



VII Congreso Chileno  
de Salud Pública  
IX Congreso Chileno  
de Epidemiología

659



UNIVERSIDAD  
DE LA FRONTERA  
SEDE 2023

# TRAYECTORIAS TERAPÉUTICAS DE PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS EN CHILE: AGUDIZACIÓN DE LAS DIFICULTADES EN EL CONTEXTO DEL COVID-19

Alexandra Obach, Báltica Cabieses, Antonia Roberts,  
Alejandra Oliva, Gabriela Repetto

Fondecyt #1211411.

Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina,  
Universidad del Desarrollo

# Introducción

<1 en 1500 (EEUU) / <1 en 2.000 personas (Unión Europea) (3).



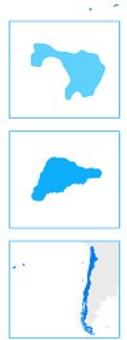
Alta carga de enfermedad.

Entre 3,5% a 5,9% personas afectadas a nivel global (6).

En Chile se estiman alrededor de un millón de personas afectadas (7).

26 condiciones consideradas en normativa nacional:

LRS + GES + Programas específicos de cobertura (4).



Trayectorias terapéuticas complejas con diagnósticos tardíos y erróneos (1, 2, 5, 8) → Desconocimiento por parte de personas y equipos de salud

Indagar en las trayectorias terapéuticas de personas con y sin diagnóstico de alguna ERPFH, desde la perspectiva de pacientes, cuidadores, equipos de salud y líderes de organizaciones de pacientes

# Materiales y Métodos

## Investigación cualitativa

Entrevistas semiestructuradas cara cara u online según disponibilidad de entrevistado y restricciones por COVID-19 vigentes.

## Acceso a la muestra

- **Personas sin diagnóstico:** Objetivo 1 proyecto Fondecyt 1211411.
- **Personas con diagnóstico:** Organizaciones de pacientes, investigaciones previas de CeSGI, por conveniencia.
- **Especialistas:** Referencia de pacientes, por conveniencia.

60  
entrevistas  
realizadas

## Muestra por grupo considerado

Entrevistas <b>CON DIAGNÓSTICO</b>	N
Pacientes	11
Familiares	11
Sub total	<b>22</b>

Entrevistas <b>SIN DIAGNÓSTICO</b>	N
Pacientes	5
Familiares	11
Sub total	<b>16</b>

<b>EQUIPOS TRATANTES Y ORGANIZACIONES</b>	N
Especialistas (referidos por paciente + contactos directos)	20
Líderes Organizaciones	2
Sub total	<b>22</b>

## Análisis

- Análisis temático utilizando software **Atlas ti.**

Estudio cuenta con aprobación de CEC UDD.



# Trayectorias terapéuticas

Demoras en acceso a especialistas y exámenes

Costos económicos

Dificultades de acceso por habitar fuera de la capital < entorno rural

Identification of the need to see a physician by caregivers

Subestimación síntomas detectados

Carga emocional en pacientes y cuidadores

Incertidumbre

Culpabilización de síntomas y acusaciones de exageración

Trayectoria de pacientes con diagnóstico y con tratamiento disponible

Trayectoria de pacientes con diagnóstico y sin tratamiento disponible

Trayectoria de pacientes sin diagnóstico

# Resultados

# Pandemia de COVID-19 y experiencias de personas con ERPFH

## Impacto en trayectoria terapéutica

- Suspensión de controles y exámenes aumentó tiempos de demora en el acceso.  
"Me dijeron **usted quiere atención, ¿no tiene pololo o algo?**", pensaron que era emocional, después me dijeron **"Ah no, quizás lo está inventando, o es el estrés"**, yo para estrés no pasaría cuatro años buscando algo, entonces igual era complicado, yo creo que fue como **se estrés**" (CD.T7P).

"No, siempre ha sido cada 15 días, siempre, **la única vez que no fue así, fue pa la pandemia que ahí estuve hartos meses sin ir a tratamiento** pero, no, siempre es cada 15 días" (CD.T4P).

## Impacto en carga emocional

- Restricciones para personas con condiciones de salud por riesgo de contagio de COVID-19 → aumento de miedo y agudización de incertidumbre.
- Impacto en la construcción de autoestima por aislarse aún más de relaciones sociales.
- Sensación de protección por aislamiento del entorno.

"Me mantienen los leucocitos súper bajos entonces me bajó la paranoia y dentro de todo yo te diría que a pesar de ese miedo que está instalado [...] yo finalmente sentí que **fue un año para mí, maravilloso porque estuve totalmente encerrada** con mi pobre hija que tenía que cuidarme porque sabía que no podía traerme el COVID a la casa, pero fue bonito por dos cosas porque **me sentí totalmente guarecida y protegida o sea el virus no iba no me iba a llegar y no me iba a llegar a ningún otro virus nadie me iba a ver ahí de como yo estaba todavía con este tema de mi cuerpo [...]**" (CD.T1P)"

# Conclusión



Relevancia de generar **soluciones integrales** que sean adaptables a los **diferentes contextos** que rodean a quien vive la enfermedad y a sus cuidadores, que juegan un rol crucial en toda la trayectoria.

Se destaca la importancia de **aproximarse al grupo familiar, o red de cuidado** donde se vive la enfermedad rara, poco frecuente o huérfana, **como un “todo”** en la atención clínica y la formulación de soluciones a nivel de política pública.

En **contextos de crisis sanitaria**, es fundamental tener en cuenta las necesidades de este grupo de personas que en escenarios comunes ya enfrentan múltiples dificultades que implican cargas económicas, emocionales y sociales adicionales para ellos.

# Referencias

- (1) Cabieses, B., Obach, A., Campaña, C., Vezzani, F., Rodríguez, C., y Espinoza, M. (2023). Revisando Conceptos de Acceso, Trayectorias, Participación y Conocimiento Tácito en Investigaciones Sobre Pacientes y Cobertura en Salud. *Value in Health Regional Issues*, 33,42-48. <https://doi.org/10.1016/j.vhri.2022.08.011>.
- (2) Campaña, C., & Cabieses, B. (2023). Enfermedades raras y trayectorias terapéuticas de pacientes: ¿qué sabemos hoy?. *Revista Chilena De Salud Pública*, 26(2), p. 225–237. <https://doi.org/10.5354/0719-5281.2022.71240>
- (3) EURORDIS-Rare Diseases Europe (s.f.). What is a rare disease? <https://www.eurordis.org/information-support/what-is-a-rare-disease/#1>
- (4) Gobierno de Chile. (26 de febrero de 2023). *Día Mundial de las Enfermedades Raras: ¿Cuándo se celebra?*. <https://www.gob.cl/noticias/dia-mundial-enfermedades-raras-poco-frecuentes-informacion-cobertura-chile/>
- (5) Jessop E. Rare diseases and orphan drugs. *An International Journal of Public Health Page*. 2014;1(4).
- (6) Nguengang, S., Lambert, D., Olry, A., Rodwell, C., Gueydan, G., Lanneau, V., Murphy, D., Le Cam, Y., and Rath, A. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet*, 28, 165-173. <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>
- (7) Repetto Lisboa, G. (2017). Raras pero no invisibles: ¿Por qué son importantes las enfermedades poco frecuentes y qué podemos hacer al respecto?. *Revista Chilena De Enfermedades Respiratorias*, 33(1), 9–11, <https://revchilenfermrespir.cl/index.php/RChER/article/view/242>.
- (8) Iriart, J. A. B., Nucci, M. F., Muniz, T. P., Viana, G. B., Aureliano, W. A., & Gibbon, S. (2019). From the search for diagnosis to treatment uncertainties: challenges of care for rare genetic diseases in Brazil. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Ciencia & saude coletiva*, 24(10), 3637–3650. <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.01612019>



INSTITUTO DE CIENCIAS E INNOVACIÓN EN MEDICINA  
Facultad de Medicina  
Clínica Alemana Universidad del Desarrollo

# MUCHAS GRACIAS

ORGANIZAN:



AUSPICIAN:

