyecto único, cuyos resultados principales han sido plasmados y publicados en artículos científicos diferentes.

Objetivo específico 1) Describir la influencia del sistema sexo/género, y en particular del rol parental, en la recepción, percepción y aceptación de un diagnóstico de enfermedad rara, y mostrar si existe una vivencia diferenciada de este momento, específicamente en el caso de las anomalías congénitas cardíacas.

Objetivo específico 2) Identificar las necesidades médicas, sociales y emocionales de pacientes (y de sus familiares) con una enfermedad rara concreta, la enfermedad de Wilson, considerando la variable cuidador/a principal como eje de desigualdad entre géneros. **Objetivo específico 3)** Explorar y relatar el impacto de las necesidades psicosociales relacionadas con la demora diagnóstica en las enfermedades raras y comprobar si existen diferencias ligadas al sexo/género.

Método

Se utilizó metodología cualitativa, considerando que las técnicas implementadas (entrevistas en profundidad, grupos de discusión y entrevistas grupales online) eran la mejor estrategia para abordar el trinomio enfermedades raras, cuidados y mujeres. Para acometer los objetivos, se consideró que este enfoque era el óptimo, dado que el paradigma cualitativo trata de comprender una realidad desde la interpretación de ese fenómeno, a partir del relato y las experiencias vividas. Se realizaron tres estudios cualitativos diferentes en la Comunitat Valenciana (España) durante el período 2013-2021, para acometer los objetivos planteados.

En el primer estudio se realizaron cuatro entrevistas en profundidad a personal sanitario especializado y cuatro grupos de discusión con madres y padres de niños y niñas con anomalías congénitas cardíacas. Todas las personas participantes se escogieron mediante muestreo intencionado, es decir, la muestra fue seleccionada a partir de informantes clave y por efecto de bola de nieve. Los resultados se construyeron en base al análisis de contenido del discurso y fueron validados mediante triangulación entre las

técnicas y entre las investigadoras, y se confirmaron los resultados con madres, padres y profesionales sanitarios. Participaron 25 personas (20 Mujeres: 15 madres y 5 profesionales sanitarias y 5 Hombres: padres).

En el segundo estudio se llevaron a cabo cinco entrevistas a profesionales sanitarios y dos grupos de discusión, uno con familiares y otro con afectados, y participaron hombres y mujeres. Se elaboró un guion de preguntas estructurado en diferentes bloques: diagnóstico, tratamiento, atención sanitaria y calidad de vida. Accedieron a participar 18 personas entre familiares, pacientes y profesionales sanitarios (11 mujeres y 7 hombres).

Para la realización del tercer estudio se desarrollaron cinco entrevistas grupales online a pacientes y familiares de personas con una enfermedad rara, y se diferenciaron dos categorías: con demora diagnóstica de 1 año o más y sin demora diagnóstica. La realización de las entrevistas online fue una reconversión metodológica forzada por el contexto de la COVID-19, dado que el diseño inicial contemplaba la recolección de datos de manera presencial. En esta investigación participaron un total de 25 personas (5 hombres y 20 mujeres).

Toda la información de las entrevistas personales, de las entrevistas grupales y de los grupos de discusión se recogió en audio/video, previa autorización de todas las personas participantes, y se transcribieron literalmente todas las intervenciones para realizar un profundo análisis de contenido.

Resultados

Los resultados del objetivo específico 1, abordado en el primer artículo, permitieron mostrar la existencia de una vivencia diferencial entre madres y padres respecto al afrontamiento de la enfermedad, congénita cardíaca, en un hijo/a. De manera conjunta, y sin diferencias por género, ambos progenitores relataron la necesidad de disponer de apoyo informal a través de grupos de pares y de apoyo formal a través de atención psicológica especializada.

En segundo lugar, los resultados del objetivo 2 y correspondiente al segundo artículo, pusieron de manifiesto que el personal sanitario experto en el abordaje de enfermedades raras (y de manera específica en enfermedad de Wilson), generalmente, se sitúa en un plano emocionalmente distante con respecto a las necesidades emocionales de los/las pacientes y sus familias. Este colectivo focaliza su principal preocupación en la necesidad de fijar el diagnóstico de manera precoz.

Por otro lado, no se detectaron diferencias significativas asociadas al género respecto a la preocupación principal de personas enfermas y de sus cuidadoras o cuidadores principales. La inquietud más destacada estuvo relacionada con el tratamiento, la adherencia y pautas de control en la enfermedad y las transgresiones de este.

Por último, en relación a los resultados del tercer objetivo, descritos en el tercer artículo, se observaron aspectos compartidos y desiguales en el relato de necesidades entre personas con y sin demora diagnóstica de enfermedad rara. En el relato de carencias, sí que se evidenció un sesgo de género y una tendencia mayor de las mujeres a la reciprocidad y a relatar experiencias con mayor detalle y emocionalidad frente a los hombres, que describieron las dificultades centradas en aspectos más cotidianos.

Conclusiones

De forma global se ha evidenciado, por un lado, que las mujeres son más proactivas y participativas y, por otro, se han detectado deficiencias en la atención de las necesidades de las personas con enfermedades raras y de su entorno familiar, independientemente de si han experimentado demora de tiempo hasta recibir su diagnóstico.

El tiempo y el periplo vivido hasta recibir el diagnóstico de padecer una enfermedad rara, es relatado como una odisea y supone un shock para quienes tienen que enfrentarse a esta circunstancia. Es un proceso vivenciado de la misma manera, ya sean pacientes adultos o progenitores (madres y padres) quienes hagan la descripción de esta experiencia.

Se ha puesto de manifiesto el déficit de recursos de atención psicológica desde el sistema sanitario público para atender a las personas enfermas y para su círculo familiar, una necesidad descrita y demandada por pacientes mujeres y madres cuidadoras.

La atención y la carga de cuidados que requieren las personas con enfermedades raras, son asumidas de manera mayoritaria por las mujeres. Esta dedicación repercute negativamente en aspectos vitales importantes, como el espacio laboral y el espacio relacional, impactando en su propia calidad de vida. De manera conjunta y destacable en las tres investigaciones, se ha podido observar cómo el compartir experiencias y vivencia entre iguales, o a través de las asociaciones de pacientes, es un apoyo esencial para estas personas.

Palabras clave: perspectiva de género, investigación cualitativa, enfermedades raras, entrevistas, grupos de discusión, diagnóstico, apoyo, resiliencia, cuidados, mujeres.



Prólogo

En el año 2013, casi por azar, empecé a colaborar de manera inesperada en el proyecto de investigación “Investigar para prevenir las enfermedades raras pediátricas: Aplicación a las anomalías congénitas cardíacas”. El objetivo general de este estudio fue valorar la asociación entre anomalías congénitas cardíacas y factores de riesgo modificables, así como factores de atención sociosanitaria (diagnóstico y tratamiento) que se presta a estas patologías, con la finalidad de proporcionar información válida para el desarrollo de programas de salud para reducir la prevalencia de las anomalías cardíacas congénitas raras y sus efectos negativos sobre la salud y la calidad de vida de los y las pacientes y de sus familias.

El mencionado estudio presentaba un carácter cuantitativo y se complementaría después con la realización de una investigación cualitativa. Fue en el desarrollo de la parte cualitativa donde tuve ocasión de trabajar en la realización de unos grupos de discusión y en ese momento se abrió ante mí una nueva manera de entender el mundo. Me sentía como un pez que nadaba a contracorriente porque escuchar y vivenciar unas realidades poco visibles, pero con necesidades muy tangibles, hizo despertar en mí una gran sensibilidad y curiosidad.

Mi interés fue creciendo y se centró en entender los porqués emocionales y empatizar con las necesidades y vivencias de personas que padecían o tenían familiares a su cargo (principalmente hijas/os) con enfermedades raras o poco frecuentes. Esta fascinación me invitó a sumergirme en el mundo de la interpretación sociológica a través de las técnicas cualitativas para tratar de comprender lo que los números por sí solos no son capaces de explicar. Lo cuantitativo tiene validez en sí mismo, sin embargo, entender, deducir, comprender las realidades personales y emocionales, así como los elementos externos y estructurales que modulan y condicionan esa realidad, ha resultado ser un trabajo absolutamente apasionante. Y navegar en ese nivel de profundidad e interpretación de un fenómeno que sólo puede ser comprendido si se analiza teniendo en cuenta las emociones, percepciones o interpretaciones vividas desde el relato de la persona que lo ha experimentado, fue el origen que permitió iniciar este trabajo.

Esta tesis es el resultado de un proceso de aprendizaje fruto de mi desarrollo profesional en la Unidad Mixta de Investigación en Enfermedades Raras de la Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana

(FISABIO). Desde esta unidad, la línea de investigación está mayoritariamente centrada en desarrollar estudios para incrementar el conocimiento de la distribución y situación real de las enfermedades raras y de sus consecuencias en la población, desde el punto de vista de la salud pública. Para este fin se emplea metodología epidemiológica, técnicas de análisis de la distribución espacial y se desarrollan estudios de calidad de vida de las personas afectadas. Estas líneas de investigación se abordan con metodologías cuantitativas y cualitativas lideradas por un equipo multidisciplinar de profesionales de diversas disciplinas sanitarias y sociales.

La oportunidad de desarrollar proyectos de investigación que favorezcan ampliar la mirada para ver más allá, combinando lo cuantitativo con lo cualitativo, consiguió unificar en mí la miscelánea perfecta entre mi formación de base como socióloga, con mi especialidad Máster en Género y Políticas de Igualdad y Máster en Enfermedades Raras, junto a mi actividad laboral como técnica de investigación en el área de investigación en enfermedades raras en la Fundación FISABIO.

Y en este limbo nació esta tesis, con la finalidad de aunar de manera transversal y coherente la mirada sociológica, la perspectiva de género y las técnicas cualitativas para realizar una investigación socio epidemiológica acerca de las enfermedades raras.

El **artículo 8** del Reglamento Sobre Depósito, Evaluación y Defensa de la Tesis Doctoral de la Universitat de València contempla la presentación de la tesis doctoral mediante compendio de publicaciones. Este ha sido el modelo elegido para la realización de la presente tesis (ver Tabla 1). A continuación, se presenta el compendio de **artículos publicados e indexados** en el *Journal Citation Reports* (JCR)¹ donde la doctoranda Lucía Páramo Rodríguez ha participado como primera firmante de los manuscritos presentados y mediante los cuales opta al título de doctora por la Universitat de València.

La tesis que a continuación se presenta tiene por objetivo *detectar, desde una perspectiva de género, las necesidades de las personas con enfermedades raras, y de sus familias, en la Comunitat Valenciana*. Con tal propósito, el cuerpo de este trabajo se estructura en seis apartados: introducción, hipótesis y objetivos, metodología, resultados, conclusiones y bibliografía.

¹ JCR: Journal Citation Report es una plataforma de datos multidisciplinar que de manera sistemática y objetiva, mediante análisis estadísticos como el factor de impacto, determina la calidad científica de las revistas científicas.

En el apartado 1 se sitúa la **introducción**, con la intención de contextualizar el objeto de estudio, el estado de la cuestión, tratando también de ilustrar las motivaciones que han dado lugar a este trabajo. Seguidamente, en el apartado 2, se presentan las hipótesis y los **objetivos** que han orientado el trabajo y la línea de investigación. A continuación, en el apartado 3, denominado **metodología**, se expone el paradigma desde el que se enfoca el trabajo, los procedimientos y el desarrollo de la metodología utilizada, así como el análisis realizado para la obtención de los **resultados**. En el epígrafe 4 se muestran los artículos publicados e indexados en JCR. Seguidamente, en el apartado 5 se presenta una enumeración de las **conclusiones** más relevantes. En el apartado 6 se listan las **referencias bibliográficas** consultadas para la elaboración de esta tesis. Fuera del cuerpo de la tesis, en **Anexos**, se desglosan diferentes apartados con información relativa a las actas de aprobación de los comités de ética que consideraron apta la realización de las investigaciones. También se adjuntan las guías de desarrollo de las entrevistas y de los grupos de discusión y otras publicaciones de investigación. Finalmente, el apartado 8 se incluye un **listado de figuras y tablas**.

La realización de este trabajo, en sí mismo, no ha recibido financiación directa de ningún tipo, aunque los artículos elaborados han sido fruto de los resultados de varios proyectos de investigación, que sí obtuvieron financiación de entidades públicas y/o privadas. La doctoranda no ha recibido compensación económica.

Tabla 1

Artículos presentados y sus correspondientes métricas

Investigación doctoral		Cuartil	Factor de Impacto	Índice de calidad	Presencia en bases de consulta
Artículos presentados					
1	Páramo Rodríguez Lucía , Mas Pons Rosa, Caveró Carbonell Clara, Martos Jiménez Carmen, Zurriaga Óscar, Barona Vilar Carmen. A corazón abierto: vivencias de madres y padres de menores con anomalías congénitas cardiacas . Gaceta Sanitaria. 2015; 29. DOI: 10.1016/j.gaceta.2015.07.009	3	1.509	JCR	WOS** (Scielo, Medline, Korean Citation)
2	Páramo Rodríguez Lucía , Zurriaga Llorens Óscar, González Sanjuán María Eugenia, Caveró Carbonell Clara. La enfermedad de Wilson: las diversas perspectivas del profesional sanitario, afectado y familiar . Revista Española de Salud Pública. 2019; 93.PMID: 201904014 .	4	0.746	JCR*	WOS** (Scielo, Medline, Korean Citation)
3	Páramo Rodríguez Lucía , Caveró Carbonell Clara, Guardiola Vilarroig Sandra, López-Maside Aurora, González Sanjuán María Eugenia, Zurriaga Óscar. Demora diagnóstica en enfermedades raras: entre el miedo y la resiliencia . Gaceta Sanitaria. 2022; 37: DOI: 10.1016/j.gaceta.2022.102272	3	2.479	JCR*	WOS** (Scielo, Medline, Korean Citation)

* JCR: Journal Citation Report ** WOS: Web of Science

Fuente: Elaboración propia a partir de la información disponible en los citados buscadores

- Artículo 1: Proyecto financiado por **Fundación Gent x Gent**. Número de expediente en FISABIO: 34ER. Investigadora principal: Carmen Barona Villar
- Artículo 2: Proyecto financiado por **Fundació Per Amor a L'Art**. Número de expediente en FISABIO: CPRESC00043. Investigadora principal: Clara Caveró Carbonell.
- Artículo 3: Proyecto financiado por **Instituto de Salud Carlos III (ISCIII)** y Cofinanciado por la Unión Europea. Número de expediente en FISABIO: AES: PI18/01290. Investigador principal: Óscar Zurriaga Lloréns.

Abordar, investigar y profundizar en las enfermedades raras desde un punto de vista sociosanitario y con perspectiva de género para visibilizar las necesidades derivadas (médicas, sociales, asistenciales, de cuidados, educativas, familiares...etc.), tanto en las personas afectadas por una enfermedad rara como en su entorno familiar, requiere de instrumentos de estudio y análisis flexibles, rigurosos y que permitan dimensionar la realidad socio-cultural en la que se encuentran inmersas. Sería más difícil acceder a ellas exclusivamente mediante la investigación cuantitativa, ya que no posibilita un análisis interpretativo de los datos. A través de la estrategia metodológica cualitativa es posible mostrar aspectos de la realidad social (o casuísticas concretas) que no podrían haber sido detectados desde un enfoque cuantitativo.



Introducción

Introducción

1.1) Enfermedades raras y su invisibilidad social

Las enfermedades raras son crónicas y pueden ser consideradas un importante problema de salud pública por el impacto que tiene en la salud de la persona enferma y por la cronicidad, discapacidad y/o mortalidad que tienen asociada, así como por los elevados costes médicos, sociales y emocionales que se producen en el entorno familiar y el impacto en la calidad de vida (Avellaneda Fernández Alfredo et al., 2007; Davies Sheila & Hall David, 2005; Juen Hwu Yueh, 2020; Urzúa Alfonso, 2012).

Las necesidades y el impacto que tienen las enfermedades raras para los pacientes y sus familias han sido descritos como un proceso complejo y con afectación múltiple (Gimenez-Lozano Cristina et al., 2022; Heuyer Thomas et al., 2017; Rajmil Luis et al., 2010).

Las enfermedades raras comprometen irrevocablemente a todo el círculo cercano a cualquier paciente afectado/a. Las principales causas son, entre otras, la combinación de factores que se desencadenan en relación a la propia enfermedad, destacando:

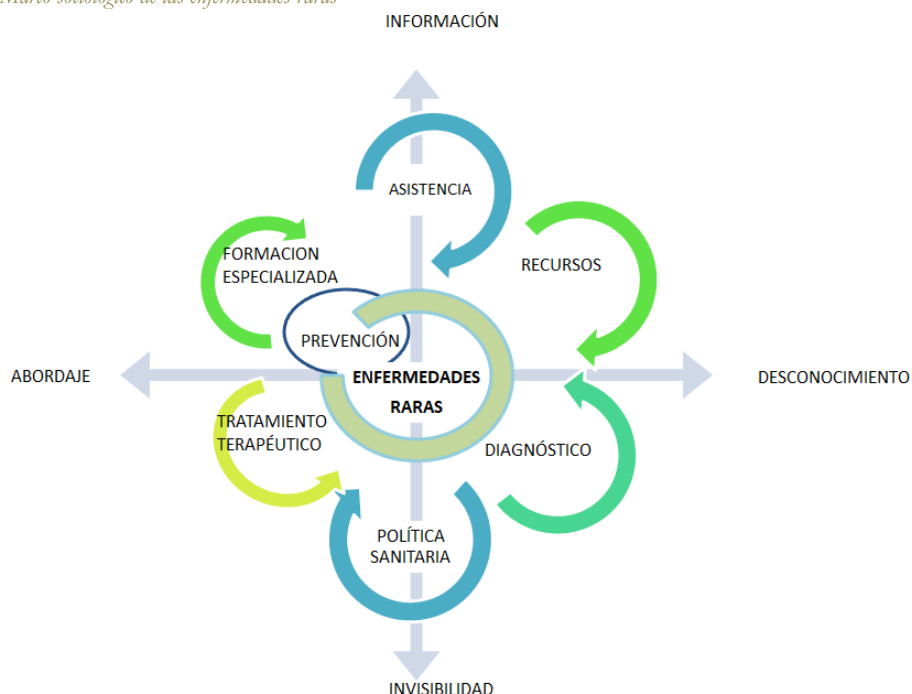
- La gravedad de la enfermedad.
- La falta de información disponible.
- La duración y el proceso diagnóstico.
- El acceso a tratamientos.
- La carga económica y gastos que implica la enfermedad.
- La necesidad de cuidados, dependencia y discapacidad provocada por la enfermedad.

En relación a la afectación del entorno familiar, cuando la persona enferma es un/a menor, la dedicación de los cuidados se magnifica. Asimismo, los cuidados requeridos no recaen igualmente sobre madres y padres, de hecho, existe un marcado desequilibrio que se inclina desfavorablemente hacia las mujeres.

El marco sociológico de las enfermedades raras (Figura 1) podría describirse como multifactorial y atravesado cardinalmente por 4 ejes: información, desconocimiento, invisibilidad y abordaje, que son los que definen la complejidad de este fenómeno, que va más allá de un problema de salud.

Figura 1

Marco sociológico de las enfermedades raras



Fuente: Elaboración propia

Se comenzó a hablar de enfermedades raras en Estados Unidos alrededor de los años 80 del siglo XX, como un concepto asociado a los llamados medicamentos huérfanos (Posada de la Paz Manuel y García Ribes Miguel, 2010). La primera vez que apareció ese término en un documento fue en el Reglamento Comisión Europea N° 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo de 16 de diciembre de 1999 sobre medicamentos huérfanos. Esta normativa tiene como finalidad determinar los criterios para declarar

determinados medicamentos como huérfanos², que son aquellos destinados a prevenir, establecer un diagnóstico o tratar afecciones poco frecuentes. Y establece el marco legal para dar soporte a la investigación farmacológica, y su desarrollo y comercialización.

Las enfermedades raras son un grupo complejo y heterogéneo de patologías crónicas que tienen un debut y un pronóstico vital muy variable, generalmente asociadas a algún tipo de discapacidad. Sus repercusiones van más allá de la salud, ya que afectan al entorno individual y familiar, provocando disrupciones en la esfera educativa, laboral, relacional, económica y social. Asimismo, generan dificultades y complejidad a nivel individual por la enfermedad en sí y el curso natural de esta, pero, además, de manera conjunta, todas las personas que padecen una enfermedad rara presentan necesidades comunes en relación a las alteraciones personales, relacionales y familiares generadas de manera indirecta por la enfermedad y sus consecuencias (Posada de la Paz Manuel et al., 2016).

El concepto de rareza (Palau Francesc, 2020) se basa principalmente en la baja frecuencia de aparición en la población. La definición más popularizada sobre lo que se considera una enfermedad rara es la adoptada por la Unión Europea en el año 2008, que determinó que se consideran como tal a aquellas enfermedades que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes, es decir que afectan al 0,05% de la población³.

Esta definición epidemiológica, basada en el criterio de la prevalencia, es ciertamente restrictiva, puesto que existen otras definiciones, en otras regiones del mundo, de lo que se entiende por enfermedad rara. Algunas clasificaciones por países se pueden ver en la Figura 2.

² Según Orphanet, portal de referencia para la información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos, los “medicamentos huérfanos” son fármacos que dan respuesta a necesidades de salud pública pero que no son desarrollados por la industria farmacéutica por razones económicas. Se utilizan para el tratamiento de afecciones tan infrecuentes que los fabricantes no están dispuestos a comercializarlos bajo las condiciones de mercado habituales. Las indicaciones de un medicamento pueden también considerarse como 'huérfanas', puesto que una sustancia puede ser utilizada en el tratamiento de una enfermedad frecuente pero no haber sido desarrollada para otra indicación infrecuente.

³ Diario Oficial de la Unión Europea. Recomendación del Consejo de 8 de junio de 2009 relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras (2009/C 151/02).

A nivel global esto implica que hay entre un 6-8% de población mundial afectada: alrededor de unos 30 millones de personas en Europa, según EURORDIS (European Organization for Rare Diseases) (Hedley Victoria et al., 2021).

Figura 2

Definición de enfermedad rara y sus criterios de prevalencia según diversos países



Fuente: Elaboración propia a partir de Fernando Abdalla, 2021.

Aunque a nivel individual puede parecer algo minoritario, porque afecta a pocas personas, visto desde una óptica más global, las enfermedades raras son un problema social y de salud pública muy importante porque afectan a un número elevado de personas a nivel mundial, no solo a quienes las padecen, sino también a sus familiares y allegados. Esto es lo que se conoce como la “paradoja de la rareza”: aunque a nivel individual son enfermedades poco frecuentes, de manera global afectan de un modo directo o indirecto a un gran número de personas. Se calcula, en conjunto, que hay entre 29 y 36 millones de personas afectadas en Europa por unas 6.000 a 9.000 enfermedades raras diferentes, aunque la precisión en una cifra certera es muy variable y oscila en función de la fuente consultada; este detalle es una muestra de la complejidad que conllevan las enfermedades raras (Haendel Melissa et al., 2020; Vicente Esther et al., 2020).

La definición de qué es una enfermedad rara puede resultar ciertamente controvertida, precisamente por la propia trascendencia y significado del término rareza. En este punto, es necesario aclarar que el uso normalizado del término “raro” o “rara” para referirse a estas enfermedades proviene de una traducción literal del inglés “*rare*” (que significa poco común, infrecuente, extraño o escaso). Es por ello, que a nivel científico y epidemiológico se utiliza de este modo. No obstante, entre personas afectadas, familiares y asociaciones u entidades que desarrollan su labor con estas personas, el término habitualmente empleado suele ser enfermedades poco frecuentes, enfermedades minoritarias o enfermedades huérfanas. A pesar de la controversia en el uso, en ningún caso, la definición y el término son utilizados de manera peyorativa, despectiva o discriminatoria, ni en relación a la enfermedad en sí, ni a las características o atributos de las personas que las padecen.

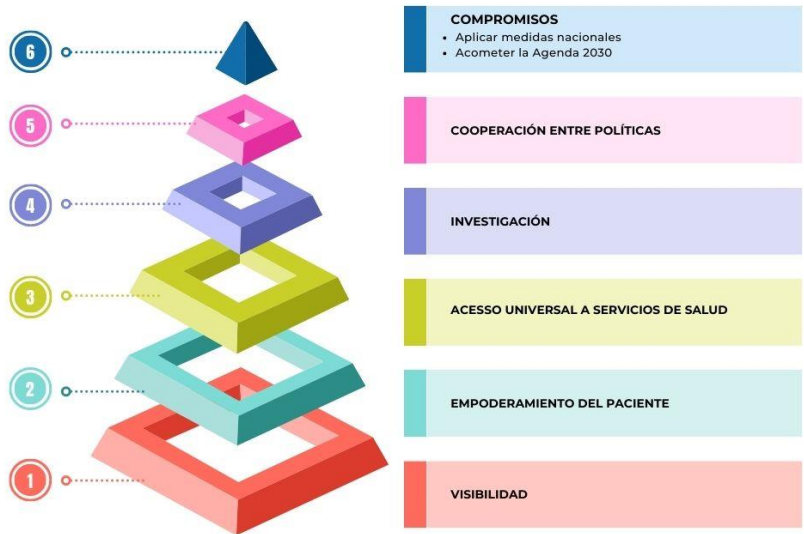
Personas expertas dedicadas a la investigación en esta disciplina han determinado que el consenso sobre la definición de lo que es una enfermedad rara, debería ser una combinación de los atributos genéticos, fenotípicos y ambientales asociados con cada enfermedad rara, incluyendo la incidencia de la enfermedad. La imprecisión en las definiciones actuales de las enfermedades raras afectan a los recursos de los pacientes, los enfoques diagnósticos y al tratamiento, así como al desarrollo de la investigación (Takeya Adachi, et al., 2023; Haendel Melissa et al., 2020).

Ante la falta de consenso en la definición, la organización “*Rare Diseases International*” (RDI) firmó un acuerdo histórico con la Organización Mundial de la Salud (OMS), en el año 2019, para consensuar una definición certera representativa y que pudiera ser globalmente utilizada. En el año 2021, los 193 Estados miembros de la Organización de Naciones Unidas (ONU) ratificaron una resolución⁴ focalizada en reconocer los retos específicos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias. Este tratado ha sido descrito como el camino hacia la luz para las personas enfermas y sus allegados (Taruscio Domenica, 2022) fue consensuado con el objetivo de promover y proteger los derechos humanos para mejorar la atención y el bienestar de los y las pacientes con enfermedades raras y de sus familias en todo el mundo, y declarando a las enfermedades raras como una línea prioritaria de acción para las políticas de salud pública lideradas desde las dimensiones que recoge la Figura 3.

⁴ Resolución N° 76/132 del 16 diciembre de 2021 de la Asamblea General de Naciones Unidas “Abordar los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias”.

Figura 3

Líneas de acción elaboradas a partir del análisis de la Resolución ONU para personas que viven con enfermedades raras



Fuente: Elaboración propia

Las dificultades que padecen estas personas y sus familias, no sólo por cuestiones de salud, sino por las desigualdades y discriminaciones directas e indirectas que se producen en el ámbito educativo, laboral, social y de cuidados, convierte a estas personas en un colectivo especialmente vulnerable. Existe, además, una notable diferencia de género que precariza doblemente a las mujeres, dado que son ellas las que de manera desigual se dedican a los cuidados y al trabajo doméstico no remunerado cuando un miembro de la familia convive con una enfermedad rara.

Aunque cada enfermedad rara presenta unos aspectos particulares, al margen de la especificidad clínica, todas ellas presentan unas características comunes (ver Tabla 2) que comparten todas aquellas personas que padecen estas enfermedades.

Tabla 2

Características compartidas en las enfermedades raras

□ Son crónicas. Se caracterizan por su complejidad etiológica, diagnóstica y evolutiva □ Mayoritariamente tienen una base genética □ Producen un aumento de la morbilidad □ Frecuentemente generan discapacidad o pueden ser debilitantes □ Son complejas en el diagnóstico y en el manejo terapéutico □ Debutan en muchas ocasiones con un comienzo insidioso □ Presentan frecuentemente un solapamiento de diferentes síntomas □ Están infra diagnosticadas □ Algunas enfermedades carecen de una prueba diagnóstica definida y/o tratamiento □ Son poco frecuentes para el personal sanitario. Esto produce diagnósticos erróneos o tardíos (lo que se conoce como “odisea diagnóstica”) □ Son enfermedades con una gran inequidad en relación al acceso al tratamiento, rehabilitación y atención médica □ Presentan obstáculos particulares en la persona afectada y en su entorno familiar □ Suponen un elevado coste al sistema sanitario y son una carga económica para el sistema familiar □ Los tratamientos farmacológicos y terapéuticos tienen un costo muy elevado □ Frecuentemente padecen una inadecuada atención médica multidisciplinar por la falta de formación y especialización del personal sanitario □ En numerosas ocasiones provocan disrupciones en la esfera emocional, relacional, personal y provocan exclusión social y una alteración de la rutina cotidiana □ Son consideradas un grave problema social y de salud pública □ Tienen escasa visibilidad en la sociedad □ Las personas que las padecen presentan dificultades en las relaciones sociales y/o entre iguales

Fuente: Elaboración propia

Tradicionalmente, en el campo de la clínica se ha aplicado este axioma: “*cuando oigas galopar, piensa en caballos, no en cebras*”. Este principio está comúnmente extendido entre la comunidad médica para determinar un diagnóstico: primero hay que pensar en lo común, en lo más frecuente. Pero en relación con las enfermedades raras, y con la finalidad de determinar un diagnóstico certero, debe abrirse la mirada para pensar que es posible que ese ruido pueda proceder de otro équido (Phillips William, 2004; Zurriaga Óscar et al., 2017).

La visibilidad social de las enfermedades raras, y su puesta en marcha dentro de la agenda política en la Unión Europea, se hicieron notorias a través del Programa de Acción Comunitaria sobre enfermedades raras 1999-2003 del Parlamento Europeo. Otro hito importante para el desarrollo de políticas en torno a las enfermedades raras fue el Programa de Salud Pública en la Unión Europea (2008-2013) porque fue durante este periodo, cuando se instó a los países miembros de la UE a priorizar y constituir una línea de acción con el objetivo de establecer una estrategia comunitaria global, para apoyar a los Estados miembros con el fin de dar reconocimiento, prevención, diagnóstico, tratamiento, cuidados e investigación eficaces y eficientes a las enfermedades raras en Europa.

Con esta premisa, el Estado Español desarrolló un modelo estratégico para el abordaje de las enfermedades raras que se puso en marcha en el año 2009 con la finalidad de mejorar la atención de las personas con enfermedades raras y de sus familias y se materializó mediante la “Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud”⁵.

En relación a esto, hay que destacar que, en España, el movimiento asociativo en torno a las enfermedades raras se puso en marcha mucho antes que el desarrollo político de la normativa. En el año 1999 se fundó la **Federación Española de Enfermedades Raras** (Federación Española de Enfermedades Raras, 2022a), una entidad que es todo un referente en cuanto a la promoción, activismo y visibilización que hacen de las enfermedades raras en sí, pero también de las necesidades que generan en la persona enferma y en su entorno. Sus valores son: *lucha, esperanza, compromiso, unión, solidaridad, participación y transparencia*. FEDER es el motor que aúna a más de 420 asociaciones de pacientes (Federación Española de Enfermedades Raras, 2022b) en todo el territorio nacional con el objetivo de impulsar los derechos de quienes conviven con una enfermedad

⁵ Ministerio Sanidad y Política Social, 2009

rara y en búsqueda de diagnóstico, generando estrategias que contribuyan a mejorar su calidad de vida.

Las asociaciones son un colectivo de personas que se organizan, sin ánimo de lucro, y cuya actividad se desarrolla para defender, promover o conseguir un fin u objetivo concreto. Se constituyen con el fundamento de ser un grupo de ayuda mutua entre personas que comparten unos intereses o problemas comunes y son consideradas agentes sociales de cambio. En esencia, son entidades que vehiculizan y potencian la interacción entre la ciudadanía y las estructuras políticas en las sociedades democráticas.

Todas las asociaciones y entidades, y especialmente las que agrupan a pacientes o están relacionadas con temas de salud, tienen en su mayoría como objetivo principal *“hacer visibles las necesidades comunes y proponer soluciones para mejorar la calidad de vida de las personas afectadas, defendiendo sus derechos y promoviendo mejoras concretas para lograr su plena inclusión social”*. Por ello, es imprescindible reseñar el importante papel que conforman tanto a nivel individual en las personas afectadas y en sus familias como a nivel global en la sociedad. En el caso específico de las asociaciones de pacientes con enfermedades raras, pronto descubrieron que su *guerra era más bien de guerrillas* y que la unión entre ellos era trascendental (Isla Julián et al., 2019). Son el medio y la *“esperanza”* que cubre y atiende las necesidades que tienen las personas afectadas y familiares y que no son cubiertas ni por el sistema sanitario ni por la administración pública. En la tabla 3 se pueden ver las principales características que ofrecen en España las asociaciones de pacientes de enfermedades raras.

En relación a este último punto, hay que resaltar que es a través de las asociaciones o formando parte de ellas, cuando la persona enferma puede llegar a convertirse en un/a paciente experto/a. De este modo, puede acabar convirtiéndose en una persona activa y con conocimiento específico sobre su propia patología, permitiendo de esta manera, sobrellevar más adecuadamente el manejo de su propia enfermedad. Igualmente, se hace responsable y coparticipe de su autocuidado, siendo capaz de afrontar con mayor adecuación e independencia los devenires de su propia enfermedad, aumentando su estima personal y contribuyendo significativamente a la mejora en su propia calidad de vida (González Mestre Assumpció, 2014; Jovell Albert, et al., 2006)

Tabla 3

Funciones de las asociaciones de pacientes con enfermedades raras

- Ofrecer información y orientación sobre la enfermedad
- Proporcionar formación, asesoramiento en el manejo, cuidados y requerimientos terapéuticos de la enfermedad (al paciente, al cuidador/a principal, pero también a entornos educativos, laborales y sociales)
- Dar apoyo y soporte entre el grupo de iguales
- Prestar asesoramiento en aspectos legales
- Facilitar la prestación de servicios terapéuticos requeridos (asistencia psicológica, rehabilitación, atención temprana, etc.)
- Sensibilizar a la ciudadanía y dar visibilidad social
- Fomentar y mejorar la inclusión social, laboral y educativa
- Impulsar y promover la investigación
- Favorecer el empoderamiento de la persona enferma como “paciente activo/experto”

Fuente: Elaboración propia.

Introducción

1.2) Hablar de cuidados es hablar de mujeres. Sistema sexo/género, cuidados y enfermedades raras

El término sexo tiene dos significados. Por un lado, hace referencia a connotaciones sexuales (cuerpos sexuados, sexualidad, identidad y rol sexual) y, por otro, es una atribución biológica y genética derivada de los cromosomas XX o XY. Considerando esto, se podría confirmar que el sexo es dicotómico, macho (hombre) o hembra (mujer)⁶, pero este reduccionismo binario es cuestionable, si se consideran los estados intersexuales. Por ello, debemos explicitar que el modelo dicotómico sexual es un posicionamiento dentro del sistema de género, es decir, una forma de entender lo biológico.

El sexo biológico es un instrumento de identificación del sujeto que clasifica y otorga identidad en una sociedad concreta. Este binarismo fue el origen del debate teórico que se desarrollaría a partir de los años 80 del siglo XX en la teoría feminista, dado que este binomio obviaba el contexto racial, ideológico, político, económico e histórico.

El género es una atribución simbólica de un sexo anatómico específico que esgrime lo masculino en relación al macho y lo femenino en relación a la hembra, y lo clasifica como categorías excluyentes. La descripción del concepto en su concepción más tradicional en relación al sexo biológico tiene como finalidad diferenciar y clasificar lo masculino y lo femenino⁷.

Como describe Asunción Olivas *“el sistema de sexo-género es, por tanto, un sistema simbólico que pone en relación el sexo con determinados contenidos culturales según los valores y las jerarquías sociales”*(Olivas Portolés Asunción, 2005, p. 35)

⁶ Considerando que existe correlación entre sexo biológico y genético y teniendo en cuenta que esta dicotomía puede ser controvertida, dado que, desde un modelo binario, no están representados estados intersexuales, en los que se incluyen mosaicismos genéticos que escapan del binarismo sexual.

⁷ Para no desviar el objetivo de este trabajo se hará alusión al género en referencia a esta dicotomía (masculino y femenino). No obstante, hay que apuntar que esta polaridad en la descripción del género, obvia otras posiciones e identidades de género presentes y reconocidas en la sociedad actual.

En 1949, con su obra *El segundo sexo*, Simone de Beauvoir inicia la controversia en torno a la diferenciación entre sexo y género poniendo en el centro del debate la siguiente reflexión “*No se nace mujer, se llega a serlo*”(De Beauvoir Simone, 2017, p. 371). Mediante esta cita se ilustra la existencia de elementos periféricos más profundos que condicionan y determinan la definición simbólica de ser mujer, más allá de las evidencias biológicas. Otras autoras cuya obra ha sido trascendente para el desarrollo teórico del concepto de género han sido las antropólogas Margaret Mead y Gayle Rubin. Margaret Mead es considerada una de las pioneras en popularizar su uso y en teorizar sobre el sistema sexo-género como dos conceptos diferenciados, describiendo la existencia de “condicionamientos” culturales que eran aprendidos y modelaban el comportamiento diferencial de hombres y mujeres. Los estudios y observaciones antropológicas de Margaret Mead en diversas tribus de Nueva Guinea (África) le permitieron observar cómo el sexo biológico era ajeno a los comportamientos, estereotipos y roles diferenciales que desempeñaban hombres y mujeres en función del contexto social y cultural (Winthrop Sargeant, 2016). Esta manera de entender el género se ha considerado uno de los orígenes del desarrollo teórico en torno al concepto, que se desplegaría unos años después en las teorías feministas.

Por su parte, Gayle Rubin, unas décadas después, definió “*el sistema sexo/género, como el conjunto de disposiciones por las que una sociedad transforma la sexualidad biológica en productos de la actividad humana, y en el cual se satisfacen esas necesidades humanas transformadas*” (Rubin Gayle, 1986, p. 97). Desde esta idea, el sexo no era válido por sí solo para explicar las diferencias entre hombres y mujeres en las distintas culturas a lo largo de la historia. De este modo, se rechazó el determinismo sexuado que une roles, relaciones, identidades y expectativas asociadas a ser mujer o varón (Díaz Polegre Leticia y Torrado Martín-Palomino Esther, 2018; Hirata Helena y Hernández Agustín, 2002).

Aunque sexo (determinismo biológico) y género (constructo socio cultural) son entidades conceptualmente distintas, no son independientes y ambos conceptos se interrelacionan y retroalimentan mutuamente. El sexo biológico es un hecho dado, mientras el género es un artefacto cultural, es una propiedad cultural, es una invención social mediada por otra construcción social (la biológica) que tiene un desarrollo temprano en la infancia (Beverly I. Fagot et al., 1997). La expresión de sistema sexo-género se emplea dada la imposibilidad de “*deslindar sexo y género, puesto que ambos interaccionan, no habiendo naturaleza al margen de la cultura ni cultura sin naturaleza*” (Martínez Benlloch Isabel y Bonilla Campos Amparo, 2000, p.92).

El término género fue introducido de manera reflexiva alrededor de 1960: el género entendido como un “*instrumento*” mediador del orden político, construido para mantener la jerarquía social y sostenido sobre la diferencia de un binarismo sexual.

El género ha sido definido por la antropóloga Marta Lamas como la constatación cultural de la diferencia sexual, *y simboliza lo que es “propio” de los hombres (la masculinidad) y lo que es “propio” de mujeres (la feminidad)* (Lamas Marta, 2022, p. 197). Y, precisamente, el hecho de que el género se haya definido como la construcción cultural en torno a un sexo biológico, ha provocado que el concepto sea polivalente para muchos otros elementos. Por este motivo, el concepto de género es válido para hablar de la organización (la social), para hablar del status (define una posición concreta), para determinar y explicar roles sexuales, y para afirmar que gracias al género las personas tenemos un “comportamiento socialmente” reconocido. El género es, en definitiva, ese constructo (social e individual) mediante el cual las personas conformamos nuestro auto-concepto, sujeto no sólo a la percepción individual, sino también sometido a los mandatos impuestos por la sociedad.

El sistema sexo-género, según Esther Torrado, está ligado intrínsecamente al sistema patriarcal imperante en un sistema social de dominación que relega y perpetua al sexo femenino a una situación de subordinación y desigualdad respecto al sexo masculino. Es bajo este sistema que pueden entenderse una serie de prácticas estrechamente vinculadas a valores, símbolos y normas todos ellos sexistas y patriarcales, donde la diferencia biológica justifica los distintos roles sociales de hombres y mujeres (Torrado Martín-Palomino Esther, 2022a, p. 39).

Ser (autodefinirse como) mujer es un constructo teórico social que va atribuido al sexo biológico, el auto concepto de mujer o varón lleva aparejado roles y estereotipos que modelan y configuran su posición y comportamiento social. La identidad y la construcción social y simbólica de lo que significa ser mujer y ser hombre está condicionada por factores diferenciales, como el género, la edad, la clase social, el nivel económico y cultural.

La dominación masculina, descrita por Pierre Bourdieu, crea relaciones asimétricas, dicotómicas y jerarquizadas entre hombres y mujeres y el “*habitus*” es la estructura que perpetúa este sometimiento. Esta subordinación radica en la concepción androcéntrica del mundo y la supremacía masculina emerge y se legitima en la diferenciación anatómica y sexual (Bourdieu Pierre, 1998; Maldonado Gomez María Cristina, 2003; Posada Kubissa Luisa, 2017).

Este binarismo sexuado y dependiente de ser varón o mujer, y su asignación a un

género concreto, sentó las bases para la *construcción*, interpretación, comprensión y *entendimiento cultural* del mundo sexuado en el que vivimos en la actualidad (García-Granero Marina, 2017; Lamas Marta, 2022). Estas atribuciones, individuales y colectivas, están a su vez influidas por el contexto histórico, político y cultural y son la evidencia más explícita de las asimetrías de género. Así mismo, la identidad de género da significado normativo al cuerpo y permite construir una figura identitaria, “*la significación subjetiva y social de la diferencia sexual se encarna en el cuerpo*” (Pastor Carballo Rosa y Bonilla Campos Amparo, 2000, p. 37).

El concepto de género no es estático en ninguna sociedad ni parte del mundo, sino que es dinámico y evolutivo, y se ve influenciado por los agentes de socialización como son la familia y la escuela, aunque existen entornos relacionales, laborales o espirituales que también actúan como modeladores (Simkin Hugo y Becerra Gastón 2013).

De la misma forma, el significado del concepto de género es a la vez ambiguo y polivalente, y la dificultad para definirlo y contextualizarlo ha abocado al propio concepto a una banalización de sí mismo. No puede obviarse que el género es un elemento de categorización que reproduce y desencadena relaciones de poder (Marías Fernando et al., 2015).

En los últimos años, el uso de la perspectiva de género en ciencias sociales se ha convertido en un parámetro científico irrefutable (Cobo Bedia Rosa, 2005,p. 250). Hablar de género, y de la perspectiva de género, se ha convertido en algo contemporáneo, algo de lo que todo el mundo habla y un tema del que se ha hecho bandera política y social durante los últimos años. Esta precipitada incursión en el debate público ha convertido al concepto en “*vox populi*” y ha terminado por desenfocar el concepto en sí mismo. Ha derivado en un reduccionismo casi absoluto del concepto, y parece que todo se reduce a género=mujer.

El desprestigio y el descrédito del término conlleva irrevocablemente a la banalización de lo que el propio concepto implica. Es decir, si género se asocia a mujer, ello evoca a que su concepción antropológica, lingüística y social queda también afectada. Esto se debe a que, aún hoy, vivimos en una sociedad con una mentalidad imperante que es marcadamente patriarcal y androcéntrica, y ello contribuye a que el término género sea desprestigiado aún más sin saber bien a qué hace referencia.

A pesar de que, en sus inicios, el concepto se planteó como una definición clarificadora de la construcción cultural del sexo, el reduccionismo ha propiciado que se convierta en un concepto sustitutivo del sexo, y ocultador de escenarios de opresión (Carosio Alba, 2006).

Por su parte, la socialización del género es el aprendizaje que se transmite desde diversos agentes de socialización con un ideario concreto, unas expectativas y unos mandatos sobre cuál es o debería ser el comportamiento asociado a los conceptos de masculinidad y feminidad y a los roles asociados (Giddens Anthony, 2001; Levesque Roger, 2011; Mosteiro García M^a Josefa, 2013).

La importancia de la socialización tiene tal magnitud que ha sido considerada como el origen principal de las desigualdades de género que se producen como consecuencia de que hombres y mujeres son educados (de manera consciente o inconsciente) desde roles diferenciales. La socialización diferencial de género, bajo el beneplácito de un sistema patriarcal apuntalado con valores sexistas, posibilita el “*disponer un ejército de reserva de mujeres al servicio de las necesidades y deseos de los varones y donde éstas son relegadas a cumplir funciones de servidumbre sexual, reproductiva, afectiva o de cuidados*” (Torrado Martín-Palomino Esther, 2022b, p. 51).

Por todo ello, el género y la desigualdad son elementos transversales a toda la población mundial, no obstante “*la peor parte de la desigualdad económica y de otros tipos*”, está del lado de las mujeres (Robinson Victoria, 2015, p. 277).

El modelo social androcéntrico, en el que se ha construido el concepto de género, está impregnado por relaciones jerárquicas y de subordinación. La más notoria y evidente es la división sexual del trabajo, en la cual las tareas sociales, domésticas y de cuidados están repartidas de manera desigual entre los sexos (Ferreira Virgínia, 1996). Es en el ámbito familiar donde todavía puede observarse una distribución de roles de género nítidamente diferenciados.

Sociológicamente, la familia ha sido definida como aquel grupo de personas ligadas directamente por nexos de parentesco, y cuyos miembros adultos asumen la responsabilidad del cuidado de los descendientes (Giddens Anthony, 2001). La unidad familiar es el agente de socialización primaria fundamental, transmisor de valores, creencias, actitudes y comportamientos. Asimismo, es la institución por excelencia proveedora de cuidados y garante de salud (Cid Rodríguez María del Carmen et al., 2014).

En un contexto de cambio y auspiciado por el progreso industrial y económico “*el discurso de la segregación sexual y la misoginia romántica hacia la servidumbre doméstica generó una gran hostilidad hacia el trabajo extra doméstico de las mujeres por el abandono de las responsabilidades domésticas y de cuidado*”, poniendo en jaque “*el orden social y familiar patriarcal*” preestablecido que podría desmoronarse si masivamente las mujeres se incorporaban al trabajo asalariado (Nuño Gómez Laura y Pérez Caramés Antía, 2022, p. 107).

Las corrientes feministas de los años 70-80 del siglo XX describieron cómo el reparto de las tareas en el entorno familiar era desigual por dos motivos principales: en primer lugar, existían relaciones de poder desiguales dentro del hogar; y, en segundo lugar, por la existencia de una división del trabajo doméstico. Esta división sexual del trabajo se naturalizó a través de dos procesos históricos: la industrialización y el capitalismo moderno (Amorós Celia y De Miguel Álvarez Ana, 2020; Varela Nuria, 2019).

Según Alice Eagly, los estereotipos asociados al género, los prejuicios inherentes a estos y su interpretación sobre los roles que deben desempeñarse en función del sexo asignado, son los que modulan la conducta y la identidad de las personas (Eagly Alice H, 2013). La distribución de roles dentro de la familia mayoritariamente se corresponde con las diferencias de género. Esto es, mujeres y hombres asumen una interpretación del rol social que supuestamente les corresponde, justificando así el comportamiento social diferencial presente en nuestros días.

Estos motivos han sido catalizados por la diferenciación de roles impuestos socialmente a hombres y a mujeres, donde el trabajo productivo y monetizado es “asignado” mayoritariamente a los hombres, y el trabajo reproductivo y no remunerado está “atribuido”, tradicionalmente, a las mujeres.

Por otro lado, los cuidados y los afectos son vistos socialmente como un compromiso individual restringido al ámbito puramente familiar y doméstico. Devaluar su presencia e importancia en la esfera pública los convierte en una responsabilidad particular que debe “producirse y reproducirse” únicamente desde el hogar, en la esfera privada. La organización social de lo doméstico y los cuidados está feminizada, tanto en el ámbito público como en el privado (Massé García M Carmen, 2017; Vaquiro Rodríguez Sandra y Stieповich Bertoni Jasna, 2010).

La naturalización de los cuidados a través de la mujer cuidadora es inherente al rol femenino. Esta imposición social a las mujeres las ha acorralado entre dos posiciones, entre la “tradición y la obligación”. La obligación de cuidar ha generado una identidad individual

y colectiva, con escasa visibilidad y reconocimiento social, y profundamente desigual entre mujeres y varones (Carrasco Bengoa Cristina, 2016; Jiménez Ruiz Ismael y Moya Nicolás María, 2018).

Los hogares son el ente donde se producen los cuidados, esenciales para garantizar el bienestar de los miembros de una familia. Según Inés Alberdi “*la dedicación a los cuidados en los hogares españoles es aún muy desigual entre hombres y mujeres*” (Alberdi Inés, 2022, p. 63).

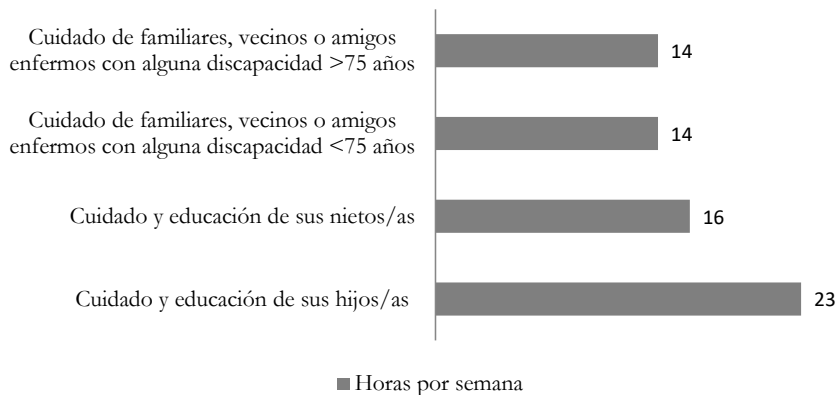
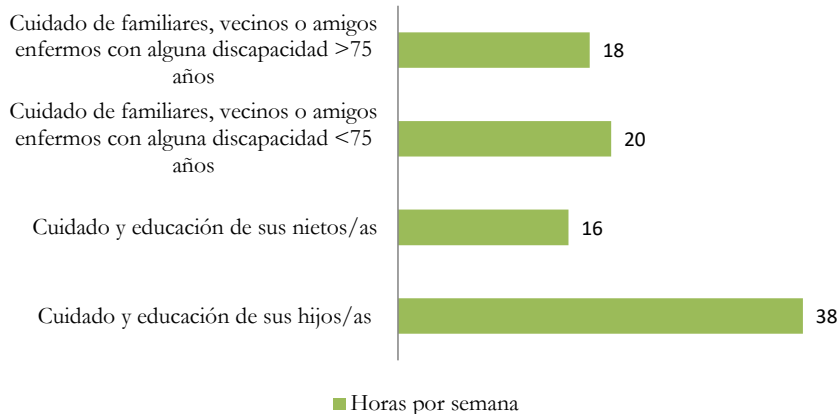
Ciertamente, los datos de nuestro país (Figura 4) son elocuentes y evidencian una mayor entrega de las mujeres en el número de horas destinadas a las actividades de cuidado y tareas en el hogar respecto de los hombres. Esta dedicación también es sensiblemente superior en los estados miembros de la Unión Europea, tal y como muestra la Figura 5, donde se exponen las últimas estadísticas publicadas referidas a actividades de cuidado.

Así pues, las estadísticas referidas a la sociedad española revelan una importante asimetría de género en los usos del tiempo. El desequilibrio se amplía en el cuidado o educación de hijos/as y, aunque se estrecha en el caso del cuidado de personas enfermas o con discapacidad, el reparto de estas tareas es claramente desigual, algo más en la sociedad española que en el conjunto de países de la Unión Europea.

Por su parte, el informe “*La vida de mujeres y hombres en Europa*” evidenció que en la UE las mujeres eran mayoritariamente las que se encargaban de los cuidados. El 92 % de las mujeres de 25 a 49 años (con hijos/as menores de 18 años) cuidaba a sus descendientes de manera diaria frente al 68 % de los hombres (Eurostat, 2017).

Figura 4

Dedicación horas por semana a tareas de cuidado. Mujeres y Hombres en España (Año 2016)

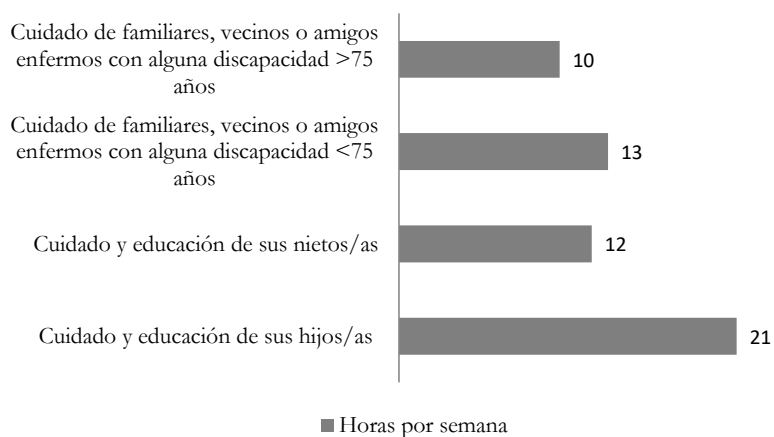
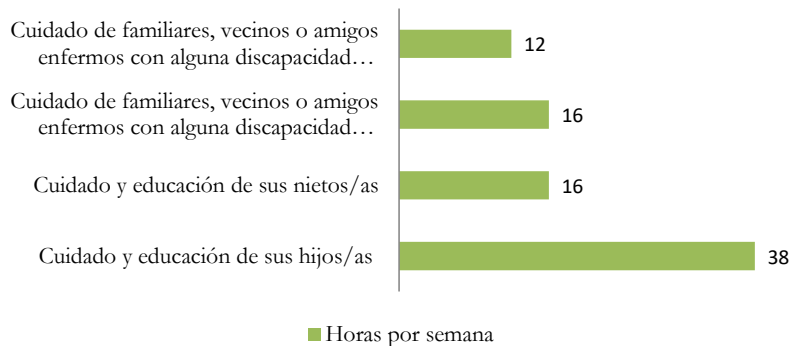


Fuente: Elaboración propia a partir de los datos disponibles en el Instituto Nacional de Estadística España ⁸

⁸ Datos disponibles en: <https://ir.uv.es/3DGCFn0>

Figura 5

Dedicación horas por semana a tareas de cuidado. Mujeres y Hombres en Países Unión Europea (Año 2016)



Fuente: Elaboración propia a partir de los datos disponibles en el Instituto Nacional de Estadística España⁹

⁹ Disponible en: <https://ir.uv.es/1kn59oM>

Cuidados, familia y mujer son conceptos íntimamente ligados entre sí, un hecho que se ha venido arrastrando en nuestra sociedad desde la era de la industrialización. Las mujeres han sido tradicionalmente, y siguen siendo, las principales proveedoras y garantes de los cuidados en el entorno doméstico-familiar (García-Calvente María del Mar, Mateo-Rodríguez Inmaculada, y Maroto-Navarro Gracia, 2004). Esta titularidad no es azarosa, sino que es un reflejo más de que la construcción social sigue un patrón orgánico y jerarquizado, asignado en función del sexo, donde la dicotomía hombre-mujer posiciona favorablemente a los primeros en un mercado laboral productivo y relega el trabajo reproductivo y de los cuidados a las féminas.

La división sexual del trabajo ha encasillado, relegado y minusvalorado el trabajo doméstico y de cuidado, hasta convertirlo en un compromiso altruista que no está ni remunerado, ni socialmente reconocido y es realizado mayoritariamente por las mujeres.

Sin embargo, esa *voluntariosa* dedicación ha sido tradicionalmente justificada en nombre del amor desde sus inicios teóricos (Friedan Betty, 1974). *No se piensa en el trabajo de cuidados como un valor social pese a que es esencial para la supervivencia* (Oliver Diana, 2022, p. 150). Es por ello que la sostenibilidad de la vida humana ha sido descrita como la paradoja del cuidado: imprescindible pero invisible, cuidar es una labor infinita e inmaterial para la sociedad (Carrasco Bengoa Cristina, 2006, 2016).

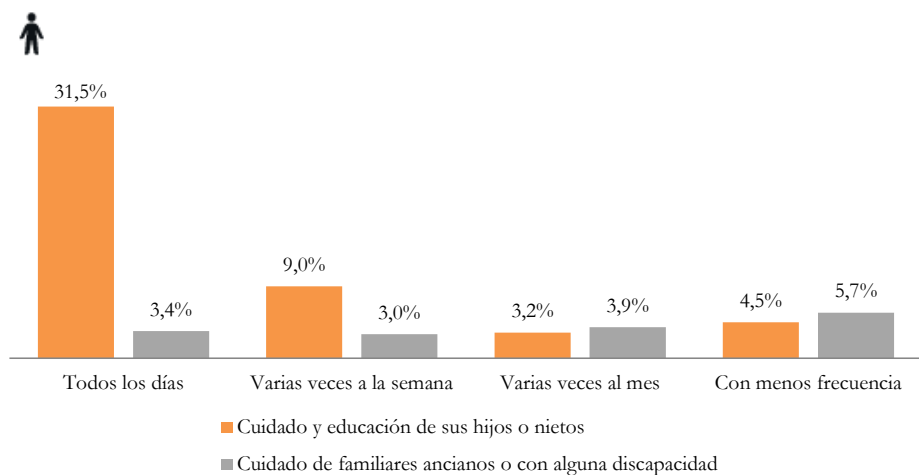
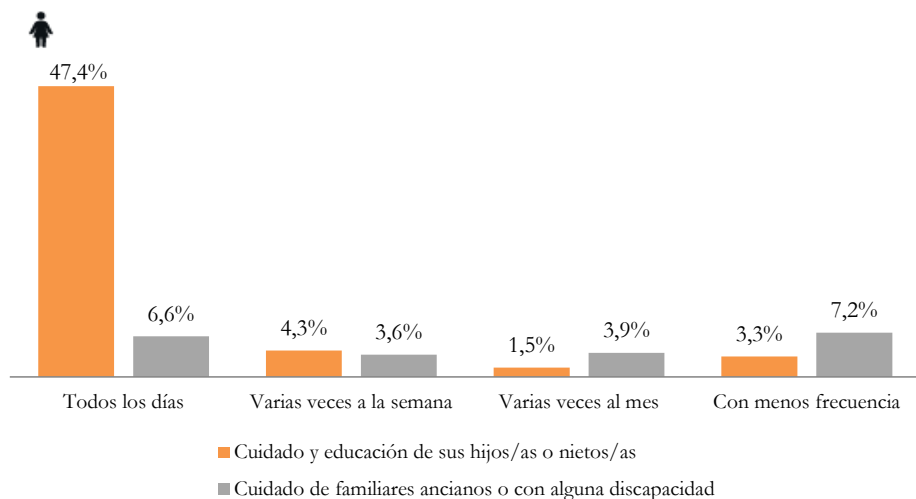
María Ángeles Durán, en su obra “*Riqueza invisible del cuidado*”, describe el trabajo doméstico como invisible, precario, circular e infinito y sin remuneración económica, sustentado mayoritariamente por mujeres por un pacto social intergeneracional, construyendo el concepto “*cuidatoriado*” (Durán María Ángeles, 2018a). Cuidar es un trabajo informal, no remunerado, producido y consumido en los hogares y sin contabilización económica en el Producto Interior Bruto nacional (PIB). Por ello, las personas cuidadoras son “*invisibles*” para el sistema, para el mercado laboral y dentro de su propia esfera familiar y personal (Durán María Ángeles, 2012).

En definitiva, los cuidados son una actividad no monetizada e invisible, con un alto coste para los hogares y para las personas que asumen dentro de los hogares la función del cuidado, que, mayoritariamente, son mujeres (Durán María Ángeles, 2018b).

En el caso español, Figura 6, los datos indican que el 47,4% de las mujeres españolas realiza diariamente tareas de cuidado (a hijo/as, nietas/os familiares mayores o con discapacidad), frente al 31,5% de los varones en la franja de edad de 25-49 años.

Figura 6

Frecuencia con que se realizan actividades de trabajo no remunerado. Año 2015 (% Mujeres y % Hombres)



Fuente: Elaboración propia a partir de los datos extraídos de la fuente: Encuesta Nacional de Condiciones de Trabajo. Año 2015. España. Instituto Nacional de Seguridad y Salud en el Trabajo. Observatorio Estatal de Condiciones de Trabajo. Ministerio de Trabajo y Economía Social.

Además, es importante recordar que el valor económico de los trabajos no remunerados en el hogar está infra estimado en el PIB, dado que las tareas domésticas y de cuidado no son contabilizadas y, por tanto, son intangibles para el sistema económico.

Según estimaciones de la ONU, el valor total de los cuidados no remunerados y el trabajo doméstico se calcula entre un *10% y 39% del valor del PIB* de un país¹⁰. El valor estimado del trabajo de cuidados no remunerado realizado por las mujeres equivaldría al 6,6 % del PIB mundial (Oficina Internacional del Trabajo, 2019).

A escala mundial, el informe de la Organización Internacional del Trabajo (OIT) titulado *“El trabajo de cuidados y los trabajadores del cuidado para un futuro con trabajo decente”*¹¹ señala que, sin excepción, las mujeres realizan el grueso del trabajo de cuidados no remunerado, en tanto que efectúan el 76,2 % de todo el trabajo de cuidados no remunerado, dedicándole 3,2 veces más tiempo que los hombres.

Para la OIT, el trabajo no remunerado es global y se reproduce en todos los hogares y países del mundo. El trabajo de cuidados no pagado se vertebra en dos tipos de actividades superpuestas: las actividades de cuidado directo, personal y relacional (alimentación, aseo personal, desplazamiento, etc.) y las actividades de cuidado indirecto (que permiten desarrollar esos cuidados, por ejemplo, cocinar y dar de comer). En el año 2016 este organismo describió, en el informe *“Las mujeres en el trabajo”*, cómo las tareas de cuidados estaban mayoritariamente feminizadas, dado que las mujeres dedican de media *2,5 veces más tiempo que los hombres al trabajo doméstico y de cuidado de manera no remunerada*. Y que esta dedicación a los cuidados no remunerados en países desarrollados se distribuye en una media diaria de 4 horas y 20 minutos en el caso de las mujeres frente a los hombres que dedican 2 horas y 16 minutos (Oficina Internacional del Trabajo, 2016, p. 20).

Así mismo, el informe *“Tiempo para el cuidado. El trabajo de cuidados y la crisis global de desigualdad”* determinó, mediante estimaciones económicas, considerando el salario mínimo (calculado en aquellos países en el que existe como tal), que el trabajo de los cuidados tendría un valor monetario de 10,8 billones de dólares anuales (Coffey Clare et al., 2020).

¹⁰ Informe del Secretario General; E/CN.6/2017/3. “El empoderamiento económico de la mujer en el cambiante mundo del trabajo”, Organización de Naciones Unidas, Consejo Económico Social, 2017.

¹¹ Informe: “El trabajo de cuidados y los trabajadores del cuidado para un futuro con trabajo decente”. Ginebra, Oficina Internacional del Trabajo, 2019.

Un estudio, realizado por Marta Domínguez-Folgueres¹², estimó que el trabajo doméstico en España, si fuera compensado económicamente, tendría un valor de 426.372.000 €, esto supondría alrededor del 41% del PIB.

Es tan notoria la desigualdad en torno a la dedicación de las mujeres y los hombres a los trabajos domésticos y de cuidados que la ONU lo ha abordado entre sus objetivos para la Agenda 2030. El objetivo nº5 va dirigido a “*Lograr la igualdad de género y empoderar a todas las mujeres y niñas*”, a través del objetivo 5.4., que pretende alcanzar una meta concreta: “*Reconocer y valorar los cuidados y el trabajo doméstico no remunerados mediante servicios públicos, infraestructuras y políticas de protección social, y promoviendo la responsabilidad compartida en el hogar y la familia, según proceda en cada país*” (Naciones Unidas, 2016).

En este sentido, las diferencias de género no sólo son evidentes en la proporción de mujeres y hombres que asumen el papel y la carga de los cuidados, también existen diferencias en las propias características del cuidado que prestan las mujeres y los hombres, tanto en el tipo de actividades que asumen como en el tiempo dedicado a cuidar y a los trabajos dentro del hogar.

Las horas invertidas por parte de las mujeres en las tareas de cuidado tiene un inherente coste para ellas. El coste personal (físico, relacional, laboral, social...) que asumen las mujeres por el hecho de ser cuidadoras es elevado en términos de salud, calidad de vida, acceso al empleo y desarrollo profesional, relaciones sociales, disponibilidad del propio tiempo y repercusiones económicas, conlleva un alto nivel de renuncia e invisibilidad para ellas.

Este coste se ve incrementado de manera exponencial cuando las mujeres se convierten en madres. El informe “*Las invisibles*” ha puesto de manifiesto cómo la maternidad y el trabajo de cuidar produce un cambio en la trayectoria profesional, vital y personal de las mujeres cuando estas se convierten en madres. Las mujeres se transforman en “*invisibles en el mercado laboral, en el hogar y en la sociedad*”¹³.

El contexto, las cargas laborales, de cuidados y las condiciones de vida de las mujeres afectan irremediablemente a su salud, a su forma de enfermar y a sus comorbilidades. Esta cuestión ha sido verificada suficientemente, lo que es indudable es que “*distintos sexos, presentan distinta salud*” (González Sanjuán, María Eugenia 2008; Gumà Jordi et al., 2015; Ruiz-Cantero, Maria Teresa 2011).

¹² Estudio: “¿Cuánto vale el trabajo doméstico en España?”, Folgueres-Domínguez, Marta. 2019. Observatorio Social La Caixa.

¹³ Informe: Las invisibles, Yo no Renuncio, Asociación por la Conciliación, 2020.

En 2021, los datos del INE¹⁴ para España, muestran cómo las mujeres tienen una esperanza de vida mayor que los varones (85,5 años frente 80,3) y una menor de mortalidad (229.443 fallecimientos en mujeres y 233.690 en varones) y menos accidentes (4.918 en mujeres frente 7.328 en los hombres).

No obstante, según los datos de la última *Encuesta Europea de Salud en España*, el 79,27% en los hombres y 71,95% en las mujeres describen la percepción sobre su propio estado de salud entre bueno y muy bueno (Instituto Nacional de Estadística, 2020, p. 5). Es decir, comparativamente, las mujeres se auto perciben con peor estado salud respecto a los hombres. Es posible, que las diferencias de salud entre ambos sexos se estén produciendo por las desigualdades de género existentes.

Los estereotipos, estigmas y prejuicios sociales asociados al género influyen también en el personal sanitario profesional que atiende a las mujeres en los servicios de salud. Tal y como se ha señalado, *“el estereotipo de que las mujeres se quejan demasiado, porque son más débiles y probablemente no estén realmente enfermas, procede del modelo tradicional de género. Los estereotipos mediatizan las distintas formas que tienen los pacientes de consultar los servicios sanitarios”* (Pla Julián Isabel et al., 2013, p. 24).

El modelo de atención sanitario actual todavía arrastra en herencia un procedimiento de atención jerarquizado (profesional vs paciente) y androcéntrico, provocando que sean las mujeres las que tarden más tiempo en recibir un diagnóstico frente a un hombre de iguales condiciones (edad, procedencia, nivel cultural o económico).

Este sesgo de género en la medicina y en la atención sanitaria se evidencia cuando existe un diferente esfuerzo terapéutico o de diagnóstico ante una misma necesidad o consulta sanitaria, en función de si es mujer u hombre. Esta orientación y tratamiento diferencial afecta y perjudica irremediabilmente a ambos sexos, si bien repercute con mayor perjuicio en las mujeres y, como consecuencia de este sesgo puede, producir una *morbilidad diferencial entre mujeres y hombres* (González Sanjuán María Eugenia, 2011; Ruiz Cantero, 2009).

Algunos estudios refieren también orientaciones diagnósticas y tratamientos terapéuticos diferenciales atribuidos a este sesgo de género (Bacigalupe Amaia et al., 2020; Ruiz-Cantero María Teresa et al., 2020)

¹⁴ Fuente: Instituto Nacional de Estadística España. Disponible en: <https://ir.uv.es/zot3U60>

Este hecho repercute en la práctica clínica habitual, pues se ha evidenciado la ausencia de perspectiva de género *en los métodos de exploración, en la valoración de la normalidad en los análisis clínicos, y en la aplicación de terapias sin ninguna diferenciación por sexo, ni en dosis ni en vía administrada* (Valls Llobet Carmen, 2011, p. 288).

Las mujeres experimentan sistemáticamente mayores riesgos de salud, desde la valoración de los síntomas, hasta el diagnóstico, pasando por tratamientos farmacológicos que sobre las medicalizan con analgésicos, tranquilizantes o estimulantes (Bacigalupe Amaia et al., 2020).

En el mundo actual, se sigue constatando que el sesgo de género en la medicina está muy presente a la hora de abordar la salud de las mujeres en enfermedades comunes y también enfermedades raras, ellas siguen siendo invisibles (Valls Llobet Carmen, 2020).

Si hablamos de enfermedades raras, las mujeres son nuevamente un colectivo desfavorecido, puesto que son ellas las que sufren un mayor tiempo de demora diagnóstica. Un reciente estudio determinó que, en España, las personas que debutaban con síntomas entre los 30-44 años tenían un mayor riesgo de experimentar un retraso diagnóstico frente a otros grupos de edad. En este trabajo, constataron también que, dentro de ese grupo de edad, las mujeres eran las que mayor riesgo de retraso diagnóstico experimentaban (Benito-Lozano Juan et al., 2022).

En relación a esta situación cabe destacar los datos del Estudio Enserio II “*Estudio sobre Situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España*”. En el informe actualizado de 2017, (la primera versión de dicho informe data de 2009), se constató que era la familia directa (pareja, progenitores y descendientes) quien asumía la mayor parte de la asistencia y cuidados de las personas con enfermedades raras que había en la unidad familiar. Y en concreto, las mujeres se dedicaban en un porcentaje superior 36,5%, frente a un 23,9% de los hombres. Son ellas, las mujeres madres, las que se hacen cargo de manera diaria y constante y con mayor asiduidad de los cuidados (Solves Almela Jose Antonio et al., 2016).

En este mismo estudio, se muestran algunas pinceladas de las consecuencias principales que padece la cuidadora principal que, a la vista de los datos, son las madres. En concreto, los datos reflejan que un 34% manifestó que, como resultado de su dedicación a los cuidados, tenía menos tiempo libre en su vida personal, un 17% consideró que su vida de pareja se había resentido o sufrido alteraciones y un 12% se vio forzada a reducir su jornada laboral (Solves Almela Jose Antonio et al., 2016).

En el marco del proyecto europeo INNOVCare¹⁵ se pusieron de manifiesto dos datos esclarecedores: por un lado, el 64% de las personas que efectúan el cuidado, como cuidador/a principal, son mujeres, y por otro, se observaba que estos cuidados requerían más de 6 horas diarias para ser llevados a término (Castro Raquel, 2018).

Otra iniciativa en curso está tratando de determinar y dimensionar el papel de las mujeres en los cuidados de personas con enfermedades raras: en estos momentos FEDER, en el marco de su Plan de Igualdad, ha encargado a la compañía farmacéutica Kyowa Kirin un estudio (2022-2024) titulado “*Perspectiva de género en enfermedades raras*” con el interés de retratar la magnitud de este fenómeno en España, aunque datos preliminares ya muestran como las mujeres sufren más retraso diagnóstico y son ellas las que sostienen los cuidados a personas con enfermedad rara en el entorno familiar. Lo que sitúa a las mujeres a una posición de extrema vulnerabilidad.

Posiblemente exista una correlación entre la sobrecarga de los cuidados y los efectos de estos sobre la salud de quien cuida. El impacto de cuidar de forma habitual a otras personas conlleva muchos efectos colaterales sobre la salud del cuidador/a que los ejerce, y esta actividad es realizada de manera mayoritaria por las mujeres. Su dedicación produce un desgaste y un deterioro significativo de su calidad de vida. Por este motivo, las cuidadoras informales, es decir las que no reciben compensación económica, son un colectivo con especial vulnerabilidad. Siendo objetivamente éstas las que peor estado de salud presentan, debido posiblemente a la sobrecarga física y emocional que genera esta actividad (García-Calvente María del Mar, Mateo-Rodríguez Inmaculada, y Eguiguren Ana , 2004; Larrañaga Isabel et al., 2008; Roger Roca M. et al., 2000).

A la vista de todo lo relatado anteriormente, las mujeres son, en esencia, el sostén que produce y reproduce el trabajo de los cuidados en contextos de salud, pero también cuando hay enfermedades presentes. Si hay enfermedad o un proceso de dependencia derivado de la misma, las mujeres pasan a ocupar el rol de cuidadora principal sin importar la relación o el grado de parentesco que tengan, bien sean madres, hijas, hermanas o parejas de las personas enfermas, “*son ellas quienes se encargan de cuidar*”.

Además, en relación a las enfermedades raras, cuando la persona afectada es un hijo/a la balanza de la dedicación a los cuidados, la renuncia y la entrega, recae nuevamente en manos de las mujeres.

¹⁵ INNOVCare: Es un proyecto europeo coordinado entre países de la Unión Europea, entre ellos España, con la finalidad de dar voz a las necesidades sociales y cotidianas de personas que conviven con una enfermedad rara.

Las mujeres cuidadoras que tienen familias con hijas e hijos menores con necesidades especiales presentan más riesgo de pobreza, carencias económicas, un deterioro de su salud más notable y una exposición mayor a ser grupo vulnerable. Esta situación que expone a las mujeres a la precariedad, se reproduce indistintamente en países con altos y con bajos recursos (Ayhan Emine, 2022; Hyde Elizabeth et al., 2020; Castellanos, 2022; Ezquerro Sandra y Fernández Montse, 2023).

La entrega a los cuidados requeridos por un hijo/a enfermo en el entorno familiar es predominantemente realizada por las madres. Esta responsabilidad y entrega recae en las mujeres y ha sido ampliamente estudiada en otras enfermedades graves, incapacitantes o raras (Bull Margaret. J., 2001; Cardinali Paola et al., 2019; Chu Shao-Yin et al., 2022; Martinez-Marcos Mercedes y De la Cuesta-Benjumea Carmen, 2015).

A la vista de lo resaltado anteriormente, podemos evidenciar que hoy en día hay una falta de conocimiento en lo relativo al trinomio enfermedades raras, cuidados y mujeres. El trabajo que aquí se presenta trata de poner en valor y visibilizar el papel de las mujeres, como pacientes con enfermedades raras o como cuidadoras principales de personas afectadas, mediante el uso de la perspectiva de género y el uso de técnicas cualitativas.

Con la intención de poder esbozar la magnitud de esta cuestión y posibilitar futuras líneas de conocimiento, se han planteado las hipótesis y los objetivos de esta tesis.



Hipótesis y objetivos

Hipótesis y Objetivos

Las hipótesis son las pre-ideas, suposiciones o resultados previsiblemente esperados que construyen la teorización del problema de investigación. La elaboración de hipótesis es un elemento clave para el desarrollo de la investigación científica.

Hipótesis general:

El género influye en el relato y en la expresión de las necesidades no cubiertas de las personas con enfermedades raras y de sus familias.

Hipótesis específicas:

1. Existen diferencias en las necesidades de los progenitores de pacientes con enfermedades raras cuando el diagnóstico se produce en un hijo/a menor de edad. El proceso vivencial de ese diagnóstico es diferente en cada progenitor y esa diferencia está ligada al género.
2. El rol de proveedor principal de cuidados de hijos/as menores con enfermedades raras recae en las mujeres de manera mayoritaria.
3. Concurren múltiples factores que retrasan el diagnóstico de una enfermedad rara por el alto grado de complejidad de estas enfermedades, así como por las escasas pruebas diagnósticas existentes actualmente que, además, dificultan y ralentizan la obtención de un tratamiento acorde a la enfermedad.
3.1) Las desigualdades de género y los sesgos androcéntricos atraviesan el proceso diagnóstico y este conlleva un riesgo mayor para las mujeres, ralentizando y alargando el tiempo hasta la consecución de un diagnóstico certero.
4. Es esperable que las personas con demora diagnóstica, en relación a la enfermedad rara que padecen, presenten un mayor número de necesidades no identificables que las personas sin demora diagnóstica. Y que el género sea un factor que influya en el tiempo de demora.

5. Existe una mayor predisposición de las mujeres a la participación en asociaciones de pacientes y/o proyectos de investigación. Ellas son un colectivo más proactivo y presentan una mayor capacidad de habilidades comunicativas para expresar y visibilizar las necesidades no atendidas para las personas con enfermedades raras, independiente de si su rol es de paciente o de madre.

En la presente investigación se han determinado los siguientes objetivos:

Objetivo general:

Detectar, desde una perspectiva de género, las necesidades de las personas con enfermedades raras y las de sus familias en la Comunitat Valenciana.

Objetivos específicos:

1. Describir la influencia del sistema sexo/género, y en particular del rol parental, en la recepción, percepción y aceptación de un diagnóstico de enfermedad rara y mostrar si existe una vivencia diferenciada de este momento, específicamente en el caso de las anomalías congénitas cardíacas.
2. Identificar las necesidades médicas, sociales y emocionales de pacientes (y de sus familiares) con una enfermedad rara concreta, la enfermedad de Wilson, considerando la variable cuidador/a principal como eje de desigualdad entre sexos.
3. Explorar y relatar el impacto de las necesidades psicosociales relacionadas con la demora diagnóstica en las enfermedades raras y comprobar si existen diferencias ligadas al sexo/género.



Metodología

Metodología

3.1) Dar la voz a sus protagonistas: Paradigma cualitativo

Los inicios de la metodología cualitativa y su uso en ciencias sociales se remontan a la obra de uno de sus máximos precursores, Max Weber. Su paradigma de comprensión basado en la interpretación como herramienta fundamental para el análisis de la realidad social es la clave para entender el significado y la acción del sujeto, sin obviar que el contexto lo es todo (Burgardt Ana Graciela, 2004; Farfán Rafael, 2009)

El término "cualitativo" procede del latín *qualitus* y engloba dos conceptos *cualidad* y *calidad*, la investigación cualitativa trata de identificar la naturaleza profunda de las realidades, su estructura dinámica, aquella que da razón plena de su comportamiento y manifestaciones (Martínez Miguel, 2014).

La metodología cualitativa es un procedimiento científico que se enmarca en el paradigma interpretativo, un modelo propio de disciplinas vinculadas a las ciencias sociales o humanísticas, que ha revalorizado al ser humano como objeto central de análisis. Su desarrollo produce datos descriptivos que son interpretados y contextualizados desde la realidad multifactorial que envuelve el objeto/sujeto estudiado, el propio discurso y lenguaje, el significado y el sentido, construyendo con ello una dimensión subjetiva de la realidad social. La investigación cualitativa es holística y su particularidad reside en *observar, escuchar y comprender* (Brown Amy y Shenker Natalie, 2021).

Hay que destacar que la investigación cualitativa es en esencia inductiva y flexible, y el hecho de que existan hipótesis es poco frecuente. No obstante, si existen, favorecen de manera particular el proceso de investigación porque desempeñan un rol promotor a la hora de abordar un problema de investigación, principalmente porque su uso favorece la comprensión de fenómenos no cuantificables y permite acometer un análisis exhaustivo y pertinente de la realidad observada (Malegarie Jessica y Fernández Patricia, 2016; Sánchez Flores Anselmo, 2019). Una síntesis de la metodología cualitativa se puede ver en la Figura 7.

Figura 7

Mapa conceptual descriptivo: definición, usos, técnicas, validez y particularidades de la metodología cualitativa



Fuente: Elaboración propia

En ciencias de la salud, el abordaje cualitativo responde a una ampliación del enfoque biomédico puro, dando paso y abriendo la mirada desde un paradigma naturalista a un paradigma fenomenológico, permitiendo “*darle voz a los que a menudo permanecen callados, o los que no la tienen*” (Salamanca Castro Ana Belén, 2006).

En España, el uso de la metodología cualitativa comenzó a implementarse en los estudios de salud en los años 90. La emergencia del enfoque biosocial y el surgimiento de la epidemiología social para estudios en salud está ligado al uso de la metodología cualitativa, dado que el propósito es entender la realidad desde la óptica de sus propios actores con la finalidad de entender e interpretar a los propios actores o sujetos investigados (García González Rosario, 2010; Pérez Andrés Cristina, 2002).

La combinación de métodos cuantitativo y cualitativo no es un mero posicionamiento a favor de una ciencia más completa. Es la evidencia tangible de que ambos métodos son complementarios, que aúnan una combinación perfecta para dimensionar los fenómenos de una realidad social compleja (Andrea Saldarriaga Eliana, 2013).

Bajo el paraguas de la metodología cualitativa y la perspectiva de género, tres son los fundamentos que han dirigido el desarrollo de esta tesis:

1) Los sujetos: observar científicamente y desde la perspectiva de género a las personas que padecen enfermedades raras para detectar las necesidades no cubiertas en ellas y/o en sus progenitores, en el caso de que estas enfermedades las presenten personas menores de edad.

2) El método: el uso de técnicas cualitativas y la perspectiva de género permite acceder de la forma más adecuada a los objetivos de la investigación posibilitando abordar con una mirada poliédrica toda la complejidad que representan.

3) El análisis: analizar el contenido del discurso permite ahondar en la multiplicidad de factores que intervienen en el devenir de estas enfermedades, incluyendo todos aquellos determinantes individuales y sociales que atraviesan al sujeto de estudio.

La justificación metodológica y el uso de técnicas cualitativas se sustenta, en primer lugar, en la idoneidad y versatilidad de las herramientas implementadas para acceder al objeto de estudio, y en segundo, por la adecuación de estas, para alcanzar los objetivos planteados.

La metodología cualitativa se fundamenta en que los procedimientos comprensivos e interpretativos permiten considerar que el objeto de estudio no es una mera variable, sino que su interacción directa o indirecta es la vía para profundizar en las cualidades del fenómeno que se quiere abordar, centrándose en un aspecto micro, como es el lenguaje. En esta perspectiva de investigación la fiabilidad de las técnicas radica en la representatividad y en la saturación de los discursos.

En resumen, la metodología cualitativa en el estudio de investigación en salud ha sido utilizada para *interpretar y construir* los significados subjetivos que las personas atribuyen a sus experiencias cotidianas vividas (De la Cuesta Benjumea Carmen, 1997). En este trabajo se emplea con análoga finalidad, puesto que esta metodología representa la vía de

acceso para la comprensión más profunda de los fenómenos sociales desde la perspectiva de sus protagonistas. En consecuencia, es necesario recoger las vivencias e interpretaciones de los propios sujetos y, para ello, esta tesis ha utilizado dos técnicas de investigación fundamentales en la metodología cualitativa: la entrevista en profundidad y el grupo de discusión.

Es necesario puntualizar que, debido a la incursión repentina de la COVID-19 en marzo 2020, el diseño previsto en el proyecto “*Análisis, determinantes e impacto de la demora diagnóstica en las enfermedades raras*”¹⁶ tuvo que ser pospuesto (más de un año) porque la presencialidad en los grupos de discusión no fue viable ni materialmente posible. No obstante, la doctoranda propuso al equipo investigador del citado proyecto una adaptación metodológica, (reconvirtiendo los grupos de discusión en entrevistas grupales online) que permitiera realizar el trabajo de campo y recopilar datos, que, de otro modo, no hubieran podido ser recogidos dadas las circunstancias y restricciones derivadas de la pandemia.

¹⁶ Estudio enmarcado en los Proyectos de Investigación en Salud, financiado por el Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) entidad dependiente del Ministerio de Ciencia e Innovación en el que la doctoranda estaba realizando trabajo de campo (y cuyos resultados dieron lugar a la publicación del tercer artículo).

Metodología

3.2) Diseño metodológico

En este apartado se presenta una descripción de la metodología desplegada para la elaboración de la presente investigación. Con este fin, la Figura 8 indica el título de cada artículo, la muestra de participantes, el período de estudio y la técnica utilizada para la recogida de información.

Figura 8

Descripción sintetizada de los trabajos presentados y los elementos conectores entre los tres artículos presentados



Fuente: Elaboración propia

Por los motivos anteriormente señalados, el trabajo de campo llevado a cabo combinó dos técnicas destacadas en metodología cualitativa, la entrevista y los grupos de discusión, pero, en uno de los estudios hubo que reconvertir el grupo de discusión en entrevista grupal online.

De esta manera, las técnicas empleadas han sido:

- **Entrevista en profundidad:** Es una técnica ampliamente testada para la recogida de información que se lleva a cabo de manera individual con el/la informante escogido/a para participar. Las entrevistas se efectuaron mediante un guion de preguntas cuidadosamente elaboradas y planificadas para recabar toda la información prevista.
- **Grupo de discusión:** Es una reunión informal organizada por un/una moderador/a que facilitará el desarrollo de una conversación con un grupo personas con intención de captar los discursos ideológicos y las representaciones simbólicas acerca de un fenómeno social. Durante el desarrollo de la sesión se debe favorecer la libertad de expresión entre las personas participantes, dado que la interacción grupal proporciona seguridad, espontaneidad y emergencia de opiniones o temas. La dinámica y el número de personas es flexible, los integrantes son desconocidos entre sí y se genera discusión entre las personas participantes.
- **Entrevistas grupales online:** Esta técnica (híbrida) fue desarrollada ad-hoc por circunstancias ajenas al diseño previsto y como consecuencia de la COVID-19. Se llevó a cabo con un guion estructurado de preguntas (Páramo-Rodríguez Lucía et al., 2022).

Las grabaciones obtenidas en las sesiones mencionadas fueron posteriormente transcritas de manera literal para llevar a cabo un análisis de contenido del discurso. Este análisis se realizó a través de la herramienta de software ATLAS.ti®.

En los anexos se pueden encontrar los guiones de las entrevistas y de los grupos llevados a cabo para la realización del trabajo de campo. Hay que destacar que, durante la aplicación de estas técnicas, todas las personas participaron de manera voluntaria y sin gratificación económica. Toda la información recabada fue grabada *in situ* en el momento de realización de la técnica por diferentes dispositivos en formato digital y analógico.

Todas las personas participantes/informantes dieron su consentimiento informado a la participación y aceptaron que los datos de su intervención fueran analizados tras anonimización. Es de resaltar, además, que los tres proyectos de investigación que han dado como resultado la redacción y publicación de los tres artículos fueron presentados, en diversas fechas, para la valoración del Comité de Ética de la Investigación del Centro Superior de Investigación en Salud Pública y de la Dirección General de Salud Pública, y obtuvieron un dictamen favorable (ver Anexo 7.1.).

A continuación, se presenta un breve resumen de cada uno de los artículos que componen esta tesis.

Artículo 1

A corazón abierto: vivencias de madres y padres de menores con anomalías congénitas cardíacas

Diseño: Estudio cualitativo con perspectiva de género

Objetivo: Describir la influencia del sistema sexo/género, y en particular del rol parental, en la recepción, percepción y aceptación de un diagnóstico de enfermedad rara y mostrar si existe una vivencia diferenciada de este momento, específicamente en el caso de las anomalías congénitas cardíacas*

Ámbito geográfico: Comunitat Valenciana

Período de estudio: Durante 2012-2013

Participantes: mediante muestreo intencionado se seleccionaron profesionales de perfil socio sanitario y madres y padres con hijos e hijas diagnosticados de anomalía congénita cardíaca vivos en ese momento y menores de edad (n=25)

Método: Se llevaron a cabo 4 grupos de discusión y 4 entrevistas en profundidad. Las personas participantes fueron personal sanitario y madres y padres residentes en la Comunitat Valenciana con hijos/as afectados con anomalías congénitas cardíacas

Tipo de análisis: Análisis de contenido del discurso

* Anomalía congénita cardíaca: son el subgrupo de anomalías congénitas más frecuente. Se identificó una prevalencia global de los defectos cardíacos congénitos de 88,2 por 10.000 nacimientos (IC95%: 85,9-90,5) en el periodo 2007-2020, según los datos del registro Poblacional de Anomalías Congénitas de la Comunitat Valenciana. Datos extraídos a partir del *Informe Anomalías Congénitas en la Comunitat Valenciana, 2007-2020*.

Artículo 2

La enfermedad de Wilson: las diversas perspectivas del profesional sanitario, afectado y familiar

Diseño: Estudio observacional con metodología cualitativa orientada a la intervención

Objetivo: Identificar las necesidades médicas, sociales y emocionales de pacientes, y de familiares, con una enfermedad rara concreta, la Enfermedad de Wilson*, considerando la variable cuidador/a principal como eje de desigualdad entre sexos

Ámbito geográfico: Comunitat Valenciana

Período de estudio: Durante los años 2015-2016

Participantes: profesionales, pacientes (mujeres y hombres) y madres y padres (n=18)

Método: Se realizaron 5 entrevistas a profesionales (multidisciplinares) en el tratamiento y diagnóstico en contacto directo de pacientes con la enfermedad de Wilson, y 2 grupos de discusión, uno con pacientes adultos y otro con familiares de pacientes

Tipo de análisis: Análisis de contenido del discurso instrumentado con el programa ATLAS.ti ®.

* Enfermedad de Wilson: es un trastorno metabólico raro que se produce en personas que presentan una alteración en el gen ATP7B produciendo alteraciones para la expulsión del cobre acumulado en el organismo. Esta alteración provoca acumulación de cobre tóxico en diferentes órganos (hígado, córnea, sistema central), causando múltiples alteraciones, principalmente hepáticas, neurológicas y psiquiátricas en la persona enferma (Moreno-Marro Sandra et al., 2021).

Artículo 3

Demora diagnóstica en enfermedades raras: entre el miedo y la resiliencia

Diseño: Estudio observacional transversal

Objetivo: Explorar y relatar el impacto de las necesidades psicosociales relacionadas con la demora diagnóstica en las enfermedades raras y comprobar si existen diferencias ligadas al sexo/género.

Ámbito geográfico: Comunitat Valenciana

Período de estudio: Durante los años 2019, 2020 y 2021

Método: Dos fases: cuantitativa y cualitativa

→ Durante la fase cualitativa se produjo a nivel mundial la pandemia COVID-19 que obligó a reformular el diseño, pasando de grupos de discusión presenciales a entrevistas grupales online, se realizaron 5 grupos con participantes de diferente perfil.

1) personas con enfermedad rara y con demora diagnóstica ≥ 1 año (n=11)

2) personas con enfermedad rara y con diagnóstico < 1 año (n=14)

Dentro de cada grupo se estudiaron dos subtipos: por un lado, pacientes (hombres y mujeres con alguna de enfermedad rara diagnosticada) y, por otro lado, madres y padres de menores afectados por una enfermedad rara.

Tipo de análisis: Análisis de contenido del discurso organizado con ATLAS.ti ®



Resultados

Resultados: Presentación de trabajos

4.1) Artículo 1

Original

A corazón abierto: vivencias de madres y padres de menores con anomalías congénitas cardíacas



Lucía Páramo-Rodríguez^a, Rosa Mas Pons^b, Clara Caveró-Carbonell^{a,*}, Carmen Martos-Jiménez^{a,c}, Óscar Zurriaga^{b,c} y Carmen Barona Vilar^b

^a Área de Enfermedades Raras, Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunidad Valenciana (FISABIO-Salud Pública), Valencia, España

^b Dirección General de Salud Pública, Generalitat Valenciana, Valencia, España

^c CIBER de Epidemiología y Salud Pública (CIBERESP), España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 20 de abril de 2015

Aceptado el 20 de julio de 2015

On-line el 28 de agosto de 2015

Palabras clave:

Perspectiva de género

Percepciones

Cardiopatía congénita

Estudio cualitativo

Apoyo

RESUMEN

Objetivo: Explorar con perspectiva de género las vivencias de madres y padres en los primeros momentos tras el diagnóstico de una anomalía congénita cardíaca en un/una hijo/a, integrando la visión de personal sanitario que atiende a estos/as menores y a sus familiares.

Método: Estudio de diseño cualitativo. Se realizaron cuatro entrevistas en profundidad a personal sanitario y cuatro grupos de discusión con madres y padres residentes en la Comunitat Valenciana. Los participantes se seleccionaron mediante muestreo intencionado. El análisis del discurso se trianguló entre ambas técnicas y entre investigadores, y se verificaron los resultados con madres, padres y profesionales sanitarios.

Resultados: Existen diferencias entre madres y padres en la manera de expresar emocionalmente y afrontar el diagnóstico de una enfermedad grave en un/una hijo/a. Sin embargo, ambos progenitores manifiestan la necesidad de disponer de apoyo psicológico formal, y valoran positivamente el apoyo informal de otros/as padres/madres con vivencias similares.

Conclusiones: La vivencia de la enfermedad en un/una hijo/a es diferente para madres y padres. Desde los servicios de salud debería prestarse atención al bienestar psicológico de las familias, incorporando los grupos de apoyo entre iguales y las asociaciones de pacientes como activos en salud.

© 2015 SESPAS. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

An open heart: experiences of the parents of children with congenital heart disease

ABSTRACT

Keywords:

Gender perspective

Perception

Congenital heart disease

Research qualitative

Support

Objective: To explore, from a gender perspective, the experiences of mothers and fathers of children with congenital heart disease at the time of diagnosis, including the opinions of medical staff taking care of these children and their families.

Methods: Qualitative research. Four individual interviews with medical staff and four focus groups with mothers and fathers living in Valencia Region (Spain) were carried out. Participants were selected by purposive sampling. The discourse analysis was triangulated between techniques and researchers and the results were verified with mothers, fathers and medical staff.

Results: Mothers and fathers differed in the way they expressed their emotions and in how they accepted the diagnosis of a serious illness in their child. However, both parents expressed the need for psychological support and highly appreciated the informal support from other parents with similar experiences.

Conclusions: The experience of the disease in a child is experienced differently by mothers and fathers. Health services should pay attention to the psychological well-being of families, by including peer support groups and patient associations, which can play an important role as health assets.

© 2015 SESPAS. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

* Autora para correspondencia.

Correo electrónico: caverocla@gva.es (C. Caveró-Carbonell).

Introducción

Las anomalías congénitas cardíacas son el subgrupo de anomalías congénitas más habitual. En Europa representan un tercio de las malformaciones diagnosticadas en la etapa prenatal o infantil¹. En el periodo 2007–2011, la prevalencia en la Comunitat Valenciana fue de 86,46 por 10.000 nacimientos².

Estas enfermedades conllevan una notable repercusión en la calidad de vida de los/las afectados/as y de sus familiares³. Su diagnóstico, durante la gestación o tras el nacimiento, supone un fuerte impacto para los progenitores, que pasan de la felicidad a una situación dolorosa y de incertidumbre⁴, que en ocasiones conduce a una transición desde la frustración a la ansiedad e incluso a la depresión^{5,6}. En los casos más graves, el tratamiento implica la intervención quirúrgica, la atención en cuidados intensivos y estancias hospitalarias prolongadas, lo que provoca niveles elevados de estrés en los progenitores^{7,8}, desorganización en la esfera afectiva y alteración del funcionamiento familiar^{9,10}.

En nuestro entorno, la familia es el principal proveedor de cuidados informales, que generalmente recaen en las mujeres¹¹, mientras que los hombres siguen ocupando posiciones subsidiarias. El desempeño de esta labor supone una sobrecarga para las mujeres que afecta a su salud y calidad de vida, con elevados costes físicos, psicológicos, económicos, sociales y espirituales^{12,13}. La atención y los cuidados del/de la hijo/a enfermo/a dificultan la conciliación de la vida laboral y familiar, y determinan, en ocasiones, la pérdida o el abandono del trabajo, habitualmente de la madre, y la aparición de problemas económicos^{14,15}.

Algunas de las transformaciones sociales de las últimas décadas, como la incorporación de la mujer al mercado laboral, el descenso de la natalidad y la evolución del modelo de familia, han modificado el modelo convencional de paternidad¹⁶. Los «nuevos padres»¹⁷ están comenzando a involucrarse en el cuidado de sus hijos/as, implicándose en las esferas educativa, afectiva y emocional, compartiendo con sus parejas un entorno familiar más igualitario y abandonando los estereotipos duales de hombre productivo y mujer reproductiva¹⁸.

La mayoría de las investigaciones han estudiado las necesidades de las familias con hijos/as con enfermedades graves o crónicas abordando una perspectiva unilateral, la visión clínica del personal sanitario o la visión familiar considerando exclusivamente la mirada de las mujeres como cuidadoras principales^{19,20}. Sin embargo, las necesidades y demandas de los hombres ante estas circunstancias son un tema poco estudiado.

Existe escasa literatura²¹ que combine investigación sanitaria con metodología cualitativa y con perspectiva de género. Actualmente este enfoque está adquiriendo una importancia incipiente como herramienta holística para la medición de la satisfacción y las necesidades de las personas usuarias de los servicios de salud²². Por ello, el objetivo de este trabajo es explorar las vivencias y las necesidades de madres y padres en los primeros momentos tras el diagnóstico de una anomalía congénita cardíaca en un/una hijo/a, integrando la visión del personal sanitario que atiende a estos/as menores afectados/as y a sus familiares.

Método

Se ha realizado un estudio con metodología cualitativa, aplicando la perspectiva de género, mediante entrevistas en profundidad a profesionales sanitarios y grupos de discusión de madres y padres. La metodología cualitativa es especialmente útil para comprender un fenómeno desde la mirada de los/las propios/as implicados/as, explorando sus creencias, expectativas, sentimientos y explicando el porqué de los comportamientos y actitudes. La perspectiva de género permite observar situaciones desiguales y

Tabla 1

Variables sociodemográficas de madres y padres participantes en los grupos de discusión

	Mujeres 15	Hombres 5	Total 20
Edad			
<34 años	5	1	6
35–40 años	7	2	9
≥41 años	3	2	5
Nivel de estudios			
Estudios primarios	2		2
Formación profesional	6	2	8
Estudios universitarios	7	2	9
Desconocido		1	1
Situación laboral			
Desempleo	2	1	3
Trabaja	10	4	14
Cuidado del hogar	3		3
Residencia			
Valencia	6	3	9
Otros municipios	9	2	11
Vive en pareja			
Sí	13	5	18
No	2		2
Momento del diagnóstico			
Prenatal	3	2	5
En el momento del nacimiento	7	1	8
Durante el primer año de vida	5	2	7
Edad actual del/de la menor con anomalía congénita cardíaca			
1–3 años	9	4	13
4–7 años	4	1	5
≥8 años	2		2

necesidades diferentes asociadas a los roles tradicionales, en relación a los cuidados y la atención a los/las menores.

Se hicieron cuatro entrevistas a profesionales sanitarias, todas mujeres, con distintos perfiles (pediatra, neonatóloga, trabajadora social y psicóloga), que atienden habitualmente a menores con estas patologías. La selección de la primera informante fue intencionada por factibilidad de contacto y por la riqueza discursiva que podía aportar como experta en su especialidad. Esta informante facilitó el contacto con las otras profesionales.

Como criterio de inclusión para participar en los grupos de discusión se requirió ser residente en la Comunitat Valenciana y tener un/una hijo/a con alguna anomalía congénita cardíaca. Se descartaron como posibles participantes las familias con menores fallecidos/as por esta causa, personas inmigrantes que no entendieran bien el español, familias con menores que presentaran enfermedades clínicamente más graves que la cardiopatía y aquellas con hijos/as recién diagnosticados/as o a la espera de intervención.

La captación de participantes para los grupos se realizó de forma simultánea, a través de tres vías: profesionales de atención primaria, contacto con asociación de pacientes y difusión por un grupo privado en una red social (Facebook). Se elaboró una hoja informativa con los detalles del estudio, la institución responsable y los datos de contacto, en la que se invitaba a participar tanto a hombres como a mujeres. Por último, como vía complementaria de captación se utilizó el efecto «bola de nieve» entre los/las integrantes de los grupos iniciales.

Los/las participantes se seleccionaron mediante muestreo intencionado, teniendo en cuenta las variables sexo, edad, municipio de residencia y momento del diagnóstico. Se estableció contacto con un total de 45 personas, de las cuales finalmente 20 accedieron a participar en los grupos. Se realizaron tres grupos de discusión de madres y uno de padres. Cada grupo estuvo formado por tres a siete personas. En la [tabla 1](#) se muestra la distribución de los/las

Tabla 2

Guion de preguntas utilizado para modular los grupos de discusión

Bloque 1: Satisfacción con la atención sanitaria 1.1 ¿Qué tipo de información os hubiera gustado que os dieran? - ¿Sobre la enfermedad? - ¿Sobre las opciones de tratamiento? - ¿Sobre las posibilidades de supervivencia? 1.2 ¿Cómo valoraríais la actitud del personal sanitario? ¿Recibisteis apoyo? 1.3 ¿Cómo vivió vuestra pareja esa situación? 1.4 ¿Qué pensáis que os habría ayudado en ese momento? Bloque 2: Repercusión de la enfermedad en la familia 2.1 ¿Cómo os organizasteis para poder estar con vuestro/a hijo/a durante su estancia en el hospital? 2.2 ¿Y respecto a...? - Cuidado de otros/as hijos/as. - La vida en pareja. - La relación con otros miembros de la familia. - El trabajo fuera del hogar. 2.3 ¿Cómo vivió vuestra pareja esa situación? 2.4 ¿Quién os ayudó más en esos momentos? Bloque 3: Identificación de necesidades no atendidas 3.1 ¿Recibisteis apoyo emocional? ¿De quién? ¿Lo hubierais necesitado tú? ¿Y tu pareja? 3.2 ¿Quién se encarga de los cuidados de vuestro/a hijo/a la mayor parte del tiempo? ¿Necesita algún cuidado especial? 3.3 ¿Cómo ha vivido vuestra pareja todas estas etapas en la vida de vuestro hijo/a? 3.4 ¿Tenéis contacto con asociaciones o fundaciones? ¿Y con otros padres/madres en la misma situación? ¿Por qué es importante el contacto con estas entidades? 3.5 ¿Qué cosas pensáis que se deberían cambiar en la hospitalización de un/una niño/a con una cardiopatía? 3.6 ¿Qué cosas pensáis que pueden ayudar a mejorar la vida de vuestros hijos/as? ¿Y la vuestra?	
--	--

integrantes en los grupos de discusión según las características sociodemográficas, el momento del diagnóstico de la anomalía congénita cardíaca y la edad actual del/de la menor afectado/a.

En primer lugar se realizaron las entrevistas en profundidad, para indagar sobre la importancia y el peso que suponen las anomalías congénitas cardíacas para el sistema sanitario y las necesidades detectadas en las familias por las profesionales.

El análisis preliminar de las entrevistas aportó contenidos al guion elaborado para modular los grupos de discusión. Se abordaron los siguientes temas: satisfacción con la atención sanitaria, repercusión de la enfermedad en la familia e identificación de necesidades no atendidas (tabla 2).

Las entrevistas se realizaron en el entorno laboral de las profesionales, y los grupos de discusión se hicieron en salas de reuniones cedidas por la Universidad de Valencia; ambas técnicas con una duración media de 60-90 minutos. Todas las personas aceptaron por escrito participar mediante consentimiento informado.

El contenido de las entrevistas se recogió en formato audio y los grupos fueron grabados en audio y vídeo, con el consentimiento de las personas participantes. Para el análisis de datos se llevó a cabo una transcripción literal en ambas técnicas para realizar posteriormente un análisis del discurso, y se visionaron las grabaciones para tomar notas sobre el lenguaje no verbal de las personas participantes, de manera que estas aportaciones se añadieron al análisis. Para garantizar el anonimato se asignó un código alfanumérico a cada participante, lo que permitió hacer un seguimiento ordenado del discurso.

Se identificaron categorías y subcategorías emergentes, analizando interrelaciones entre ellas. Tres personas del equipo investigador trabajaron de manera individual los textos y triangularon los resultados entre ambas técnicas y con el resto del equipo investigador. Los resultados preliminares fueron presentados a familiares y profesionales sanitarios en dos sesiones presenciales, recibiendo *feedback* y aportaciones.

Tabla 3

Verbatim extraídos de las entrevistas y de los grupos de discusión

Comunicación entre profesionales y familias 1. «A mí la información que me dieron fue: "Tranquila señora, que su hijo va a estar bien cuidado (...) tiene una cardiopatía que es un defecto del corazón". Me lo explicaron así... Vagamente. Y te lo explican, te ponen un dibujito, te lo cuentan como si... ¡Te lo cuentan como si estuvieras tonta! Pero con sus palabras. Te están diciendo: ¡Estenosis! ¡Comunicación intraventricular! ¡Y tú no te enteras de nada!» (Madre, G3) 2. «Es que cada médico te da una información, ¡te dan información dispersa! Pero lo que yo quiero decir es que a los médicos les faltan habilidades sociales. Les deberían dar cursos de formación para poder manejar la información, cómo darla a las madres.» (Madre, G2) 3. «Nos trataron muy bien, nos llevaron a un despacho, nos explicaron, nos hicieron el croquis, esto es lo que le pasa, esto es lo que no le pasa y... muy bien. ¡Yo es que supercontento! No puedo decir cosas malas.» (Padre, G4) 4. «Tengo el hábito de treinta y muchos años... No existe protocolo, no. Cada uno informamos con nuestra costumbre de informar a los padres. Es que no hay protocolo específico, no existe.» (Profesional, E1) 5. «Es una cosa muy autodidacta, que tenemos que ir haciendo los médicos porque además es algo que ni siquiera en la carrera a ti te hayan preparado, sino que ya después dentro de tu propia experiencia. Y algo de si has tenido la oportunidad de hacer algún curso de... más dedicado a comunicación, pues te han podido enseñar algo más, pero vamos, que no.» (Profesional, E2) 6. «¡Como no te enteras de nada, pues entonces vamos a Internet! Mi caso ¡Internet! Entonces ya era cómo... Bueno, ¡traedme un cuchillo que me suicide!» (Madre, G2) Impacto emocional en madres y padres 7. «Y el sentimiento de culpa ese siempre... ¡Y de repente estaba "embarazá"! ¡Y de repente tenía una estenosis! ¡Y de repente...! ¡Y de repente...» (Madre, G3) 8. «Me decían: "No, bueno, tú no te preocupes, es una cardiopatía, esto tiene solución, las hay más graves y las hay más leves". ¡Yaaaa! ¡Pero es que esta es mía!» (Madre, G2) 9. «¡Yo no conocía ningún caso! Te viene de lo que te he dicho, de tortazo, de ¡pam, pam! La mujer sí que se derrumba antes, yo al menos estaba como que... bueno... ¡Tampoco creo que sea para tanto!» (Padre, G4) 10. «¡O la operamos o se muere! Y dices: ¿Cómo? ¿Cómo? ¡Esto no estaba en el guion! ¡Esto no venía! Y ahí realmente ya ves la operación, es cuando realmente yo sí me hundi. Hasta entonces no, pero porque estaba un poco como... no sé...» (Padre, G4) 11. «Es una situación muy, muy complicada, para los padres. ¡Es una sensación de shock absoluto! Y de "desrealización", y de ¡esto no me lo puedo creer! ¡Esto no me puede estar pasando a mí! Porque hay gente que incluso te encuentran que ni siquiera pensaban que esto le pudiera pasar a ningún bebé.» (Profesional, E2) 12. «La intervención con las mamás es más a nivel de depresión y los papás tienen más dificultad para expresar dolor y más facilidad para expresar rabia. A las mamás les suele pasar lo contrario, tienen más facilidad para expresar dolor y menos facilidad para expresar enfado. Es posible que sea algo asociado no sé si a los roles de género.» (Profesional, E3)	
---	--

Resultados

Los resultados se han organizado en tres categorías: comunicación entre profesionales y familias en el momento del diagnóstico, impacto emocional de madres y padres, e importancia del apoyo formal e informal.

En la tabla 3 se presenta con citas textuales (*verbatim*) la información recogida, mostrando la visión de madres, padres y profesionales.

Comunicación entre profesionales y familias

Las familias reciben el diagnóstico de la cardiopatía congénita de su hijo/a como un momento crucial en sus vidas, con una gran carga emocional y un desconocimiento completo de la enfermedad. Los progenitores se enfrentan a una toma de decisiones en un entorno de incertidumbre, estrés y angustia, y demandan información sobre el pronóstico de la enfermedad y la calidad de vida de su hijo/a, en términos reales y comprensibles.

Las mujeres consideran que la información aportada por los sanitarios es escasa y mal transmitida (tabla 3, 1), y la empatía y la manera de comunicar son especialmente importantes para ellas

(tabla 3, 2). Los hombres consideran que la comunicación es adecuada en forma y contenido (tabla 3, 3). El personal sanitario afronta esta situación según su experiencia (tabla 3, 4) y reconocen la carencia de formación específica en habilidades de comunicación (tabla 3, 5). En su relación con la familia surgen actitudes paternalistas y no un verdadero diálogo que, teniendo en cuenta los valores y necesidades de la familia, facilite la toma de decisiones informada.

Las dificultades de comunicación percibidas por las familias, en especial por las madres, deriva en la búsqueda de fuentes de información alternativas, fundamentalmente a través de las nuevas tecnologías, no siempre de calidad contrastada, que generan mayor desinformación y angustia (tabla 3, 6).

Impacto emocional en madres y padres

En los primeros momentos, tras recibir la noticia surgen diversos sentimientos que van desde la incredulidad hasta la desesperanza. Las madres exteriorizan sus miedos, expresando sus sentimientos de angustia ante a un futuro incierto, el miedo frente a la pérdida del/de la hijo/a e incluso se plantean una posible culpabilidad atribuible a su estilo de vida en el embarazo (tabla 3, 7); ellas son más expresivas y remarcan el vínculo emocional con su hijo/a (tabla 3, 8).

Frente a los temores de las madres, que se centran en el riesgo vital inmediato del/de la hijo/a, los padres adoptan una actitud diferente. Ellos viven la situación inicialmente con cierta distancia y dirigen sus preocupaciones hacia un futuro más lejano. Así, en un primer momento se acentúan los roles tradicionales (tabla 3, 9), asumiendo el padre el papel de elemento fuerte de la pareja y la madre el de cuidadora principal. Sin embargo, la actitud paterna cambiará hacia una mayor implicación en el momento de la intervención quirúrgica o de las prácticas con pruebas invasivas (tabla 3, 10).

Los profesionales son conscientes del *shock* emocional que sufre la familia ante esta noticia (tabla 3, 11). El personal sanitario percibe diferencias de género, asociadas a estereotipos tradicionales, entre madres y padres a la hora de expresar los sentimientos (tabla 3, 12).

La importancia del apoyo formal e informal

La necesidad de disponer de un recurso de atención y apoyo es una demanda que hacen madres y padres por igual, y es reconocida por los profesionales sanitarios:

«¡Apoyo! ¡Apoyo! Que hubiera venido alguien y me hubiera consolado un poco, no sé. Que me hubiera dicho, mira... u otra madre que hubiera pasado por lo mismo.» (Madre, G1)

«El problema es que la gente que no tiene ese problema, ¡no tiene ni idea! ¡No saben! ¡No se pueden llegar a imaginar! Los recursos que supone, el esfuerzo que supone, los problemas especiales que genera. Lo que supone a nivel emocional, a nivel de sufrimiento, a nivel de pareja, a nivel de los otros hijos, ¡no pueden ni imaginárselo! Entonces necesitas gente que te entienda.» (Profesional, E3)

Ambos progenitores señalan una carencia de atención al bienestar psicológico de las familias desde los servicios de salud. El sentimiento de soledad está presente en madres y padres, y ambos valoran muy positivamente el apoyo informal entre iguales, otras familias que hayan pasado por la misma situación, como un pilar estratégico de ayuda para compartir, afrontar y asumir esta experiencia:

«Es que no piensas que es una cosa que te pase a ti, y hasta que no te pasa... dices... es cosa que les pasa a los demás ¿no? Es como cuando ves la tele y ves casos de los demás y dices, esto a mí no me va pasar porque son cosas que pasan a los demás.» (Madre, G1)

«Lo que estamos haciendo hoy me alivia un montón. A mí me alivia, por lo menos, hablar con gente que tiene el mismo lenguaje, o el mismo idioma que tú, y que tiene... A mí por lo menos... Yo veo que eso es superimportante, es una terapia superpositiva, desde luego.» (Padre, G4)

«Me lo he buscado yo. Ha sido por Internet, di con una asociación, de ahí hice una amiga, esta me da mucha información, yo no sabía prácticamente nada, ellas me explicaron un poco lo que iba a pasar. Yo ya iba un poco concienciada, un poco. Lo iba a pasar mal, más o menos me habían dicho pues “pasará por neonatos, luego pasará por tal, luego...”» (Madre, G1)

«Yo he tenido contacto con dos parejas más, dos parejas que tienen niños y nuestro contacto es un grupo de WhatsApp en el que estamos los tres hombres, y nos mandamos mensajes. Lo que quiero es, si puedo ayudar a alguien y puedo echar un cable a alguien con contarle mi experiencia, mejor.» (Padre, G4).

Los profesionales sanitarios son conscientes del aislamiento que sufren estas familias y de la necesidad de contacto con iguales. Manifiestan un conocimiento general sobre el papel y la función social que tienen las asociaciones de pacientes, pero desconocen las existentes para esta enfermedad. La información sobre estas entidades no está integrada como un recurso a ofrecer a las familias:

«Para conseguir más cosas hay que hacer el problema visible, que haya un reconocimiento; además, unificar las cosas que se puedan necesitar para así poderlo demandar.» (Profesional, E2)

«Sí, sí, he escuchado, estoy segura. No te sé decir ni cuáles ni cómo, pero estoy segura porque hay de todo, te impresionaría la cantidad de asociaciones de todo lo que puede llegar a haber.» (Profesional, E1).

Discusión

Los resultados de este trabajo permiten mostrar que madres y padres manifiestan experiencias y vivencias diferentes ante el diagnóstico de una enfermedad grave en un/una hijo/a. Ambos expresan la necesidad de atención a la esfera emocional, y el apoyo entre iguales adquiere un papel destacado para afrontar esta situación. Cabe señalar el diferente papel que desempeñan ambos progenitores en lo referente al cuidado y la atención de sus hijos/as.

Las familias necesitan sentirse escuchadas, acompañadas emocionalmente y copartícipes, junto al personal sanitario, en la atención a su hijo/a. Es especialmente importante para las madres recibir esta información con calidez humana y empatía. Las dificultades de comunicación entre médico y paciente²³ ya han sido descritas; algunos profesionales adoptan actitudes paternalistas²⁴, obstaculizando la recepción y el entendimiento de la información diagnóstica que se da a las familias. Otros autores²⁵ han evidenciado la discrepancia existente entre la información proporcionada por los cardiólogos y la que los progenitores desean recibir, en especial en cuestiones relacionadas con la calidad de vida del/de la menor y las necesidades futuras de atención.

La expresión emocional presenta diferencias de género, ligadas a creencias y representaciones de cómo se espera que se comporten los hombres y las mujeres. Las diferencias encontradas, tanto en el momento de afrontar el diagnóstico como a la hora de expresar emociones, podrían estar asociadas a roles y estereotipos de género convencionales: mujer cuidadora principal y hombre emocionalmente fuerte²⁶. Esta dicotomía es favorecida por el modelo tradicional de atención sanitaria al proceso de nacimiento y crianza, que tiende a invisibilizar a los hombres, relegándolos a un papel secundario de acompañamiento, sin atender a sus necesidades y demandas²⁷.

Por otra parte, algunas investigaciones muestran un nivel de estrés y una tendencia a la depresión mayor en las madres que en los padres²⁸, como expresión del impacto negativo que sobre la salud de las mujeres supone la distribución desigual en el cuidado del/de la hijo/a.

Las necesidades y demandas de los hombres ante estas circunstancias son un tema poco explorado, pues la mayoría de los estudios ofrecen una visión parcial del problema^{22,23}. En este trabajo, la inclusión de la mirada «del padre» ha revelado una necesidad común: los hombres también demandan apoyo formal (atención psicológica) e informal (grupos de iguales) para afrontar la enfermedad de sus hijos/as. Estos padres son una muestra del proceso de transición en los roles de género que comporta un nuevo modelo de paternidad^{29,30}. Otros estudios ya indican la importancia psicofuncional de los grupos de pares³¹ como elemento básico de apoyo en los primeros momentos del diagnóstico, pero también para fases posteriores del desarrollo del/de la niño/a. Además, constituyen un elemento mediador entre el personal sanitario y las familias.

Una de las limitaciones de este trabajo es la baja representación masculina; estudios similares constatan las dificultades de participación de los hombres^{32,33}. Dada la metodología utilizada, aunque no pueden extrapolarse los resultados sí permiten aproximarse a las necesidades y demandas de unos padres con unas características definidas y un mayor grado de implicación en la crianza.

Este artículo se ha centrado en estudiar las diferencias de género en las vivencias y necesidades de las familias en los primeros momentos tras el diagnóstico de una anomalía congénita cardiaca en un/una hijo/a, dejando otras áreas por explorar, como la adaptación de la dinámica familiar tras el alta hospitalaria o las dificultades en la conciliación de la vida familiar y laboral. También sería interesante contemplar la influencia de otros ejes de desigualdad (situación económica familiar³⁴, distancia a centros hospitalarios...) de cara a futuras investigaciones.

La vivencia de una enfermedad grave en un/una hijo/a es diferente para madres y padres, aunque ambos coinciden en la necesidad de recibir apoyo formal e informal desde el sistema sanitario. Incluir la mirada masculina permite mostrar cómo se está produciendo en nuestra sociedad una transformación en el modelo de paternidad. Los profesionales sanitarios deberían contemplar como un activo en salud la importancia capital que tienen los grupos de pares y las asociaciones de pacientes, y promover su contacto y difusión a estas familias, desmitificando roles de género.

¿Qué se sabe sobre el tema?

La metodología cualitativa con perspectiva de género permite visibilizar las diferencias entre mujeres y hombres ante una misma circunstancia. Las necesidades psicosociales de familias con hijos/as con anomalías congénitas cardíacas son múltiples y afectan a diferentes entornos (sanitarios, educativos, sociales...).

¿Qué añade el estudio realizado a la literatura?

La inclusión de la mirada masculina pone de relieve la transición en los roles de género tradicionales y su impacto en el modelo de paternidad. Visibilizar las demandas de madres y padres con hijos/as con enfermedades graves abre la vía para que los servicios de salud contemplen el apoyo formal e informal como un recurso más dentro del servicio asistencial. Ofrecer este recurso a madres y padres con hijos/as con anomalías congénitas cardíacas ayudará a estas familias a asumir este acontecimiento vital.

Editora responsable del artículo

Carmen Vives-Cases.

Declaración de transparencia

El/la autor/a principal (garante responsable del manuscrito) afirma que este manuscrito es un reporte honesto, preciso y transparente del estudio que se remite a GACETA SANITARIA, que no se han omitido aspectos importantes del estudio, y que las discrepancias del estudio según lo previsto (y, si son relevantes, registradas) se han explicado.

Contribuciones de autoría

Los/las autores/as son responsables de la investigación y han participado en su concepto y diseño, análisis e interpretación de los datos, escritura y corrección del manuscrito, y aprueban el texto final que ha sido enviado. L. Páramo-Rodríguez y R. Mas realizaron los guiones con los temas a abordar en las entrevistas y grupos de discusión, y los modularon, ejecutaron y participaron en su realización. C. Martos-Jiménez concibió y diseñó el estudio. C. Barona participó en la selección de la muestra de participantes y supervisó todos los aspectos de su realización, y colaboró activamente en el análisis preliminar de los resultados. C. Caveró y O. Zurriaga facilitaron los materiales, permisos y autorizaciones necesarios para la correcta realización de los grupos de discusión y de las entrevistas. L. Páramo-Rodríguez y R. Mas han trabajado de forma activa en el análisis de los datos obtenidos y en la elaboración de los primeros resultados. L. Páramo-Rodríguez redactó el primer borrador del manuscrito. R. Mas y C. Barona realizaron una revisión crítica con importantes contribuciones intelectuales. O. Zurriaga y C. Caveró interpretaron los resultados y aportaron ideas para la redacción del manuscrito. Todos los autores han hecho importantes aportaciones en los resultados y en su análisis, y han contribuido con su bagaje intelectual a la redacción final del manuscrito. Todos los autores han aprobado la versión final. L. Páramo-Rodríguez es la responsable del artículo.

Financiación

Fundación Gent x Gent 34ER.

Conflicto de intereses

Ninguno.

Agradecimientos

El equipo investigador quiere agradecer su colaboración a todas las madres y los padres que han participado en los grupos, por contar y compartir su experiencia e inquietudes. También a los profesionales que han facilitado el contacto con las familias y han sabido transmitir la importancia de este proyecto; sin todas estas personas no hubiera sido posible realizar este estudio. Y agradecer la financiación recibida a la Fundación Gent x Gent.

Bibliografía

1. Caveró Carbonell C, Zurriaga O, Pérez Panadés J, et al. Variación temporal y distribución geográfica de las cardiopatías congénitas en la Comunitat Valenciana. *An Pediatr (Barc)*. 2013;79:149–56.
2. Anomalías congénitas en la Comunitat Valenciana, 2007–2011. Dirección General de Salud Pública; Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana. 2012. (Consultado el 06/04/2015.) Disponible en: <http://www.sp.san.gva.es/DgspPortal/docs/Anomalias.Congenitas.2007.2011.pdf>

3. Jackson AC, Frydenberg E, Liang RP, et al. Familial impact and coping with child heart disease: a systematic review. *Pediatr Cardiol.* 2015;36:695–712.
4. Carlsson T, Bergman G, Melander Marttala U, et al. Information following a diagnosis of congenital heart defect: experiences among parents to prenatally diagnosed children. *PLoS One.* 2015;10:e0117995.
5. Bourke E, Snow P, Herlihy A, et al. A qualitative exploration of mothers' and fathers' experiences of having a child with Klinefelter syndrome and the process of reaching this diagnosis. *Eur J Hum Genet.* 2014;22:18–24.
6. Skotko B. Mothers of children with Down syndrome reflect on their postnatal support. *Pediatrics.* 2005;115:64–77.
7. Franck LS, McQuillan A, Wray J, et al. Parent stress levels during children's hospital recovery after congenital heart surgery. *Pediatr Cardiol.* 2010;31:961–8.
8. Bevilacqua F, Palatta S, Mirante N, et al. Birth of a child with congenital heart disease: emotional reactions of mothers and fathers according to time of diagnosis. *J Matern Fetal Neonatal Med.* 2013;26:1249–53.
9. Ramírez LM, Pino AP, Springmuller PD, et al. Parental stress in children undergoing congenital heart surgery. *Arch Argent Pediatr.* 2014;112:263–7.
10. Grau C, Fernández Hawrylak M. Familia y enfermedad crónica pediátrica. *An Sist San Navar.* 2010;33:203–12.
11. García-Calvente MM, Mateo-Rodríguez I, Eguiguren AP. El sistema informal de cuidados en clave de desigualdad. *Gac Sanit.* 2004;18:132–9.
12. García-Calvente MM, Mateo-Rodríguez I, Maroto-Navarro G. El impacto de cuidar en la salud y la calidad de vida de las mujeres. *Gac Sanit.* 2004;18:83–92.
13. Montalvo A, Romero E, Flórez IE. Percepción de la calidad de vida de cuidadores de niños con cardiopatía congénita en Cartagena, Colombia. *Invest Educ Enferm.* 2011;29:9–18.
14. Connor JA, Kline NE, Mott S, et al. The meaning of cost for families of children with congenital heart disease. *J Pediatric Health Care.* 2010;24:318–25.
15. Llopis Cañameras J. Corazones de papel: patrones de cambio en las familias con niños con cardiopatías congénitas. [Tesis doctoral]. Barcelona: Universitat Autònoma de Barcelona; 2012.
16. Alberdi I, Escario P. Los hombres jóvenes y la paternidad. Bilbao: Fundación BBVA; 2007.
17. Bonino L. Las nuevas paternidades. *Cuadernos de Trabajo Social.* 2003;16:171–82.
18. Larrañaga I, Arregui B, Arpal J. El trabajo reproductivo o doméstico. *Gac Sanit.* 2004;18:31–7.
19. Re J, Dean S, Menahem S. Infant cardiac surgery: mothers tell their story: a therapeutic experience. *World J Pediatr Congenit Heart Surg.* 2013;4:278–85.
20. Da Rocha Guisande R. Mesa redonda: seguimiento coordinado del niño con cardiopatía. La visión de los padres. *Bol Pediatr.* 2003;43:125–8.
21. Amezcua M, Gálvez Toro A. Los modos de análisis en investigación cualitativa en salud: perspectiva crítica y reflexiones en voz alta. *Rev Esp Salud Publica.* 2002;76:423–36.
22. Ruiz Romero V, Fajardo Molina J, García-Garmendia JL, et al. Satisfacción de los pacientes atendidos en el Servicio de Urgencias del Hospital San Juan de Dios del Aljarafe. *Rev Calid Asist.* 2011;26:111–22.
23. Hernández-Torres I, Fernández-Ortega MA, Irigoyen-Coria A, et al. Importancia de la comunicación médico-paciente en medicina familiar. *Archivos en Medicina Familiar.* 2006;8:137–44.
24. Millaruelo Trillo JM. Importancia de la implicación del paciente en el autocontrol de su enfermedad: paciente experto. Importancia de las nuevas tecnologías como soporte al paciente autónomo. *Aten Primaria.* 2010;42:41–7.
25. Arya B, Glickstein JS, Levasseur SM, et al. Parents of children with congenital heart disease prefer more information than cardiologists provide. *Congenit Heart Dis.* 2013;8:78–85.
26. Paladino C, Gorostiaga D. Expresividad emocional y estereotipos de género. SEDI - Repositorio de la Universidad Nacional de La Plata; 2004.
27. Maroto Navarro G, Castaño López E, García Calvente MM, et al. Paternidad y servicios de salud: estudio cualitativo de las experiencias y expectativas de los hombres hacia la atención sanitaria del embarazo, parto y posparto de sus parejas. *Rev Esp Salud Publica.* 2009;83:267–78.
28. Neil-Urban S, Jones JB. Father-to-father support: fathers of children with cancer share their experience. *J Pediatr Oncol Nurs.* 2002;19:97–103.
29. Velasco Arias S. Relaciones de género y subjetividad. Método para programas de prevención. Madrid: Instituto de la Mujer; 2005.
30. Davies S, Hall D. Contact a family: professionals and parents in partnership. *Arch Dis Child.* 2005;90:1053–7.
31. Espada MC, Grau C. Estrategias de afrontamiento en padres de niños con cáncer. *Psicooncología.* 2012;9:25–40.
32. Wong MY, Chan SW. The qualitative experience of Chinese parents with children diagnosed of cancer. *J Clin Nurs.* 2006;16:710–7.
33. Franck LS, McQuillan A, Wray J, et al. Parent stress levels during children's hospital recovery after congenital heart surgery. *Pediatr Cardiol.* 2010;31:961–8.
34. Yildiz A, Celebioglu A, Olgun H. Distress levels in Turkish parents of children with congenital heart disease. *Aust J Adv Nurs.* 2009;26:39–46.

Resultados: Presentación de trabajos

4.2) Artículo 2

ORIGINAL BREVE

Recibido: 6 de septiembre 2018
Aceptado: 13 de noviembre de 2018
Publicado: 1 de abril de 2019

LA ENFERMEDAD DE WILSON: LAS DIVERSAS PERSPECTIVAS DEL PROFESIONAL SANITARIO, AFECTADO Y FAMILIAR (*)

Lucía Páramo Rodríguez (1), Óscar Zurriaga Llorens (1,2,3), M^a Eugenia González Sanjuán (4) y Clara Caveró Carbonell (1)

(1) Unidad Mixta de Investigación en Enfermedades Raras. FISABIO-UVEG. Valencia. España

(2) Dirección General de Salud Pública. Generalitat Valenciana. Valencia. España

(3) CIBER de Epidemiología y Salud Pública. España

(4) Universidad de Valencia. Departamento Sociología y Antropología Social. Valencia. España.

Los autores declaran que no existe ningún conflicto de interés.

(*)Financiación: Fundació Per Amor a L'Art, Obra Social La Caixa

RESUMEN

Fundamentos: La Enfermedad de Wilson (EW) es una patología rara congénita y hereditaria que se produce por acumulación de cobre en el organismo, degeneración crónica hepática, neurológica o lenticular. En ocasiones es incapacitante por lo que influye en la calidad de vida de afectados y familiares. El objetivo de este trabajo fue identificar las necesidades médicas, sociales y emocionales de pacientes y familiares.

Métodos: Con metodología cualitativa se realizaron en la Comunitat Valenciana (CV), en 2015-2016, 5 entrevistas a profesionales sanitarios y 2 grupos de discusión, uno con familiares y otro con afectados. Se elaboró un guión estructurado en: diagnóstico, tratamiento, atención sanitaria y calidad de vida. La información se recogió en audio/video, previa autorización y se transcribió literalmente. Se realizó un análisis del discurso (profesionales vs. familiares/afectados) determinando necesidades y demandas concretas.

Resultados: Los profesionales se mostraron emocionalmente distantes de las necesidades emocionales de afectados y familiares y consideraron necesario disponer de mayor información para facilitar el diagnóstico precoz. Las familias expresaron preocupación sobre la adherencia al tratamiento, especialmente en adolescentes, y confusión sobre la importancia de seguir una dieta baja en cobre. Los afectados reconocieron tener dudas sobre la funcionalidad de la medicación. Los afectados neurológicamente se sintieron estigmatizados por las secuelas físicas de la enfermedad.

Conclusiones: Los sanitarios consideran que tener un mayor conocimiento sobre esta enfermedad facilitaría una detección precoz. Familiares y afectados necesitan indicaciones claras y especificadas sobre las pautas de administración del tratamiento y sobre los alimentos que deben excluir de la dieta.

Palabras clave: Enfermedad de Wilson, Enfermedad rara, Estudio cualitativo, Diagnóstico precoz, Grupos de discusión, Entrevistas.

ABSTRACT

Wilson disease: The look of medical staff, patients and family members

Background: Wilson disease (WD) is a rare congenital disease that causes hepatic, neurological or lenticular degeneration due to the accumulation of copper. Sometimes it is incapacitating with implications in the quality of life of those affected and their families. The objective of this work was to identify the needs of medical staff and the social and emotional needs of patients with WD and their families.

Methods: A qualitative research was developed in the Valencian Region during 2015-2016, five interviews with medical staff and two focus groups were made, one with family members and another with patients using a script divided into: diagnosis, treatment, health care and quality of life. The information was collected in audio/video and transcribed. An analysis of discourse (professional vs family/affected) determining needs was made.

Results: Medical staff felt away from the emotional needs of families and patients and need more information in order to facilitate an early diagnosis. Families expressed difficulties regarding the treatment's adherence, especially when those patients are teenagers who have doubts about the copper-free diet. Patients had problems with the treatment's instructions. Also, those with neurological problems felt stigmatised by the physical consequences.

Conclusions: Medical staff need more knowledge about this pathology. Better educational training for them would facilitate the diagnosis. Families and patients need more information about the guidelines for the treatment's administration and foods that should be excluded from the diet. The correct administration of the treatment will allow those affected to improve their quality of life with a total or partial recovery of their symptoms.

Key words: Wilson disease, Rare disease, Research qualitative, Early diagnosis, Focus group, Interview.

Correspondencia
Clara Caveró Carbonell
Unidad Mixta de Investigación en Enfermedades Raras
FISABIO-UVEG
Avenida Cataluña, 21
46020, Valencia, España
cavero_cla@gva.es

Cita sugerida: Páramo Rodríguez L, Zurriaga Llorens O, González Sanjuán ME, Caveró-Carbonell C. La enfermedad de Wilson: las diversas perspectivas del profesional sanitario, afectado y familiar. Rev Esp Salud Pública.2019;93: 1 de abril e201904014.

INTRODUCCIÓN

La Enfermedad de Wilson (EW) es una enfermedad rara congénita⁽¹⁾, de tipo hereditario que produce afectación y/o degeneración hepática, neurológica y lenticular⁽²⁾. El gen anómalo identificado para esta enfermedad es el ATP7B, situado en el Cromosoma 13 y responsable de regular la proteína transportadora del cobre en el metabolismo^(3,4). Una alteración en este gen provoca la acumulación de cobre en diferentes tejidos, como hígado, núcleos basales y córnea, generando múltiples manifestaciones clínicas.

La dificultad diagnóstica para EW tiene que ver con la heterogeneidad de las manifestaciones clínicas y con la ausencia de una única prueba que confirme la enfermedad⁽⁵⁾. Actualmente los métodos diagnósticos que se utilizan para la detección de EW son pruebas para la detección de la ceruloplasmina sérica, el nivel de cobre sérico y en orina de 24 horas, el uso de la lámpara de hendidura para detectar el anillo de Kayser-Fleischer y la biopsia hepática para aquellos casos donde el diagnóstico aún no se ha definido⁽⁶⁾. En el año 2001 se propuso un sistema de puntuación para el diagnóstico de EW, validado en la población adulta, que ha facilitado notablemente el diagnóstico de esta patología⁽⁷⁾ y que fue validado en niños en el año 2012⁽⁸⁾.

El inicio de la enfermedad en la población infantil⁽⁹⁾ es difícil de detectar ya que principalmente son casos asintomáticos y sólo se observa el aumento de las transaminasas en los pacientes presintomáticos con todos los parámetros normales, los cuales cambian evolutivamente produciendo un descenso de ceruloplasmina y orientando el diagnóstico mediante la cuantificación del cobre directamente del tejido a través de la realización de una biopsia hepática^(10,11).

Respecto al tratamiento farmacológico para la EW, principalmente se aplican terapias de soporte para el eliminar exceso de cobre mediante agentes quelantes del cobre como penicilamina, trientina, y/o para

impedir su reabsorción mediante el aporte exógeno de zinc (comercializado como medicamento huérfano Wilzin®⁽¹²⁾) y el tetratíomolibdato de amonio que se encuentra en investigación.

El Sistema de Información de Enfermedades Raras en la Comunitat Valenciana (SIER-CV) identificó 191 pacientes, para el período 2000-2012, con el código 275.1 de la Clasificación Internacional de Enfermedades 9ª Revisión-Modificación Clínica (CIE9 - MC) que engloba a los “Trastornos del metabolismo del cobre” dentro de los cuales se encuentra la EW. Tras la revisión de los 179 pacientes con documentación clínica disponible, se confirmaron 62 casos (64,5% hombres y 35,5% mujeres), lo que supone una prevalencia de 12,1 por millón de habitantes en la Comunitat Valenciana⁽¹³⁾.

Actualmente no existen en la literatura estudios orientados a visibilizar la atención sociosanitaria que reciben los afectados de EW ni sus familiares, las investigaciones existentes se centran en la descripción de la patología y/o en los tratamientos farmacológicos⁽¹⁴⁾. Conocer las necesidades de las personas afectadas permitirá aumentar el conocimiento de la patología para los profesionales sanitarios y facilitará la autonomía y mejorará la calidad de vida de pacientes y familiares. Por ello, el objetivo de este trabajo fue identificar las necesidades médicas, sociales y emocionales de los pacientes con EW y sus familias.

SUJETOS Y MÉTODOS

El estudio observacional descriptivo transversal se realizó en la Comunitat Valenciana (CV), en 2015-2016, utilizando metodología cualitativa orientada hacia la intervención. La utilización de esta metodología es muy útil para explorar necesidades y e identificar demandas no cubiertas, tanto desde la perspectiva de los profesionales, como de personas afectadas y familiares.

En la primera fase del trabajo de campo,

se realizaron 5 entrevistas en profundidad a profesionales sanitarios de la CV implicados directamente en el diagnóstico y/o tratamiento de esta enfermedad. Se entrevistó a dos pediatras, una hepatóloga, una neuróloga y un genetista para abordar la visión de la enfermedad de Wilson desde el ámbito clínico. Dos de los profesionales fueron seleccionados por conveniencia y los otros tres fueron captados y seleccionados ajustando la pertinencia de su perfil profesional y su

vinculación con el diagnóstico, seguimiento y/o tratamiento en pacientes con la Enfermedad de Wilson.

En la segunda fase se realizaron dos grupos de discusión, uno con familiares formado por 4 madres y 2 padres y otro grupo con afectados con EW formado por 4 hombres y 3 mujeres. En la **tabla 1** se pueden ver las características de los familiares y las personas afectadas que asistieron al grupo de discusión según el momento del diagnóstico,

Tabla 1			
Características sociodemográficas de asistentes al grupo de discusión de familiares			
Grupos de discusión		Familiares N=6	Pacientes N=7
Sexo	Hombre	2	4
	Mujer	4	3
Provincia	Castellón	0	0
	Valencia	3	4
	Alicante	3	3
Edad de diagnóstico del afectado	1-4 años	1	2
	5-18 años	3	3
	≥ 19 años	2	2
Especialista que realizó el diagnóstico	Digestivo	2	2
	Pediatra	3	2
	Neurólogo	1	3
Tipo de afectación	Hepática	4	4
	Neurológica	2	3

la edad del hijo/a al diagnóstico, el tipo de afectación y el especialista que determinó la patología.

La captación de participantes para los grupos se hizo a través de los profesionales sanitarios y por difusión de una nota de prensa en medios de alcance provincial. Y además se envió una newsletter informativa con los detalles del estudio a los miembros de la Fundación de Investigación FISABIO entre los que se incluyen 17 de los 24 Departamentos de Salud (hospitales públicos) de la CV, para invitar a la participación de profesionales, afectados y familiares. En algunos casos, entre los participantes en las entrevistas y grupos de discusión existía algún tipo de relación

asistencial (médico-paciente o médico-familiar de paciente) o familiar (padre-afectado o madre-afectado) pero en ningún caso participaron en la misma sesión.

Para las entrevistas y grupos se elaboró con un guion abierto semi-estructurado, que se adaptó en cada caso al colectivo concreto que fue objeto de estudio. El guion (**Anexo I**) se estructuró en cuatro bloques temáticos: Diagnóstico, Tratamiento, Atención sanitaria y Calidad de vida.

La selección de participantes para las entrevistas se hizo combinando tres métodos: muestreo de conveniencia, por bola de nieve y mediante muestreo de captación experta.

La primera informante fue seleccionada de manera intencionada por factibilidad de contacto y por la riqueza discursiva que podía aportar como experta, otra profesional fue captada por “efecto bola de nieve” y el resto de participantes fueron reclutados mediante las vías de captación puestas en marcha a través de la difusión descrita anteriormente. Inicialmente en el diseño se plantearon 4 entrevistas, pero durante el desarrollo del trabajo de campo se valoró positivamente realizar una entrevista adicional. Con 5 entrevistas se encontró saturación informativa en el discurso de los profesionales sanitarios.

Para participar en los grupos de discusión de familiares y afectados, como criterio de inclusión se requirió ser residente en la Comunitat Valenciana y tener un/una hijo/a con EW o padecer esta enfermedad.

Se captaron para los grupos de discusión un total de 32 potenciales participantes, de los cuales finalmente accedieron a participar 12 personas. Todo el discurso se recogió en dispositivos de audio y/o vídeo y la información fue transcrita de forma literal y se anonimizaron los datos de los participantes para mantener su privacidad. Todos los participantes fueron avisados con una semana de antelación y se reconfirmó su participación un día antes, todos recibieron un pequeño obsequio como muestra de agradecimiento del equipo investigador. Las entrevistas se realizaron en el entorno laboral de los profesionales y los grupos de discusión se hicieron en Social•Lab, laboratorio de Ciencias Sociales de la Universitat de València. La aplicación de ambas técnicas tuvo una duración que osciló entre los 40-90 minutos. Todas las personas firmaron un consentimiento informado para aceptar su participación en el estudio, documento previamente aprobado por el comité ético.

Se realizó un análisis datos cualitativo⁽¹⁵⁾ (profesionales vs. familiares/afectados) determinando necesidades y demandas concretas para cada uno de los colectivos estudiados. Para el análisis se utilizó la herramienta

Atlas/ti⁽¹⁶⁾, un programa informático que permite abordar una gran cantidad de documentos y trabajar simultáneamente creando categorías y mapas conceptuales que facilitaron la comparación y agrupación de resultados.

El análisis de resultados se realizó partiendo de categorías primarias (diagnóstico, tratamiento, atención sanitaria y calidad de vida), que fueron el elemento común entre los sujetos estudiados (afectados, familiares y profesionales) y entre las técnicas aplicadas para la recogida de información (entrevistas y grupos de discusión). Partiendo de esta base se elaboraron las categorías emergentes, para recoger aquellas cuestiones que tenían un peso importante y que fueron explicitadas por los participantes de este estudio como temas de interés para la EW. La clasificación de resultados fue realizada por el equipo investigador teniendo en cuenta la relevancia de las citas.

RESULTADOS

Los resultados se organizaron en torno a las necesidades detectadas en cada uno de los grupos estudiados, profesionales sanitarios, familiares y pacientes afectados por EW, y se presentan en la **tabla 2** mediante extractos literales de las citas (*verbatim*). Se identificaron tres ideas clave que engloban los resultados agrupados por cada categoría analizada: *La difusión de información es prioritaria para la detección*, *La adherencia al tratamiento y el control del régimen alimentario son esenciales* y *las Dificultades con el tratamiento y estigmatización*.

La difusión de información es prioritaria para la detección. Para los profesionales sanitarios las necesidades principales en la EW giran en torno a disponer de más información sobre la sintomatología de cara a un posible diagnóstico. Actualmente las técnicas diagnósticas son precisas (3.1), pero lo esencial de cara a la posible confirmación diagnóstica es que los profesionales “piensen” en la enfermedad para poder reconocerla cuando se les presenta un caso.

Tabla 2
Verbatims de las entrevistas y de los grupos de discusión

1. El diagnóstico pensando en la enfermedad es fácil teniendo conocimiento de ello, pensando en la enfermedad. [...] A mí me pareció que no es difícil diagnosticar la enfermedad con los medios que tenemos hoy en día, me parece muy fácil si piensas en ella. (Profesional E3)
2. “La clínica que está produciendo es una clínica múltiple, porque los depósitos se producen en muchos tipos de órganos, puede haber afectación cardíaca, afectación hepática, oftalmológica... Entonces al final va a ser un abordaje multidisciplinar, porque los tratamientos van a depender, o las lesiones que ya se han producido, van a tener que ser abordados por diferentes especialistas, eso está claro.” (Profesional E2)
3. “Es una enfermedad tratable, porque enfermedades raras hay muchísimas. Pero bueno, la parte buena es que se puede tratar si la detectas. Probablemente se podría hacer alguna charla divulgativa, que no cueste tanto sobre todo porque es de fácil detección. La verdad es que lo bueno que tiene Wilson [...] con una bioquímica hepática y con poquito más, la verdad es que la puedes sospechar cuánto menos! ¡Con lo cual es bastante sencillo!” (Profesional E4)
4. “Es una enfermedad rara, pero es una enfermedad que tiene un tratamiento.” (Profesional E1)
5. “Debería haber información, incluso primero en los medios... me refiero en medios públicos, o incluso darla a conocer un poco a la población en general [...] Información a médicos de primaria, algo de información sobre la enfermedad, hacerles llegar, porque serían los primeros que van a poder detectar estos casos [...] determinados parámetros (se refiere a sintomatología) tienes claro que pueden pertenecer a un Wilson, algunas cosas que son muy evidentes.” (Profesional E3)
6. “Va a cumplir 14 años, tiene un poquito de rebeldía ¿vale?, está un poquito rebelde y a mí me asusta mucho porque está entrando en una edad... y me está, me está asustando [...] porque tengo que fiarme de él, me tengo que fiar de él...” (Familiar GD1.4)
7. “Los míos, por ejemplo, le dicen a la Doctora -¿Puedo ir al Mc Donald’s?, ¿una vez cada tres meses? -¿hace falta que te conteste? -¡No hijo, tú no puedes ir al Mc Donald’s! Porque esas grasas no son buenas para tu hígado. Saben desde el minuto uno lo que tienen y lo que les afecta, lo que les puede venir encima si no llevan el control.” (Familiar GD1.4)
8. “Pica algún cacao, que se me escapa ¿no? o le doy en la mano o se come uno o dos a lo mejor, pero es que el médico dice: -¡vamos bien...los análisis y todo! [...] Si lo estuviera haciendo mal lo de la alimentación saldría ¿no? digo yo o ¿tampoco?, es que yo no sé...” (Familiar GD1.2)
9. “Mi hijo nunca se ha sentido enfermo, entonces él está tomando una pastilla que le fastidia y si alguna vez se queja de algo es de eso: -“mamá y ¿no me inventarán algo de no tener que tomarme esto?, ¡y tengo hambre y no puedo comer!”. Ese es el problema para él [...] estar tomándote una pastilla que no sabes de qué te libra porque nunca has tenido nada y en cambio te causa cada día un problema, es un riesgo grande de cara a la adolescencia.” (Familiar GD1.3)
10. ¡A mí hijo no le puedo obligar! Nosotros estamos comiendo los cuatro de mi familia fuera de casa y el único que pide un poco de vino es él, el único que pide el postre de chocolate es él. Y por lo demás ni traigo a casa champiñones hace un siglo, ni procuro traer...por él, y los demás nos sacrificamos, y él cuando estamos fuera es el único que pide de eso y no se lo puedes decir porque es un adulto y se enfada (Familiar GD1.6)
11. Él, bueno...no puede estar perfecto porque a él, el cobre le hizo daño a la parte neurológica...a la parte conductual del cerebro [...] pero hemos conseguido que viva solo.(Familiar GD1.6)
12. “La medicación, empecé con el “Trientine” es un...no sé si eso es alemán o francés o...”.(Paciente GD2.4)
13. Sí, sí, sí en inglés. Te lo dan en el hospital y te lo explican (Paciente GD2.5)
14. “Se supone que el “Cupripen” es para eliminar los acúmulos de cobre, una vez están eliminados lo que hay que intentar es que no se vuelvan a acumular, por eso te cambian al zinc.” (Paciente GD2.1)
15. “Es que yo tenía entendido que el “Cupripen” te lo daban para eliminar cobre, es el que tiene más efecto, pero el que también tiene más efectos secundarios, entonces ya cuando te estabilizan normalmente te suelen cambiar a zinc.” (Paciente GD2.7)
16. Por desgracia, porque los hepáticos me parece que no tienen síntomas externos. O sea, a ti, a ti y a ti... [...] Si os vemos por la calle no sabemos que tenéis Wilson, a los neurológicos se nota ¡bastante! (Paciente GD2.2)
17. Los hepáticos, síntomas externos no tienen, se camuflan mucho más. No te lo digo a mal, pero ¡los neurológicos somos evidentes! (Paciente GD2.2)
18. Ahora llevo una vida ¡vivo solo! una vida prácticamente normal pero con ¡un montón de secuelas! Secuelas que me han afectado socialmente, laboralmente, sentimentalmente, familiarmente. Por desgracia, porque los hepáticos me parece que no tienen síntomas externos. (Paciente GD2.2)

La EW es una patología que debuta con múltiples manifestaciones clínicas (3.2) por lo que es importante dar a conocer la variedad en la sintomatología para que todos los especialistas que atienden esta enfermedad tengan en cuenta un posible caso de EW. Es importante que los profesionales “piensen” en la enfermedad para poder detectarla.

Los profesionales señalan que la ventaja de la EW frente otras enfermedades raras (3.3) es la existencia de un tratamiento farmacológico (3.4) que permite controlar la enfermedad.

La difusión del conocimiento existente sobre la EW es una necesidad crucial para los profesionales sanitarios, es preciso hacer la enfermedad visible en el ámbito clínico. La información debe expandirse y llegar hasta los profesionales de atención primaria (3.5) como un colectivo prioritario, ya que son estos profesionales los que pueden tener un papel clave en el proceso diagnóstico al ser uno de los primeros contactos con estos pacientes. Además, es importante divulgar y hacer difusión a la sociedad, a través de charlas específicas, para conseguir un mayor conocimiento sobre esta enfermedad.

La adherencia al tratamiento y el control del régimen alimentario son esenciales. Las preocupaciones de los familiares se ven influenciadas por la edad del hijo afectado, manifestando especial inquietud en la adolescencia, por la “rebeldía” propia de esta edad.

La intranquilidad de los progenitores se centra en la toma estricta y rigurosa que precisa el tratamiento (3.6) y en el seguimiento de una dieta exenta de alimentos con cobre (3.7). En ocasiones los menores insisten en ingerir alimentos (3.8) e incumplen el régimen tomando determinados alimentos que no deben consumir.

Otra de las cuestiones más preocupantes para los familiares es el mantenimiento del tratamiento, ya que la enfermedad diagnosticada en fases tempranas apenas tiene manifestaciones fisiológicas y esto puede provocar un

mayor riesgo de abandono de la medicación al no sentirse enfermos, sobre todo durante la adolescencia (3.9).

Cuando los pacientes son ya adultos, las transgresiones de la dieta (3.10) son vividas por los familiares como una situación angustiosa, ya que se sienten impotentes por no poder “controlar” al paciente al no ser un menor. Los familiares expresan satisfacción al ver que los afectados han conseguido “normalizar” su día a día a pesar de las secuelas que produjo la enfermedad (3.11).

Dificultades con el tratamiento y estigmatización. Las personas adultas afectadas con EW, años después de su diagnóstico, muestran en algunos casos dudas con el tratamiento farmacológico que toman diariamente para controlar la ingesta de cobre. Alguno de los fármacos que toman son extranjeros y esto genera desconocimiento entre los pacientes (3.12). Estos medicamentos tienen la prescripción detallada en inglés (3.13), suponiendo un handicap para algunos usuarios, aunque señalan que en la oficina de farmacia del hospital les explican cómo debe ser la toma de la medicación. Las dudas también están relacionadas con la funcionalidad que tiene el propio medicamento (3.14, 3.15) y muestran dificultades para explicar la finalidad del fármaco que están utilizando.

La principal diferencia entre los pacientes con EW tiene que ver con la afectación y con las secuelas que la enfermedad les ha dejado (3.16). Las personas con afectación neurológica se sienten estigmatizadas respecto a los enfermos con afectación hepática (3.17). Los pacientes con afectación neurológica reconocen que esta circunstancia (física, psíquica y visible) ha repercutido en múltiples esferas de su vida personal, aunque han conseguido normalizar su vida y actualmente tienen independencia y habilidades para desenvolverse en las rutinas habituales de la vida cotidiana (3.18).

DISCUSIÓN

Los resultados de este estudio muestran que la EW es una enfermedad compleja en

sus dimensiones clínica, personal y familiar.

Se han detectado diferencias importantes sobre las necesidades que manifiestan profesionales, familiares y pacientes.

Las necesidades y demandas de profesionales, afectados y familiares son un tema poco explorado, pues la mayoría de los estudios ofrecen una visión clínica de esta enfermedad⁽¹⁷⁾. En este trabajo, la inclusión de estas miradas hace posible conocer multidimensionalmente la complejidad que está patología comporta.

Los profesionales sanitarios son conocedores de las dificultades clínicas que conlleva la enfermedad pero están un poco alejados de las necesidades emocionales y sociales y de la complejidad que representa para los pacientes y su entorno familiar el abordaje de esta enfermedad.

Las preocupaciones y necesidades de los profesionales sanitarios se centran, tal y como destacan otros estudios, en la dificultad del diagnóstico de la EW en la práctica clínica habitual. El obtener diagnóstico es complejo debido a la variabilidad que presentan los pacientes, que pueden ser sintomáticos con clínica hepática, neurológica, psiquiátrica, mixta o pacientes presintomáticos. Este hecho complica la obtención de un diagnóstico precoz⁽¹⁸⁾ que permita controlar los síntomas con un mejor ajuste del tratamiento y proporcione a los pacientes una supervivencia similar al resto de la población.

La complejidad de esta enfermedad⁽¹⁹⁾ pone de manifiesto, como ya detallan otros estudios en enfermedades raras, la necesidad de crear equipos multidisciplinarios de profesionales para una atención correcta y coordinada de la persona enferma. Debería coordinarse de manera multidisciplinar entre profesionales sanitarios de diferentes especialidades (hepatología, pediatría, neurología y genética) por la diversidad de

afectación que esta enfermedad produce.

La EW es una de las pocas enfermedades raras que cuentan con un tratamiento farmacológico efectivo. Actualmente existen diferentes opciones farmacológicas efectivas que permiten controlar la enfermedad, aspecto destacado como muy positivo por los profesionales sanitarios.

La medicación para la EW es crónica y debe tomarse siguiendo una estricta pauta posológica. Además, la adherencia al tratamiento es esencial para la estabilización de la enfermedad y algunas de las personas afectadas deben complementar su tratamiento farmacológico con una dieta exenta de alimentos con cobre.

El seguimiento estricto de una dieta⁽²⁰⁾ exenta de cobre (marisco, chocolate, frutos secos...) es recomendado por los profesionales sanitarios según su criterio en función de las características particulares de cada paciente. Por tanto, hay pacientes que siguen por indicación de su profesional sanitario una dieta estricta y otros que consumen alimentos de todo tipo.

Respecto a los pacientes adultos, este estudio ha puesto de manifiesto que todos los participantes eran conscientes de la gravedad de su enfermedad. Algunos pacientes desconocen el origen del tratamiento y desconocen la indicación del medicamento que actualmente están consumiendo, así como la pauta terapéutica (tiempos de ayuno, horarios) que deben seguir para que el tratamiento sea verdaderamente eficaz.

Se han observado diferencias a la hora de hablar de la enfermedad de manera normalizada entre los pacientes con afectación neurológica y/o psiquiátrica y aquéllos con afectación hepática. Las personas con afectación hepática se consideran a sí mismas enfermas asintomáticas. Asumir el rol de persona enferma es más difícil para las personas que tienen afectación neurológica y/o psiquiátrica, al sentirse estigmatizadas

por las secuelas visibles que la enfermedad ha provocado en sus cuerpos (distrofias, disartria, movimientos espasmódicos, temblores...). Estos pacientes requieren de rehabilitación y otras terapias de apoyo durante periodos largos de tiempo para la recuperación de las secuelas que la enfermedad les ha generado. La socialización de enfermos con afectación neurológica y/o psiquiátrica es más complicada, debido a la dependencia que en determinadas etapas de la vida pueden tener para el desarrollo de su actividad diaria.

Los familiares directos, principalmente madres y padres con hijos menores afectados, expresan una alta preocupación ante la etapa adolescente de sus hijos/as respecto a la cumplimentación adecuada del tratamiento, el seguimiento de la dieta y los problemas propios de esta edad (hábitos no saludables como la ingesta de alcohol). Expresan inquietud y miedo en aquellas circunstancias en las que ellos no pueden estar presentes para la supervisión (horario escolar, motivos laborales, actividades de ocio...). Es para muchos padres una preocupación importante en el caso de menores que fueron diagnosticados en edades tempranas, porque hay niños que no se sienten enfermos y este cumplimiento estricto les supone una alteración en su rutina diaria.

Los familiares demandan más información sobre las indicaciones de administración del tratamiento y sobre los alimentos que deben excluir de la dieta, con unas pautas claras y especificadas. Para una correcta adherencia al tratamiento, los padres solicitan apoyo psicológico para sus hijos. Otros autores^(21,22) ya han especificado la importancia de este apoyo para una adecuada adherencia en enfermedades crónicas pediátricas. Pasar de la infancia a la adolescencia con ayuda psicológica podría favorecer en estos pacientes una autonomía en la administración continuada del tratamiento, evitando abandonos de medicación que podrían desencadenar complicaciones graves en esta enfermedad.

Resaltar que durante el desarrollo de este trabajo se observó que era muy enriquecedor para los participantes compartir inquietudes, dudas y experiencias del día a día. Facilitar el contacto entre iguales favorece el empoderamiento y la autoconciencia y esto contribuye a un mejor manejo de la enfermedad, tal y como se remarca en estudios similares^(23,24).

El contacto con iguales^(25,26) (otras familias y/u otros pacientes) genera confort y sensación de apoyo mutuo, el contacto directo de personas que se encuentra en la misma situación favorece la comprensión, colaboración y el entendimiento.

Una de las limitaciones de este trabajo es que la participación de profesionales se focalizó en el Sistema Sanitario Público, y por lo tanto, no se ha incluido la visión de los profesionales del sector privado que podría complementar el discurso con otra perspectiva. No obstante, al ser la EW una enfermedad rara y las implicaciones que esto conlleva (dificultad diagnóstica, accesibilidad al tratamiento,...) es poco probable que estos pacientes recurran en exclusividad a profesionales del sector sanitario privado.

Como conclusión a este trabajo, destacar la necesidad de divulgar y hacer difusión del conocimiento existente sobre la EW en el ámbito clínico para facilitar su diagnóstico y así iniciar lo antes posible la administración de un tratamiento farmacológico que minimice o mejore la sintomatología y/o secuelas de esta enfermedad en las personas afectadas. Además, es importante hacer visible y normalizar esta patología en la sociedad para que este colectivo no se sienta estigmatizado, especialmente importante para las personas afectadas con secuelas físicas y psíquicas.

BIBLIOGRAFÍA

1. Unión Europea. Definición Enfermedad Rara. Disponible en: <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/ES/TXT/?uri=uriserv%3AAsp0012>
2. Ala A, Walker A, Ashkan K, et al. M. Wilson's disease. *Lancet* 2007; 369: 397-408.

3. European Association for the Study of the Liver. EASL Clinical Practice Guidelines: Wilson's disease. *J Hepatol* 2012; 56: 671-85.
4. Solís Muñoz P, Solís Herruzo J.A. Enfermedad de Wilson. Una enfermedad rara pero presente. *Revista Española de Enfermedades Digestivas*. 2008; 100 (8): 447-55.
5. Gow P, Smallwood RA, Smith AL, et al. Diagnóstico de la enfermedad de Wilson hepática. *Salud i Ciencia*. 2002; 11: 3-4.
6. Hernández Villén MD, López Martínez S. Enfermedad de Wilson. *Revista del Laboratorio Clínico*. 2011; 4: 102-11.
7. Bruguera M, Abalde JG. Problemas frecuentes en el diagnóstico y tratamiento de la enfermedad de Wilson. *Gastroenterología y Hepatología* 2013; 36: 316-25.
8. European Association for Study of Liver. EASL Clinical Practice Guidelines: Wilson's disease. *Journal of Hepatology*. 2012; 56: 671-85.
9. Jara P, Hierro L. La enfermedad de Wilson: formas de presentación en la infancia. *Gastroenterología y Hepatología*. 2006; 29: 560-7.
10. Nicastro E, Ranucci G, Vajro P, et al. Re-evaluation of the diagnostic criteria for Wilson disease in children with mild liver disease. *Hepatology* 2010; 52 (6): 1948-56.
11. Jordán T, Casado M. Revisión Técnica Diagnóstica. Indicaciones de la biopsia hepática percutánea en el siglo XXI. *Gastroenterología y Hepatología Continuada*. 2003; 2: 29-40.
12. Schilsky M L. Wilson disease: Treatment and prognosis. Disponible en: http://www.uptodate.com/contents/wilson-disease-treatment-and-prognosis?source=search_result&search=wilson&selectedTitle=3~142#H25
13. Gimeno Martos S, Cavero-Carbonell C, Gras Colomer E, et al. La Enfermedad de Wilson en el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunitat Valenciana. II Congreso Iberoamericano de Epidemiología y Salud Pública y XXXIII Reunión Científica de la SEE y X Congresso da APE. 2 al 4 de septiembre de 2015. Santiago de Compostela.
14. Millán Jiménez A, Ruiz Moreno M. Enfermedad de Wilson. Protocolos diagnóstico-terapéuticos de Gastroenterología, Hepatología y Nutrición Pediátrica. SEGHP-AEP. Madrid. 2010; 189-96.
15. Fernández Nuñez L. Fichas para investigadores: ¿Cómo analizar datos cualitativos? *Butlletí La Recerca: Universitat de Barcelona*. 2006; 1-13.
16. Muñoz-Justicia J, Sahagún-Padilla M. Análisis cualitativo asistido por ordenador con ATLAS.ti. In: Izquierdo C, Perinat A, editors. *Investigar en Psicología de la Educación. Nuevas Perspectivas Conceptuales y Metodológicas*. Barcelona: Amentia; 2011; 299-363.
17. Vergara M, Jara P, Bruguera M. El proyecto Euro-Wilson: un proyecto europeo para el estudio de la enfermedad de Wilson. *Gastroenterología y Hepatología*. 2008; 31: 17-9.
18. Murillo O, et al. Long-term metabolic correction of Wilson's disease in a murine model by gene therapy. *Journal of Hepatology*. 2016; 64(2):419-26.
19. Margarit E, Bach V, Gómez D, et al. Mutation analysis of Wilson disease in the Spanish population - identification of a prevalent substitution and eight novel mutations in the ATP7B gene. *Clinical Genetics*. 2005; 68: 61-8.
20. Huarte-Muniesa MP, Lacalle-Fabo E, Uriz-Otano J, et al. Complexity of the diagnosis of Wilson disease in clinical practice: our experience in 15 patients. *Gastroenterología y Hepatología*. 2014; 37: 389-96.
21. Enfermedad de Wilson. Consejos alimentarios. Disponible en: <http://enfermedadewilson.org/wp-content/uploads/2015/07/dietawilson.pdf>
22. Benedito MC. Intervención psicológica en la adhesión al tratamiento de enfermedades crónicas pediátricas. *Anales Pediatría*. 2001; 55: 329-34.
23. Araneda M. Adherencia al tratamiento de la diabetes mellitus tipo 1, durante la adolescencia. Una perspectiva psicológica. *Revista Chilena de Pediatría* 2009; 80: 560-569.
24. Fotokian Z, Mohammadi Shahboulaghi F, Fallahi-Khoshknab M, et al. The empowerment of elderly patients with chronic obstructive pulmonary disease: Managing life with the disease. *PLoS ONE*. 2017; 3; 12 (4): e0174028.doi: 10.1371/journal.pone.0174028. eCollection.
25. March J.C. Empowered patients for greater confidence in the health system. *Revista de Calidad Asistencial*. 2015; 30: 1-3.
26. Geense WW, Van Gaal BGI, Knoll JL, et al. The support needs of parents having a child with a chronic kidney disease: a focus group study. *Child Care Health and Development*. 2017 ;43 (6):831-38.

Anexo I	
Guion de preguntas utilizado para modular los grupos de discusión y las entrevistas	
Bloque 1: Diagnóstico	
1.1	¿Cómo se diagnostica la Enfermedad de Wilson?
1.2	¿Qué especialistas intervienen en el diagnóstico?
1.3	¿Es una enfermedad compleja de diagnosticar?
1.4	¿Qué tipo de pruebas se realizan para detectar/confirmar que existe la enfermedad?
1.5	¿Quién comunica el diagnóstico al paciente o a la familia?
	-¿Qué tipo de información se da al paciente y/o a la familia?
	-¿Hay diferencias a la hora de comunicar el diagnóstico entre adultos y niños?
Bloque 2: Tratamiento	
2.1	¿Qué tipo de pruebas (de seguimiento) tienen estos pacientes?
2.2	¿Cada cuánto tiempo se realiza el seguimiento?
2.3	¿Qué tipo de tratamientos necesitan estos pacientes?
	- ¿Qué medicación toman?
	- ¿Es fácil de mantener el tratamiento y la dieta baja en cobre?
	- ¿Tiene algún perjuicio o efecto secundario para los pacientes?
Bloque 3: Atención	
3.1	¿Cómo se siente usted cuando diagnostica o trata con este tipo de pacientes o sus familiares?
3.2	¿Considera usted la EW como una patología grave?
3.3	¿Cree que la EW es compatible con una vida razonablemente normal?
3.4	¿Cree desde su experiencia que se conoce esta enfermedad?
	- ¿Cómo se podría aumentar el conocimiento?
3.5	¿Existe un conocimiento social sobre lo que es y lo que implica esta enfermedad?
Bloque 4: Calidad de vida	
4.1	¿Se trata adecuadamente en el ámbito de la sanidad pública?
4.2	¿Cree que faltan recursos de atención para los afectados?
4.3	¿Es necesario algún tipo de apoyo para los familiares de estas personas?
4.4	¿Conoce alguna asociación para pacientes EW?
4.5	¿Cómo considera la labor de estas entidades? ¿Es necesario el apoyo que se ofrece a los pacientes desde el tejido asociativo?

4.3) Artículo 3

Original

Demora diagnóstica en enfermedades raras: entre el miedo y la resiliencia



Lucía Páramo-Rodríguez^a, Clara Caveró-Carbonell^{a,*}, Sandra Guardiola-Villarraig^b, Aurora López-Maside^b, M. Eugenia González Sanjuán^c y Óscar Zurriaga^{a,b,d,e}

^a Unidad Mixta de Investigación en Enfermedades Raras, Fundación para el Fomento de la Investigación Sanitaria y Biomédica de la Comunitat Valenciana-Universitat de València (FISABIO-UVeG), Valencia, España

^b Dirección General de Salud Pública y Adicciones, Generalitat Valenciana, Valencia, España

^c Departamento de Sociología y Antropología Social, Universitat de València, Valencia, España

^d Departamento de Medicina Preventiva y Salud Pública, Ciencias de la Alimentación, Toxicología y Medicina Legal, Universitat de València, Valencia, España

^e CIBER de Epidemiología y Salud Pública (CIBERESP), España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 28 de abril de 2022

Aceptado el 4 de octubre de 2022

Palabras clave:

Investigación cualitativa
Sistemas en línea
Enfermedades raras
Retraso diagnóstico
COVID-19
Resiliencia

R E S U M E N

Objetivo: Describir el impacto de la demora diagnóstica de enfermedades raras y analizar las necesidades psicosociales de las personas afectadas en relación con dicha demora.

Método: Se ha empleado el enfoque cualitativo mediante la realización de entrevistas grupales online a pacientes y familiares en la Comunitat Valenciana (España) y se ha efectuado un análisis de contenido. Se diferenciaron dos categorías: con demora diagnóstica de 1 año o más y sin demora diagnóstica. Se realizaron cinco entrevistas en las que participaron un total de 25 personas.

Resultados: El análisis mostró aspectos desiguales frente a aspectos comunes, en personas con o sin demora diagnóstica. Las personas con demora manifestaron la necesidad de sentirse «sostenidas» para convivir con una incertidumbre continua. Las personas sin demora verbalizaron la importancia de una adecuada comunicación entre pacientes y profesionales. Los problemas surgidos por la COVID-19 fueron comunes en ambos grupos, y las personas participantes expresaron no sentirse desatendidas en su enfermedad por los servicios sanitarios durante la pandemia.

Conclusiones: Se ha observado una gran capacidad de resiliencia y afrontamiento en las personas con enfermedades raras, independientemente de si han sufrido demora diagnóstica o no. El apoyo psicosocial profesionalizado durante el proceso de diagnóstico de estas enfermedades minoritarias es esencial.

© 2022 SESPAS. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Diagnostic delay in rare diseases: between fear and resilience

A B S T R A C T

Keywords:

Qualitative research
Online systems
Rare diseases
Delayed diagnosis
COVID-19
Resilience

Objective: To describe the impact of diagnosis delay in rare diseases and analyze psychosocial needs related to this delay in patients.

Method: The qualitative approach has been used by conducting online group interviews with patients and family members in the Valencian Region (Spain) and a content analysis has been carried out. Two categories were differentiated: with diagnostic delay of 1 year or more and without diagnostic delay. Five interviews were conducted with a total of 25 participants.

Results: The content analysis showed unequal aspects vs. common aspects, in persons with or without diagnostic delay. People with delay expressed the need to feel supported in order to live with continuous uncertainty. People without delay verbalized the importance of adequate communication between patients and professionals. The problems by the COVID-19 were common in both groups; the participants expressed that they did not feel unattended in their disease by the health services.

Conclusions: High resilience and coping capacity has been identified in people with rare disease, regardless of whether they have suffered diagnostic delay or not. The professional psychosocial support during the diagnostic process of these rare diseases is essential.

© 2022 SESPAS. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introducción

Las enfermedades raras¹ se caracterizan por tener una elevada complejidad y generan dependencia en la autonomía personal. Algunas carecen de tratamiento y su visibilidad social es reducida.

* Autora para correspondencia.

Correo electrónico: cavero.cla@gva.es (C. Caveró-Carbonell).

La discapacidad y la dependencia que producen provocan una debilidad tanto personal (por las alteraciones que genera convivir con esa «etiqueta», afectando en los ámbitos económico, educativo, laboral y relacional) como en el entorno familiar. Además, el impacto puede agravarse por la falta de servicios y recursos adecuados, y de apoyo, dentro del sistema sanitario y social.

Muchas enfermedades raras carecen de una prueba diagnóstica específica. También es difícil obtener un tratamiento integral acorde a la enfermedad, establecido mediante un abordaje interdisciplinario en el que se consideren diversos aspectos: farmacológico, nutricional, rehabilitador, educativo y social².

El inicio puede ser con sintomatología similar a la de otras enfermedades más frecuentes, lo cual puede enmascararlas en un diagnóstico erróneo o tardío, fenómeno que se conoce como demora diagnóstica y, en algunos casos, como odisea diagnóstica.

Algunos autores³ definen la odisea diagnóstica⁴ como «el proceso que recorren las personas afectadas con una enfermedad rara (y sus familias) desde el reconocimiento inicial de la enfermedad o la aparición de los síntomas hasta el diagnóstico final», en un tiempo superior al que permitirían la evolución natural de la enfermedad y las tecnologías disponibles. Esta demora puede afectar a la salud o el bienestar emocional de la persona y de su familia, a su manejo clínico o a su acceso a los servicios de apoyo social.

Existe cierta discusión acerca de si se debe considerar como demora el tiempo hasta el diagnóstico o el retraso diagnóstico; aspectos que además no están bien definidos o se han utilizado indistintamente⁵.

Tampoco existe una definición consensuada del tiempo que debe considerarse para calificar como demora diagnóstica en las enfermedades raras, aunque el International Rare Diseases Research Consortium (IRDIRC)⁵ determinó que lograr el diagnóstico definitivo de las enfermedades raras en el plazo de 1 año debía ser el objetivo a cumplir.

La disminución del tiempo de demora diagnóstica, es decir, el promedio de tiempo estimado que transcurre entre la aparición de los primeros síntomas y la consecución del diagnóstico final y un diagnóstico correcto, son algunas de las demandas expresadas con más frecuencia por las personas afectadas⁶.

El estudio europeo EurodisCare¹ detectó que el 25% de las personas con enfermedades raras sufrieron una demora diagnóstica que osciló entre 5 y 30 años, y el 40% tuvo un diagnóstico inicial erróneo.

En España no existen cálculos exactos de la demora diagnóstica en las enfermedades raras. Algunos estudios⁷ han estimado que podría cifrarse, en personas adultas, en aproximadamente 5 años. Un estudio realizado en la Comunitat Valenciana mostró que el diagnóstico de una enfermedad rara se estableció, desde el inicio de los síntomas, en un tiempo de al menos 3 años para personas adultas y de 8,5 meses en la infancia⁸.

El objetivo del presente trabajo fue describir el impacto de la demora diagnóstica en las enfermedades raras y, secundariamente, analizar las necesidades psicosociales relacionadas con la demora en las personas afectadas.

Método

Este estudio se enmarca en un proyecto más amplio sobre el impacto de la demora diagnóstica de las enfermedades raras, diseñado en dos fases, una cuantitativa y otra cualitativa, que es la aquí presentada. El proyecto obtuvo un dictamen favorable del Comité de Ética de Investigación de la Dirección General de Salud Pública y del Centro Superior de Investigación en Salud Pública en 2018.

A efectos del proyecto se empleó como criterio de demora diagnóstica el del IRDiRC⁵: un tiempo de 1 año o más desde que las

personas afectadas buscan atención médica con sospecha de enfermedad rara hasta que obtienen un diagnóstico definitivo.

En la fase cuantitativa se utilizó un cuestionario semiestructurado para describir las características y las necesidades de las personas con una enfermedad rara diagnosticada. Se extrajo la muestra a partir de los datos proporcionados por la Red Centinela Sanitaria de la Comunitat Valenciana⁸. Se identificaron 691 pacientes y se les enviaron el cuestionario y el consentimiento informado. Con quienes aceptaron participar y firmaron el consentimiento se establecieron dos grupos de pacientes: con tiempo de demora ≥ 1 año y con tiempo de demora < 1 año.

La fase cualitativa del proyecto fue diseñada inicialmente para ser llevada a cabo mediante grupos de discusión⁹. Durante el desarrollo del trabajo de campo se produjo la aparición abrupta de la COVID-19¹⁰. La evolución de la pandemia, el cierre de los espacios públicos y privados, el miedo al contagio y el alto riesgo de comorbilidad en las personas afectadas, así como la incertidumbre de las personas cuidadoras, paralizó por completo este trabajo, ya que uno de los requisitos de los grupos era la presencialidad y las personas informantes no estaban receptivas ni deseaban participar.

Este hecho alteró el diseño previsto y el trabajo de campo programado sufrió los efectos de las restricciones sanitarias impuestas para controlar la expansión del virus¹¹.

Por ello, el equipo investigador decidió reconvertir¹² los grupos de discusión presenciales en entrevistas grupales *online*, una técnica que ha demostrado su potencialidad¹³, visibilizando las vivencias de personas con enfermedad rara con y sin demora diagnóstica ante esta situación excepcional.

Con la finalidad de incluir la perspectiva de género, se invitó a participar a hombres y mujeres, tanto en el caso de la persona enferma como de la cuidadora principal. Se contactó con 55 personas y finalmente participaron 25 en cinco entrevistas grupales *online*. El proceso para concertar la participación fue el siguiente:

- Una semana antes de la fecha fijada, los/las participantes fueron invitados/as telefónicamente. Quienes manifestaron su deseo de participar recibieron un correo electrónico (ese mismo día) con información sobre el proyecto, explicitando que la sesión sería grabada y analizada.
- Un día antes de la entrevista se envió un correo electrónico de recuerdo que incluía el enlace para participar.

Para que la muestra recogiera una diversidad de situaciones y fuera representativa se emplearon los casilleros tipológicos, una herramienta esencial en la investigación cualitativa. Las variables consideradas clave en la configuración de dichos casilleros fueron el sexo, la provincia, la situación o no de demora y el perfil de paciente o de cuidador/a (de menores). De ellas, ha tenido especial importancia la variable sexo para poder incorporar el enfoque de género. La *tabla 1* detalla el número de personas en cada situación.

Las sesiones se desarrollaron de marzo a junio de 2021 y tuvieron una duración de 51-138 minutos. Cada entrevista grupal *online* fue moderada por dos miembros del equipo investigador con un guion de preguntas abiertas. Se utilizaron las plataformas BB Collaborate®, Jitsi® y Dropbox para las grabaciones. Las sesiones fueron grabadas previa autorización verbal.

El punto de saturación discursiva se detectó a partir de la tercera entrevista; no obstante, dado el interés, se hicieron dos más para poder dar voz y espacio a todas las personas interesadas.

Con Atlas.Ti9® se realizó un análisis de contenido a través de *verbatim* extraídos de la transcripción literal de las entrevistas. Para la creación de categorías de análisis se consideraron tres variables: «causa de», «parte de» y «asociado con». Se establecieron seis categorías principales y 16 emergentes, con aspectos comunes y desiguales entre las personas con y sin demora.

Tabla 1
Características de las personas participantes en las entrevistas grupales online

	EGO 1	EGO 2	EGO 3	EGO 4	EGO 5
Características del grupo	Pacientes edad pediátrica	Pacientes edad adulta	Pacientes edad pediátrica	Pacientes edad adulta	Pacientes edad pediátrica (grupo de «repeca»)
Fecha de recogida de datos	11/3/2021	14/4/2021	6/5/2021	19/5/2021	8/6/2021
Número de participantes	5 (madres y hermana)	5	7 (madres)	3	5 (madres y padres)
Sexo	5 mujeres	4 mujeres 1 hombre	7 mujeres	1 mujer 2 hombres	3 mujeres 2 hombres
Provincia de residencia	Alicante: 3 Castellón: 2	Alicante: 2 Castellón: 1 Valencia: 2	Alicante: 4 Castellón: 1 Valencia: 2	No consta	Alicante: 1 Castellón: 1 Valencia: 2
Demora diagnóstica					
Sin	1	2	3	2	2
Con	4	3	4	1	2
Enfermedades raras representadas	Prader-Willy Fenilcetonuria Síndrome de Duane Enfermedad autoinflamatoria recurrente Alteración cromosoma 3	Glomerulonefritis membranosa crónica Esclerodermia Vasculopatía livedoide Displasia miocárdica rítmogénica Vasculitis leucocitoclástica	Síndrome 13q22 Tetralogía de Fallot Retinoblastoma Síndrome de Angelman Síndrome de Noonan Leucemia linfoblástica aguda Síndrome de Pallister-Killian Sin diagnóstico	Síndrome de Marfan Hemofilia C Síndrome de Kallmann	Síndrome Coffin-Siris Síndrome PFAPA Fibrosis quística Lipoma en <i>tuber cinereum</i>

EGO: entrevista grupal online.

Tabla 2
Categorías elaboradas para contextualizar los *verbatim*s

	Categoría principal	Categoría emergente	Subcategoría
Aspectos comunes	Diagnóstico	Sentimientos divergentes Búsqueda de información	Culpa Alivio Incertidumbre Duelo Invisibilidad Cobertura
	Perspectiva vital	Costes Manejo de la enfermedad Necesidades de atención	Terapia Renuncias y costos Gratuidad o de pago
	Tratamiento	Disponibilidad Limitaciones y complicaciones	Accesibilidad
	Sostén	Movimiento asociativo Grupos de pares	Soporte y apoyo Comprensión y reconocimiento
	Afrontamiento	Vivencias	Resiliencia Maternidad y roles Calidad de vida
	COVID-19	Afectación y/o experiencias	Percepción del riesgo Asistencia médica telefónica Cancelación tratamientos/seguimientos/intervenciones
Aspectos desiguales	Con demora diagnóstica	Manejo ante la incertidumbre Disfunción personal, laboral, familiar Calidad de vida	
	Sin demora diagnóstica	Comunicación Manejo de la incertidumbre	

Se elaboró un mapa conceptual para determinar las categorías y subcategorías a las que asignar los *verbatim*s. Los resultados fueron triangulados entre varios investigadores para consensuar las categorías con los *verbatim*s más representativos. La [tabla 2](#) muestra la distribución de las categorías y la relación entre ellas elaborada para el análisis.

Resultados

El análisis de contenido se estructuró en tres momentos (prediagnóstico, diagnóstico y posdiagnóstico), considerando elementos transversales el tiempo (diagnóstico < 1 año o ≥ 1 año) y la etapa vital (infancia y adolescencia [menor de 18 años] y adultez [18 y más años]).

Las personas con y sin demora diagnóstica refieren vivencias y experiencias similares en torno al diagnóstico de una enfermedad rara. No obstante, se han recogido aspectos desiguales entre personas con y sin demora diagnóstica ([tabla 3](#)). Estas diferencias están relacionadas con el manejo de la incertidumbre, existiendo personas con una alta capacidad de afrontamiento ([3 a](#)), y también se asocian las diferencias al tiempo de espera y al desconocimiento ([3 b](#)) y al miedo ([3 c](#)).

Según manifestaron las personas participantes, las alteraciones vitales que se generan a la espera de un diagnóstico producen disfunción en diferentes ámbitos. Algunas parecen haber percibido los síntomas como leves ([3 d](#)) o similares a los síntomas de enfermedades comunes, produciendo cierto desconcierto ante la gravedad de la propia enfermedad. También porque las alteraciones y las

Tabla 3
Aspectos desiguales en las personas sin demora diagnóstica en relación con las personas con demora diagnóstica

Participantes con demora diagnóstica	
Categoría	
Manejo ante la incertidumbre	a. Nosotros, cuando apostamos por ella, lo vivimos un poco de la siguiente manera: asumir que no sabíamos qué es lo que iba a venir y que al final era nuestra hija y que íbamos a tirar para adelante ¡con todo! [...] Bueno, nosotros hemos apostado por vivirlo con naturalidad, sabemos que es una caja de sorpresas, que en cualquier momento puede desarrollar cualquier cosa, estamos bastante “asumidos” de que puede ocurrir cualquier cosa en cualquier momento. Y básicamente así es como lo hemos llevado, de la mejor manera posible, siendo realistas, intentando hacerle la vida lo más feliz posible. (Madre,314) b. Hay otras enfermedades que es como muy visible, muy visibles, me refiero a que un niño no evolucione igual que el resto, es más fácil de ver [...] Entonces la sospecha de que tuviera algo llegó bastante tarde, entonces había mucha incertidumbre, de algo que no era muy normal, pero a la vez era normal, entonces era todo mucha incertidumbre hasta que se le pudo poner un nombre a este síndrome. (Hermana de paciente, 512) c. ¡No sabía lo que era! ¡No sabía lo que era! ¡Vuelve a emocionarse, llora! ¡Y tenía mucho miedo de todo! ¡Muchos miedos, muchos! Y yo quiero ayudar a la gente porque se pasa muy mal, porque tú tienes miedo por tu hijo, que te pase a ti ¡es malo!, pero a tu hijo [dice emocionada y resoplando] ¡es muy mal! ¡muy mala situación! (Madre, 511)
Disfunción personal, laboral y familiar	d. A mí, por ejemplo, me costó bastante admitirlo porque yo no me encontraba tan mal como me dijeron, o sea, yo lo que me encontraba, digamos, era cansancio, pocas ganas de hacer mi vida actual, pero el médico me dijo que todas las actividades que hacía las debía dejar a un lado. Hacerme a la idea de que todo lo que había vivido lo había soñado y que tenía que empezar una nueva vida. (Paciente, 111) e. A los 2 años y poco me divorcie, es decir, tener a mi hijo hizo que la relación matrimonial fracasara, tuve que dejar el trabajo, con lo que me encontré ¡divorciada y sin trabajo! ¡Sonríe! Y a partir de ahí se escolarizó en un centro de educación especial, busqué trabajo y amplí mi jornada laboral porque necesitaba una vía de evasión. (Madre,413) f. ¡Niega con la cabeza mientras habla! ¡Yo he estado 6 años sin trabajar! Con eso te lo digo todo, y con lo que eso conlleva, y para mí psicológicamente, y tengo otro hijo. (Madre, 511)
Calidad de vida	g. Sigue habiendo un interrogante ahí al respecto, por lo que decías al principio, te llevas una sorpresa desagradable, te coges un susto porque empiezas a pensar que tu hijo va a tener una complicación de por vida, además esto es una enfermedad crónica, que reduce la esperanza de vida, etc., etc. (Padre, 12.2) h. Los niños con enfermedades raras es un sector que es bastante reducido. Yo pienso que le falta calidad de vida en todos los ámbitos. (Madre, 317) i. El tener una etiqueta, saber que tiene algo. ¡Y a mí no me gustan las etiquetas! ¿Es necesario? ¡Sí! Pero ya te digo que todo lo que hemos hecho ha sido a ciegas y hemos dado muchos tumbos, sin saber dónde ir ni quién nos puede ayudar, ni cómo podemos mejorar, y dentro de todo esto intentar hacerlo lo mejor posible como padres, es lo que os puedo contar. (Madre, 315) j. No, lo que me pasa a mí es que yo ya tengo dos operaciones pendientes, porque como tengo esto no me quieren operar. Son operaciones sencillas [...] Tendrías que esperar hasta que ya la calidad de vida baje mucho y entonces ya no queda más remedio. ... Pero no, ¡no te quieren operar! Y entonces eso mal, porque tengo dos operaciones pendientes que están esperando hasta aguantar lo máximo posible. (Paciente, 413)

consecuencias, según manifestaron, afectan a la vida del/de la paciente y a todo su entorno familiar, especialmente en los/las menores. Estas afectaciones repercuten directamente en el/la cuidador/a principal, generalmente las madres, produciendo incluso rupturas matrimoniales (3 e), pérdidas y renuncias en el entorno laboral, pasando por efectos en otros miembros de la familia (3 f).

Las personas con demora diagnóstica expresaron preocupación por la calidad de vida, relacionándola con la incertidumbre acerca del devenir de la propia enfermedad (3 g). Según expresaron, la invisibilidad de las personas con una enfermedad rara, en especial en el caso de los/las menores (3 h), incide directamente en su percepción sobre la calidad de vida.

Asimismo, la visión de los/las participantes fue que tener un diagnóstico es vital para abordar la propia enfermedad (3 i): tener una «etiqueta» es la brújula para pacientes y familias. Sin un diagnóstico ven muy difícil saber qué tratamientos y terapias son los adecuados. Además, las personas afectadas ven condicionado su bienestar físico (3 j) porque, en ellas, intervenciones comunes y sin riesgo para la población general se ralentizan, pues se han convertido en pacientes de riesgo y vulnerables.

Las personas sin demora diagnóstica destacaron como aspecto más importante el manejo adecuado de la comunicación. Estos elementos no fueron verbalizados por las personas con demora diagnóstica (tabla 4).

Respecto a la comunicación del diagnóstico, según recalcaron los/las participantes, tan importante es el propio diagnóstico como la manera de comunicarlo por parte del personal sanitario (4 a). La falta de sensibilidad expresada por los/las profesionales al comunicar, el uso de paternalismos (4 b) y el uso inadecuado de las palabras

(4 c) han sido percibidos como un coste emocional añadido para asumir y afrontar el diagnóstico en pacientes y familiares.

Asimismo, el manejo ante la incertidumbre de un diagnóstico de enfermedad rara fue considerado por los/las participantes como un proceso complicado, incluso emocionalmente «devastador» para algunas personas. Según manifestaron, principalmente las madres, afrontar un diagnóstico de enfermedad rara en un/un/a hijo/a es complejo. En primer lugar, porque las familias no esperan recibir una noticia así, y también porque en algunos casos son bebés y porque no presentan sintomatología ni alteraciones visibles (4 d).

Por otro lado, entre las manifestaciones recogidas destacó la percepción individual de que el diagnóstico de la enfermedad rara se ralentiza en el tiempo. Esta percepción, expresada por los/las participantes, se produce ante la existencia de síntomas o evidencias de que algo no va bien. Tal escenario de incertidumbre es una cuestión paralizante porque no saben cómo actuar durante ese tiempo de espera (4 e).

La sensación expresada de vivir en esa situación de expectación o espera desde el inicio de los síntomas hasta la recepción de un diagnóstico es un proceso discontinuo sobrellevado entre la incerteza y la preocupación (4 f).

Discusión

La enfermedad y su representación en la sociedad son un tema complejo, y más aún cuando se trata de enfermedades raras¹⁴. Existen estudios¹⁵ que han cuantificado la calidad de vida, la cronicidad y la carga económica y social que producen las enfermedades

Tabla 4
Aspectos desiguales en las personas sin demora diagnóstica en relación con las personas con demora diagnóstica

Participantes sin demora diagnóstica	
Categoría	
Comunicación	a. Agradecemos el diagnóstico, que fue muy precoz, la verdad, pero la forma en que se nos transmitió fue fatal, ¡fue horrible! Yo no sé en nuestro caso, pero en el nuestro, ¡horroroso! ¡Fue muy duro! [Lo dice con voz afectada] Ya no es tanto todo lo que te viene, que también hay que asimilarlo, sino la forma de comunicarlo, ¡vale! Que ahí igual sí que debería tratarse un poco con el sistema sanitario porque nosotros ni siquiera estábamos ni el papá ni la mamá. (Madre, 316) b. Me acuerdo de que mi doctora me dio la hoja del diagnóstico cuando estaba en la sala de espera, antes de entrar. Y me dijo “caríñito”, mira, ya tenemos nombre para lo tuyo. (Paciente, 213) c. ¡Tu hijo no es normal! ¡Ni lo va a ser en la vida! ¡Mentalizaros ya! [...] Esas palabras se te quedan grabadas a fuego. (Madre, 312)
Manejo de la incertidumbre	d. En nuestro caso, cuando nos dieron el diagnóstico fue devastador, ¡fue horrible! Porque estábamos con un bebé que estaba todo bien, ¡sano!, que no veíamos ningún síntoma, que no veíamos nada y ¡fue devastador! Hasta que lo asimilas. Necesitas una persona ahí, que te explique un poco el proceso, porque luego ves, lees y lees que existe una cosa que se llama el “duelo del niño sano”, entonces alguien ahí para tranquilizar, sobre todo al principio tienes muchas, muchas dudas y es todo muy abrumador, y esto es complicado de asumir. (Madre, 112) e. Pues al principio ha sido muy complicado todo porque como no sabíamos lo que teníamos, no sabíamos por dónde empezar. Siempre me decían: es un síndrome diferente, ¡pero hasta descubrir eso se tardó mucho! (Paciente, 317) f. En nuestro caso hay incertidumbre porque, como os decía antes, el niño está bien de momento, pero hay un riesgo de que desarrolle la enfermedad, y si la desarrolla es grave por la esperanza de vida y demás. Entonces esto tambalea un poco la seguridad. De momento somos optimistas porque lleva 5 añitos y está bien, pero ya veremos con la edad. (Padre, 512)

raras en pacientes y cuidadores. Algunos estudios han indagado cómo se vinculan la cronicidad y la calidad de vida mediante técnicas cualitativas¹⁶. Sin embargo, tras el reciente surgimiento de la COVID-19 no hay aún investigaciones que relacionen demora, enfermedad rara y efectos de la pandemia. Paralelamente, el uso de redes y plataformas virtuales ha sido un medio utilizado para continuar desarrollando investigación cualitativa¹⁷ en situaciones con restricciones de contacto físico.

Los resultados muestran que las necesidades que presentan las personas con enfermedades raras son similares, independientemente de la demora diagnóstica. No obstante, las personas con demora diagnóstica sí manifiestan que el periodo de incertidumbre es una etapa convulsa que produce alteraciones psíquicas y emocionales graves, circunstancias compartidas también por personas con enfermedades crónicas, degenerativas o terminales. El tiempo hasta el diagnóstico es vivido como una odisea tanto por pacientes adultos como por los progenitores de pacientes menores. La fase previa al diagnóstico es un momento crucial que necesita un abordaje psicológico, habitualmente ausente.

Algunos estudios¹⁸ sugieren que la incertidumbre y la espera ante un diagnóstico, así como la correcta gestión emocional, son elementos determinantes para afrontar la enfermedad.

En este estudio se ha observado que las personas con demora diagnóstica expresaron la necesidad de sentirse «sostenidas» para sobrellevar y convivir en un escenario vital de incertidumbre. El apoyo emocional que ofrecen los grupos de pares¹⁹ o las asociaciones de pacientes ha sido ampliamente estudiado, demostrando ser clave, facilitando información, recursos y dando orientación y soporte emocional, principalmente en los inicios de la enfermedad o ante el diagnóstico. El afrontamiento de una enfermedad rara es un proceso complejo (desde el duelo hasta la aceptación) porque supone un acontecimiento inesperado que obliga a reestructurar las expectativas vitales de los/las pacientes y sus familias²⁰.

Otros aspectos asociados al diagnóstico, como la culpabilidad, son un sentimiento recurrente, con independencia de la demora diagnóstica, ya que producen alteración de la vida cotidiana. Algunos trabajos²¹ destacan la incompreensión y la soledad que sienten los pacientes en esta etapa.

Existen factores que influyen en este proceso, como son el sexo y la edad²². En el caso de los/las menores, el diagnóstico produce alteraciones emocionales, laborales y relacionales en el entorno familiar, afectando más a las madres; son ellas quienes buscan información, tratamientos y especialistas para mejorar o frenar la progresión de la enfermedad de su hijo/a.

En los cuidados de hijos/as, y con especial dedicación cuando tienen una enfermedad, suelen ser mayoritariamente las mujeres las proveedoras principales de cuidados²³. Esta entrega las convierte en dependientes y provoca un impacto directo en su salud física y emocional²³, que discurre entre el amor y el miedo²⁴.

Algunos trabajos^{25,26} han explicitado que las demandas de las familias sugieren un modelo de atención desde el sistema socio-sanitario que incluya a la persona afectada, a la persona cuidadora principal y al entorno familiar, aumentando las prestaciones ofrecidas, especialmente los tratamientos de rehabilitación y los recursos para minimizar la sobrecarga que implican los cuidados.

Un aspecto que ayuda es compartir experiencias y vivencias entre iguales o en asociaciones de pacientes; es un apoyo esencial y fundamental. Estos espacios ofrecen orientación y soporte, y favorecen que las personas se sientan escuchadas y comprendidas porque hablan el mismo lenguaje, y desde la comprensión colectiva desarrollan resiliencia y empoderamiento (individual) ante su propia enfermedad²⁷.

Este estudio recogió la necesidad de apoyo (más recursos) para minimizar o corregir la disfunción vital que implica la enfermedad en los ámbitos familiar, educativo y laboral, debido a la merma en la calidad de vida que conlleva estar pendiente de un futuro incierto. Esto también ha sido reforzado por otros estudios que, aunque orientados a pacientes con cáncer, coinciden en afirmar que el entorno personal y social influye de manera determinante en la calidad de vida y en la propia percepción de la enfermedad²⁸.

Una autopercepción positiva de la enfermedad influye en el autocuidado y en el cumplimiento terapéutico²⁹. Asimismo, produce efectos positivos en las relaciones personales con amistades y familiares, y también con los/las profesionales sanitarios³⁰.

Las personas sin demora diagnóstica manifestaron la importancia de recibir ayuda especializada para afrontar el diagnóstico, haciendo mención a la necesidad de una adecuada comunicación entre pacientes y profesionales.

Otros estudios ya han señalado la necesidad de una adecuada comunicación entre médico y paciente, mostrando los beneficios de esta comunicación bidireccional y toma de decisiones en un proceso más horizontal y participativo. Es posible que el desconocimiento de las enfermedades raras produzca relaciones asimétricas y marcadamente jerarquizadas y paternalistas entre médico y paciente, pese a ser un modelo de atención en decadencia³¹. Priorizar al paciente experto³², aunque es un modelo implementado principalmente en enfermedades crónicas más frecuentes, como la diabetes³³, tiene una gran potencialidad para pacientes con

enfermedades raras. Este modelo ha sido aplicado en la esclerosis múltiple³⁴ y ha demostrado beneficios en la calidad de vida.

Nuestro estudio exploró parcialmente las consecuencias que la COVID-19 había podido tener. Pese a lo esperado, no se encontraron diferencias entre las personas con y sin demora diagnóstica respecto a los efectos de la COVID-19. Ambos grupos destacaron, en relación con los efectos de la COVID-19, la teleasistencia médica, los retrasos en los tratamientos e intervenciones, y el mayor espaciamiento temporal en el seguimiento médico. No manifestaron sentirse desatendidos en su enfermedad, tuvieron una percepción del riesgo similar al resto de la población y no por tener una enfermedad rara se sintieron más vulnerables.

Algunos estudios³⁵ en población general sin enfermedad han conseguido evaluar las percepciones sobre los efectos de la COVID-19. Otros estudios han abordado los efectos de la pandemia en pacientes con enfermedades raras, pero asociados a las repercusiones producidas en el desarrollo de ensayos clínicos. Cabría explorar en futuros estudios si la COVID-19 ha sido un factor determinante que ha aumentado el tiempo hasta el diagnóstico de enfermedades raras.

Respecto a las limitaciones, cabe mencionar que la entrevista grupal *online*, aunque es una técnica que ha mostrado su utilidad en las circunstancias en que se desarrolló este proyecto, posiblemente haya supuesto una limitación debido a la brecha digital; no obstante, ha constatado su gran valor para la recogida de información, si bien presenta debilidades. En particular, y probablemente inevitable, se produjo un sesgo de género debido al papel de cuidadoras que ejercen mayoritariamente las mujeres. Asimismo, el sesgo de recuerdo era difícilmente evitable debido a la naturaleza del fenómeno estudiado, puesto que es muy difícil identificar casos en el momento previo al diagnóstico.

Conclusiones

Es necesario afrontar mejoras en el sistema sanitario para dar cobertura y facilitar los recursos de atención psicológica para las personas con enfermedades raras, independientemente del tiempo de demora que se produzca hasta el diagnóstico. Igualmente hay que favorecer la asistencia psicológica, también en otros miembros de la familia, considerando con especial atención a las mujeres cuidadoras.

Abordar las vivencias y las experiencias ante el diagnóstico de una enfermedad rara con una mirada global es una cuestión de equidad y justicia social con las personas que las sufren, permitiendo visibilizar una realidad poco explorada cuyas necesidades derivadas merecen ser escuchadas.

Disponibilidad de bases de datos y material para réplica

Las transcripciones están a disposición de quienes las requieran solicitándolas a la autora para correspondencia.

¿Qué se sabe sobre el tema?

El diagnóstico de una enfermedad rara es una experiencia abrumadora para el paciente, y también para los progenitores cuando hay un/a menor afectado/a. Este acontecimiento trunca las perspectivas vitales de la persona afectada y de su entorno familiar, siendo especialmente angustiante si existe una demora en el diagnóstico.

¿Qué añade el estudio realizado a la literatura?

Las entrevistas grupales *online* han permitido visibilizar la experiencia personal y familiar ante el diagnóstico de una enfermedad rara, y dar voz y mostrar las vivencias de estas personas ante una pandemia.

¿Cuáles son las implicaciones de los resultados obtenidos?

Ante la falta de atención psicológica en el momento del diagnóstico, se pone de manifiesto que hay que promover protocolos de atención integral para dar cobertura y facilitar el acceso a la salud mental, tanto para estas personas como para sus familias.

Editor responsable del artículo

Jorge Marcos Marcos.

Declaración de transparencia

La autora principal (garante responsable del manuscrito) afirma que este manuscrito es un reporte honesto, preciso y transparente del estudio que se remite a GACETA SANITARIA, que no se han omitido aspectos importantes del estudio, y que las discrepancias del estudio según lo previsto (y, si son relevantes, registradas) se han explicado.

Contribuciones de autoría

O. Zurriaga diseñó el proyecto. L. Páramo-Rodríguez y O. Zurriaga dispusieron los medios y participaron activamente como moderadores en las entrevistas grupales. C. Cervero-Carbonell, S. Guardiola Villaroig y A. López Maside validaron los resultados obtenidos en el análisis de contenido. L. Páramo-Rodríguez redactó el primer borrador del manuscrito y O. Zurriaga lo revisó. M.E. González Sanjuán realizó una revisión con importantes contribuciones en el aspecto metodológico. Todas las personas firmantes aportaron ideas para la redacción de este manuscrito, realizando aportaciones significativas y contribuyendo con su bagaje intelectual a la redacción final del artículo. Asimismo, todas participaron en la revisión y dieron su consentimiento y aprobación a la versión final enviada.

Agradecimientos

A todas las personas que han participado en esta experiencia *online*. Gracias por vuestro tiempo y por vuestra historia.

Financiación

«PI18/01290», financiado por Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y cofinanciado por la Unión Europea.

Conflictos de intereses

Ninguno.

Bibliografía

1. Rare Disease Europe, What is a rare disease? Eurordis; 2007. Disponible en: <https://www.eurordis.org/information-support/what-is-a-rare-disease/>.

2. Stakisaitis D, Spokiene I, Juskevicius J, et al. Access to information supporting availability of medicines for patients suffering in rare diseases looking for possible treatments: the EuOrphan Service. *Medicina (Kaunas)*. 2007;43:441–6.
3. Berrocal-Acedo M, Benito-Lozano J, Alonso-Ferreira V, et al. Retraso diagnóstico en enfermedades raras: revisión sistemática. *Rev Esp Salud Pública*. 2022;96:1–16.
4. Black N, Martineau F, Manacorda T. Diagnostic odyssey for rare diseases: exploration of potential indicators. PIRU Publication 2015–13. 2015. Disponible en: www.piru.ac.uk.
5. Austin CP, Cutillo CM, Lau LPL, et al. Future of rare diseases research 2017–2027: an IRDiRC perspective. *Clin Transl Sci*. 2018;11:21–7.
6. Solves Almela J, Arcos Urrutia JM, Páramo Rodríguez L, et al. Estudio sobre situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España. Estudio ENSERIO. Datos 2016–2017. 2016. Disponible en: https://www.enfermedades-raras.org/sites/default/files/2021-12/estudio_enserio.0.pdf.
7. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Estudio sobre situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España. Estudio ENSERIO. 2009. Disponible en: https://www.enfermedades-raras.org/sites/default/files/2021-12/estudio_enserio.0.pdf.
8. Zurriaga O, López-Maside A, Miralles MT, et al. Ciencia para la acción. Epidemiología. XXXV Reunión Científica de la SEE. Barcelona, España; 2017 Sep 6–8. Disponible en: <https://www.gacetasanitaria.org/index.php?p=revista&tipo=pdf-simple&pii=X0213911117615275>.
9. Wong LP. Focus group discussion: a tool for health and medical research. *Singapore Med J*. 2008;49:256–61.
10. Morens DM, Fauci AS. Emerging pandemic diseases: how we got to COVID-19. *Cell*. 2020;182:1077–92.
11. Real Decreto 463/2020, de 14 de marzo, por el que se declara el estado de alarma para la gestión de la situación de crisis sanitaria ocasionada por el COVID-19. Boletín Oficial del Estado n.º 67, de 14/03/2020. Disponible en: <https://www.boe.es/boe/dias/2020/03/14/pdfs/BOE-A-2020-3692.pdf>.
12. Hernán-García M, Lineros-González C, Ruiz-Azarola A. Cómo adaptar una investigación cualitativa a contextos de confinamiento. *Gac Sanit*. 2021;35:298–301.
13. Rivaz M, Shokrollahi P, Ebad A. Online focus group discussions: an attractive approach to data collection for qualitative health research. *Nurs Pract Today*. 2019;6:1–3.
14. Bañón A. Las enfermedades raras y su representación discursiva: propuestas para un análisis crítico. *Discurso & Sociedad*. 2007;2:188–229.
15. Research NB-R. BURQOL RD. (Consultado el 22/4/2022.) Disponible en: <http://www.burqol-rd.com/index.html>.
16. Sibeoni J, Picard C, Orri M, et al. Patients' quality of life during active cancer treatment: a qualitative study. *BMC Cancer*. 2018;18:951.
17. Prieto Rodríguez MA, March Cerdá JC, Martín Barato A, et al. Repercusiones del confinamiento por COVID-19 en pacientes crónicos de Andalucía. *Gac Sanit*. 2022;36:139–45.
18. Montgomery M. Uncertainty during breast diagnostic evaluation: state of the science. *Oncol Nurs Forum*. 2010;37:77–83.
19. Linares Insa LI, Benedito Monleón MA. El grupo de iguales como contexto de la adaptación. *Acciones e Investigaciones Sociales*. 2011;24:65–99.
20. Fernández-Alcántara M, García-Caro MP, Berrocal-Castellano M, et al. Experiencias y cambios en los padres de niños con parálisis cerebral infantil: estudio cualitativo. *An Sist Sanit Navar*. 2013;36:9–20.
21. Quiceno JM, Vinaccia S. Resiliencia: una perspectiva desde la enfermedad crónica en población adulta. *Pensam Psicol*. 2011;9:69–82.
22. García-Calvente MM, del Río Lozano M, Castaño López E, et al. Análisis de género de las percepciones y actitudes de los y las profesionales de atención primaria ante el cuidado informal. *Gac Sanit*. 2010;24:293–302.
23. Velasco Ramírez JF, Grijalva MG, González Pedraza Avilés A. Repercusiones del cuidar en las necesidades básicas del cuidador primario de pacientes crónicos y terminales. *Med Paliativa*. 2015;22:146–51.
24. Gómez-Zúñiga B, Pulido R, Pousada M, et al. The role of parent/caregiver with children affected by rare diseases: navigating between love and fear. *Int J Environ Res Public Health*. 2021;18:3724.
25. Cruz-Escobosa MI, Sorroche-Rodríguez JF, Prados-García F. Percepción y expectativas de cuidadoras de niños con gran discapacidad: sobre la atención sanitaria recibida. *Index Enferm*. 2006;15:15–9.
26. Durán MA. Las demandas sanitarias de las familias. *Gac Sanit*. 2004;18:195–200.
27. Pino-Ramírez G. Empoderamiento, experiencia de vida y asociaciones de pacientes con síndrome Ehlers-Danlos. *Cuad Neuropsicol-Panam J Neuropsychol*. 2016;10:78–94.
28. Jovell AJ, Rubio MDN, Maldonado LF, et al. [Involvement of the patient: the new role of patients in the health system]. *Aten Primaria*. 2006;38:234–7.
29. Liu Q, Qin T, Hu B, et al. Relationship between illness perception, fear of progression and quality of life in interstitial lung disease patients: a cross-sectional study. *J Clin Nurs*. 2021;30:3493–505.
30. Adrián-Arrieta L, Casas-Fernández de Tejerina JM. Autopercepción de enfermedad en pacientes con enfermedades crónicas. *Med Fam Semer*. 2018;44:335–41.
31. Urzúa A. Calidad de vida: una revisión teórica del concepto. *Ter Psic*. 2012;30:61–71.
32. González Mestre A. La autonomía del paciente con enfermedades crónicas: de paciente pasivo a paciente activo. *Enferm Clin*. 2014;24:67–73.
33. Lee AA, Piette JD, Heisler M, et al. Diabetes self-management and glycemic control: the role of autonomy support in informal health supporters. *Heal Psychol*. 2019;38:122–32.
34. Robles-Sánchez MA, Cruz-Díaz V, Amil-Bujan P, et al. An expert patient program as a tool to empower people with multiple sclerosis. *J Neurosci Nurs*. 2020;52:166–71.
35. Williams SN, Armitage CJ, Tampe T, et al. Public perceptions and experiences of social distancing and social isolation during the COVID-19 pandemic: a UK-based focus group study. *BMJ Open*. 2020;10:e039334.



Conclusiones

Conclusiones

Los artículos expuestos han evidenciado cómo los estudios socio-epidemiológicos con perspectiva de género tienen muchas posibilidades de expansión para la investigación en salud, permitiendo identificar experiencias, vivencias, creencias y actitudes. La perspectiva de género en combinación con el uso de técnicas cualitativas ha permitido mostrar su validez y viabilidad como herramienta de investigación para el estudio y abordaje de las enfermedades raras, facilitando abrir la mirada hasta detectar necesidades no cubiertas en pacientes y en cuidadoras/es principales de personas con estas enfermedades.

De igual modo, los trabajos presentados permiten ratificar cómo el uso de la mirada sociológica y las características de la metodología cualitativa (inclusiva, participativa, flexible y dinámica) son elementos clave para poder estudiar, analizar y poner en valor el discurso del sujeto estudiado, centrando el foco y dando los medios y la voz a las personas protagonistas. Los resultados de los artículos presentados muestran contrariedades y vivencias que no podrían haber sido abordadas exclusivamente mediante la perspectiva o paradigma cuantitativo o positivista.

Así mismo, se ha podido constatar que el uso de metodología cualitativa, y la participación directa del sujeto investigado/a, favorece un modelo de investigación más horizontal, donde el objetivo a estudiar y su contexto, son el centro. Esta implicación activa y consciente facilita un abordaje más vivencial, que permite profundizar y explorar desde el origen del problema.

Desde esta perspectiva, poniendo en valor la narrativa, el discurso y las vivencias de estas personas, se puede ser consciente de la magnitud y repercusión de una problemática, invisible, pero presente en nuestra sociedad. Discursos que han sido relatados en mayor proporción por las mujeres, y esto se produce porque de origen existe una notoria desigualdad de género en la expresión del relato.

A continuación, se presenta una síntesis conjunta de las conclusiones expuestas en los tres artículos:

1. Mayor representación, colaboración y presencia de mujeres

Las **mujeres son más participativas** y colaboradoras que los hombres, ellas han tenido una presencia y representación mayor que los varones en el trabajo de campo realizado. Posiblemente, este hecho sea resultado de una combinación de elementos, además del nivel de estudios, factores estrechamente ligados a la construcción social de género, como pueden ser, entre otros, la mayor implicación de las mujeres en los cuidados y/o naturalización de la feminización de los cuidados, y la mayor disponibilidad horaria, que, en parte, obedece a que el tiempo de las mujeres, en mayor medida que el de los hombres, está estructurado y organizado en base a las necesidades de cuidado requeridas por los miembros de su familia, especialmente cuando hay menores de edad. Si bien es cierto que las féminas son más proclives a la participación, es también destacable que durante la fase de captación y de contacto de personas participantes, existió una desigualdad de origen, ya que se disponía de un mayor número de contactos femeninos.

2. El diagnóstico de una enfermedad rara es un proceso vital disruptivo

A nivel macro debemos tener presente la complicación clínica que supone para el personal sanitario emitir un diagnóstico de enfermedad rara; sin obviar, que a nivel micro, el hecho propio, de recibir un diagnóstico de este tipo, desencadena un “shock” que trunca toda perspectiva vital y expectativa personal.

La incertidumbre, la **odisea y el peregrinaje** hasta el diagnóstico, puede dilatarse en el tiempo. Por ello una vez se recibe el diagnóstico, las personas afectadas, así como el círculo familiar más próximo, pueden sentirse parcialmente aliviados. Sin embargo, la reconfiguración vital que conlleva asumir la nueva realidad, es **un hito personal** y vital muy trascendental. En numerosas ocasiones va acompañado de sentimientos de soledad para la persona enferma y su entorno cercano, estas experiencias **merecen ser escuchadas y relatadas**, y la atención debería ser acogida en primera instancia por los servicios sanitarios que atienden a estas personas, sin obviar que esta odisea sería menos dolorosa y perturbadora si la sociedad tuviera un conocimiento real acerca de la magnitud que representan a nivel de salud y de las

implicaciones emocionales y vitales que supone el recibir un diagnóstico de una enfermedad rara.

Un aspecto común y presente en todas las personas participantes es, en esta fase particularmente, o inmediatamente después de ella, cuando surge la **necesidad de tener contacto entre iguales**. Por consiguiente, sentirse arropados, acogidos y reconocidos por un grupo de pares es esencial para el afrontamiento de la enfermedad, y sobrellevar las complejidades derivadas es esencial para pacientes y familiares. Por ello, es siempre significativo formar parte de una comunidad y tener contacto con otras personas que tengan la misma enfermedad, independientemente del sexo (mujer u hombre), del momento del diagnóstico (las personas con y sin demora diagnóstica). Incluso, se ha constatado esta necesidad de contacto para compartir el proceso, también entre madres y padres, cuando la persona afecta es un hijo/a, compartir la vivencia reconforta y favorece no **sentirse aislada/o y desamparada/o**.

Habitualmente, este contacto suele originar a través de dos vías; por un lado, a nivel personal, personas con una misma enfermedad que se buscan generalmente a través de internet o redes sociales, y comienzan a entablar el contacto entre ellas. Y, por otro lado, estas relaciones entre iguales pueden surgir y desarrollarse a través de las asociaciones de pacientes.

En este sentido, es notorio destacar el papel impulsor que tienen las asociaciones de pacientes, aportando una información rigurosa y conocimiento experiencial propio sobre la enfermedad. Su conocimiento, ayuda y disponibilidad son muy reconocidos, y cubre, a día de hoy, un vacío que el sistema sanitario no puede abarcar, como es la atención psicológica especializada al paciente y a la familia, o los recursos especializados, como atención temprana, fisioterapia, logopedia...entre otros.

Hay que destacar la transcendencia y la labor de apoyo que generan las **asociaciones de pacientes**, puesto que han demostrado ser una pieza esencial y determinante, sobre todo ante un diagnóstico reciente. Las entidades y asociaciones ofrecen orientación, apoyo, visibilidad y favorecen que las personas se sientan “escuchadas y comprendidas” por otras personas que hablan su mismo “lenguaje” y tienen sus mismas dificultades.

Es altamente importante, en familias con menores recién diagnosticados con enfermedades raras, poder ver y compartir con otras familias su evolución y avance, abre la esperanza para las/los recién diagnosticados.

En estos trabajos hemos visto cómo las personas participantes describen a los grupos de iguales y a las asociaciones de pacientes como un **pilar esencial**. Se

convierten en “tablas salvavidas” ante la incertidumbre y la desinformación inicial, porque la propia vivencia de la enfermedad convierte a estas personas en pacientes experto/as, siendo nuevamente las mujeres, las que expresan una mayor necesidad de disponer de esta relación. Las mujeres dentro del espacio asociativo son también más visibles, suelen tener una mayor presencia en los actos realizados y participan de manera activa en las actividades de las entidades. Así mismo, ellas son más proclives y dispuestas a la colaboración en proyectos de investigación.

3. La vivencia y el relato del diagnóstico es desigual

El **afrentamiento del diagnóstico es un proceso complejo** que tiene sus fases y ante el cual mujeres y hombres reaccionan de manera **diferencial**, muy probablemente sujeto a los mandatos y desigualdades de género, siendo ellas las que reflejan una mayor afectación emocional. La manera en que se asume el diagnóstico está fuertemente relacionada con la cronicidad, la incertidumbre ante la evolución y con la calidad de vida dependiente de la propia enfermedad. En relación con **el momento del diagnóstico**, personas con y sin demora refieren sentimientos de alivio a la hora de tener un nombre para la enfermedad rara que padecen. Tener una “etiqueta”, un nombre, produce sentimientos divergentes: por un lado, un **proceso de duelo**, y por otro **una liberación** por dejar de buscar una razón (lógica o natural) a la enfermedad.

El alivio y liberación que produce el tener un diagnóstico de una enfermedad rara se enturbia muy rápidamente por la invisibilidad social de este tipo de enfermedades y, sobre todo, por la incertidumbre sobre la calidad de vida presente y futura de la persona afectada. Una debacle que trunca las perspectivas vitales y produce una disrupción de las expectativas a nivel personal y/o familiar, con especial afectación en el caso de las mujeres. Transcurrido ese proceso inicial, las inquietudes de las personas afectadas y su entorno familiar muestran una clara **preocupación sobre la perspectiva vital** de la persona enferma.

Este aspecto se ve condicionado por el manejo de la propia enfermedad y por los costes implícitos que se generan en la persona enferma, pero también en el entorno más próximo. La existencia de tratamiento (del tipo que sea, tanto si es específico como si no lo es) calma parcialmente la incertidumbre y provoca alivio en estas personas. Saber que hay un tratamiento es incluso más importante que conocer el nombre de la enfermedad rara en sí, porque su existencia permite que estos pacientes o sus familiares mantengan un hilo de esperanza y una oportunidad de vida. Los tratamientos

farmacológicos son percibidos como el medio para mejorar o, al menos, paralizar deterioros significativos. En ocasiones, la existencia de un diagnóstico y un tratamiento no significa que la persona esté correctamente atendida ni exenta de efectos secundarios.

Reseñar que, durante este proceso, se ha podido identificar una elevada **capacidad personal de resiliencia** verdaderamente admirable, enfrentándose de manera cotidiana a la incertidumbre, pero con una entereza admirable por vivir centrado en el presente inmediato.

En relación a la fortaleza personal y **resiliencia** que muestran pacientes y familiares durante la fase de asimilación y afrontamiento de este hecho, no se han detectado **diferencias de género**.

4. Déficit de recursos de atención psicológica

Hay que destacar que las mujeres verbalizaron la **carencia de recursos asistenciales de apoyo psicológico o atencional**, en el sistema público, tanto cuando son ellas las que padecen la enfermedad como cuando son ellas las cuidadoras principales de un/a menor afectado/a. Disponer de un soporte de atención psicológica dentro del sistema sanitario es imperioso e ineludible, así como implementar nuevas formas de atención para favorecer un abordaje integral de la enfermedad, incluyendo la perspectiva de género. Y en el caso específico de las enfermedades raras, es absolutamente imperioso incluir aquellos elementos que reduzcan el peregrinaje y el padecimiento personal y familiar dentro del sistema sanitario.

De igual modo, potenciar una asistencia sanitaria que se fundamente en la escucha activa del personal sanitario, que atiende a pacientes y familias, sería absolutamente determinante para posibilitar un adecuado manejo de la enfermedad. La calidad de la atención recibida, en algunas ocasiones y con algunas de las personas participantes, evidenció dificultades para alcanzar una comunicación bidireccional efectiva entre profesionales y familias.

5. Carga y dedicación a los cuidados sostenido por las mujeres

Se han identificado desigualdades de género en torno a los cuidados de un hijo/a con enfermedad rara, situando a las mujeres en una posición de mayor vulnerabilidad personal y social. Sin lugar a dudas, la vivencia de **la maternidad y los roles asociados con los cuidados** tienen que ver en este proceso, dado que son ellas las que cuidan y son ellas el sostén principal cuando hay un/a menor afectado/a en el entorno familiar.

Las mujeres cuidan y gestionan los cuidados desde la asistencia básica en las actividades diarias, pasando por el control de medicación, curas, terapias, dietas, etc., incluyendo la responsabilidad y acompañamiento a las citas médicas. Son las **madres**, cuando la persona afectada es un hijo/a, las que mayoritariamente **asumen** esa responsabilidad casi de manera exclusiva, convirtiendo la **dedicación a los cuidados** en una palanca invisible que fuerza a su **renuncia** (laboral, personal, relacional y de tiempo propio) que se responsabilizan y son cuidadoras principales, frente a los progenitores hombres.

Esta **entrega y dedicación** en favor de los cuidados genera en la vida de las mujeres un **impacto** directo en el ámbito laboral y, frecuentemente, cuidar de un hijo/a enfermo es un freno en su faceta laboral, forzando las reducciones de jornada o, directamente, el abandono (temporal o no) de su actividad profesional. Los resultados de esta renuncia se reflejan en el mercado laboral y son económicamente cuantificables, pero también existen otras consecuencias con mayor dificultad para ser valoradas en toda su magnitud, como es la ausencia y disponibilidad de tiempo propio.

Estas secuelas, no son un asunto trivial, ni exclusivamente económico. Hay que considerar que los costes de cuidar conllevan otros **lastres para las mujeres**, dado que los efectos de esta dedicación tienen reflejo en múltiples esferas de su vida personal, física y emocional. Ciertamente, la afectación de su vida personal, social, relacional provoca alteraciones colaterales para la vida de pareja, en la relación con otros hijos/as y cambios de relación con el resto de los miembros de la familia. Las **repercusiones** que esto acarrea para su salud, incluida la salud mental, representan un desgaste físico y una carga mental en las mujeres que las posiciona socialmente en un escenario de **desigualdad y vulnerabilidad**.

A colación del trabajo realizado en esta tesis y a la vista de las conclusiones descritas, podemos afirmar que un modelo de atención sanitaria que incluya la perspectiva de género, sin sesgos de género y alejado de la normatividad masculina, y con un patrón de atención más equitativo, exento de discriminación y prejuicios, permitirá ofrecer servicios sanitarios con una mejor atención para todas las personas.

Finalmente, hay que indicar que en el transcurso de esta tesis se han observado indicios que muestran cómo las mujeres con enfermedades raras sufren una doble discriminación que afecta a la equidad en la atención sanitaria que reciben, en relación al momento del diagnóstico y en los tratamientos. Posiblemente, es consecuencia del sesgo de género, aún presente en el modelo de atención sanitaria y favorecido por un circuito de diagnóstico complejo, y en ocasiones enrevesado y poco específico para el despistaje de una enfermedad rara. Aunque no ha sido objetivo de esta tesis, es posible que esta correlación se esté produciendo y podría ser explorada en futuras investigaciones.

Notas al margen:

Resulta evidente que no podemos cambiar, ni dar respuesta, ni mejorar un problema que no vemos.

Ojalá construyamos un futuro donde la equidad sea la base, donde nadie se sienta invisible. Una sociedad con el firme compromiso de erradicar ese sentimiento tan doloroso para las personas enfermas y su entorno, de sentirse parias en el sistema sanitario y en la sociedad. Y entendamos que, aunque los cuidados en el entorno familiar tienen un componente emocional que los mantiene inertes incluso en la adversidad más absoluta, son el epicentro para el mantenimiento de la vida, y como tal, deberían ser considerados.

Verdaderamente, considero que hay opciones para creer, que hay esperanzas para construir una sociedad mejor, más inclusiva y más equitativa. Una sociedad con presencia ante diversidad, la discapacidad y las realidades complejas de muchas familias, donde todas las personas se sienten reconocidas y tenidas en cuenta.

Sin duda, las políticas públicas deberían estimular la inclusión efectiva de las personas con enfermedades raras y sus familias y facilitar todos aquellos recursos que den cobertura a sus necesidades, sean del tipo que sean. Centrar el foco y poner en valor las necesidades y demandas de estas personas, porque sólo desde esta base, se podrán conseguir cambios en el modelo de atención sanitaria y una visibilidad social fidedigna que retrate toda la complejidad que conllevan.

Es innegable que el planteamiento de una sociedad así es ciertamente utópico y que el camino para recorrer es largo y complejo. La semilla para mejorar la salud de todas las personas pasa incuestionablemente por tener presentes y reconocer a los colectivos más vulnerables. No es sólo una cuestión de visibilidad, que es indudablemente un gran paso, pero la puesta en marcha de acciones políticas que focalicen sus objetivos para conseguir “*más equidad, más salud, más bienestar*” es el gran reto¹.

Por ello quisiera hacer mención especial a la esperanza que genera para mí la implementación del Plan de Salud 2022-2030 de la Comunitat Valenciana, porque su puesta

1 V Plan de Salud de la Comunitat Valenciana 2022-2030. València: Generalitat. Conselleria de Sanitat Universal i Salut Pública, 2022. Pág.87.

en marcha trata de minimizar las desigualdades e inequidades en salud existentes en nuestro territorio. Considerando a las enfermedades raras como un problema de salud que debe ser también abordado con un plan de atención específico. Este compromiso político, para mí, personalmente, es sin duda el resultado del trabajo de muchísimas personas, personal de la administración, investigadores/as, profesionales sanitarios, asociaciones de pacientes y personas anónimas pero comprometidas, que con su esfuerzo y trabajo han conseguido poner en el foco lo infrecuente, haciendo visible lo invisible.

Para concluir esta nota, me gustaría destacar la enorme capacidad de resiliencia y actitud reivindicativa de todas las personas con enfermedades raras y también de sus familias, especialmente de las mujeres, que durante el transcurso de esta tesis he ido conociendo. Este trabajo me ha permitido escuchar sus luchas y también sus miedos, demostrándome que tienen una voluntad inquebrantable y una disposición incomparable, me han hecho creer que *«Mucha gente pequeña, en lugares pequeños, haciendo cosas pequeñas, puede cambiar el mundo»*¹⁸ y humildemente, yo también imagino un mundo así. Y me gustaría agradecer todo el aprendizaje profesional y emocional que han construido en mí. Gracias, gracias a todas.

¹⁸ Frase atribuida al escritor y periodista Eduardo Galeano.



Referencias bibliográficas

Referencias bibliográficas

- Adachi, Takeya, El-Hattab, Ayman W., Jain, Ritu, Nogales Crespo, Katya A., Quirland Lazo, Camila I., Scarpa, Maurizio, Summar, Marshall, & Wattanasirichaigoon, Duangrurdee. (2023). Enhancing Equitable Access to Rare Disease Diagnosis and Treatment around the World: A Review of Evidence, Policies, and Challenges. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 20(6), 4732. <https://doi.org/10.3390/ijerph20064732>
- Alberdi, Inés. (2022). La familia como institución. Una perspectiva feminista. En Sociología feminista (pp. 53-67). Comares Editorial.
- Amorós, Celia, y Miguel Álvarez, Ana de. (2020). Teoría feminista: de la Ilustración a la globalización.
- Avellaneda Fernández, Alfredo, Layola, Miquel, Izquierdo Martínez, Maravillas, Guilera, Magda, Badia Llach, Xavier, y Ramón, José R. (2007). Impacto sociosanitario en pacientes con enfermedades raras (estudio ERES). *Medicina Clínica*, 129(17), 646-651. <https://doi.org/10.1157/13112096>
- Ayhan, Emine. (2022). Female Poverty in the Context of Care Ethics. *Journal of Social Policy Conferences*, 0(0), 0-0. <https://doi.org/10.26650/jspc.2022.82.1007390>
- Bacigalupe, Amaia, Cabezas, Andrea, Bueno, Mikel Baza, y Martín, Unai. (2020). El género como determinante de la salud mental y su medicalización. Informe SESPAS 2020. *Gaceta Sanitaria*, 34, 61-67. <https://doi.org/10.1016/j.gaceta.2020.06.013>
- Beauvoir, Simone de. (2017). El segundo sexo (Segunda). Cátedra.
- Benito-Lozano, Juan, Arias-Merino, Greta, Gómez-Martínez, Mario, Ancochea-Díaz, Alba, Aparicio-García, Aitor, Posada de la Paz, Manuel, y Alonso-Ferreira, Verónica. (2022). Diagnostic Process in Rare Diseases: Determinants Associated with Diagnostic Delay. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 19(11), 6456. <https://doi.org/10.3390/IJERPH19116456/S1>
- Benjumea, Carmen de la Cuesta. (1997). Características de la investigación cualitativa y su relación con la enfermería. *Investigación y Educación en Enfermería*, 15(2). <https://doi.org/10.17533/UDEA.IEE.16941>
- Bourdieu, Pierre. (1998). La dominación masculina. Taurus.
- Brown, Amy, & Shenker, Natalie. (2021). Experiences of breastfeeding during COVID-19: Lessons for future practical and emotional support. *Maternal and Child Nutrition*, 17(1). <https://doi.org/10.1111/mcn.13088>
- Bull Margaret. J. (2001). Interventions for women as family caregivers, 19, 125-142.
- Burgardt, Ana Graciela. (2004). "El aporte de Max Weber a la constitución del paradigma interpretativo en ciencias sociales". VI Jornadas de Sociología. Facultad de Ciencias Sociales, Universidad de Buenos Aires.

- Carballo Pastor, Rosa, & Bonilla Campos, Amparo. (2000). Identidades y cuerpo: el efecto de las normas genéricas. *Papeles del psicólogo*, 34-39.
- Cardinali, Paola, Migliorini, Laura, & Rania, Nadia. (2019). The Caregiving Experiences of Fathers and Mothers of Children With Rare Diseases in Italy: Challenges and Social Support Perceptions. *Frontiers in Psychology*. <https://doi.org/10.3389/FPSYG.2019.01780>
- Carosio, Alba. (2006). *Revista Venezolana de Estudios de la Mujer*. 14, (32). Centro de Estudios de la Mujer.
- Carrasco Bengoa, Cristina. (2006). La paradoja del cuidado: necesario pero invisible. *Revista de economía crítica*, ISSN 1696-0866, No. 5, 2006, págs. 39-64.
- Carrasco Bengoa, Cristina. (2016). Sostenibilidad de la vida y ceguera patriarcal. Una reflexión necesaria. *Atlánticas. Revista Internacional de Estudios Feministas*, 1(1), 34-57. <https://doi.org/10.17979/arief.2016.1.1.1435>
- Castellanos, Lorena. (2022). La carga del cuidado: repercusiones en la salud de las cuidadoras de personas con discapacidad. *MUSAS. Revista de Investigación en Mujer, Salud y Sociedad*, 7(2), 26-43. <https://doi.org/10.1344/musas2022.vol7.num2.2>
- Castro, Raquel. (2018). Innovative Patient-Centred Approach for Social Care Provision to Complex Conditions. <https://ir.uv.es/3y2wwvX>
- Chu, Shao-Yin, Wen, Chin-Chen, & Weng, Chun-Ying. (2022). Gender Differences in Caring for Children with Genetic or Rare Diseases: A Mixed-Methods Study. *Children*, 9(5), 627. <https://doi.org/10.3390/children9050627>
- Cid Rodríguez, María del Carmen, Hernández Díaz, Rebeca, & Montes de Oca Ramos, Ofelia. (2014). La familia en el cuidado de la salud. *Revista Médica Electrónica*, 36, 462-472.
- Cobo Bedia, Rosa. (2005). El género en las ciencias sociales. *Cuadernos de Trabajo Social*, 18(0214-0314), 249-258.
- Coffey, Clare, Espinoza Revollo, Patricia, Harvey, Rowan, Lawson, Max, Parvez Butt, Anam, Piaget, Kim, Sarosi, Diana, & Thekkudan, Julie. (2020). Time to Care: Unpaid and underpaid care work and the global inequality crisis. <https://doi.org/10.21201/2020.5419>
- Davies, Sheila., & Hall, David. (2005). «Contact A Family»: professionals and parents in partnership. *Archives of Disease in Childhood*, 90(10), 1053-1057. <https://doi.org/10.1136/adc.2004.070706>
- Díaz Polegre, Leticia, y Torrado Martín-Palomino, Esther. (2018). El género y sus interseccionalidades desde una perspectiva sociológica e histórico-crítica en las narrativas autobiográficas de Angelou, Lorde y Davis. *Investigaciones Feministas*, 9(2), 291-307. <https://doi.org/10.5209/INFE.58818>
- Durán, María Ángeles. (2012). El trabajo no remunerado en la economía global. *Fundación BBVA*, 66, 511.
- Durán, María Ángeles. (2018a). La riqueza invisible del cuidado. *Universitat de València. Servei de publicacions*.
- Durán, María Ángeles. (2018b). Las cuentas del cuidado. *Revista Española de Control Externo*, 58, 57-89.

- Eagly, Alice H. (2013). Sex Differences in Social Behavior. *Psychology Press*.
<https://doi.org/10.4324/9780203781906>
- Eurostat. (2017). La vida de las mujeres y los hombres en Europa. Un retrato estadístico. INE-Eurostat.
- Ezquerria, Sandra, y Fernández, Montse. (2023). Necessitats de cura d'infants de 0 a 16 anys als municipis de la Comarca d'Osona. <https://mon.uvic.cat/sopci/>
- Fagot, Beverly I., Leinbach, Mary D., Hort, Barbara E., & Strayer, Jennifer. (1997). Qualities Underlying the Definitions of Gender. *Sex Roles*, 37(1/2), 1-18.
<https://doi.org/10.1023/A:1025614618546>
- Farfán, Rafael. (2009). La sociología comprensiva como un capítulo de la historia de la sociología. *Sociológica*, 24(70), 203-214.
- Federación Española de Enfermedades Raras. (2022a). Inicio|FEDER.
<https://www.enfermedades-raras.org/quienes-somos>
- Federación Española de Enfermedades Raras. (2022b). Misión, Visión y Valores|FEDER.
<https://www.enfermedades-raras.org/movimiento-asociativo/entidades-asociadas>
- Ferreira, Virginia. (1996). Mujer y trabajo. La división sexual del trabajo en el análisis sociológico: de natural a socialmente construida. Sociología de las mujeres españolas, 1996, ISBN 84-89365-37-7, págs. 93-119, 93-119.
- Friedan, Betty. (1974). La mística de la feminidad (Número ensayo). Cátedra.
- García-Calvente, María del Mar, Mateo-Rodríguez, Inmaculada, y Eguiguren, Ana P. (2004). El sistema informal de cuidados en clave de desigualdad. *Gaceta Sanitaria*, 18(4), 132-139.
- García-Calvente, María del Mar, Mateo-Rodríguez, Inmaculada, & Maroto-Navarro, Gracia. (2004). El impacto de cuidar en la salud y la calidad de vida de las mujeres. *Gaceta Sanitaria*, 18(5), 83-92.
- García-Granero, Marina. (2017). Deshacer el sexo. Más allá del binarismo varón-mujer. *Dilemata*, 25, 253-263.
- García González, Rosario (2010). Utilidad de la integración y convergencia de los métodos cualitativos y cuantitativos en las investigaciones en salud. *Revista Cubana de Salud Pública*, 36(1), 19-29. <https://doi.org/10.1590/S0864-34662010000100004>
- Gayle, Rubin. (1986). El tráfico de mujeres: notas sobre la «economía política» del sexo: Vol. VIII. Nueva Antropología.
- Giddens, Anthony. (2001). Sociología (cuarta edi). Alianza editorial.
- Gimenez-Lozano, Cristina, Páramo-Rodríguez, Lucía, Caverro-Carbonell, Clara, Corpas-Burgos, Francisca, López-Maside, Aurora, Guardiola-Villarraig, Sandra, y Zurriaga, Óscar. (2022). Rare Diseases: Needs and Impact for Patients and Families: A Cross-Sectional Study in the Valencian Region, Spain. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 19(16), 10366. <https://doi.org/10.3390/IJERPH191610366/S1>

- González Mestre, Assumpció. (2014). La autonomía del paciente con enfermedades crónicas: De paciente pasivo a paciente activo. *Enfermería Clínica*, 24(1), 67-73. <https://doi.org/10.1016/j.enfcli.2013.11.005>
- González Sanjuán, María Eugenia. (2008). Distintos sexos, distinta salud. *Arxius de Ciències Socials*, 19, 63-74.
- González Sanjuán, María Eugenia. (2011). Androcentrismo en la asistencia médica: un estudio exploratorio sobre los sesgos en la atención a pacientes con fibromialgia. *TS Nova*. <https://roderic.uv.es/handle/10550/32948>
- Gumà, Jordi, Treviño, Rocío, y Cámara, Antonio D. (2015). Posición en el hogar y género. Desigualdades en la calidad de vida relacionada con la salud entre la población adulta en España. *Revista Internacional de Sociología*, 73(1), e003-e003. <https://doi.org/10.3989/2013.03.04>
- Haendel, Melissa, Vasilevsky, Nicole, Unni, Deepak, Bologa, Cristian, Harris, Nomi, Rehm, Heidi, Hamosh, Ada, Baynam, Gareth, Groza, Tudor, McMurry, Julie, Dawkins, Hugh, Rath, Ana, Thaxton, Courtney, Bocci, Giovanni, Joachimiak, Marcin P, Köhler, Sebastian, Robinson, Peter N, Mungall, Chris, & Oprea, Tudor I. (2020). How many rare diseases are there? *Nature reviews. Drug discovery*, 19(2), 77-78. <https://doi.org/10.1038/d41573-019-00180-y>
- Hedley, Victoria, Bottarelli, Valentina, Weinman, Ariane, & Taruscio, Domenica. (2021). Shaping national plans and strategies for rare diseases in Europe: past, present, and future. *Journal of Community Genetics*, 12(2), 207-216. <https://doi.org/10.1007/s12687-021-00525-4>
- Heuyer, Thomas, Pavan, Sonia, & Vicard, Christine. (2017). The health and life path of rare disease patients: results of the 2015 French barometer. *Patient Related Outcome Measures*, 8, 97. <https://doi.org/10.2147/PROM.S131033>
- Hirata, Helena, y Agustín Hernández, Teresa. (2002). Diccionario Crítico del Feminismo. Síntesis (ed).
- Hwu, Yuch Juen. (2020). The Impact of Chronic Illness on Patients. *Rehabilitation nursing: the official journal of the Association of Rehabilitation Nurses*, 45(4), 180-184. <https://doi.org/10.1097/RNJ.0000000000000271>
- Hyde, Elizabeth, Greene, Margaret E, & Darmstadt, Gary L. (2020). Time poverty: Obstacle to women's human rights, health and sustainable development. *Journal of Global Health*, 10(2). <https://doi.org/10.7189/jogh.10.020313>
- Instituto Nacional de Estadística. (2020). Informe Encuesta Europea de Salud en España (Ministerio de Sanidad (ed.)
- Isla, Julián, Ludeña, Yolanda y Botas Pablo. (2019). El papel del paciente y las asociaciones de pacientes en la investigación. Monografía: Incorporación del paciente en el proceso terapéutico. *Bayer Hispania, S.L.* Spain, 14-32.
- Jovell, Albert J., Rubio, Maria Dolors Navarro, Maldonado, Laura Fernández, y Blancafort, Sergi. (2006). Involvement of the patient: the new role of patients in the health system. *Atención primaria*, 38(4), 234-237. <https://doi.org/10.1157/13092347>
- Lamas, Marta. (2022). Dimensiones de la diferencia Género y política. Antología esencial (Clasco ed.)

- Larrañaga, Isabel, Martín, Unai, Bacigalupe, Amaia, Begiristáin, José María, Valderrama, María José, y Arregi, Begoña. (2008). Impacto del cuidado informal en la salud y la calidad de vida de las personas cuidadoras: análisis de las desigualdades de género. *Gaceta Sanitaria*, 22(5), 443-450.
- Levesque, Roger J. R. (2011). Gender Coding. En *Encyclopedia of Adolescence* (pp. 1125-1126). *Springer New York*. https://doi.org/10.1007/978-1-4419-1695-2_546
- Maldonado Gómez, María Cristina. (2003). A propósito de La dominación masculina de Pierre Bourdieu. *Revista Sociedad y Economía*, 4, 69-74.
- Malegarie, Jessica, y Fernández, Patricia. (2016). Enfoques para la formulación de la hipótesis en la investigación científica. En V Encuentro Latinoamericano de Metodología de las Ciencias Sociales, 16 al 18 de noviembre de 2016. Métodos, metodologías y nuevas epistemologías en las ciencias sociales: desafíos para el conocimiento profundo de Nuestra América. Mendoza, Argentina.
- Marías, Fernando, Mata Induráin, Carlos (ed. lit.), y Morozova, Anna (ed. lit.). (2015). El vocabulario de género y políticamente correcto en la prensa y en los documentos oficiales. Servicio de Publicaciones de la Universidad de Navarra. <https://dadun.unav.edu/handle/10171/37976>
- Martínez-Marcos, Mercedes, & De la Cuesta-Benjumea, Carmen. (2015). Women's self-management of chronic illnesses in the context of caregiving: a grounded theory study. *Journal of Clinical Nursing*, 24(11-12), 1557-1566. <https://doi.org/10.1111/JOCN.12746>
- Martínez, Miguel M. (2014). La investigación cualitativa (síntesis conceptual). *Revista de Investigación en Psicología*, 9(1), 123. <https://doi.org/10.15381/rinvp.v9i1.4033>
- Massé García, M.Carmen. (2017). La mujer y el cuidado de la vida. Comprensión histórica y perspectivas de futuro. *Cuadernos de Bioética* XVIII, 3, 209-301.
- Moreno-Marro, Sandra, Barrachina-Bonet, Laia, Páramo-Rodríguez, Lucía, Alonso-Ferreira, Verónica, Guardiola-Villaróig, Sandra, Vicente, Esther, García-López, María, Palomar-Rodríguez, Joaquín, Zoni, Ana Clara, Zurriaga, Óscar, & Caveró-Carbonell, Clara. (2021). Enfermedad de Wilson en España: validación de fuentes utilizadas por los Registros de Enfermedades Raras. *Gaceta Sanitaria*, 35(6), 551-558. <https://doi.org/10.1016/j.gaceta.2020.07.011>
- Mosteiro García, María Josefa. (2013). Los estereotipos de género y su transmisión en el proceso de socialización. En *Investigaciones actuales de las mujeres y del género* (pp. 239-251). Universidad Santiago de Compostela.
- Nuño Gómez, Laura, y Pérez Caramés, Antía. (2022). División Sexual del trabajo: La insostenibilidad social de la privatización del cuidado. En R. Cobo y B. Fernández (Eds.), *Sociología Feminista* (pp. 105-124). Redes Feministas.
- Oficina Internacional del Trabajo. (2016). Las mujeres en el trabajo. Tendencias de 2016.
- Oficina Internacional del Trabajo. (2019). Care Word and Care Jobs interiores.indd.
- Olivas Portolés, Asunción. (2005). De los debates sobre el género al multiculturalismo. En C. Amorós Puente y A. de Miguel Álvarez (Eds.), *Teoría feminista: De la Ilustración a la globalización*. (Vol. 3, pp. 13-60). Minerva Ediciones.

- Oliver, Diana. (2022). Maternidades precarias: Tener hijos en el mundo actual: entre el privilegio y la incertidumbre. Arpa.
- Palau, Francesc. (2020). Enfermedades raras: ciencia y realidad de la rareza en medicina.
- Páramo-Rodríguez, Lucía, Zurriaga-Llorens, Óscar, y Caverro-Carbonell, Clara. (2022). De grupos focales a entrevistas grupales en red: adaptación a la e-investigación ante la COVID-19. *Transatlantic Studies Networks*, 14, 126-134.
- Pérez Andrés, Cristina. (2002). Sobre la metodología cualitativa. *Revista Española de Salud Pública*, 76, 370-380.
- Phillips, William R. (2004). Zebras on the commons: rare conditions in family practice. *The Journal of the American Board of Family Practice*, 17(4), 283-286. <https://doi.org/10.3122/JABFM.17.4.283>
- Pla Julián, Isabel, Adam Donat, Antoni, y Bernabéu Díaz, Isabel. (2013). Estereotipos y prejuicios de género: factores determinantes en Salud Mental. *Norte de Salud Mental*, XI (26), 20-28.
- Posada de la Paz, Manuel, y García Ribes, Miguel. (2010). Concepto, epidemiología, situación actual y perspectivas futuras *Atención primaria*, 42(3), 169-172. <https://doi.org/10.1016/J.APRIM.2009.11.001>
- Posada de la Paz, Manuel, Alonso Ferreira, Verónica, y Bermejo Sánchez, Eva. (2016). Enfermedades raras. Instituto de Salud Carlos III. <https://doi.org/10.4321/repisalud.7277>
- Posada Kubissa, Luisa. (2017). Sobre Bourdieu, el habitus y la dominación masculina: tres apuntes. *Revista de filosofía*, 73, 251-257. <https://doi.org/10.4067/S0718-43602017000100251>
- Rajmil, Luis, Perestelo-Pérez, Lilisbeth, y Herdman, Michael. (2010). Quality of life and rare diseases. *Advances in Experimental Medicine and Biology*, 686, 251-272. https://doi.org/10.1007/978-90-481-9485-8_15/COVER
- Robinson, Victoria. (2015). ¿Hacia una nueva Ilustración? Una década trascendente Desigualdades de género: problemas «pasados» y futuras posibilidades. En ¿Hacia una nueva Ilustración? Una década trascendente (pp. 266-278).
- Roca Roger, M., Úbeda Bonet, I., Fuentelsaz Gallego, C., López Pisa, R., Pont Ribas, A., García Viñets, L., y Pedreny Oriol, R. (2000). Impacto del hecho de cuidar en la salud de los cuidadores familiares. *Atención Primaria*, 26(4), 217-223. [https://doi.org/10.1016/S0212-6567\(00\)78650-1](https://doi.org/10.1016/S0212-6567(00)78650-1)
- Ruiz-Cantero, María Teresa. (2011). Salud pública desde la perspectiva de género: hitos e innovación. *Feminismo/s*, 18, 11-14. <https://doi.org/10.14198/FEM.2011.18.01>
- Ruiz-Cantero, María Teresa., Blasco-Blasco, Mar., Chilet-Rosell, Elisa., y Peiró, Ana. M. (2020). Sesgos de género en el esfuerzo terapéutico: de la investigación a la atención sanitaria. *Farmacia hospitalaria: órgano oficial de expresión científica de la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria*, 44(3), 109–113. <https://doi.org/10.7399/fh.11394>
- Ruiz Cantero, María Teresa. (2009). Sesgos de género en la atención sanitaria (*Nueva Salud*). Escuela Andaluza de Salud Pública.

- Ruiz Jiménez, Ismael y Nicolás Moya, María. (2018). La cuidadora familiar: sentimiento de obligación naturalizado de la mujer a la hora de cuidar. *Enfermería Global*, 17(1), 420-447. <https://doi.org/10.6018/EGLOBAL.17.1.292331>
- Salamanca Castro, Ana Belén. (2006). La investigación cualitativa en las ciencias de la salud. *NURE Investigación*.
- Saldarriaga, Eliana Andrea. (2013). Integración de métodos cuantitativos y cualitativos en epidemiología: una necesidad imperante. *CES Salud Pública*, 4(1), 60-64.
- Sánchez Flores, Fabio Anselmo. (2019). Fundamentos Epistémicos de la Investigación Cualitativa y Cuantitativa: Consensos y Disensos. *Revista Digital de Investigación en Docencia Universitaria*, 101-122. <https://doi.org/10.19083/ridu.2019.644>
- Sargeant, Winthrop. (2016). Margaret Mead: todo es antropología. *Historias*, 94, 23-40. <https://revistas.inah.gob.mx/index.php/historias/article/view/11419>
- Simkin, Hugo, y Becerra, Gastón. (2013). El proceso de socialización. Apuntes para su exploración en el campo psicosocial. *Ciencia, Docencia y Tecnología*, (47), 119-142.
- Solves Almela, José Antonio, Urrutia Arcos, Juan Manuel, Páramo-Rodríguez, Lucía, Sánchez Castillo, Sebastián, y Rius Sanchis, Inmaculada. (2016). Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERIO. Datos 2016-2017.
- Taruscio, Domenica. (2022). Editorial The long journey of people with rare diseases: from darkness to the UN Resolution 2021. Editorial 79 *Ann Ist Super Sanità*, (2), 79-80. https://doi.org/10.4415/ANN_22_02_01
- Torrado Martín-Palomino, Esther. (2022a). La socialización de género: un enfoque desde la sociología feminista. En *Sociología feminista* (pp. 39-51). Comares Editorial.
- Torrado Martín-Palomino, Esther. (2022b). La socialización de género: Un enfoque desde la sociología feminista. En *Sociología feminista* (pp. 39-52).
- United Nations. (2016). Objetivos de Desarrollo Sostenible| Naciones Unidas|. <https://www.un.org/es/impacto-académico/page/objetivos-de-desarrollo-sostenible>
- Urzúa, Alfonso. (2012). Calidad de vida: Una revisión teórica del concepto Quality of life: A theoretical review. *Terapia Psicológica*, 30, 61-71.
- Valls Llobet, Carmen. (2011). Morbilidad diferencial entre mujeres y hombres. *Feminismo/s*, 18, 281-290. <https://doi.org/10.14198/fem.2011.18.15>
- Valls Llobet, Carmen. (2020). Mujeres invisibles para la medicina. Desvelando nuestra salud. Capitán Swing Libros.
- Vaqui Rodríguez, Sandra, & Stieповich Bertoni, Jasna. (2010). Cuidado informal, un reto asumido por la mujer. *Ciencia y Enfermería*, 16(2), 9-16. <https://doi.org/10.4067/S0717-95532010000200002>
- Varela, Nuria. (2019). Feminismo para principiantes. B bolsillo

- Vicente, Esther, Pruneda, Laura, y Ardanaz, Eva. (2020). Paradoja de la rareza: a propósito del porcentaje de población afectada por enfermedades raras. *Gaceta Sanitaria*, 34(6), 536-538. <https://doi.org/10.1016/j.gaceta.2020.02.012>
- Zurriaga Llorens, Óscar. (2014). Epi y Mas: Cebras, caballos y enfermedades raras. <http://epiymas.blogspot.com/2014/10/cebras-caballos-y-enfermedades-raras.html>
- Zurriaga, Óscar, López-Maside, Aurora, Miralles, María Teresa, Guardiola, Sandra, Caveró, Clara y Sorlí, Jose Vicente. (2017). Cebras y caballos: una aproximación para la identificación de enfermedades raras en atención primaria. En *Gaceta Sanitaria* (Vol. 31).

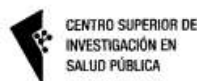


Anexos

Anexos

7.1) Aprobación comités de ética

Artículo 1



ELIAS RUIZ ROJO, Secretario del Comité Ético de la Dirección General de Salud Pública y Centro Superior de Investigación en Salud Pública (CEIC DGSP-CSISP)

INFORMA

Que reunido el citado CEIC GGSP-CSISP el día 26 de julio de 2013, y según consta en el Acta de la misma, ha evaluado el siguiente proyecto de investigación:

<i>Título</i>	Investigar para prevenir las enfermedades raras pediátricas: Aplicación a las anomalías congénitas cardíacas		
<i>Investigador Principal</i>	Carmen Barona Vilar		
<i>Promotor</i>	CSISP- beca GentXgent		
<i>Código/s</i>			
<i>Versión Protocolo</i>	1	<i>Fecha</i>	19/07/13
<i>Versión Hoja Información</i>	1	<i>Fecha</i>	19/07/13
<i>Paciente</i>			
<i>Versión Consentimiento</i>	1	<i>Fecha</i>	19/07/13
<i>Informado</i>	<i>SI. Limitada a los datos previamente anonimizados facilitados por la Agencia Valenciana de Salud conforme al protocolo aprobado. Los investigadores no tendrán acceso directo a las historias clínicas de los pacientes, ni a datos no anonimizados del mismo.</i>		
<i>Exención Consentimiento</i>			
<i>Informado</i>			
<i>Compensación económicas</i>	No existen		

Que se han evaluado, en su caso, las compensaciones económicas previstas y su posible interferencia con los postulados éticos.

Que el protocolo evaluado cumple los preceptos éticos formulados en la Orden SAS 3470/2009, la vigente Declaración de Helsinki de la Asociación Médica Mundial sobre investigaciones médicas en seres humanos, la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de protección de datos de carácter personal, la Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica, así como aquellos exigidos por la normativa aplicable en función de las características del estudio.

Por todo ello, este Comité ha acordado **APROBAR** el mencionado proyecto.

Valencia a 1 de agosto de 2013
El Secretario del CEIC de la DGSP y CSISP

Fdo.:  Elías Ruiz Rojo

Artículo 2



GENERALITAT
VALENCIANA



Fundación para el Fomento de la
Investigación Sanitaria y Biomédica
de la Comunitat Valenciana

JAVIER DIEZ DOMINGO, Presidente del Comité Ético de la Dirección General de Salud Pública y Centro Superior de Investigación en Salud Pública (CEIC DGSP-CSISP)

INFORMA

Que reunido el citado CEIC DGSP-CSISP el día **30** de octubre de 2015, y según consta en el Acta de la misma fecha, ha evaluado el siguiente proyecto de investigación:

Título

Conviviendo con la Enfermedad de Wilson: La visión de pacientes, familiares y profesionales

Investigador Principal

Dra Clara Caveró Carbonell

Promotor

FISABIO

Códigos

AEMPS:

Versión Protocolo

1

Fecha

01/10/2015

Versión Hoja Información

Fecha

Paciente

Fecha

Versión Consentimiento

Informado

Exención Consentimiento

Informado

SI, el equipo investigador no dispondrá –ni a partir de estas bases de datos ni de otras fuentes- información identificativa de los pacientes

Compensaciones económicas

No existen

Que se han evaluado, en su caso, las compensaciones económicas previstas y su posible interferencia con los postulados éticos.

Que el protocolo evaluado cumple los preceptos éticos formulados en la Orden SAS 3470/2009, la vigente Declaración de Helsinki de la Asociación Médica Mundial sobre investigaciones médicas en seres humanos, la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de protección de datos de carácter personal, la Ley 41/2002, de 14 de noviembre, básica reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica, así como aquellos exigidos por la normativa aplicable en función de las características del estudio.

Por todo ello, este Comité ha acordado **APROBAR** el mencionado proyecto.

Se recuerda al promotor que este CEIC no es “asistencial”.

Valencia a 03 de noviembre de 2015
Presidente del CEIC de la DGSP y CSISP

Fdo.: Javier Diez Domingo

Artículo 3



GENERALITAT
VALENCIANA



Fundación para el Fomento de la
Investigación Sanitaria y Biomédica
de la Comunitat Valenciana

DICTAMEN DEL COMITÉ ÉTICO DE INVESTIGACIÓN NÚM. 20181026/05

Salvador Peiró Moreno, Secretario del Comité Ético de Investigación de la Dirección General de Salud Pública y Centro Superior de Investigación en Salud Pública (CEI DGSP-CSISP),

CERTIFICA

Que este Comité, en su sesión de fecha 26 de octubre de 2018, ha evaluado la propuesta del promotor/investigador para que se realice el estudio:

Título	Análisis, determinantes e impacto de la demora diagnóstica en las enfermedades raras
Investigador/a Principal	Oscar E. Zurriaga
Promotor	Los investigadores.
Institución	FISABIO
Código promotor	No consta
Código AEMPS	No procede
Otros códigos	AES: PI18/01290
Versión/fecha protocolo	Versión s/ref.
Versión Hoja Información y consentimiento informado	V2; 24/10/2018

Que tras la evaluación del protocolo del proyecto este CEI considera:

- Que el protocolo del estudio cumple los preceptos éticos formulados en la Declaración de Helsinki de la Asociación Médica mundial sobre principios éticos para las investigaciones médicas en seres humanos y sus posteriores revisiones, así como aquellos exigidos por la normativa aplicable en función de las características del estudio.
- Que se han evaluado las compensaciones económicas previstas y su posible interferencia con el respeto a los postulados éticos.

En consecuencia, el Comité Ético de Investigación de la Dirección General de Salud Pública y Centro Superior de Investigación en Salud Pública (CEI DGSP-CSISP) emite un

DICTAMEN FAVORABLE

para la realización de dicho estudio por el Dr. Oscar E. Zurriaga Lloréns como investigador principal.

Que el Comité, tanto en su composición como en los PNT, cumple con las normas previstas en la Ley de Investigación Biomédica y normativa de desarrollo, estando acreditado como Comité Ético de Investigación Clínica por la Conselleria de Sanidad Universal y Salud Pública de la Generalitat Valenciana.

Lo que firmo en Valencia, a 29 de octubre de 2018



Fundación para el Fomento de la
Investigación Sanitaria y Biomédica
de la Comunitat Valenciana

Fdo.: Salvador Peiró Moreno
Secretario del Comité Ético de Investigación.

7.2) Guías de desarrollo de las entrevistas y de los grupos de discusión

Anexo 7.2.1: *Guion utilizado en grupos de discusión. Artículo 1*

1.- SATISFACCIÓN CON LA ATENCIÓN SANITARIA

¿Cómo valora la atención sanitaria recibida?

En las distintas fases de la enfermedad

- En el momento del diagnóstico y tratamiento inicial
- En los controles de seguimiento
- Fuera de la asistencia especializada

Aspectos a valorar

- Calidad técnica y competencia profesional
- Empatía, habilidades de comunicación, accesibilidad del profesional, etc.
- Información proporcionada (sobre la enfermedad, opciones de tratamiento, calidad de vida, recursos asistenciales disponibles, recursos sociales, etc.)
- Trabajo multidisciplinar, coordinación entre profesionales y entre niveles (Atención primaria y especializada)
- Espacios

Profesionales a valorar

- Personal facultativo
- Personal de enfermería
- Trabajador social
- Psicólogo
- Otros profesionales implicados

Necesidades no cubiertas y propuestas de mejora

2.- ASPECTOS PSICOSOCIALES DE LA ENFERMEDAD. REPERCUSIÓN EN LAS ACTIVIDADES DE LA VIDA DIARIA

2.1.- ¿Cómo ha afectado a la vida de la familia?

Aspectos a valorar

- Relaciones de pareja
- Atención a otros hijos o familiares dependientes
- En el trabajo
- En las relaciones sociales, actividades de ocio y tiempo libre
- Coste económico de la enfermedad

Necesidades no cubiertas y propuestas de mejora

2.2.- ¿Cómo afecta a la vida de un niño o niña con ACC?

Aspectos a valorar

- Cuidados especiales, sobreprotección, etc.
- En las relaciones con otros niños
- En la escuela

En entornos de ocio, práctica de deporte, etc.

Necesidades no cubiertas y propuestas de mejora

3.- IDENTIFICACIÓN DE NECESIDADES NO ATENDIDAS

- Apoyo informativo → Información sobre
 - La enfermedad y sus cuidados habituales
 - La vuelta a casa
 - Actuaciones ante situaciones de urgencia
 - Integración del niño/a con ACC en la escuela
 - Recursos disponibles a nivel institucional
 - Recursos informales (grupos de madres y padres, asociaciones, etc.)
- Apoyo instrumental:
 - Alojamiento para la familia durante la hospitalización del niño/a, desplazamiento desde el hogar familiar
 - Ayudas económicas y prestaciones sociales
 - Espacios de encuentro para intercambio de experiencias, etc.
- Apoyo emocional:
 - Formal: Profesionales
 - Informal: familia/amigos, apoyo entre iguales, asociaciones, redes sociales, etc.

Guion_ Entrevistas

1- DIAGNÓSTICO

- ¿Cómo se diagnostica la Enfermedad de Wilson?
- ¿Diagnostica usted casos con Enfermedad de Wilson?
- ¿Los casos que le llegan son ya diagnosticados o con sospecha de ser Enfermedad de Wilson?
- ¿Qué especialistas intervienen en el diagnóstico?
- ¿Es una enfermedad fácil de diagnosticar?
 - ¿Con qué tipo de recursos cuenta usted para el diagnóstico? (propios o ajenos)
 - ¿Qué tipo de pruebas se realizan para detectar/confirmar que existe la enfermedad?
 - ¿Quién comunica el diagnóstico al paciente o la familia?
 - Esta es una enfermedad rara, ¿existe en su centro algún protocolo de comunicación/asistencia establecido para este tipo de enfermedades?
- ¿Qué tipo de información se da al paciente y/o la familia en el caso de menores?
- ¿Cómo se transmite esta información? ¿Qué profesionales hay en el momento de la comunicación?

2-TRATAMIENTO

- ¿Qué tipo de pruebas (de seguimiento) tienen estos pacientes?
- ¿Cada cuánto tiempo se realiza el seguimiento?
- ¿Qué tipo de tratamientos necesitan estos pacientes?
- ¿Qué medicación toman?
- Entre la medicación prescrita para el tratamiento ¿hay algún medicamento huérfano?
- ¿Cómo acceden los pacientes a la medicación, son medicamentos de libre acceso o de dispensación hospitalaria?
- ¿Cree usted que estos pacientes son especialmente dependientes del sistema sanitario? ¿Y para el sistema sanitario son pacientes costosos?

3- ATENCIÓN

- ¿Cómo se siente usted cuando diagnostica o trata con este tipo de pacientes o sus familiares?
- ¿Considera usted la Enfermedad de Wilson como una patología grave?
- ¿Cree que la Enfermedad de Wilson es compatible con una vida razonablemente normal?
- ¿Considera usted que se trabaja activamente para investigar Enfermedad de Wilson?
- ¿Cree desde su experiencia que el personal médico conoce esta enfermedad? ¿Es necesario ampliar el conocimiento sobre esta enfermedad?
- ¿Y cómo cree que se podría aumentar el conocimiento? ¿Qué se podría hacer para aumentarlo y difundirlo?
- ¿Cree que existe un conocimiento social sobre lo que es y lo que implica esta enfermedad?

4- CALIDAD DE VIDA

- ¿Considera que esta enfermedad se trata adecuadamente en el ámbito de la sanidad pública?
- ¿Cree que faltan recursos de atención (psicológica/emocional) para los afectados? (también recursos técnicos para el diagnóstico)
- ¿Y para los familiares de estas personas cree que es necesario algún tipo de apoyo?
- Sabe usted si ¿las familias afectadas y/o los pacientes reciben algún tipo de ayuda asistencial desde este centro hospitalario? (ayudas, recursos, asistencia domiciliaria...)
- ¿Conoce algún tipo asociación para pacientes Enfermedad de Wilson? (estatal o provincial)
- ¿Cómo considera la labor de estas entidades? ¿Es necesario el apoyo que se ofrece a los pacientes desde el tejido asociativo?
- ¿Considera que esta enfermedad se trata adecuadamente en ámbito de la sanidad pública?
- ¿Cree que faltan recursos de atención (psicológica/emocional) para los afectados? (también recursos técnicos para el diagnóstico)

EXTRAS

- Dígame ¿qué es lo mejor y lo peor de diagnosticar y/o tratar a pacientes con Enfermedad de Wilson?
- Si dependiera de usted directamente y con su experiencia ¿qué cree que se podría hacer para avanzar y mejorar la calidad de vida de los pacientes con Enfermedad de Wilson?

Guion_ Entrevistas

1- DIAGNÓSTICO

- ¿Cómo fue diagnosticado la Enfermedad de Wilson en tu hijo/a?
- ¿Cuánto tiempo tardaron en el diagnóstico?
- ¿Qué especialista hizo el diagnóstico?
- ¿Qué información recibisteis en ese momento?
- ¿Qué supuso el diagnóstico de la enfermedad para ti?
- ¿Cómo habéis explicado a vuestros hijo/as la enfermedad que tienen?
- ¿Y al resto de miembros de la familia?

2-TRATAMIENTO

- ¿Qué tratamiento sigue actualmente?
- ¿Qué información os dieron sobre el tratamiento que iba llevar vuestro hijo? (Os hablaron, de las indicaciones para tomarlos, de efectos secundarios, de costes...)
- ¿Cómo conseguís el tratamiento? ¿Dónde y con qué frecuencia?
- ¿Cómo afecta a la vida del niño/a este tratamiento? ¿Supone este tratamiento alguna limitación en la vida diaria de tu hijo?
- ¿Es vuestro hijo/a consciente de la importancia que tiene la medicación que debe seguir? ¿Quién es la persona que se encarga de la medicación?

3- ATENCIÓN

- ¿Cómo valoráis la atención sanitaria que recibisteis en el momento del diagnóstico? ¿Y qué recibís actualmente?
- ¿Qué necesidades (información, emocionales, instrumentales, rehabilitación) habéis sentido vosotros que no están cubiertas para esta enfermedad? (para la familia y para el propio afectado)
- ¿Existe buena coordinación entre los especialistas encargados de diagnosticar y tratar la Enfermedad de Wilson?

4- CALIDAD DE VIDA

- ¿Cómo ha afectado a la vida de la familia esta enfermedad?
- ¿Qué cambios se han producido? (en diferentes entornos; escuela, amigos, ocio, actividades deportivas...)
- ¿Ha condicionado la enfermedad de su hijo/a en algún aspecto concreto de su vida?
- ¿Cómo habéis asumido la enfermedad? ¿Y vuestra pareja?
- ¿Habéis detectado problemas de adherencia al tratamiento en vuestros hijos?
- ¿Cómo ha sido la adaptación de vuestro hijo/a al entorno escolar?
- ¿Tiene vuestro hijo/a bien asumida su enfermedad?
- ¿Conocéis a otras familias que tengan hijos con la misma enfermedad? ¿Cómo os habéis conocido?
- ¿Conocéis alguna asociación? ¿Consideráis que es importante este tipo de entidades?
- ¿Es la Enfermedad de Wilson una enfermedad conocida socialmente?
- ¿Cuáles son los aspectos más negativos de tener esta enfermedad?
- ¿Hay algo que se pueda hacer para mejorar la calidad de vida de estas personas?

1. **Diagnóstico e impacto de la demora diagnóstica**
2. **Inequidad en acceso, restricciones y consecuencias pandemia**
3. **Necesidades psicosociales**

- ¿Cuál y cómo fue el diagnóstico de enfermedad rara?*
- ¿Tiempo de inicio de síntomas hasta el diagnóstico? ¿Edad al diagnóstico?
- ¿Cómo vivisteis este momento? Vuestra experiencia
- ¿Hubierais necesitado esta figura de apoyo? ¿Habéis tenido apoyo psicológico? ¿Os ofrecido alguna vez terapia?
- ¿Respecto al diagnóstico? ¿Los tratamientos, las revisiones médicas?
- Por favor, hablarme de vuestra vida diaria con vuestro hijo/a. ¿Está en la escuela? ¿está en activo laboralmente?
- ¿Cómo va con la escuela infantil, la escuela reglada y las actividades deportivas o extraescolares? o ¿tiene actividad laboral?
- ¿Es escuela ordinaria o de educación especial? ¿Su hijo/a necesita apoyo adicional o refuerzo o persona de apoyo en la escuela?
- ¿Necesitáis ayuda especializada, vivienda adaptada, puesto laboral adaptado, etc.?
- ¿La guardería/ escuela/ actividad deportiva o entorno laboral dispone del apoyo específico y adecuado para cubrir sus necesidades? ¿Necesidad atención o material especializado? ¿Tienen los apoyos requeridos, en caso de necesitarlos?
- Presentan problemas con las relaciones sociales (si es relevante debido a la edad del niño/a) ¿la enfermedad rara ha añadido complejidad (afectado negativamente/positivamente o neutro)
- ¿Su familia recibe apoyo para manejar su vida diaria? Sí, ¿puede describir quién/qué?
- ¿Y respecto a la pandemia? ¿Cuál ha sido vuestra experiencia? Necesidades médicas/asistenciales

*diferenciar pacientes adultos o menores de edad (independiente de demora o no demora diagnóstica)

7.3) Otras publicaciones de investigación

Artículos en colaboración publicados

Páramo-Rodríguez L, Moreno-Marro S, Guardiola-Villarraig S, Zurriaga Ó, Caverro-Carbonell C. La enfermedad de Huntington en la Comunitat Valenciana. *Rev Neurol* 2023; 76(11):343-350

DOI: 10.33588/rn.7611.2022088

Agurto-Ramírez A, García-Villodre L, Ruiz-Palacio A, Arribas-Díaz B, Barrachina-Bonet L, **Páramo-Rodríguez L**, Zurriaga Ó, Caverro-Carbonell C. Oesophageal Atresia: Prevalence in the Valencian Region (Spain) and Associated Anomalies. *Int J Environ Res Public Health*. 2023; 20(5):4042

DOI: 10.3390/ijerph20054042.

Gimenez-Lozano, C.; **Páramo-Rodríguez, L.**; Caverro-Carbonell, C.; Corpas-Burgos, F.; López-Maside, A.; Guardiola-Villarraig, S.; Zurriaga, O. Rare Diseases: Needs and Impact for Patients and Families: A Cross-Sectional Study in the Valencian Region, Spain. *Int. J. Environ. Res. Public Health* 2022, 19, 10366

DOI: 10.3390/ijerph191610366

Sinclair M, McCullough JE, Elliott D, Latos-Bielenska A, Braz P, Caverro-Carbonell C, Jamry-Dziurla A, João Santos A, **Páramo-Rodríguez L**. Exploring Research Priorities of Parents Who Have Children With Down Syndrome, Cleft Lip With or Without Cleft Palate, Congenital Heart Defects, or Spina Bífida Using ConnectEpeople: A Social Media Coproduction Research Study. *J Med Internet Res*. 2019 Nov 25;21(11):e15847

DOI: 10.2196/15847

Sinclair M, McCullough JEM, Elliott D, Braz P, Caverro-Carbonell C, Dornan L, Jamry-Dziurla A, João Santos A, Latos-Bieleńska A, Machado A, **Páramo-Rodríguez L**. Using Social Media as a Research Tool for a Bespoke Web-Based Platform for Stakeholders of Children With Congenital Anomalies: Development Study. *JMIR Pediatr Parent*. 2021 Nov 15;4(4):e18483

DOI: 10.2196/18483

Caverro-Carbonell C, García-Villodre L, Barrachina-Bonet L, Moreno-Marro S, **Páramo-Rodríguez L**, Guardiola-Villarraig S, Zurriaga-Llorens O. Vigilancia epidemiológica de las anomalías congénitas cardíacas: La tetralogía de Fallot en la Comunitat Valenciana, 2007-2017. *Rev Esp Salud Pública*. 2021; 95

DOI: e202101019

Moreno-Marro S, Barrachina-Bonet L, **Páramo-Rodríguez L**, Alonso-Ferreira V, Guardiola-Villarraig S, Vicente E, García-López M, Palomar-Rodríguez J, Zoni AC, Zurriaga Ó, Caverro-Carbonell C; Grupo de trabajo Wilson-RAER. Enfermedad de Wilson en España: validación de fuentes utilizadas por los Registros de Enfermedades Raras. *Gac Sanit*. 2021 Nov-Dec;35(6):551-558.

DOI: 10.1016/j.gaceta.2020.07.011



Figuras y Tablas

Listado de figuras y tablas ¹⁹

Figura 1: Marco sociológico de las enfermedades raras (página 32)

Figura 2: Definición de enfermedad rara y sus criterios de prevalencia según diversos países (página 34)

Figura 3: Líneas de acción elaboradas a partir del análisis de la Resolución ONU para personas que viven con enfermedades raras (página 36)

Figura 4: Dedicación horas por semana a tareas de cuidado. Mujeres y Hombres en España (Año 2016) (página 48)

Figura 5: Dedicación horas por semana a tareas de cuidado. Mujeres y Hombres en Países Unión Europea (Año 2016) (página 49)

Figura 6: Frecuencia con que se realizan actividades de trabajo no remunerado. 2015 (%Mujeres y % Hombres) (página 51)

Figura 7: Mapa conceptual descriptivo: definición, usos, técnicas, validez y particularidades de la metodología cualitativa (página 66)

Figura 8: Descripción sintetizada de los trabajos presentados y los elementos conectores entre los tres artículos presentados (página 69)

Tabla 1: Artículos presentados y sus correspondientes métricas (página 26)

Tabla 2: Descripción de características y aspectos comunes entre personas que padecen enfermedades raras (página 37)

Tabla 3: Descripción de las características principales de las asociaciones de pacientes (página 40)

¹⁹ Todas las imágenes utilizadas en las tablas y figuras han sido diseñadas por los programas Freepik® y Canva® y han sido seleccionadas, bajo licencia libre y gratuita de uso.

