



Cuidadores de personas con enfermedad poco frecuente en Chile

Matute Willemsen I₁, Repetto Lisboa G₂, Gillmore San Martín C₂ y Moreno Yates G₂.

1 Centro de Epidemiología y Políticas de Salud, Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina (ICIM), Facultad de Medicina Clínica Alemana Universidad del Desarrollo.
2 Centro de Genética y Genómica, Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina (ICIM), Facultad de Medicina Clínica Alemana Universidad del Desarrollo.

Introducción

Las enfermedades poco frecuentes son un amplio grupo de trastornos de baja incidencia pero que, en conjunto, afectan a 3,5-5,9% de la población mundial (1) y que, en Chile, afectarían a más de un millón de personas (2). La mayoría de estas enfermedades tiene etiología genética y se manifiesta en la infancia, con alta carga de morbilidad, discapacidad y muerte prematura (1, 3-4). Además de su impacto en la salud de quien la padece, una enfermedad rara genera efectos a nivel familiar e implica la necesidad de cuidados, que generalmente son asumidos por un miembro de la familia, produciéndole una alta sobrecarga que impacta en su bienestar y calidad de vida (5-6). A pesar de esto, son escasos los estudios que se centran en los cuidadores y sus necesidades. **Este estudio busca conocer las actividades de cuidado que desarrollan cuidadores informales de personas con enfermedad rara en Chile, su percepción de bienestar, el apoyo que tienen y las necesidades que manifiestan.**

Materiales y Métodos

- ✓ Estudio cuantitativo, descriptivo y transversal.
- ✓ Encuesta on line a cuidadores de personas con enfermedad rara con diagnóstico o sin diagnóstico.
- ✓ Con Dg: difundida en organizaciones de pacientes y redes sociales. Sin Dg: reclutados a partir de pacientes que ingresaron al proyecto ANID Fondecyt regular 2021 N°1211411.
- ✓ Cuestionario con variables sociodemográficas, actividades de cuidado, sobrecarga (Zarit) y calidad de vida relacionada a salud (EQ-5D).
- ✓ Recolección en REDCap y análisis uni y bivariado en SPSS.
- ✓ Aprobado por CEC Facultad de Medicina UDD.

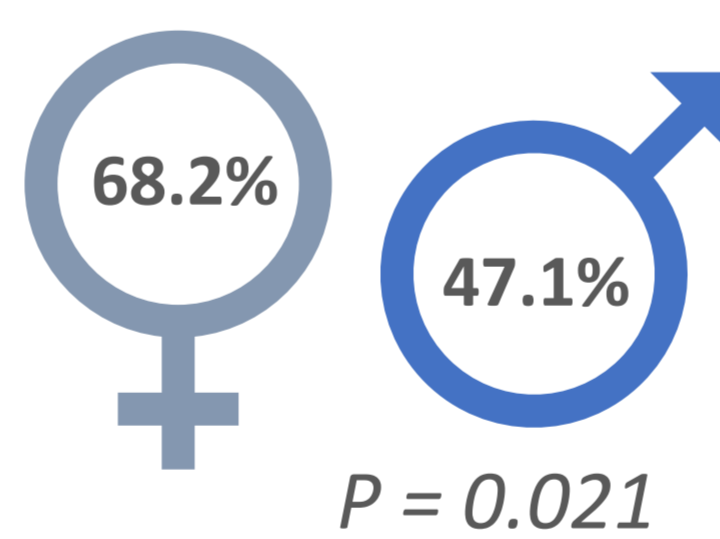
Resultados

387 cuidadores

- 91.2% son mujeres
- 85.9% son madres de la persona
- Mediana 39 años (18-82 años)
- 49.4% vive en la RM
- 73% beneficiario/a FONASA
- Persona a quien cuida mediana 9 años
- Dg más frecuentes Dysautonomía (11%) y Síndrome de Rett (9,5%)

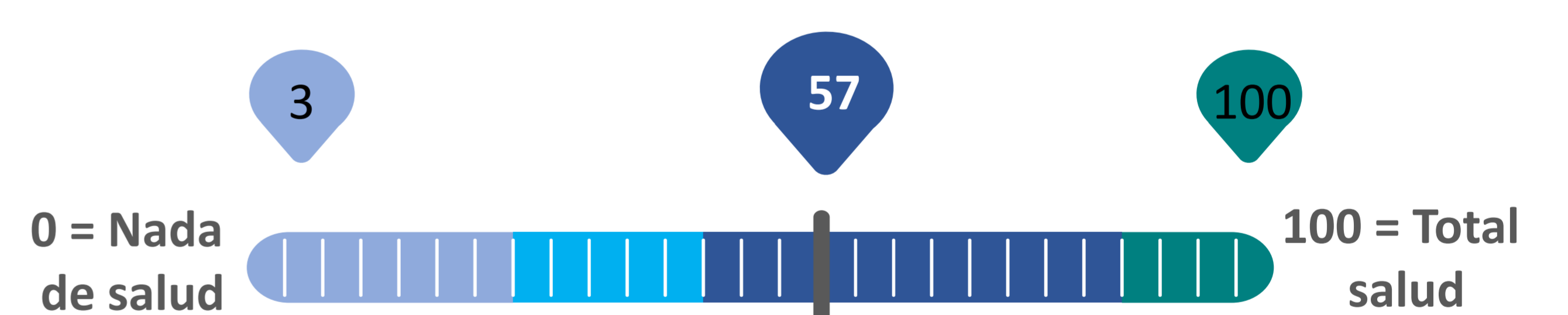
- ❖ 92.5% ha vivido siempre con la persona
- ❖ 95.1% es cuidador/a principal
- ❖ 80.7% atención 24/7
- ❖ 43.2% cuida también a otra persona
- ❖ 32.9% contó con ayuda de profesional de salud remunerado en casa, 20.1% con ayuda psicológica, 23.3% con cobertura de alguna GES o Ley Ricarte Soto (11.1%) y 22.0% con algún subsidio/pensión
- ❖ Apoyo principalmente de familiares y amigos (46.4%) y ONGs (49.2%).
- ❖ Necesidades de apoyo en salud mental (68.2%), económico (68%), información (67.4%) y asesoría legal (66.7%)

66.3% sobrecarga intensa (Zarit)



- 54.1% sin Dg
- 68.7% con Dg P = 0.037

Calidad de vida relacionada a salud (Mediana escala visual análoga EQ-5D)



- 69.5 sin Dg
- 54 con Dg P = 0.034

Conclusión

Los resultados evidencian una dedicación permanente, con múltiples tareas de cuidado, sin apoyo formal y dificultades para compatibilizar el rol de cuidador/a con sus necesidades personales. La ayuda proviene principalmente de redes personales y sociales, y tienen importantes necesidades no resueltas, que requieren de estrategias públicas, integrales y equitativas, que incluyan a cuidadores y familias.

Referencias

- 1) Nguengang, S., Lambert, D. M., Olry, A., Rodwell, C., Gueydan, C., Lanneau, V., Murphy, D., Le Cam, Y., & Rath, A. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*, 28(2), 165-173.
- 2) Pérez, F. (2019). La realidad de las enfermedades raras en Chile: ni tan raras ni tan poco frecuentes. Una problemática de salud pública que no podemos ignorar. *BENESSERE - Revista de Enfermería*, 4(1), 78-80.
- 3) Dong, D., Chung, R. Y. N., Chan, R. H. W., Gong, S., & Xu, R. H. (2020). Why is misdiagnosis more likely among some people with rare diseases than others? Insights from a population-based cross-sectional study in China. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 15(1), 1-12.
- 4) Repetto, G. M. (2017). Raras pero no invisibles: ¿Por qué son importantes las enfermedades poco frecuentes, qué podemos hacer al respecto? *Revista Chilena de Enfermedades Respiratorias*, 33, Nº 4, 9-11.
- 5) Ávila-Toscano, J. H., & Vergara-Mercado, M. (2014). Qualidade de vida de cuidadores informais de pessoas com doenças crônicas. *Aquichan*, 14(3), 417-429.
- 6) López, E. (2018). Cuidador informal. *Revista de Enfermería*, 8(1), 71-77.

Contacto: mimatute@udd.cl