



RESUMEN EJECUTIVO DE ESTUDIO

Trayectorias terapéuticas en enfermedades
raras, poco frecuentes o huérfanas en Chile:

La perspectiva de pacientes, cuidadores y equipos de salud

Resumen ejecutivo

Informe de resultados objetivo específico 3- Proyecto Fondecyt 1211411:

“Solving the unsolved”: an interdisciplinary evaluation of personal, social and health system effects of the use of genomic strategies for rare undiagnosed disorders”

Santiago de Chile, enero del 2024

Proyecto Fondecyt 1211411

“Solving the unsolved”: an interdisciplinary evaluation of personal, social and health system effects of the use of genomic strategies for rare undiagnosed disorders”

Investigadora Principal: Gabriela Repetto

Médico Cirujano, Pediatra, Genetista clínica. Profesora Titular e investigadora del Centro de Genética y Genómica, Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina, Facultad de Medicina Clínica Alemana, Universidad del Desarrollo. Investigadora Principal Proyecto Fondecyt 1211411.

Equipo de investigación autores de este informe

Alexandra Obach, PhD.

Antropóloga Social. Profesora Asociada Facultad de Medicina, Universidad del Desarrollo. Directora Ejecutiva Centro de Salud Global Intercultural (CeSGI), Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina ICIM, Facultad de Medicina Clínica Alemana, Universidad del Desarrollo.

Báltica Cabieses, PhD.

Enfermera Matrona, Epidemióloga Social. Profesora Titular Facultad de Medicina, Universidad del Desarrollo. Directora Centro de Salud Global Intercultural (CeSGI), Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina ICIM, Facultad de Medicina Clínica Alemana, Universidad del Desarrollo.

Antonia Roberts, Bsc.

Socióloga. Investigadora y docente colaboradora del Centro de Salud Global Intercultural (CeSGI), Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina ICIM, Facultad de Medicina Clínica Alemana, Universidad del Desarrollo.

Alejandra Oliva, Bsc.

Socióloga. Investigadora Centro de Salud Global Intercultural (CeSGI), Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina ICIM, Facultad de Medicina Clínica Alemana, Universidad del Desarrollo.

1. ANTECEDENTES Y CONCEPTOS CENTRALES

El **sistema de salud en Chile** es de carácter mixto, con un sector público que cubre en torno al 78% de la población, y privado que cubre en torno al 15%, además de otros que abarcan a un sector menor de la población como el seguro laboral y de las fuerzas armadas. El sistema de salud en su conjunto se caracteriza por su segmentación, ya que coexisten subsistemas con distintas modalidades de financiamiento y provisión, y por su fragmentación, debido a que la red de provisión de servicios no se encuentra integrada entre sus distintos niveles.

Las **enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas** (ER-EPOF-EH) son definidas como aquellas que tienen una baja prevalencia en la población, se caracterizan por tener una alta carga de enfermedad y por ser habitualmente crónicas y progresivas. En Chile, al igual que el resto de Latinoamérica, no se cuenta con una definición clara de enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas, por lo que la más utilizada por equipos de salud y organizaciones corresponde a la de la unión europea. Actualmente Orphanet indica que existirían más de 6000 enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas conocidas. De estas enfermedades, según cifras del 2020, 72% tienen un origen genético y 70% se desarrollan exclusivamente en etapa pediátrica. En Chile, se estima que existiría al menos 1 millón de personas que viven con alguna condición rara o poco frecuente. En este sentido, si bien la prevalencia de cada enfermedad de manera específica es baja, al agregarlas en conjunto adquieren un impacto mayor en la salud poblacional. De todas formas, debido a la baja prevalencia de cada enfermedad, la experiencia y el conocimiento de la población y de los equipos médicos es escaso, lo que lleva a diagnósticos tardíos y erróneos, además de no contar en muchos casos con tratamientos específicos curativos o incluso sintomáticos.

Dadas sus particularidades, estas enfermedades impactan fuertemente desde el punto de vista económico y social, tanto en las personas que las padecen, como en los sistemas de salud nacionales. Quienes padecen estas enfermedades están enfrentadas a la invisibilización

y discriminación en áreas como la salud, educación y trabajo, lo que, sumado a los costos asociados al manejo de su enfermedad, los pueden sumergir en un círculo de vulnerabilidad y pobreza. En el país actualmente no se cuenta con una política pública ni con una legislación específica que aborde estas enfermedades de manera amplia, pero sí existen algunas normativas y programas específicos que contienen lineamientos para algunas enfermedades, otorgándoles protección financiera y caminos a seguir en el sistema de salud, entre ellas la Ley Ricarte Soto y el GES que otorga garantías para 19 enfermedades raras o poco frecuentes.

El concepto de **trayectorias terapéuticas** busca comprender la experiencia de un paciente a lo largo de los procesos que debe seguir dentro y fuera del sistema de salud al experimentar una enfermedad. Se reconocen al menos 4 modelos frecuentemente utilizados para la aproximación a las trayectorias terapéuticas: el de rutas terapéuticas; modelo de demora (o retraso) total del paciente; modelo de navegación del paciente y modelo de continuidad del cuidado.

El presente documento da cuenta de los resultados de investigación correspondiente al objetivo específico tres del proyecto Fondecyt 1211411, que **indaga en las trayectorias terapéuticas identificando las vivencias de pacientes, cuidadores y equipos médicos en ER-EPOF-EH.**

2. METODOLOGÍA

Investigación con enfoque metodológico cualitativo, correspondiente a un estudio exploratorio, de diseño metodológico de estudio de caso. Se utilizó la técnica de investigación de entrevistas semiestructuradas, las cuales fueron efectuadas de manera presencial y virtual a través de la plataforma Zoom. La muestra se constituyó a partir de criterios teóricos y prácticos, tomando en cuenta la factibilidad de realización de las entrevistas a los participantes.

El acceso y reclutamiento a los participantes del estudio (pacientes, cuidadores y equipos de salud), se realizó a través de diversas vías:

- (i) para pacientes se entrevistó a participantes del objetivo 1 del proyecto Fondecyt 1211411 y se contactó a organizaciones de la sociedad civil y a participantes de investigaciones previas de CeSGI, continuando con la técnica de bola de nieve.
- (ii) Para cuidadores, se entrevistó a acompañantes de participantes del objetivo 1 del proyecto Fondecyt 1211411, que fueron referidos por pacientes o contactados directamente, y a participantes de otras investigaciones de investigadores adjuntos al proyecto.
- (iii) Para equipos de salud, se entrevistó a técnicos y profesionales referidos por pacientes y cuidadores como parte de sus equipos de salud, y se realizó una aproximación por conveniencia a personas que trabajan vinculadas al tema de enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas en el país.

La muestra alcanzada fue de 16 pacientes, 22 cuidadores, 20 trabajadores de salud, 2 líderes de organizaciones de pacientes; con un total de participantes de 60 personas. El material fue analizado utilizando la estrategia de análisis temático en el software Atlas ti. El proyecto cuenta con la aprobación del Comité de Ética Científico de la Universidad del Desarrollo.





CARACTERIZACIÓN EQUIPOS DE SALUD TRATANTES E INFORMANTES CLAVE

SEXO		REGIÓN DE TRABAJO		PROFESIÓN	
Femenino	15	Antofagasta	1	Pediatra	3
Masculino	5	Coquimbo	2	Neurólogo/a	2
		Valparaíso	1	Genetista	8
		Metropolitana	9	Nefrólogo/a infantil	1
18-29	1	Maule	1	Enfermero/a	3
30-49	13	Biobío	3	TENS Pediatría	1
50-69	5	Los Ríos	2	Kinesiólogo/a	1
70 o +	1	Los Lagos	1	Psicopedagogo/a	1

3. RESULTADOS PACIENTES Y CUIDADORES

3.1. TRAYECTORIAS TERAPÉUTICAS

Tipos de trayectorias identificadas

Se identifican 3 tipos de trayectorias que han experimentado y construido los pacientes y sus personas significativas consideradas en este estudio, pese a la variabilidad inherente a las experiencias de cada persona:

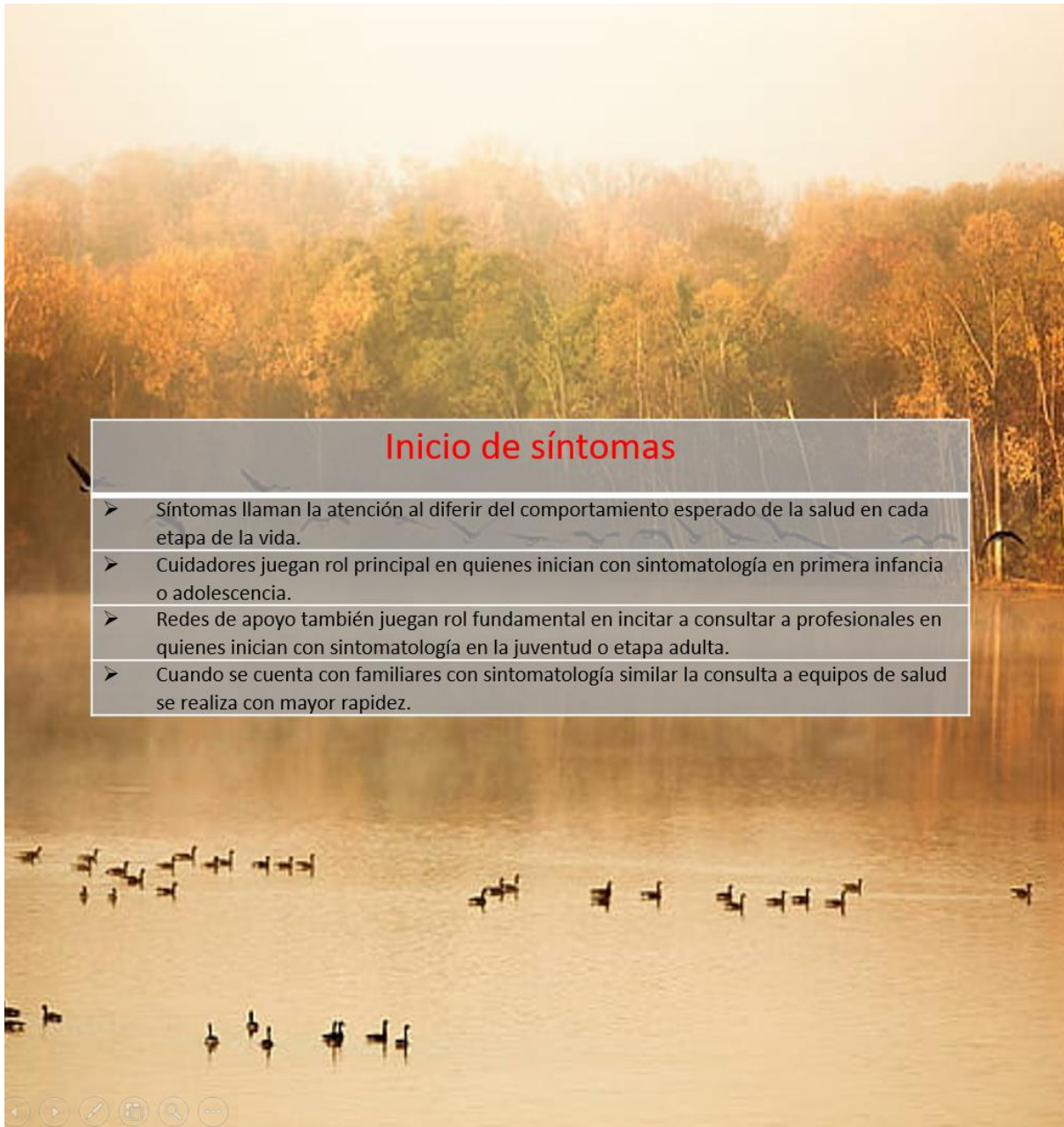
- (i) El camino recorrido por **quienes alcanzan un diagnóstico** para alguna enfermedad que cuenta con tratamiento disponible específico para ella, o que logra normalizar los síntomas y disminuir el malestar de la persona.
- (ii) El trayecto de **quienes alcanzan diagnóstico para su condición de salud, pero su enfermedad no cuenta con tratamiento** disponible.
- (iii) Trayectoria de **quienes no han alcanzado diagnóstico** y se encuentran aún en el proceso de búsqueda. Se observa que existen matices y particularidades asociadas a la edad de manifestación de síntomas y de diagnóstico.

Inicio de síntomas

Quienes iniciaron síntomas en la primera infancia en general no tienen nociones particulares sobre el proceso de búsqueda inicial frente a la situación de salud ya que fueron sus cuidadores principales, en general madres y padres, quienes notaron la sintomatología y vivieron el impacto de los procesos de búsqueda. Quienes comenzaron con sintomatología “fuera de lo común” en la adolescencia, mencionan que también fueron sus cuidadores principales quienes se preocupan de indagar en la condición de salud. En ambas etapas esto de vincula al que aún son dependientes de sus padres y madres. El inicio de las trayectorias también puede estar marcado por un aumento de los síntomas que se da de forma paulatina desde la infancia a la adolescencia y adultez, similares a afecciones comunes de salud por lo

que pueden pasar desapercibidas en exámenes y consultas médicas. Notar los síntomas en adolescencia o adultez guarda relación con que la sintomatología afecta las actividades del día a día. Se reportan experiencias donde la trayectoria inicia con sintomatología que se presenta de manera repentina en la adolescencia y/o adultez, la cual escala de manera rápida y puede generar episodios de hospitalización graves.

Pese a la amplia variabilidad de experiencias observada en los inicios de las trayectorias, de todas las redes de apoyo juegan un rol fundamental al momento de pesquisar la existencia de síntomas fuera de lo común. Cuando existen familiares con sintomatología similar, la pesquisa de los síntomas puede ser más rápida y el inicio de la búsqueda terapéutica puede realizarse con mayor celeridad. Se reportaron varios casos donde existen diagnósticos en la familia de enfermedades raras que luego se manifiestan en el paciente entrevistado, y también se da el escenario donde solo existe sintomatología similar sin diagnóstico claro en otros miembros del grupo familiar. El acceso tardío a la información del historial familiar se sostiene que produce mermas en el estado de salud y en la calidad de vida.



Acceso a atención de salud

En este ámbito influyen de manera directa las personas cercanas que detectan algo fuera de lo común en la sintomatología o permiten al paciente conversar al respecto y tomar la decisión de consultar. En algunos casos, los cuidadores detectaron señales de alerta desde el nacimiento de sus hijos/as, no obstante, les puede tomar años acceder a especialistas, particularmente en el sector público, donde deben ser derivados. Las demoras también pueden estar sujetas a que los síntomas inician de manera lo que no levanta la necesidad de consultar. Cuando la enfermedad debuta de manera grave, con síntomas que generan un amplio malestar y que en algunos casos requieren hospitalización, la consulta es mucho más rápida. Al acceder a atención se identifican algunas diferencias según si el paciente pertenece al sector público (FONASA) o al sistema privado (ISAPRES), ya que en el privado acceden directamente a especialistas, mientras que en el público se inicia el circuito en Atención Primaria. En el acceso a través del sector público, los pacientes relatan que las trayectorias son lentas, se inicia mediante médicos generales que no siempre realizan una derivación a tiempo a especialistas adecuados. Sobre esto, pacientes indican que el acceso a través del sistema público, si bien no implica mayores costos económicos, se “paga” con los tiempos de espera y la carga mental que asocian a tener que mantenerse en la incertidumbre de no saber cuándo podrán acceder a especialistas.

Cuando se logra acceder a derivaciones a especialistas, en general estas implican otros tiempos de espera y un rebote entre diversas especialidades y disciplinas. Cada derivación realizada en el sistema público puede implicar toma de exámenes diferentes, que también tienen sus respectivas espera. La pandemia de COVID-19 aumentó las esperas asociadas a la atención al sector público. Frente a esto, pacientes del sector público optan en ocasiones por trasladarse al sector privado. Esto implica que deben costear las consultas y exámenes de manera particular. El acceso directo a través del sector privado otorga la sensación de que se podrán encontrar respuestas más rápidamente. En cuanto al acceso por el sector privado, se enfatiza que el acceso a especialistas suele ser más expedito. De todas formas, dependiendo

del síntoma y del área de especialidad pueden existir esperas de incluso meses. En el sector privado los pacientes acceden a especialistas de diferentes instituciones durante su proceso de búsqueda, lo que permite combinar conocimientos de especialistas y exámenes de última tecnología, pero a la vez se genera la posibilidad de que las sospechas diagnósticas sean distintas según el síntoma por el cual se está consultando.

Otro tema que aparece con fuerza en los resultados son las diferencias en las trayectorias dependiendo de la zona geográfica de residencia. En la capital, Santiago, se reporta que hay mayor disponibilidad de especialistas comparado con regiones y zonas rurales. El traslado a otros territorios para acceder a atención médica implica elevados costos económicos y otros impactos en la vida de pacientes y cuidadores, como el alejarlos de sus redes de apoyo locales y el estrés de enfrentarse a territorios desconocidos. Por lo mismo, se sostiene que existen importantes inequidades en el acceso oportuno a atención de salud, diagnóstico y tratamiento para personas con enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas tanto en términos de sistema de cobertura como en territorios de residencia. Más allá de estas diferencias, la sensación de incertidumbre e incerteza se hace patente en todas las trayectorias debido al desconocimiento de estas enfermedades para pacientes, familiares y equipos de salud.

Impacto emocional inicial en pacientes

En el caso de la aparición de síntomas en la infancia, los relatos señalan dos caminos posibles en términos de la elaboración individual del proceso y la gestión de las emociones:

- (i) Quienes señalan que su condición de salud no fue algo notorio durante su crecimiento, por lo que no percibieron mayores malestares durante esa etapa. Aquí, el impacto se lo llevan principalmente sus cuidadoras/es que se encargan de guiar las trayectorias.
- (ii) Quienes tienen la percepción de no haber podido “disfrutar” la infancia por el hecho de estar asistiendo constantemente al médico, generando esto una

sensación de diferencia con el resto de los niños, y de frustración. Cuando la enfermedad debuta y/o se agudizan los síntomas en la adolescencia o durante la juventud y adultez, se percibe que el impacto emocional es mayor: se experimentan en un inicio sensaciones de incertidumbre y tristeza asociadas a la sintomatología, junto con sensación de “rareza” en algunas personas entrevistadas, al compararse con sus pares. Se enfatiza que estos procesos de enfermedad en general se viven en soledad dada la incomodidad de comentar con otros lo que se está viviendo, y a la sensación de vulnerabilidad. Se evidencian sensaciones de extrañeza con el propio cuerpo ligados a los cambios físicos. Así, se observa que los procesos de enfermedad tienen impactos en la construcción de la identidad propia y en la relación que se tiene con el propio cuerpo.

Barreras en el acceso a la atención de salud

- Inicio leve de la sintomatología que no permite detectar la necesidad de derivación temprana a especialistas en el sector público.
- Esperas extensas en el sector público en la derivación a especialistas una vez que se detecta la necesidad.
- Falta de integración entre los distintos profesionales que implica que se puedan seguir sospechas diagnósticas que no concuerdan entre sí.
- Costos económicos altos al buscar atención en el sector privado, y limitantes de acceder a ciertas instituciones y especialistas según planes privados de cobertura.
- Dificultades de acceso a consultas de especialistas y a exámenes en territorios rurales y ciudades fuera de la capital.
- Costos económicos altos al trasladarse a otras ciudades, regiones e incluso comunas para acceder a atención.

Facilitadores en el acceso a atención de salud

- Conocimiento sobre antecedentes familiares de la enfermedad.
- Búsqueda de información previa por internet sobre sintomatología, enfermedades y/o especialistas en el ámbito de sospecha.
- Manifestación aguda de la enfermedad que propicie consulta inmediata.

Diagnósticos

En esta fase se comienzan a diferenciar las trayectorias de los pacientes debido a que hay quienes logran alcanzar diagnóstico para su condición de salud y quienes no. Las vías de diagnóstico pueden variar entre exámenes genéticos, exámenes específicos como biopsias, laboratorios, resonancias, entre otros.

Sobre los tiempos que demora para alcanzar diagnóstico, estos pueden variar enormemente dependiendo de las barreras presentes en el proceso. Quienes reportan menores tiempos para alcanzar diagnóstico lo relacionan con haber accedido a especialistas adecuados de manera expedita y a los exámenes necesarios también rápidamente. En esto influye el atenderse en el sector privado para buscar especialistas específicos y disminuir los tiempos de espera por las derivaciones que requiere el sector público. En casos de hospitalización- porque se agrava la sintomatología o porque la enfermedad debuta de manera grave-, el diagnóstico se logra alcanzar más rápidamente. A diferencia de esto, cuando los síntomas inician lentamente y los pacientes reciben sospechas de diagnósticos errados o de versiones más leves de la enfermedad, la búsqueda de diagnóstico puede extenderse por muchos años, en casos hasta más de 20 años. También se identifican demoras vinculadas al COVID-19. En esta fase las barreras territoriales se hacen presentes nuevamente, ya que implica traslados a centros urbanos o a la capital para realizarse exámenes de mayor especificidad, generando traspasos desde el sistema público al privado para el acceso a exámenes, aumentando los costos económicos.

Es relevante señalar que en el grupo de enfermedades raras, poco frecuentes y huérfanas muchas veces los pacientes viven de manera conjunta varias enfermedades, lo que complejiza el proceso de diagnóstico. Esto implica que, en ocasiones, alcanzar un diagnóstico específico no necesariamente culmina el camino de búsqueda de especialistas para abordar la sintomatología. El alcanzar un diagnóstico permite generar cambios importantes en los estilos de vida, aun cuando en esto dependen las condiciones materiales de cada persona y

familia en relación a las posibilidades de adaptar sus condiciones de vida en ámbitos como la alimentación, el trabajo, la carga de estrés en la vida diaria, entre otros elementos. Así, factores estructurales generan barreras también en las decisiones individuales que pueden tomar los individuos. Junto con esto, se reporta la importancia de alcanzar diagnósticos tempranos y la detección de enfermedades que pueden ser heredables para tomar decisiones anticipatorias para otros miembros del grupo familiar, con el objetivo de que transiten las trayectorias terapéuticas con un menor nivel de barreras y de carga. Se reporta en algunos casos que el alcanzar un diagnóstico para una enfermedad sin tratamiento pierde importancia debido a que no se logrará impactar directamente en el estado de salud final de los pacientes, lo que evidencia la relevancia de avanzar en la disponibilidad de tratamientos. De este modo, si bien alcanzar un primer nombre para la condición de salud aporta enormemente a disminuir la incertidumbre, no en todos los casos devela de manera inmediata los caminos futuros a seguir.

Impacto emocional de poseer o no diagnóstico para pacientes y cuidadores

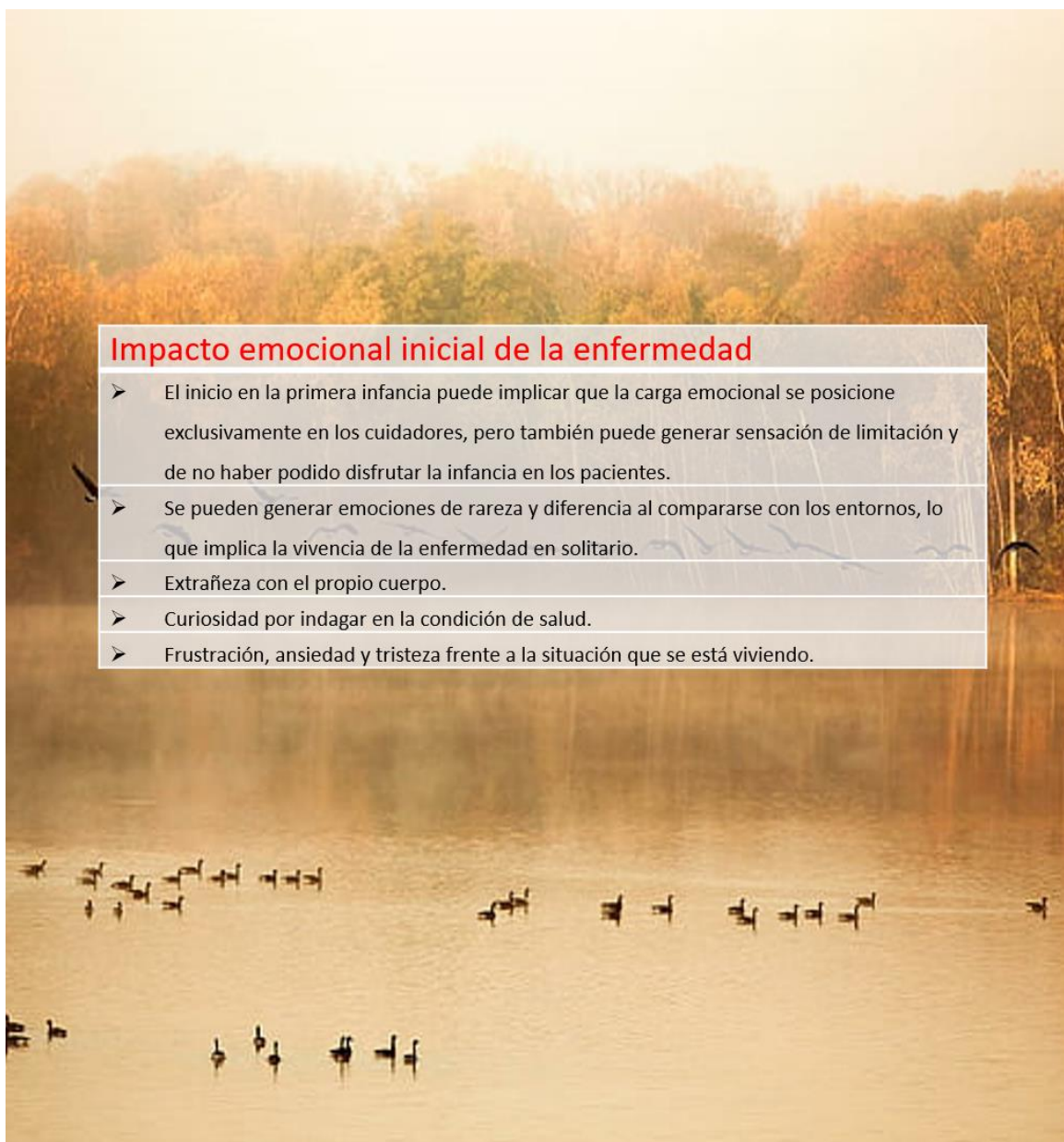
El **alcanzar un diagnóstico** de una enfermedad poco frecuente, rara o huérfana puede resultar devastador en primera instancia. Algunos lo significan como un duelo. Se enfatiza la relevancia del hecho que el diagnóstico permite nombrar la enfermedad, lo que la hace real. Cuando no se ha logrado nombrar aún la enfermedad pueden persistir emociones de esperanza de que la condición no sea tan compleja, y/o que sea curable, lo que termina al alcanzar un diagnóstico. A su vez, el alcanzar un diagnóstico complejo puede generar la sensación de que se está frente a una sentencia a muerte. Al conocer el diagnóstico, también se pueden generar emociones de culpa, confusión y rabia. Junto con esto, el diagnóstico de alguna condición puede generar sensaciones de ansiedad y nerviosismo. De todas formas, luego de los procesos de confusión iniciales, los pacientes también relatan de manera positiva el alcanzar un diagnóstico y entender qué les sucede, integrando sus vivencias de una manera coherente con su desarrollo personal y con el curso que ha seguido su vida.

A su vez, se señala que alcanzar diagnóstico puede generar sensaciones de calma debido a que se logra comprender lo que se estaba experimentando y nombrarlo de una manera definida. Incorporar el diagnóstico de la enfermedad implica también poder identificarse como parte de un grupo particular de personas, lo que repercute en los procesos de construcción y transformación de la identidad individual. Así también, alcanzar un diagnóstico permite generar un marco de comprensión de su enfermedad que les posibilita moderar las expectativas positivas y negativas sobre la enfermedad, y que incluso en algunos casos les permite elaborar algunas certezas. Vinculado a esto, se identifican emociones de esperanza asociadas al diagnóstico por la posibilidad de acceder a tratamientos que permitan aplacar los síntomas. De esta forma, es posible sostener que la existencia de tratamientos también se posicionaría como una variable que podría mediar en el impacto emocional que tendría alcanzar un diagnóstico y las posibilidades de elaborar emociones positivas respecto a este hallazgo. En el proceso de encontrar diagnóstico se indican como actores fundamentales los miembros del equipo de salud, en particular especialistas y médicos tratantes.

Para el grupo de **personas sin diagnóstico**, se identifica la idea de que recibir un diagnóstico clínico aumentan la sensación de confianza al poder darle una explicación clínica a los síntomas. Entre las personas sin diagnóstico se perpetúa la sensación de incertidumbre ya que no se tiene certeza sobre cómo seguirá avanzando el estado de salud propio o de sus hijos. A su vez, el no tener diagnósticos dificulta las atenciones en salud ya que no se le puede decir directamente a los equipos médicos que situación de salud tiene el paciente y cómo tratarlo, lo que dificulta aún más recibir atención adecuada, en particular cuando no se atienden con equipos médicos que conocen el caso, situación recurrente en el sector público. En los casos que se recibe una sospecha clínica de diagnóstico, aunque no se tenga confirmación aún, se pueden generar ciertas emociones de calma.

Por otra parte, se observa en algunos relatos que la idea de poder alcanzar un diagnóstico en etapas avanzadas de la vida, cuando ya se han acostumbrado a vivir con la enfermedad, podría no generar grandes modificaciones ni en los cuidados ni el estado de salud, por lo que

en muchos casos pierde interés. Así, el alcanzar un diagnóstico temprano o en etapas no tan avanzadas de la vida se posiciona como una necesidad relevante ya que permite tener un impacto en la vida de las personas, lo que se va perdiendo con el avance de la vida de las personas. Esto implica en ocasiones que no se les dé continuidad a las trayectorias terapéuticas por pérdida de interés. En las formas de interpretar la enfermedad y la significación del diagnóstico que realiza cada paciente, pueden influir el impacto de los síntomas en la vida diaria.

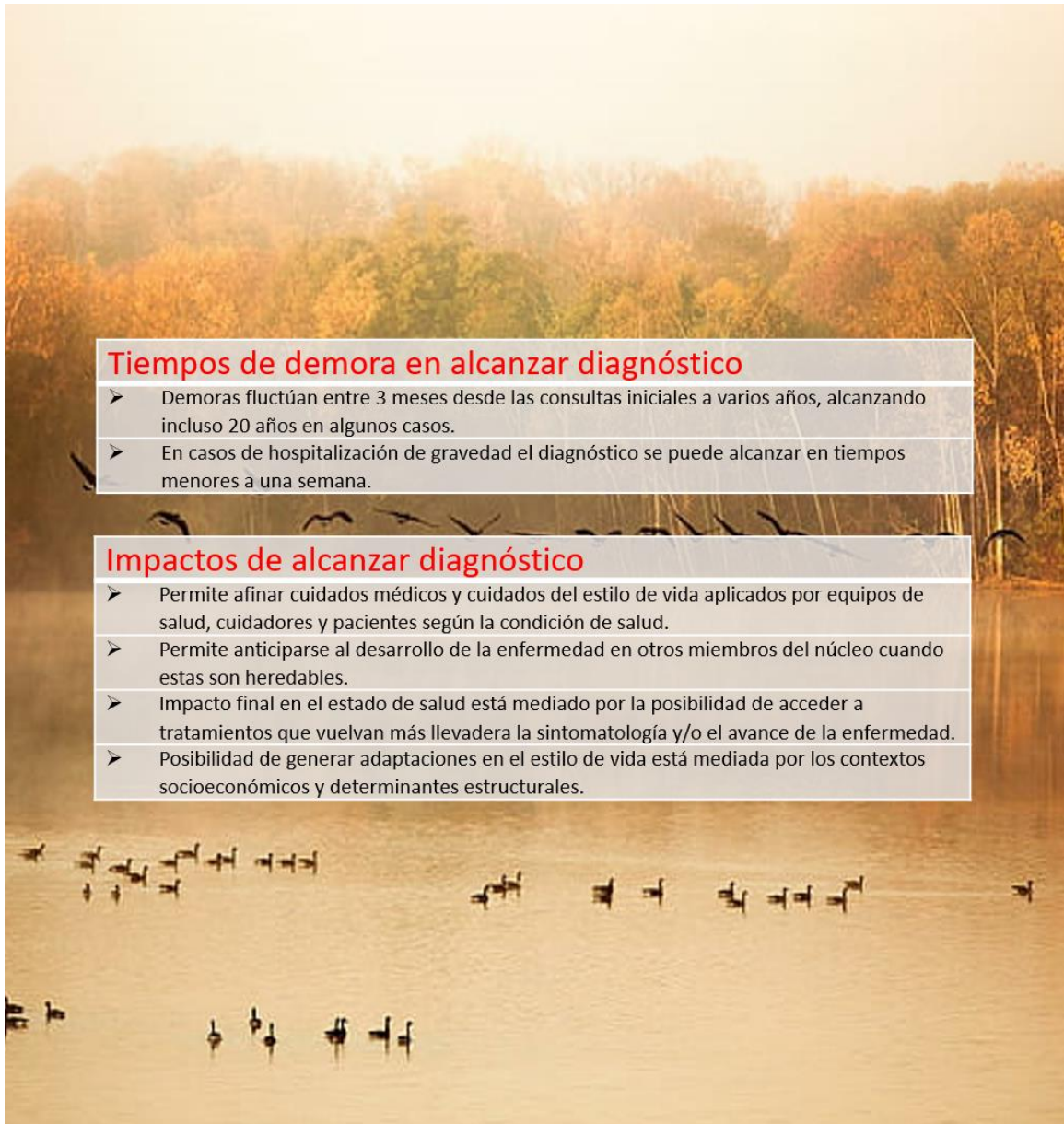


Barreras en el acceso a diagnóstico

- Dificultades de acceso asociadas al territorio que implican traslados a centros urbanos o a la capital, e incluso a comunas específicas buscando centros especializados.
- Costos económicos al trasladarse a buscar atención al sistema privado por no encontrar respuestas en el sistema público o costos de exámenes sin cobertura.
- Vivencia conjunta de múltiples afecciones a la salud que dificultan encontrar diagnóstico para cada una de ellas.
- Desconocimiento por parte de profesionales de salud de nivel primario y por parte de especialistas sobre este grupo de enfermedades.

Facilitadores en el acceso a diagnóstico

- Acceder a especialistas que manejen la enfermedad específica por recomendación previa o búsqueda propia.
- Disponibilidad de exámenes en la institución donde se atiende la persona sin necesidad derivación a otros centros.



Tiempos de demora en alcanzar diagnóstico

- Demoras fluctúan entre 3 meses desde las consultas iniciales a varios años, alcanzando incluso 20 años en algunos casos.
- En casos de hospitalización de gravedad el diagnóstico se puede alcanzar en tiempos menores a una semana.

Impactos de alcanzar diagnóstico

- Permite afinar cuidados médicos y cuidados del estilo de vida aplicados por equipos de salud, cuidadores y pacientes según la condición de salud.
- Permite anticiparse al desarrollo de la enfermedad en otros miembros del núcleo cuando estas son heredables.
- Impacto final en el estado de salud está mediado por la posibilidad de acceder a tratamientos que vuelvan más llevadera la sintomatología y/o el avance de la enfermedad.
- Posibilidad de generar adaptaciones en el estilo de vida está mediada por los contextos socioeconómicos y determinantes estructurales.

Impacto emocional de poseer o no diagnóstico

- Frustración, rabia y confusión ante la incertidumbre de los posibles caminos a seguir con la enfermedad, viviendo un proceso de luto.
- Emociones de culpa cuando se elabora la idea de que es el propio cuerpo que se está atacando a sí mismo.
- Calma al lograr comprender qué es lo que se estaba experimentando.
- Transformar proceso de construcción de identidad al sentirse parte de un grupo afectado por una condición particular de salud.
- Generar marco de comprensión de la enfermedad que les permite elaborar algunas certezas y desarrollar esperanza, disminuyendo la incertidumbre que acompaña estas condiciones.
- La aparición de la esperanza se encuentra mediada por la posibilidad de acceder a tratamientos.
- En quienes no poseen diagnóstico, se generan emociones ambivalentes de rechazo y ansiedad al momento de pensar en la posibilidad de obtener diagnósticos.
- En quienes no poseen diagnóstico, se perpetúa de manera indefinida la sensación de incertidumbre que acompaña estas condiciones de salud.

ESQUEMA DE EMOCIONES ASOCIADAS A LAS FASES DE LA TRAYECTORIA TERAPÉUTICA



Tratamientos

Quienes cuentan con un diagnóstico que tiene tratamientos farmacológicos específicos para la condición de salud o que logran disminuir significativamente los síntomas, en general experimentan periodos de ajuste iniciales del tratamiento para lograr la medicación adecuada para la condición en términos de fármaco específico, dosis, frecuencia, entre otros elementos. Antes de alcanzar el tratamiento específico también se pueden probar otros tratamientos para ir avanzando de manera escalada en la complejidad.

Para **quienes cuentan con múltiples diagnósticos que los afectan de manera conjunta, el llegar a un esquema de tratamientos adecuados puede resultar mucho más complejo.** Además de tratamientos farmacológicos, los pacientes reportan someterse a tratamientos quirúrgicos cuando corresponde. También reportan la utilización de tratamientos de rehabilitación motora como terapias kinesiológicas, terapias de apoyo con terapeutas ocupacionales, y utilización de ejercicios enfocados en mejorar los síntomas físicos de algunas enfermedades. A su vez, también reportan acceder a tratamientos de salud mental. El acceso a tratamientos a través del sector público se puede dificultar ya que los diagnósticos que poseen, al ser menos frecuentes, no necesariamente se adaptan a los programas disponibles de atención. En el caso de tratamientos farmacológicos que pueden ser comprados en farmacias y que no necesitan de aplicación hospitalaria, su acceso depende del ingreso de la familia, ya que medicamentos que no necesariamente tienen un altísimo costo, aun así, su acceso puede ser difícil para familias de menores recursos. Además, pueden encontrarse con que la medicación no siempre se encuentra disponible en todas las farmacias.

En el sistema privado los pacientes tienen mayor libertad para cambiar de especialistas en el momento que deseen, pero también según sus planes de atención con cada ISAPRE pueden solicitarles que se atiendan en una institución distinta a la que consultaron originalmente. El acceso por el sistema privado implica en ocasiones tener que activar los seguros catastróficos de las ISAPRE cuando los tratamientos son de alto costo y/o requieren hospitalización para

ser aplicados; de todas formas, hay costos económicos asociados al pago de deducibles y otros costos.

En regiones la disponibilidad de tratamientos puede ser menor, lo que se puede vincular a la ausencia de especialistas o al desconocimiento sobre condiciones poco frecuentes de salud. En el caso de quienes no pueden costear la enfermedad, despliegan una serie de estrategias para juntar dinero como bingos y rifas. Se observan casos también de medicación que en Chile es muy costosa pero que en otros países tiene un costo menor, por lo que recurren a sus redes que viajan al extranjero.

En **personas que no cuentan aún con diagnóstico**, de todas formas, transitan la fase de tratamientos de la trayectoria, puede ser que estas fases se traslapen, lo que aumenta el consumo de fármacos y de otras terapias de apoyo. En cuanto a la adherencia a estos tratamientos se observan una serie de barreras, como el que la aplicación de los tratamientos interrumpa otras actividades de su vida diaria; sentir dolor al recibir los tratamientos y/o tener síntomas secundarios; dificultad de lidiar con múltiples fármacos a la vez para diferentes síntomas y/o enfermedades que se posean, lo que puede generar en ocasiones el olvido de algún medicamento específico; la pandemia, la que se habría posicionado como una barrera para acceder a tratamientos; el que los médicos no toman en cuenta las sensaciones de los pacientes sobre los tratamientos y los efectos secundarios que experimentan con los fármacos; el difícil acceso a los médicos, en particular en el sector público, lo que se posiciona como barrera de adherencia ya que no se pueden realizar adaptaciones necesarias para el estado de salud del paciente a tiempo.

Otras barreras mencionadas se vinculan a los altos costos que pueden tener algunos tratamientos, y algunas barreras administrativas que dificultan el acceso a través de las instituciones que no siempre otorgan cobertura económica. Los participantes también esbozan una serie de facilitadores que responden a sus propias acciones y que propician el poder continuar los tratamientos de manera adecuada, pese a todas las dificultades

anteriormente mencionadas. Un facilitador es el que los pacientes-y los cuidadores se sientan partícipes de las decisiones terapéuticas. Otros facilitadores se vinculan principalmente a acciones individuales que van adoptando ellos en relación a su proceso terapéutico y a elementos de la relación interpersonal con los equipos de salud. También se pueden encontrar una serie de facilitadores vinculados al sistema de salud y a los entornos de pacientes y cuidadores, entre ellos: que la enfermedad cuente con cobertura y se encuentre presente en la normativa nacional, lo que aliviana las cargas económicas y otorga rutas definidas a seguir en relación al tratamiento; el contar con especialistas y equipos de salud con los cuales se posea una comunicación fluida y facilidad para acceder a consultas; tener acceso a tratamientos dentro de los mismos territorios donde se habita; y contar con apoyo de redes cercanas que permitan dar continuidad a los tratamientos no solo económicamente, sino también en gestión de los tiempos para asistir.

También se opta por tomar rutas que escapan al sistema de salud biomédico tradicional. Así, en distintos momentos de la trayectoria se accede a terapias complementarias que responden a diversas estrategias como la búsqueda de las causas de la enfermedad, o cuando no se ha logrado una mejora significativa. En ocasiones pueden recibir resistencias de parte de sus equipos médicos a incorporar tratamientos complementarios, pero también se relatan situaciones donde estos sí se logran incorporar en paralelo a la medicación u otros tratamientos biomédicos. Estos caminos muchas veces se llevan en paralelo a los tratamientos y consultas biomédicas.

Barreras en la fase de tratamientos

- No contar con el acceso al tratamiento asegurado y cubierto por la normativa nacional.
- Dificultad de llegar a un esquema adecuado por la multiplicidad de síntomas y las posibles interacciones entre la medicación.
- Dificultad de acceder a tratamientos de diverso tipo en el sector público por la menor disponibilidad de ellos en las instituciones y la distancia entre las horas disponibles.
- Costos económicos que afectan de manera diferenciada según el nivel socioeconómico de la familia, generando que medicamentos de compra directa en farmacias puedan ser difíciles de adquirir para algunas personas.
- En el sector privado pueden existir dificultades en el acceso a tratamientos al obligar a cambiar de institución según los planes de cobertura, donde se pueden encontrar con diferentes criterios de especialistas.
- En el sector privado pueden existir dificultades económicas asociadas al cobro de deducibles de seguros y al pago de tratamientos no cubiertos por los planes.
- Dificultades asociadas al territorio que implican traslados a otras zonas para acceder a tratamientos y atención de salud.
- Se generan barreras en la adherencia a tratamientos cuando los equipos de salud no toman en cuenta las sensaciones negativas de los pacientes con respecto a su tratamiento y no se sienten partícipes del proceso.
- Frente a tratamientos complementarios, las barreras se relacionan a la lentitud de observar resultados, los altos costos económicos de someterse a este tipo de terapias y el estrés de someterse a los cambios de estilo de vida radical que implican muchas veces.



Facilitadores en la fase de tratamientos

- Que la enfermedad cuente con un tratamiento específico para ella que no implique ensayos ni pruebas de diferente tipo.
- Que la enfermedad cuente con cobertura por la normativa vigente y que el medicamento se encuentre disponible en el país.
- Vínculo con organizaciones que pueden actuar de guía para acceder a tratamientos o encontrar especialistas adecuados una vez que se logra diagnóstico.
- Acceder al tratamiento dentro del territorio que se habita para no realizar traslados.
- Contar con apoyo de redes para gestión del tiempo y la organización familiar para asistir a los tratamientos en fechas indicadas.
- Comunicación fluida y confianza con equipos de salud.
- Frente a tratamientos complementarios los facilitadores se vinculan a los recursos económicos para costearlos y notar resultados de su aplicación.

Impacto emocional de la fase de tratamientos para pacientes y cuidadores

Durante los tratamientos surgen sentimientos de frustración e impotencia asociados a procesos de adaptación a los fármacos. También se mencionan las emociones de rabia y culpa derivados del que la persona enferma se sienta un problema constante para su familia. La rabia también se dirige hacia los equipos de salud. También se detecta la presencia de emociones de resignación a vivir con la enfermedad, y la carga que significa vivir con un dolor físico constante, generando emociones de desesperanza y depresión frente a un futuro poco alentador. Junto con esto, también se identifican una serie de sensaciones positivas en las experiencias de los pacientes como la tranquilidad y aceptación. A su vez, el sentir que se cuenta con un equipo médico adecuado que tiene conocimientos sobre la situación de salud se posiciona como un facilitador para desarrollar estas emociones de tranquilidad.

Quienes no cuentan con tratamiento específico o se encuentran aún en el proceso de búsqueda exacta de su diagnóstico, se identifican emociones de esperanza por la posibilidad de que existan nuevos avances tecnológicos y de conocimientos. Desde cuidadores, se observa que en la fase de tratamientos se viven procesos de agotamiento emocional y físico por la compañía que deben realizar a pacientes. En los casos que se logra un diagnóstico y un tratamiento adecuado se generan emociones de felicidad y calma por tener certezas de que se está actuando para mejorar la condición de salud. De todas formas, en este camino se pueden vivir sensaciones de ansiedad frente al tratamiento por parte de los cuidadores debido a las expectativas que se tienen para mejorar el estado de salud de sus hijos. En este camino, al llevar la carga de mejorar el estado de salud de sus hijos los cuidadores se autoexigen constantemente, por no estar cumpliendo un estándar de cuidado y preocupación “adecuado” según sus propias percepciones. En el caso de quienes no han alcanzado diagnóstico, los cuidadores señalan en algunos casos sentir tristeza y frustración por ver que sus hijos se ven limitados debido a la condición de salud.



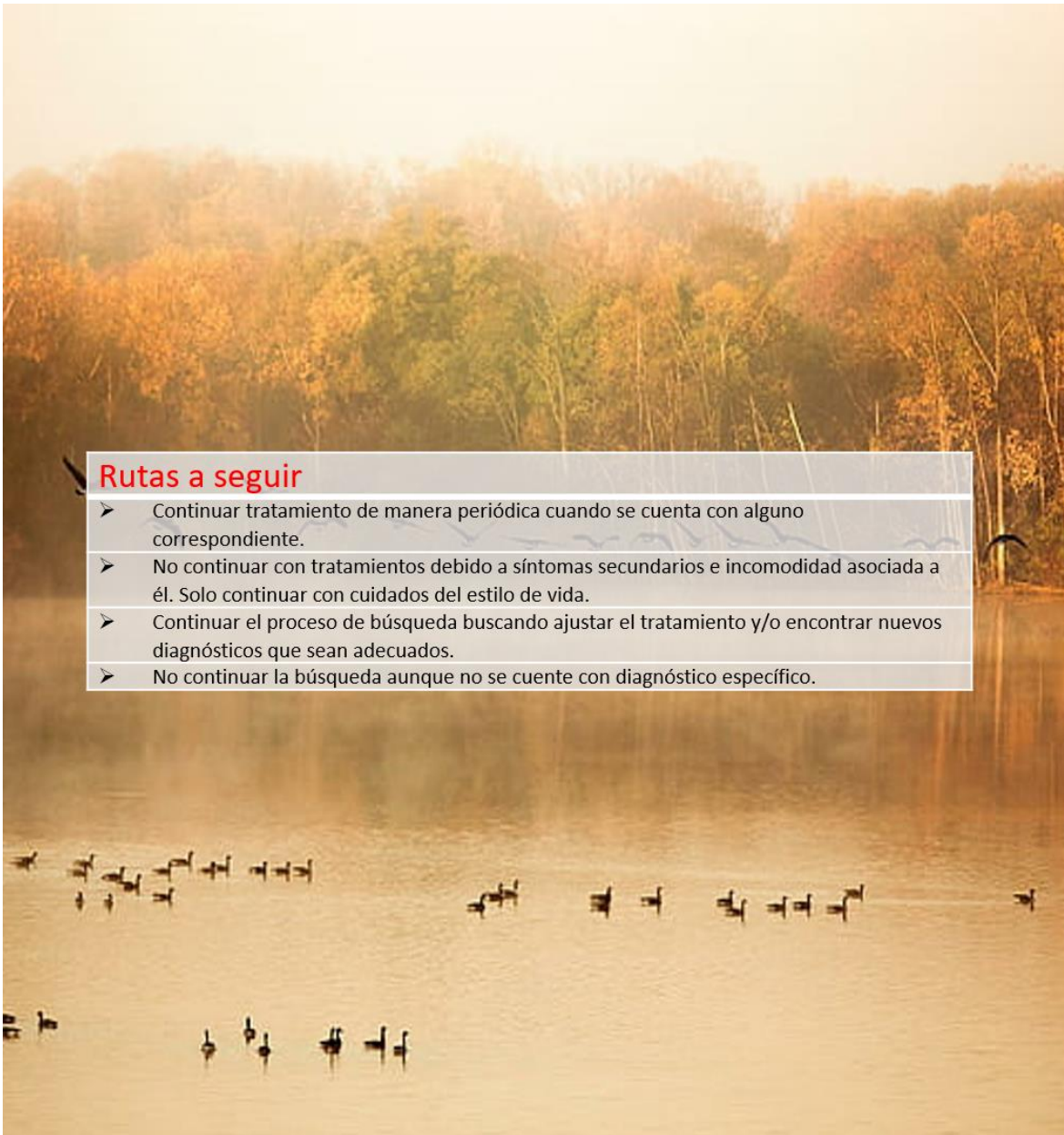
Impacto emocional de la fase de tratamientos

- Pueden surgir sentimientos de frustración e impotencia asociados a procesos de adaptación al tratamiento farmacológico.
- Se detecta la presencia de emociones de resignación a vivir con la enfermedad, lo que va de la mano con la sensación de limitarse a vivir la vida en otros aspectos.
- En los casos que se cuenta con algún tipo de tratamiento aunque sea sólo sintomático se pueden generar relaciones ambivalentes con él, ya que por la frustración experimentada se puede generar rechazo hacia el tratamiento.
- Desde la perspectiva de cuidadores, se observa que en la fase de tratamientos se viven procesos de agotamiento emocional y físico por la compañía realizada a los pacientes en la trayectoria terapéutica.

Rutas a seguir

Quienes alcanzan diagnóstico y cuentan con tratamiento, el camino a seguir corresponde a la continuación del tratamiento siguiendo el flujo de atención y control según corresponda a lo largo de su vida. Quienes cuentan con diagnóstico y su condición tiene alguna medicación que aplaca síntomas pero que puede generar otros malestares asociados, y no logran una mejora considerable, esto lleva muchas veces a tomar la decisión de no continuar ni con el tratamiento ni con los controles médicos, aplicando sólo cuidados que permiten hacer más llevadera la enfermedad.

Quienes cuentan con algún diagnóstico, pero no han logrado alcanzar un tratamiento específico, el proceso de búsqueda continúa intercalando periodos donde se transita nuevamente la fase de diagnóstico y de tratamientos, probando los que sean más adecuados para su condición de salud actual. Para el grupo sin diagnóstico, se observan al menos dos caminos: (i) quienes continúan el proceso de búsqueda de manera constante y continua para encontrar respuestas, (ii) y quienes deciden detener el proceso de búsqueda de diagnóstico y la prueba de tratamientos.



Rutas a seguir

- Continuar tratamiento de manera periódica cuando se cuenta con alguno correspondiente.
- No continuar con tratamientos debido a síntomas secundarios e incomodidad asociada a él. Solo continuar con cuidados del estilo de vida.
- Continuar el proceso de búsqueda buscando ajustar el tratamiento y/o encontrar nuevos diagnósticos que sean adecuados.
- No continuar la búsqueda aunque no se cuente con diagnóstico específico.

Experiencias de violencia y maltrato en las trayectorias terapéuticas

Se reportan reiteradas experiencias de pacientes y cuidadores que recibieron malos tratos por parte de los equipos de salud en diferentes fases de la trayectoria. Asocian los malos tratos a actitudes de desconfianza de parte de los equipos médicos sobre los síntomas que relatan, señalando que los relativizan y/o asocian a mentiras o causas psicológicas. Muchas veces también los síntomas los asocian a falta de cuidado por parte de los pacientes de su propia salud e higiene, responsabilizándolos de la sintomatología. También se detecta en los discursos experiencias donde médicos no creen los relatos de pacientes sobre efectos secundarios que asocian a medicación que consumen para su enfermedad. Asimismo, los pacientes sienten que muchas veces sus decisiones no son tomadas en cuenta y son juzgadas cuando intentan buscar rutas terapéuticas alternativas o complementarias, y/o incluso no continuar con la medicación por los efectos adversos.

De la mano con lo anterior, los pacientes perciben que los equipos médicos subestiman los conocimientos que ellos y sus cuidadores van adquiriendo sobre su propio estado de salud y sobre sus sensaciones corporales. Desde cuidadores, se reporta que en particular las madres reciben cuestionamientos constantes por las inquietudes respecto a la salud de sus hijos, donde se les acusa de locura y exageración. Así, se observa que en las experiencias de maltrato incide también fuertemente el género, ya que en la atención de salud se utilizan adjetivos comúnmente empleados para desacreditar las experiencias de las mujeres como las asociaciones a la locura, a la exageración y al exceso de emocionalidad.

Los malos tratos ya sea en el proceso de búsqueda inicial, de diagnóstico o de tratamientos, tienen repercusiones negativas en la relación con los equipos médicos, generando distancias y desconfianzas. Los discursos también evidencian instancias donde la comunicación de información y noticias por parte de los médicos se realiza de manera brusca y no teniendo en consideración cómo el paciente recibirá. Todo lo expuesto en relación a los malos tratos percibidos por participantes pacientes y cuidadores son entendidos como experiencias de

violencia diagnóstica, lo cual hace referencia a agresiones directas de tipo verbal que culpabilizan, juzgan y critican a pacientes y cuidadores en el camino de alcanzar un diagnóstico o de comprender las implicancias de él.

Experiencias de violencia y malos tratos en las trayectorias terapéuticas

- Se originan en la desconfianza de los equipos médicos sobre los síntomas y sensaciones que relatan, quienes los relativizan y/o asocian exclusivamente a dolencias de salud mental.
- Se juzgan las conductas de pacientes y cuidadores, asociando los síntomas a hábitos específicos y falta de cuidado de la propia salud.
- Los pacientes sienten que muchas veces sus decisiones no son tomadas en cuenta y son juzgadas cuando intentan buscar rutas terapéuticas alternativas o utilizar también elementos complementarios.
- Los equipos médicos subestiman los conocimientos que ellos y sus cuidadores van adquiriendo sobre su propio estado de salud y sobre sus sensaciones corporales.
- Las madres reciben cuestionamientos constantes por las inquietudes respecto a la salud de sus hijos, donde se les acusa de locura y exageración.
- Los médicos en ocasiones culpabilizan a las madres por los síntomas que generan sus hijos.
- Los malos tratos ya sea en el proceso de búsqueda inicial, de diagnóstico o de tratamientos, tienen repercusiones negativas en la relación con los equipos médicos, generando distancias y desconfianzas, llevando a que en ocasiones cambien de profesionales; lo que extiende aún más los procesos de búsqueda.
- El abordaje que se realiza de las enfermedades por parte de los médicos es desde una perspectiva catastrófica, entregando noticias sin generar un ambiente de contención para el paciente.

3.2. MODELOS EXPLICATIVOS DE LA ENFERMEDAD

En pacientes y cuidadores se observa que los modelos explicativos en general no son cerrados, y pueden entrecruzar diferentes elementos, incorporando factores biológicos, emocionales, sociales, entre otros. Entre quienes se enfocan en la perspectiva biológica para explicar su condición de salud predomina la mención al ámbito genético como el factor desencadenante de la enfermedad. En los discursos también se evidencia la combinación de la incidencia de predisposición o base genética con factores estresores del ambiente que pueden ser muy diversos. Por otra parte, se señalan elementos emocionales como la presencia constante de la tristeza como variables relevantes que, conjunto a alguna predisposición genética, generan alguna enfermedad rara, poco frecuente o huérfana.

También se menciona en un caso la pandemia como gatillador de la enfermedad. También se identifican quienes se enfocan exclusivamente en los elementos emocionales, y/o quienes en ocasiones resaltan con mayor fuerza la incidencia de estos factores por sobre otras formas de explicación. Se observa que el asociar elementos emocionales de la propia vida o de la vida de los padres a la aparición de la enfermedad genera emociones de culpabilidad. Las emociones de culpa no aparecen solamente cuando la enfermedad se asocia a elementos emocionales, sino también cuando se le asignan causas genéticas, ya que se siente que es el propio cuerpo o la propia madre quien provocó esto en el otro. Finalmente, en el discurso de una participante se manifiesta un sistema de conocimientos alternativo vinculado a los saberes populares, en donde la explicación de la enfermedad se vincula a la presencia de brujería.

Modelos explicativos de la enfermedad

- Entre quienes se enfocan en la perspectiva biológica para explicar su condición de salud predomina la mención al ámbito genético como el factor desencadenante de la enfermedad.
- En quienes se enfocan en la perspectiva biológica o la consideran de manera importante, en general han recibido consejería genética o información desde equipos de salud.
- Existen quienes explican la enfermedad en base a vivencias emocionales que acumulan sensaciones negativas y que decantan en manifestaciones físicas.
- En el discurso de una participante se manifiesta un sistema de conocimientos alternativo vinculado a los saberes populares, en dónde la explicación de la enfermedad se vincula a la presencia de brujería.
- Las interpretaciones en general son móviles y dialogan entre los distintos modelos.

3.3. IMPACTOS DE LA ENFERMEDAD PARA PACIENTES Y CUIDADORES

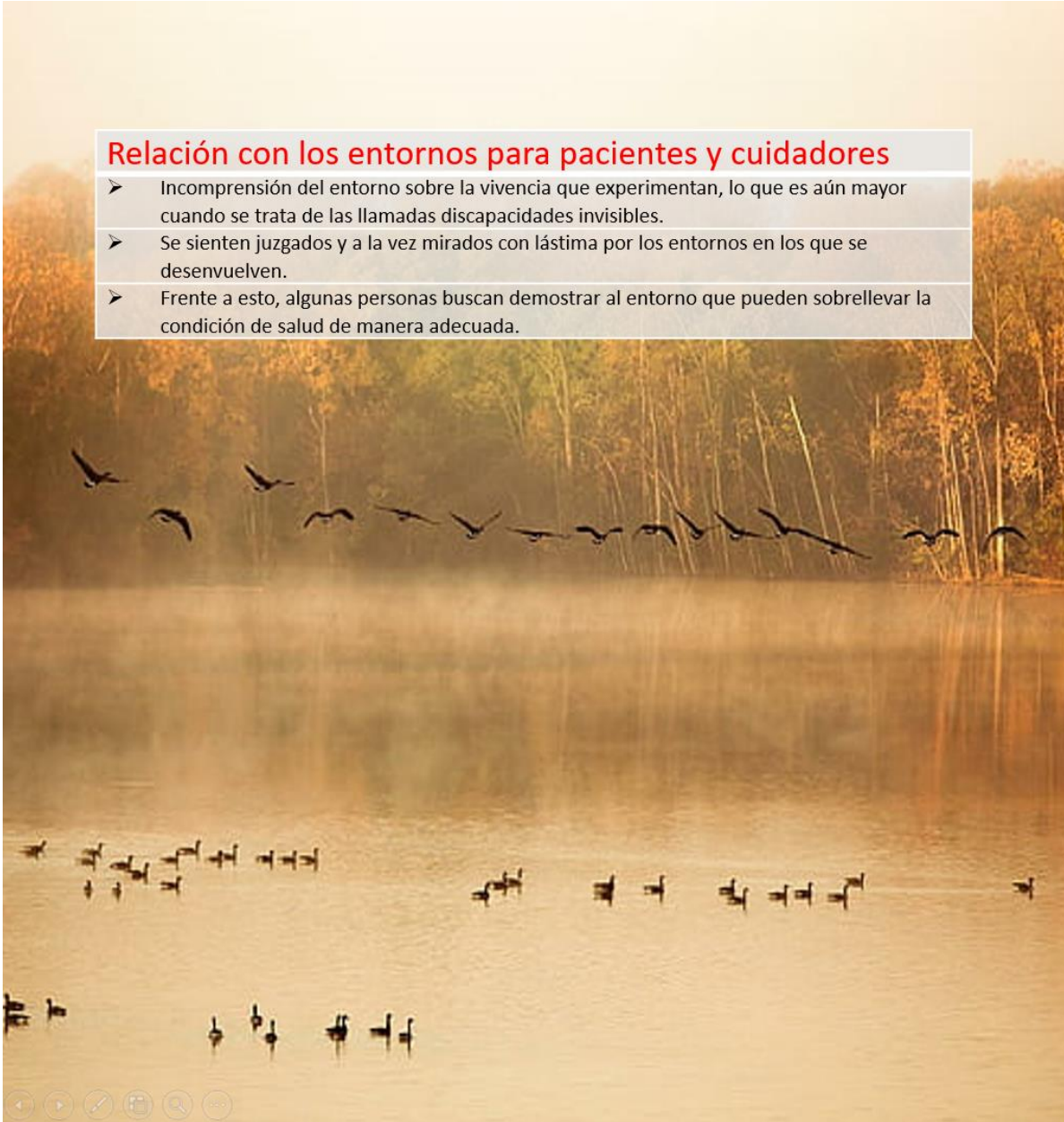
Relación con los entornos para pacientes y cuidadores

Se reporta que las personas experimentan constantemente la sensación de diferencia con el resto, lo que va acompañado de emociones como tristeza, rabia, vergüenza y extrañeza con el propio cuerpo. Predomina la sensación de que los entornos en los que se desenvuelven no intentan comprender realmente lo que están viviendo ni de qué se trata su condición de salud. La sensación de incompreensión pareciera ser aún mayor en el caso de las llamadas discapacidades “invisibles”, donde no necesariamente se exterioriza alguna evidencia de la enfermedad. Se reflexiona sobre el rol que tiene la corporalidad y la imagen al momento de que la sociedad les comprenda como una persona “enferma”, por ejemplo, la idea de que la enfermedad se asociaría a imágenes estereotípicas de personas debilitadas, postradas o en silla de ruedas, y quienes no cumplen con este perfil se ven fuertemente cuestionados en sus necesidades.

Las personas y sus familiares señalan que al posicionarse en el lugar del “enfermo”, el entorno no solamente juzga su actuar, sino también los observan desde la emoción de lástima, como si se vieran inherentemente limitados en todas sus posibilidades de desarrollo, y como si lo que son como personas correspondiera exclusivamente a la enfermedad. Frente a estas miradas de lástima las personas que viven la condición de salud buscan empoderarse de su situación y “demostrar” que le pueden hacer frente, no siendo un impedimento en todos los ámbitos.

Relación con los entornos para pacientes y cuidadores

- Incomprensión del entorno sobre la vivencia que experimentan, lo que es aún mayor cuando se trata de las llamadas discapacidades invisibles.
- Se sienten juzgados y a la vez mirados con lástima por los entornos en los que se desenvuelven.
- Frente a esto, algunas personas buscan demostrar al entorno que pueden sobrellevar la condición de salud de manera adecuada.

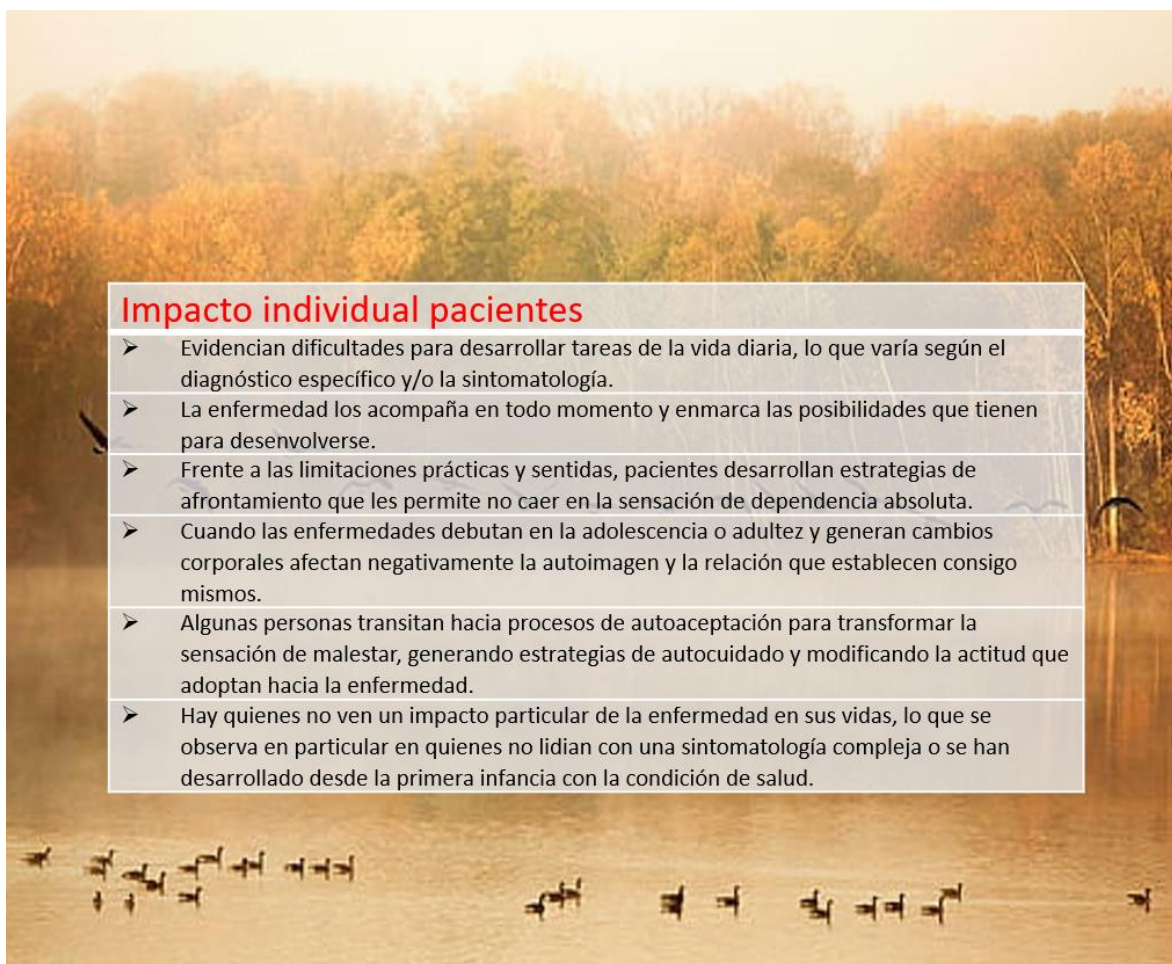


Impacto individual pacientes: construcción de autoestima y relación consigo mismos

Al consultar por la vida diaria los participantes señalan que en general sus condiciones de salud los dejan en una condición de mayor dependencia. El vivir su vida es indivisible de su experiencia con la enfermedad porque ésta en general enmarca las posibilidades que tienen para desenvolverse. En algunos discursos aparece con fuerza la idea de planificar la vida en torno a la enfermedad. Así las actividades que realizan se limitan para no poner en riesgo la salud, y en algunos casos más complejos, se decide incluso vivir cerca de establecimientos de salud. Los pacientes señalan que cuando estas enfermedades debutan en la adolescencia, juventud o adultez y son visibles en el cuerpo, afectan negativamente la autoimagen. Aquí, pasan a sentirse y auto percibirse como personas “enfermas”, lo que desestabiliza la relación que tenían consigo mismos previo al debut de la enfermedad. El malestar se vincula a la dinámica de sociedades que tienden a la homogeneización de los sujetos y que no cuentan con vías de inclusión efectivas para que personas con condiciones de salud complejas puedan desenvolverse de manera adecuada. Esto es particularmente complejo para las discapacidades invisibles, donde a la comparación con el resto, se le suma la carga de que sus necesidades y limitaciones muchas veces son minimizadas por los entornos al no aparentarlas físicamente.

Además de lo anterior, los pacientes señalan que estas condiciones limitan su vida social, lo que aumenta los problemas de autoestima al no poder relacionarse con otros. En el contexto de la pandemia de COVID-19, las restricciones para estas condiciones complejas de salud aumentaron aún más, por lo que el aislamiento, los problemas de relacionamiento y las dificultades en la construcción de autoestima se podrían haber agudizado. De todas formas, los discursos indican que algunas personas transitan hacia procesos de autoaceptación luego de vivir una serie de emociones negativas con la enfermedad, ya que no quieren vivir atrapadas en la sensación de malestar que les genera la condición de salud.

En la construcción de la imagen corporal y de identidad en pacientes con enfermedades raras, se observa que a algunas personas no les hace sentido la idea de posicionar a la enfermedad como un elemento principal en sus identidades ya que sienten que la etiqueta de “estar enfermos” no es adecuada para su situación de salud. Esto de todas formas es importante mencionar que se observa en los relatos de quienes tienen enfermedades raras o poco frecuentes que no tienen una sintomatología que genere una alta carga o una limitación notable de las actividades de su día a día. Finalmente, hay quienes naturalizan la existencia de la enfermedad rara o poco frecuente en sus vidas, y perciben que esta no ha tenido impactos en su construcción de identidad ni en la relación que tienen consigo mismos y con su imagen.



Impacto individual pacientes

- Evidencian dificultades para desarrollar tareas de la vida diaria, lo que varía según el diagnóstico específico y/o la sintomatología.
- La enfermedad los acompaña en todo momento y enmarca las posibilidades que tienen para desenvolverse.
- Frente a las limitaciones prácticas y sentidas, pacientes desarrollan estrategias de afrontamiento que les permite no caer en la sensación de dependencia absoluta.
- Cuando las enfermedades debutan en la adolescencia o adultez y generan cambios corporales afectan negativamente la autoimagen y la relación que establecen consigo mismos.
- Algunas personas transitan hacia procesos de autoaceptación para transformar la sensación de malestar, generando estrategias de autocuidado y modificando la actitud que adoptan hacia la enfermedad.
- Hay quienes no ven un impacto particular de la enfermedad en sus vidas, lo que se observa en particular en quienes no lidian con una sintomatología compleja o se han desarrollado desde la primera infancia con la condición de salud.

Impacto individual cuidadores

En general, destaca la percepción de que los/as cuidadores son el principal sostén de la persona enferma ya que acompañan tanto en decisiones médicas como en actividades del día a día de manera constante y estable. Este rol en general se concentra en una persona, donde predominan las madres. Los y las cuidadores mencionan que las necesidades de sus hijos pasan a primer plano, relegando las necesidades propias. El día a día de los cuidadores no se puede desarrollar de manera independiente de las necesidades de sus hijos, y sus actividades laborales, sociales y familiares se encuentran cruzadas constantemente por su rol. Desde los relatos se observa que el rol de cuidador se puede vivir de diferentes maneras dependiendo de quien está ocupando ese espacio en el núcleo familiar o entornos de los pacientes.

En los casos que las madres ejercen el rol, el trabajo significa una extensión de su rol anterior de cuidados, intensificando las tareas que realizan en este ámbito. A diferencia de esto, cuando los hijos e hijas son las personas que ejercen el rol de cuidador, se invierten las posiciones tradicionales dentro de la familia lo que lleva a que se juegue un doble rol de cuidar y, a la vez, ser cuidado por las madres o padres que tienen la condición de salud rara o poco frecuente. En los casos que la persona afectada tiene hijos pequeños no abandona el rol de cuidadora mientras carga con su condición de salud, lo que intensifica el peso que se experimenta en este camino. En cuanto al impacto emocional de acompañar las trayectorias, los participantes indican que experimentan un desgaste muy grande ya que requieren una amplia disponibilidad de tiempo para dedicar a los cuidados.

De la mano con lo anterior, la emoción de miedo acompaña gran parte de las trayectorias para cuidadores debido a que no saben cómo evolucionará el estado de salud de su hijo o hija y no tienen respuestas adecuadas de los equipos médicos. Sumado a aquello, la idea de luchar contra la imagen de “locura” que se les carga particularmente a las madres. Para poder seguir adelante se aferran a la percepción de que son el principal pilar y que no hay quien las

reemplace en esa tarea. El enfocarse de manera exclusiva en las necesidades de hijos implica dejar de lado las propias necesidades en salud generando consecuencias negativas también para la salud propia, tanto física y mental o emocional.

Es relevante mencionar que la percepción de que no se pueden dedicar espacios de autocuidado predomina en madres, mientras que otros cuidadores entrevistados como hijos y parejas señalan que tienen una mayor libertad para dedicar tiempo a sus intereses. Se observa en los relatos que el estrés experimentado por las actividades de cuidado, junto a las responsabilidades laborales y familiares que se poseen también generan confusión y dificultad para seguir tratamientos para condiciones de salud de la cuidadora, lo que también impacta en el estado de salud en el corto y largo plazo.

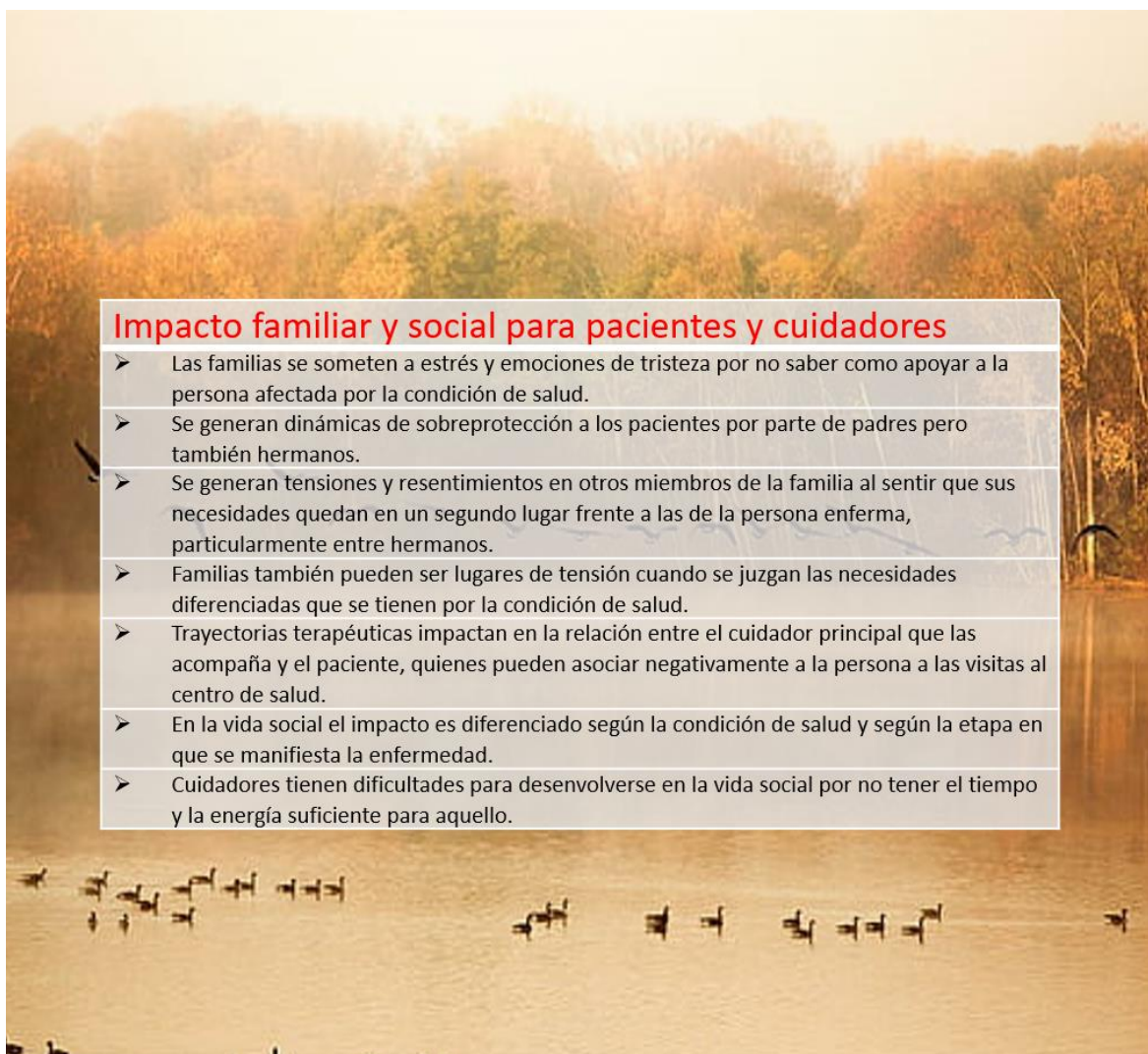


Impacto familiar y social para pacientes y cuidadores

Desde los relatos se observa que las experiencias de la enfermedad no necesariamente se comparten con todos los miembros de la familia, por lo que la información y el apoyo recibido por el paciente se tiende a centrar en una sola persona. En algunos casos se perciben emociones de estrés y tristeza en distintos miembros al no saber cómo ayudar para mejorar el estado de salud de la persona, lo que también implica concentrar la atención familiar en el miembro enfermo, por lo que los demás miembros de la familia quedan en un lugar secundario, lo que puede impactar tanto en sus necesidades físicas como emocionales. Esto tiene repercusiones negativas en hermanos de pacientes, quienes desde su infancia pueden generar resentimientos hacia sus padres. Pese a estas tensiones, en los relatos se observa que en los casos que la situación sobre la condición de salud se comparte con más miembros de la familia y no solo con el cuidador principal, los cuidados requeridos se pueden ir complementando entre los distintos miembros, lo que lleva a involucrar, por ejemplo, a hermanos en estas actividades. De todas formas, según los relatos, estas responsabilidades se entienden como “ayudas” al cuidador principal, y se aplican cuando se les solicita y no necesariamente de manera espontánea.

En los relatos también se identifican experiencias donde las familias no se constituyen como espacios de apoyo sino son más bien lugares de tensión para pacientes y cuidadores, ya que no se comprenden las necesidades diferenciadas que pueden tener por la condición de salud. En los casos que las madres de la familia son las afectadas por la condición de salud, resulta complejo acompañar a los hijos pequeños que aún no pueden gestionar en solitario sus necesidades. Esto genera tristeza y rabia en las madres ya que sienten que no pueden cumplir su rol y que sus hijos pequeños se sentirán desprotegidos y no necesariamente entenderán la situación. Además de la transformación de las dinámicas de cuidado, se observa que las trayectorias terapéuticas también impactan en la relación madre e hijos, ya que los niños en su etapa de la infancia pueden generar miedo a las constantes visitas al médico que deben realizar por su condición de salud.

Pese a las dificultades que se viven dentro de la familia por las implicancias de las enfermedades poco frecuentes, también se pueden generar transformaciones positivas en la relación con algunos familiares debido a la aparición de complejidades de salud que llevan a la sensación de pérdida y muerte. Además, en varios casos el impacto emocional de las enfermedades vuelve más difícil el relacionarse con otros y abrir todo lo que ha significado la experiencia para ellos, lo que puede llevar al aislamiento. En el caso de cuidadores, se observa que debido a la carga que significan las labores de cuidado no solamente de las personas afectadas por la condición de salud, sino también de las familias en general, sumado a las cargas laborales, se dificulta mucho poder desenvolverse en el ámbito social.



Impacto familiar y social para pacientes y cuidadores

- Las familias se someten a estrés y emociones de tristeza por no saber como apoyar a la persona afectada por la condición de salud.
- Se generan dinámicas de sobreprotección a los pacientes por parte de padres pero también hermanos.
- Se generan tensiones y resentimientos en otros miembros de la familia al sentir que sus necesidades quedan en un segundo lugar frente a las de la persona enferma, particularmente entre hermanos.
- Familias también pueden ser lugares de tensión cuando se juzgan las necesidades diferenciadas que se tienen por la condición de salud.
- Trayectorias terapéuticas impactan en la relación entre el cuidador principal que las acompaña y el paciente, quienes pueden asociar negativamente a la persona a las visitas al centro de salud.
- En la vida social el impacto es diferenciado según la condición de salud y según la etapa en que se manifiesta la enfermedad.
- Cuidadores tienen dificultades para desenvolverse en la vida social por no tener el tiempo y la energía suficiente para aquello.

Ámbito amoroso y sexoafectivo en pacientes y cuidadores

Se observa que las tensiones al interior de las familias muchas veces repercuten directamente en las parejas cuando se tiene un hijo con una condición rara, poco frecuente o huérfana. Las tensiones en las parejas pueden terminar en separaciones por diferencias de opinión y la dificultad de conciliar la carga de la enfermedad con otros ámbitos de la vida. Se observa que las mujeres cuidadoras lidian con violencias no sólo en espacios de atención en salud-como se mencionó anteriormente-, sino también al interior de las familias. En casos extremos, los relatos indican que incluso se ha llegado a situaciones de violencia intrafamiliar a raíz de estos conflictos. Junto con lo anterior, las enfermedades raras y poco frecuentes impactan negativamente en las parejas cuando modifican las posibilidades de planificación familiar, lo que lleva en muchas ocasiones a la separación de la pareja. En el caso de los pacientes también se puede ver truncado el desarrollo en el ámbito amoroso y sexoafectivo debido a la condición de salud. La carga emocional y el impacto en la identidad también puede tener un efecto en esta arista de la vida, limitando el desarrollo en el ámbito sexo afectivo debido a las consecuencias de la enfermedad a nivel corporal.

Ámbito amoroso y sexoafectivo en pacientes y cuidadores

- El lidiar con enfermedades poco frecuentes de los hijos genera tensiones en las parejas al dejar la dinámica amorosa en un segundo lugar y al existir diferencias de opinión y abordaje de la condición del hijo.
- Las mujeres muchas veces son juzgadas por sus parejas, culpabilizándolas también del estado de salud de los hijos.
- El impacto en la planificación familiar puede implicar rupturas de los proyectos familiares.
- Para pacientes la enfermedad puede truncar el desarrollo en el ámbito amoroso por las dificultades de desenvolverse en la vida social y la complejidad de exponer el cuerpo frente a otros cuando la enfermedad tiene manifestaciones físicas.
- Para pacientes espacios de pareja se posicionan como lugar de compañía significativo cuando las parejas son receptivas e intentan aprender de las necesidades.

Impacto educativo y laboral para pacientes y cuidadores

En el espacio educativo, dependiendo de la enfermedad, se pueden experimentar diversos caminos. Algunos requieren apoyo más específico como asistir a escuelas especiales, mientras otros pueden insertarse en escuelas comunes con algunos apoyos adicionales o incluso de manera regular. Aparece la dificultad de proyectar los caminos futuros para personas con discapacidad con la limitada inserción laboral en el país, donde algunos cuidadores señalan estar constantemente intentando para que, pese a las dificultades, sus hijos puedan aprender y desarrollar actividades adecuadas a sus capacidades, que les permitan desenvolverse en el mundo. Por otra parte, existen quienes por periodos de hospitalización continua tienen dificultades para acceder a la escuela, necesitando desempeñar su aprendizaje dentro del entorno hospitalario, lo que reduce aún más sus posibilidades de sociabilizar fuera del contexto de la enfermedad. Muchos señalan tener constantes ausencias o retiros de la escuela por algún síntoma, además de tener dificultades para seguir el desarrollo regular de las clases y el ritmo de estudio. Esto se observa tanto en espacios escolares como al ingresar en la educación superior. En este camino en ocasiones también viven episodios de violencia y discriminación por parte de compañeros y docentes, quienes tienden a juzgar los síntomas y a no creer en algunas limitaciones de salud, asociando sus ausencias y sus dificultades en el rendimiento a poco interés. A su vez, impacta fuertemente en el ámbito emocional y en la autoestima al sentir que no logran rendir como el resto y sentirse constantemente cuestionados por un estado de salud que no pueden controlar.

En el ámbito específico de la inserción laboral se observa que algunos síntomas de las enfermedades restringen las actividades que se pueden realizar. En quienes se encuentran trabajando para otras personas o instituciones, se observa que los síntomas interfieren constantemente en el trabajo, donde deben tomarse pausas o incluso licencias constantes, lo que puede generar dificultades. Se observan algunos casos donde las personas han tenido que abandonar de manera definitiva su desarrollo laboral por la aparición de la enfermedad,

optando por jubilaciones anticipadas cuando se puede. Finalmente, se observa que también la enfermedad condiciona las formas en que se proyecta el desarrollo a futuro, incluso en casos que no tienen un impacto de la sintomatología en su vida diaria de manera notoria y que cuentan con tratamiento.

En el caso del ámbito educativo y laboral para cuidadores, se observa que en muchos casos se truncan las posibilidades de continuar el desarrollo en estos ámbitos al tener un hijo con una condición de salud compleja que demanda todo su tiempo. En otros casos, pese a la carga que generan las labores de cuidado, se opta por no abandonar al ámbito laboral por la necesidad económica que se tiene de poder obtener ingresos para sustentar las necesidades familiares. Esto genera un estrés importante al sentir que no pueden rendir de manera adecuada en ninguno de los dos espacios. Por otra parte, las enfermedades raras, poco frecuentes y huérfanas impactan en el desarrollo laboral de las familias ya que, en ocasiones, debido a la presión económica de la condición de salud, se opta por intentar buscar trabajos que les permitan obtener más ingresos para solventar las necesidades del grupo familiar con la carga extra de la enfermedad. Pese a todas las dificultades de lidiar con el entorno laboral, en los discursos se observa que este lugar también se posiciona para muchos de ellos como un espacio de dispersión que les permite salir de las tareas de cuidado habituales y poder dedicar su energía a algo que los nutre a ellos mismos.

Impacto educativo y laboral para pacientes y cuidadores

- Dificultades para costear escuelas especiales cuando se requieren, las cuales también requieren incorporar herramientas en las familias para apoyar a los pacientes.
- Existen quienes deben desempeñarse en educación hospitalaria por los requerimientos de su estado de salud.
- Quienes se insertan en escuelas regulares también pueden experimentar constantes ausencias por la complejidad de los estados de salud.
- Pueden experimentar violencia y discriminación por parte de pares y docentes al no poder adaptarse a las formas regulares de funcionamiento.
- En cuanto a la inserción laboral, algunas enfermedades pueden restringir las posibilidades de desempeñarse en diversos rubros.
- La experiencia con la enfermedad puede moldear los intereses laborales de pacientes y cuidadores en áreas asociadas a la salud y al cuidado.
- En cuidadores muchas veces se ven truncadas las posibilidades de continuar su desarrollo al tener que dedicarse a tareas de cuidados, o en otros casos, deben continuar con una carga muy alta en el hogar y el trabajo por las exigencias económicas de la enfermedad.
- El entorno laboral también se posiciona para cuidadores como un lugar de distensión y de disfrute que les permite realizar actividades que los nutren a ellos mismos.

3.4. REDES DE APOYO DISPONIBLES EN EL PROCESO PARA PACIENTES Y CUIDADORES

Soledad asociada a la carga del cuidado

Al indagar en los apoyos que perciben los cuidadores que tienen disponibles, en general mencionan que la carga de cuidado la llevan en solitario y que no tienen a nadie para apoyarse directamente. No obstante, al indagar en apoyos específicos del día a día, señalan a una persona del entorno cercano que los acompaña en algún aspecto, donde destacan hermanos, padres, hijos, parejas o incluso algún amigo. En ciertos momentos las tareas de cuidados se delegan dentro de la familia, lo que en general se encuentra coordinado de manera central por el cuidador principal, lo que repercute en la sensación de soledad de estos. En el caso de pacientes adultos que tienen hijos, señalan que estos se posicionan como un espacio de contención central ya que son una motivación para seguir adelante con la carga de la enfermedad y a no rendirse emocionalmente frente a la difícil situación que se vive. Además del apoyo en personas cercanas, algunos pacientes y cuidadores buscan refugio en otros espacios que les otorgan calma y le ayudan a sobrellevar la enfermedad en su ámbito práctico y emocional como la conexión espiritual, ámbitos religiosos y estrategias terapéuticas específicas que aportan a su ámbito físico y emocional, como la terapia con caballos, entre otras estrategias.

Relación con los equipos médicos como red de apoyo para pacientes y cuidadores

Para algunos pacientes y cuidadores, los equipos de salud se constituyen como el ámbito de apoyo central que poseen, donde se sienten escuchados, contenidos y acompañados. La sensación de que el equipo médico se posiciona como un apoyo para pacientes y cuidadores se vincula a la percepción de que los equipos de salud se encuentran atentos a las necesidades del caso y a poder aportar a su estado de salud de manera efectiva a través de derivaciones pertinentes, recomendación de estudios clínicos, disponibilidad para consultas,

entre otros. Dentro de esto se observa que también, en general, se establecen vínculos positivos con el profesional que llega al diagnóstico, ya sea sospecha o confirmatorio, debido a que se le asocia a un momento de respuestas y certezas dentro de la incertidumbre que acompaña las trayectorias. Para generar estos vínculos los participantes destacan como factor que aporta, la preocupación por parte del equipo de salud de comprender y validar las emociones del paciente y sus familias en el camino con la enfermedad, además de una disposición constante a escuchar lo que los pacientes tienen que decir, y tomar en cuenta las inquietudes y conocimientos propios que pueden desarrollar a lo largo de su experiencia con la enfermedad, permitiendo que sean agentes activos en el proceso y puedan opinar y consultar libremente para la toma de decisiones. Valoran cuando se mira a la persona y su entorno como un todo, y no solamente se enfocan en el diagnóstico específico y la enfermedad a tratar. En los discursos destaca constantemente la calidez humana al momento de aproximarse a los pacientes como un elemento central para entablar vínculos positivos que permitan que la relación entre médico y paciente fluya de manera positiva y permita acompañar las trayectorias de manera adecuada.

Organizaciones de pacientes como espacio de apoyo para pacientes y cuidadores

La relación con las organizaciones de pacientes es variada y diferenciada según tipo de condición de salud e interés de la familia por involucrarse con experiencias de otras personas. El llegar a estos espacios en general resulta beneficioso para los pacientes, quienes logran conectar y conocer experiencias similares de enfermedad, lo que les otorga sensaciones de calma al reducir la incertidumbre y a la vez les permite disminuir la sensación de que viven algo “extraño”, ya que su experiencia no es solamente individual. En este sentido, resulta importante para pacientes colectivizar las experiencias, lo que permite disminuir la angustia y soledad. Los vínculos que se generan con estos grupos varían dependiendo de la zona geográfica y la enfermedad, y si bien se pueden relacionar de manera presencial, actualmente se utiliza frecuentemente el espacio virtual para conocerse y compartir experiencias. Las organizaciones, además de otorgar calma a las personas, también actúan

de guía para llegar a especialistas adecuados y entregan información sobre experiencias con tratamientos y recomendaciones de cuidados, permitiendo así que la incertidumbre disminuya. En los casos que se aproximan a ellas de manera temprana, con alguna sospecha de diagnóstico o en algún proceso de búsqueda inicial, pueden aportar en disminuir los tiempos de las trayectorias terapéuticas al minimizar la reiteración de consultas. A su vez, acceder a ellas permite tener información sobre tratamientos avanzados o estudios pioneros en otros países respecto a la enfermedad, ya que en general cuentan con vínculos internacionales.

Las organizaciones de pacientes juegan un rol importante también al permitir agrupar necesidades comunes para demandar la intervención a favor de la protección de estas enfermedades y de la entrega de tratamientos por parte del Estado o de agentes privados que inciden en este ámbito de la salud como los laboratorios farmacéuticos. En un caso, gracias a la participación en una organización, una madre pudo detener un procedimiento quirúrgico hacia su hijo, el cual no fue informado con anterioridad y con el que no estaban de acuerdo. Desde la perspectiva de cuidadores, las organizaciones tienen conocimiento más específico y avanzado sobre las condiciones de salud desde una perspectiva amplia y no solamente sobre los aspectos médicos, posicionándose como los espacios idóneos para aprender sobre alguna condición de salud. Además, estos lugares se posicionan como espacios fundamentales para encontrar apoyo, ya que las cuidadoras se relacionan con personas que las entienden y que las acompañan en el camino. Cuando los cuidadores tienen una participación activa en estos lugares, también se posicionan como espacios de distensión, pese a que se vinculen con la enfermedad que tiene su familiar, ya que les permiten enfocarse en otras tareas, vincularse con otros, nutriéndose así de manera individual en el proceso.

Pese a todas las experiencias positivas que los cuidadores asocian a la participación en organizaciones, el involucrarse en estos espacios también entraña riesgos emocionales ya que se pueden conocer vivencias muy complejas que han tenido grupos familiares con

algunas enfermedades y posibles desenlaces negativos prematuros como la muerte o la aparición de otras condiciones de salud que complican más la situación, lo que se plantea como un destino posible para sus hijos. A su vez, hay quienes señalan que no quieren comprometer a otros miembros del grupo familiar con la organización por una condición de salud, por lo que deciden restarse de participar en estos espacios. Además de pacientes y cuidadores, en la investigación se consideraron dos relatos de líderes de organizaciones de pacientes quienes aportaron desde su mirada a complementar la información sobre el rol que juegan estas agrupaciones. Los relatos señalan que cuando una persona se aproxima a la organización, en general inician con contención a los familiares y con entrega de información que puede aportar al estado del paciente y a mejorar los cuidados. Además, algunas organizaciones también se encargan de realizar abogacía por los pacientes en casos que se requiera, empujar proyectos de ley y visibilizar sus necesidades a través de la negociación con instituciones y a través de estrategias de difusión, levantamiento de datos, entre otras estrategias.

En algunos casos las agrupaciones llegan a organizarse en agrupaciones más amplias como federaciones de diferentes enfermedades, lo que les permite unificar vivencias comunes pese a las grandes diferencias entre diagnósticos y síntomas. Desde sus perspectivas, pese a que falta mucho por avanzar en términos de participación de la sociedad civil en la toma de decisiones, hoy existen algunos mecanismos que permiten buscar entablar conversaciones, lo que hace algunos años era impensable. Los participantes acuden a profesionales o personas con experiencia previa que pueden formar parte de la organización de manera permanente o ser colaboradores externos y ocasionales, para fortalecer las capacidades que tienen que les permitan defender sus intereses y necesidades.

Redes de apoyo disponibles en el proceso para pacientes y cuidadores

- El apoyo principal para el paciente tiende a centrarse en una persona o cuidador que juega roles múltiples.
- Los cuidadores mencionan que la carga de cuidado la llevan en solitario.
- En el caso de pacientes adultos que tienen hijos, señalan que estos se posicionan como un espacio de contención central ya que son una motivación para seguir adelante con la carga de la enfermedad.
- Mencionan a la conexión espiritual como un ámbito que otorga apoyo y calma a algunos pacientes y cuidadores.

Acceso a apoyos institucionales por parte de pacientes y cuidadores

Los participantes indican que estos son reducidos y que no existen programas u otras formas específicas de apoyo para ellos debido a la condición de vivir o acompañar enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas. Quienes optan por esa vía intentan postular a otros apoyos disponibles, pero enfatizan constantemente en la dificultad de acceder a ellos principalmente por no cumplir con requisitos de extrema vulnerabilidad. Como estrategia, algunas personas optan por entregar información falsa o alterada para obtener ayuda, lo que lamentan ya que deben mentir, pero lo comprenden como una acción desesperada frente a la situación que viven. Pese a esas dificultades, algunos participantes enfatizan constantemente en la importancia de mantenerse informados y ser proactivos en la búsqueda de apoyos y beneficios, y en la solicitud de información a las instituciones encargadas de gestionar aquello, ya que en algunos casos al insistir se han logrado apoyos por otros medios que no son los regulares. Desde ahí se observa que las instituciones no tienen en cuenta desde el inicio la complejidad adicional que implican las condiciones de salud raras o poco frecuentes, por lo que queda la responsabilidad de apelar y gestionar las ayudas en cada persona de manera individual. Esto se repite en distintos aspectos de las vivencias de las personas con enfermedades raras o poco frecuentes, ya que, durante la trayectoria y la búsqueda de especialistas, diagnóstico y tratamiento, la responsabilidad del camino y de la búsqueda también se gestiona de manera individual.

Relación con los equipos médicos como red de apoyo para pacientes y cuidadores

- Relación positiva se genera cuando se percibe el interés por aportar al estado de salud del paciente y se confía en los conocimientos que poseen los equipos de salud.
- Se percibe una relación positiva con el profesional que alcanza el diagnóstico para la condición de salud del paciente.
- Relación estrecha emocionalmente se construye cuando se sigue la condición de salud de cerca y cuando se demuestra una disposición a escuchar a los pacientes y cuidadores, validando sus emociones.
- Valoran positivamente cuando perciben empatía de parte de los equipos por la situación y generan un trato amable y respetuoso.

4. LA VISIÓN DE LOS EQUIPOS DE SALUD

Perspectivas sobre las enfermedades raras o poco frecuentes en el ámbito clínico y legislativo en Chile

Los profesionales de salud entrevistados señalan que el foco en general está puesto en los pacientes pediátricos, lo que genera una especie de invisibilización de la población adulta que sufre estas condiciones de salud. Por otra parte, para hablar del desarrollo en torno a las enfermedades raras o poco frecuentes en Chile es necesario tener presente la intrincada red de actores sociales que inciden en esta dimensión: organizaciones de pacientes y cuidadores, equipos médicos, organismos estatales, industria farmacéutica, establecimientos educacionales e instituciones públicas y privadas de salud. Cada uno de éstos cumple un rol diferente en las trayectorias de pacientes y en el panorama nacional sobre esta temática. En este escenario, desde los equipos de salud se observa que los conflictos de interés entre los distintos actores involucrados en el proceso de búsqueda de diagnóstico y tratamiento permean cada fase de las trayectorias terapéuticas de pacientes y cuidadores, e inciden directamente tanto en los avances en cuanto a este tipo de enfermedades como en las barreras asociadas a nivel nacional. Pese a estos posibles conflictos, los entrevistados destacan un aumento generalizado de interés en torno a la realización de estudios genéticos y atención especializada en la materia.

De igual forma, se percibe un avance en materia de visibilización a nivel social, desde organizaciones de pacientes/cuidadores y a partir del trabajo de profesionales de salud involucrados, además de un mayor manejo de conocimientos desde el mundo biomédico. De todas formas, estos avances desde la labor biomédica no se expresan de manera homogénea; cada especialidad cuenta con su propia trayectoria en relación a la integración de las enfermedades raras o poco frecuentes al momento de atender pacientes. Ante esto, los profesionales entrevistados reconocen el impacto negativo que ha tenido la lentitud de los avances en materia de sensibilización y capacitación de los profesionales sobre este tipo de

enfermedades, pero también valoran de manera positiva los importantes avances tecnológicos en diagnóstico y tratamientos, observados al contrastar el escenario actual con el problemático contexto en el que se encontraba Chile hace una década atrás. De esta forma, los avances tecnológicos aportan positivamente a la forma en que los equipos abordan la atención, aportando a no aproximarse a los pacientes como “problemáticos”, debido a la existencia de opciones de manejo clínico que antes no se encontraban disponibles.

A su vez, los participantes enfatizan en el impacto de los avances tecnológicos en aumentar el acceso a estudios genéticos, a generar nuevos tratamientos y aumentar el alcance de los diagnósticos, lo que ha generado una disminución en los costos que beneficia directamente a pacientes y sus familias. Así, algunos profesionales enfatizan en el rol preponderante que han tenido los estudios moleculares de nueva generación en el acceso a la pesquisa diagnóstica. Las nuevas técnicas de análisis permiten hacer estudios genéticos más completos y con costos reducidos en comparación al escenario previo. No obstante, enfatizan en la persistencia de grandes brechas vinculadas a los costos, a las terapias disponibles y a la atención adecuada de todos los pacientes que lo necesitan. Sobre los avances en materia legislativa, los relatos en torno al tema resultan escasos. La reducida información que entregan alude principalmente a valorar de manera positiva las nuevas codificaciones de prestaciones determinadas, lo que facilita el acceso de los pacientes a ellas.

Perspectivas sobre las enfermedades raras o poco frecuentes en el ámbito clínico y legislativo en Chile

- Temática enfocada en población pediátrica, lo que en ocasiones invisibiliza necesidades y experiencias de población adulta con estas condiciones.
- La diversidad de actores genera conflictos de interés entre instituciones, lo que permea las trayectorias terapéuticas.
- Se ha generado un aumento paulatino en el interés nacional sobre estudios genéticos y sobre la especialidad de genética, donde se ha visto un aumento de los estudiantes becados.
- Avances en la medicina no se expresan de manera homogénea en todas las especialidades, pero sí se destaca la mayor disponibilidad de tecnologías para diagnósticos y tratamientos.
- Se valoran positivamente los avances en codificación de enfermedades y la existencia de normativas, pero se enfatiza en el alcance limitado al incorporar a un número reducido de enfermedades y prestaciones.

Principales deficiencias y barreras relacionadas a las enfermedades raras o poco frecuentes en Chile. Barreras en la trayectoria terapéutica

El diagnóstico tardío destaca entre las principales deficiencias detectadas por los profesionales de salud entrevistados al abordar las trayectorias terapéuticas. Cuando se logra sortear la dificultad asociada al ámbito de salud, los entrevistados señalan que la falta de conocimientos por parte de las familias se entrecruza con problemas acarreados por el nivel socioeconómico, el nivel sociocultural y el nivel educativo de la población. Muchas de estas familias buscan acceder a la atención privada, gastando recursos económicos escasos para recibir información que no entienden y con la que no logran aliviar la intranquilidad generada en el proceso. Ante la falta de diagnóstico, se limitan las posibilidades terapéuticas, lo que impacta en la salud física y mental de pacientes y cuidadores y en la economía familiar debido a las constantes consultas. Para aportar en este ámbito, desde la perspectiva de algunos entrevistados, no se necesita solamente avanzar en investigación de laboratorio que genere nuevas pruebas genéticas y vías de diagnóstico, sino también avanzar hacia conectar esos conocimientos con la clínica desde un enfoque de salud pública.

Otra barrera detectada en la fase diagnóstica por parte de los equipos de salud se vincula a la falta de cobertura de los exámenes que limita el acceso de los pacientes a ellos, lo que puede repercutir en dificultades futuras para acceder a tratamientos. Sumado a esto, los profesionales detectan barreras vinculadas a la escasa preparación del sistema para gestionar la solicitud de exámenes específicos que no son frecuentemente procesados por el sistema de salud. En ocasiones para sortear las barreras de ausencia de exámenes y ausencia de formas de gestión, se debe recurrir al envío de muestras al extranjero que permite acceder a tecnología de punta, lo que tiene costos económicos elevados para pacientes o para el sistema en el caso de que este lo financie.

Desde los relatos de los participantes se observa que, para sortear las barreras de cobertura y de gestión, muchas veces los profesionales se involucran de manera personal para empujar

el avance de los procesos, buscando apoyos en las instituciones de salud u otros actores que puedan facilitar el proceso. En este sentido, el apoyo de los equipos médicos juega un rol fundamental también en apoyar a los pacientes a comprender los procedimientos a seguir y en sortear el ámbito económico, lo que en algunos casos implica incluso generar recomendaciones de acción que escapan a los canales formales establecidos por la institucionalidad, como recomendar la judicialización de algunos casos. También se identifican barreras en el ámbito del seguimiento de los casos por parte del sistema de salud y los equipos. Se levantan alertas sobre el impacto que tiene la falta de un sistema de registro unitario de fichas clínicas que facilite este seguimiento de pacientes y permita un control con información más detallada, independiente del lugar en donde se esté atendiendo. A su vez, la inexistencia de esta herramienta dificulta contar con la información necesaria para posicionar el tema en la agenda pública actual. Hay una visión compartida en torno al especialista como fuente de conocimiento y apoyo desde familias que, empoderadas ante la enfermedad o no, quedan en una posición de vulnerabilidad dada las necesidades en salud y falta de conocimiento de canales de atención que tienen.

De la mano con lo anterior, los profesionales enfatizan en las dificultades asociadas al territorio, que inciden en las trayectorias terapéuticas debido a la dificultad para llegar a los centros de salud en sectores que se encuentran fuera de la Región Metropolitana. El problema que plantea la distancia entre establecimientos y hogares en zonas rurales se vuelve aún más agudo al no contar los primeros con servicios básicos necesarios para el seguimiento de pacientes con enfermedades raras o poco frecuentes. Esto hace que, en el caso de necesitar atención especializada, muchas familias deban viajar a Santiago o requieran enviar solicitudes desde los hospitales de región a la capital para la realización de exámenes genéticos, lo cual muchas veces pone trabas para el acceso a un tratamiento, incluso aunque esté disponible en el país. Por otro lado, los viajes obligados a centros de salud en zonas muy alejadas del hogar para la realización de procedimientos añaden mayor confusión y desorientación en las familias, dificultando al mismo tiempo el seguimiento de pacientes y el trabajo con éstos en los establecimientos cercanos. Los traslados constantes a otros

territorios, además de generar una carga adicional para las familias, dificultan la labor de los especialistas y de los equipos de salud que acompañan y supervisan la evolución de los pacientes, debido a que la información no se encuentra integrada entre los diferentes servicios, por lo que muchas veces se pierden datos sobre los avances. Esto repercute en el retraso de las trayectorias y también en uso ineficiente de los recursos económicos por parte del sistema, debido a que al no tener conocimiento de lo realizado en otros centros se pueden repetir exámenes y consultas. Frente a estas limitantes, algunos equipos han intentado gestionar estas dificultades con los recursos que ya cuenta el hospital, asignando personas específicas para que hagan el seguimiento necesario a los pacientes. Al hablar sobre dificultades asociadas al territorio algunos profesionales levantan alarmas sobre la situación de zonas rurales con una presencia alta de enfermedades de base genética, lo cual es difícil de abordar con la ausencia de especialistas en estas zonas. Pese a todas las dificultades mencionadas en el ámbito de los territorios, desde la perspectiva de algunos profesionales de la salud en hospitales pequeños de zonas fuera de la capital la gestión de los casos y el seguimiento que se realiza por parte de los profesionales se encontraría estructurada de una manera eficiente, permitiendo otorgar controles de manera periódica y realizar un seguimiento más específico de los casos. Sumado a los problemas de acceso, los profesionales entrevistados dan cuenta de dinámicas laborales donde no propicia el trabajo interdisciplinario y colaborativo, generando una tendencia a concentrar el abordaje de los casos en un solo profesional que se ha vinculado con el paciente desde el inicio.

Desde la perspectiva de los equipos de salud, lo anterior limita las posibilidades de dar respuestas adecuadas y avanzar de manera más expedita en las trayectorias terapéuticas. Vinculado a la relevancia del trabajo interdisciplinario, los profesionales perciben que en general dentro del sector público se generan mayores espacios para el trabajo interdisciplinario en comparación al privado. Esto se vincularía a las características del sistema que incorpora disponibilidad, aunque sea reducida, de profesionales de apoyo psicosocial, y que permite el contacto entre especialistas. En el caso del sistema privado, la persona puede atenderse con profesionales de diferentes instituciones o en consultas

privadas, lo que dificulta la posibilidad de realizar evaluaciones e intervenciones interdisciplinarias. En la atención en el sistema privado, los pacientes tienen la tarea de buscar especialistas por su propia cuenta en caso de querer complementar la atención recibida con otras áreas biomédicas, haciendo que este subsecuente deterioro en la economía familiar no signifique necesariamente la obtención de mejores resultados, sino que, en muchos casos, se transforme en un obstaculizador del seguimiento clínico. Por otro lado, al hablar de los tratamientos en torno a enfermedades raras o poco frecuentes, todos los profesionales de salud entrevistados coinciden en los altos costos asociados a éstos. A su vez, se menciona la problemática de la judicialización ante el Ministerio de Salud para conseguir el financiamiento de los medicamentos, lo que implica costos y demoras para las familias, además de dificultades para el sistema en la gestión de estos casos. Equipos entrevistados plantean que al vivir en zonas rurales en algunos casos se genera una laxitud forzada en la ingesta de medicamentos o, derechamente, a la generación de trabas administrativas para el acceso a ellos, lo que afecta en el nivel de adherencia que pueden tener estos pacientes, lo que no depende de su propio interés en seguir las indicaciones entregadas por los equipos.

En base a problemáticas como las mencionadas en este apartado, desde la perspectiva de los profesionales, la dedicación en la atención a pacientes y cuidadores se vuelve un pilar fundamental. En cuanto a los recursos humanos que se dedican a la atención en las trayectorias de este grupo, se reporta falta de equipos de apoyo terapéutico-tales como kinesiología, fonoaudiología, terapia ocupacional, entre otros-, particularmente en centros pertenecientes al sistema público y en territorios fuera de la Región Metropolitana, pero sin dejar exentos a los centros de salud privada, caracterizados por la atención disgregada entre especialistas. Otra de las barreras detectadas en la trayectoria refiere al acompañamiento psicológico de pacientes y cuidadores. Surgen también discursos sobre la falta de disponibilidad de personal para responder al total de derivaciones en salud mental. De igual forma, sobre derivaciones en salud mental para cuidadores, se señalan las limitaciones del sistema ya que, en general, los cuidadores quedan desplazados de estas prestaciones.

Además de lo mencionado, se evidencian barreras vinculadas a la alta rotación de profesionales de salud mental y la inexistencia de equipos definidos de acompañamiento psicológico para pacientes y cuidadores. Esto repercute en que la carga de acompañar la salud mental de pacientes y cuidadores recaiga en los médicos, quienes cuentan con tiempos reducidos en consulta y no tienen la posibilidad de realizar un seguimiento continuo a los pacientes, provocando que este ámbito quede desatendido. De esta forma, los relatos de participantes enfatizan en la relevancia de poder desarrollar competencias específicas en equipos de salud mental para la atención de personas con enfermedades raras o poco frecuentes y sus familias, lo que significaría un aporte sustancial a la posibilidad de lidiar con ellas por parte de las personas.

Barreras en la trayectoria terapéutica desde la perspectiva de equipos de salud

- Destacan los diagnósticos tardíos como una barrera, lo que se vincula a la falta de información por parte de equipos médicos, particularmente en atención primaria o nivel general de atención.
- Señalan que los diagnósticos tardíos también se vinculan a la dificultad de las familias para comprender los resultados de los estudios y la información que se les entrega, lo que propicia la reiteración de las consultas.
- Para avanzar en los diagnósticos, se plantea como relevante conectar la investigación de laboratorio con la clínica desde un enfoque de salud pública que logre abarcar las necesidades de este grupo.
- Ausencia de cobertura para exámenes que permitan alcanzar diagnósticos.
- Escasa o nula preparación del sistema de salud para gestionar la solicitud de exámenes específicos y para apoyar la gestión del paciente mediante un seguimiento adecuado.
- Para aportar al avance de las trayectorias, los equipos de salud se involucran de manera individual para aportar en gestionar y presionar por el avance del paciente en el curso pertinente.
- Enfatizan en las dificultades asociadas a los territorios en regiones y en zonas rurales donde llegar a los especialistas es más complejo.
- Información no integrada entre los servicios, lo que dificulta seguimiento de enfermedad cuando se requieren traslados a otras regiones para acceder a especialistas.
- Falta de colaboración entre médicos que permita un abordaje interdisciplinario de los pacientes, lo que de todas formas se lograría ejecutar en mayor medida en el sector público.
- Altos costos de los tratamientos que se vuelven insostenibles y generan judicialización de los casos frente al Ministerio de Salud.
- Falta de equipos de apoyo terapéutico físico y de salud mental, dificultando la posibilidad de derivación y disminuyendo los avances en el ámbito de la salud.

Barreras vinculadas a la formación y ejercicio de profesionales de la salud

Los discursos de los profesionales también evidencian barreras asociadas a la formación que tienen en el ámbito de las enfermedades raras y al ejercicio laboral. Desde su percepción, en médicos generales y en especialidades distantes a temas, existe falta de información sobre los síntomas y manifestaciones de estas enfermedades, además de ausencia de conocimientos sobre posibles tratamientos. Sumado a aquello, con el avance tecnológico continuo en este ámbito, los mismos genetistas mencionan que requieren muchas veces apoyo de colegas para la interpretación de resultados, ya que no todos se encuentran familiarizados con los últimos avances en la materia.

Vinculado a esto, se menciona que a nivel nacional existen centros específicos que cuentan con conocimientos especializados en algunas enfermedades raras o poco frecuentes, pero que actualmente el sistema no permite la divulgación de esos conocimientos a otros centros. Esto deja al paciente en una posición de dependencia ante el nivel de experticia del médico tratante. Así, se posiciona como una barrera el hecho de que no existe la posibilidad de derivar a centros especializados que puedan aportar a subsanar la falta de información en este ámbito, lo que deja a los profesionales sin muchas opciones para gestionar estos casos, impactando negativamente en los pacientes. Para abordar esta carencia, que decanta en barreras para pacientes y sus familias, desde los discursos se sugiere incorporar la formación en genética en los ramos de la formación común en medicina.

Desde la perspectiva de profesionales es necesario extender estos conocimientos al apoyo administrativo, entre otros. Esto puede realizarse también en el desempeño laboral con la entrega de capacitaciones e información actualizada. Se hace énfasis en el rol preponderante que tiene el compromiso del personal de salud con la ética profesional en la atención y acusando, a su vez, la falta de fiscalización existente en Chile respecto de los diagnósticos entregados por los profesionales. Además de la formación, los profesionales identifican una tendencia a subestimar los síntomas reportados por los usuarios al momento de acceder a la

consulta, donde se suele asociar algunas manifestaciones a problemáticas de salud mental o a juzgar los síntomas como consecuencias de conductas de los pacientes y sus familias. Esto, además de generar las consecuencias emocionales revisadas en el apartado de pacientes y cuidadores, extiende las trayectorias terapéuticas con las consecuencias respectivas. Los participantes señalan conocer que esto sucede, pero no reportan haber incurrido ellos mismos en esas prácticas.

Los equipos de salud también señalan que muchas veces algunos colegas tienen una falta de sensibilización al momento de comunicarse con las familias y pacientes ya sea para las atenciones en la consulta o para la entrega de información específica. Esto genera distancias con las familias, lo que contribuye al malestar y a las barreras experimentadas en la trayectoria. El desconocer el impacto emocional que este tipo de enfermedades tiene para estos grupos contribuye, por un lado, a la incertidumbre a la que se exponen las familias por falta de orientación, pero también reproduce una lógica de desconocimiento de las necesidades de contención requeridas para afrontar las dificultades acarreadas por las vivencias con la afección de salud. Esto, a su vez, tiene un impacto relevante en el proceso de derivación. Por otro lado, la falta de empatía, entremezcladas con limitantes de tiempo para la atención de pacientes, son aspectos que contribuyen a la reproducción de malos tratos en la atención en salud. Estos casos se pueden acentuar en la atención a pacientes que presentan algún tipo de daño neurológico o que presentan un impacto en la conducta.

Barreras vinculadas a la formación y ejercicio de profesionales de la salud

- A nivel de medicina general no se maneja información sobre este grupo de enfermedades, lo que dificulta pesquisar sus manifestaciones.
- Imposibilidad de comunicarse con centros que tienen mayor conocimiento experto en algunas enfermedades.
- Ausencia de fiscalización a los diagnósticos erróneos y falta de ética profesional al involucrarse con pacientes y familiares.
- Profesionales tienden a subestimar síntomas reportados por pacientes y a comunicarse de manera brusca con las familias.
- Dificultad de otorgar atenciones integrales con tiempos de consulta breves.

Perspectivas sobre las experiencias de los pacientes y equipos de salud

** Impacto en la vida diaria de pacientes y familiares*

Los equipos de salud ven con preocupación el hecho de que los pacientes tienen un bajo nivel de inserción laboral y, a pesar de que un cierto número acceda a educación diferencial, al momento de terminar su ya obstaculizado proceso de escolarización, éstos no logran encontrar un trabajo. Otra barrera es la infantilización a las que están sometidos los pacientes y el impacto que tiene en ellos el no estar acostumbrados a tomar decisiones debido a las dinámicas de sobreprotección que se dan muchas veces al interior de las familias.

Las trayectorias profesionales de los cuidadores también se ven afectadas, sostiene que, si bien en un principio los cuidadores intentan mantener sus trabajos, el mundo laboral ofrece una flexibilidad limitada, no compatible con los itinerarios terapéuticos de las familias. En el cotidiano los cuidadores viven la dificultad que implica el aprender a delegar tareas que involucran el cuidado de la persona con alguna enfermedad rara o poco frecuente. Se observa que muchas veces las redes que rodean a la familia adoptan una postura que victimiza tanto al paciente como a los cuidadores. El contexto de las enfermedades hace que los cuidadores muchas veces se aislen, lo cual contribuye en la sensación de desamparo y en la generación de cuadros depresivos no tratados que pueden llevar, incluso, al suicidio.

En cuanto a la feminización de los cuidados, los equipos de salud coinciden con esto, ven a los padres como los proveedores económicos del hogar y a las madres como las principales encargadas de las tareas de cuidado del paciente, tales como el seguimiento del estado de salud éste, las visitas para la realización de exámenes y el manejo de conocimientos en torno a la enfermedad, además de asumir las labores de mantenimiento del hogar y otros cuidados cotidianos relacionados con la alimentación, aseo, visitas a la escuela y bienestar general del paciente a cargo. La carga laboral y de cuidados experimentada por padres y madres, el desgaste de la vida sexoafectiva y el impacto emocional que implica el cuidado de una

persona con una enfermedad rara o poco frecuente, tienden a conducir a la separación de las familias, lo que termina dificultando en muchos casos el manejo de información en torno a la enfermedad y las labores de cuidado hacia el paciente. Esto último plantea la feminización de los cuidados como algo que no involucra sólo a las madres sino también al resto de las mujeres de las familias: abuelas, madres, tías y hermanas. Los hermanos de los pacientes de igual forma ven interrumpidas sus proyectos personales por apoyar a sus familias con las tareas de cuidado. En tanto la atención familiar está dirigida al bienestar del paciente, otros miembros del núcleo familiar quedan muchas veces relegados a un segundo o tercer plano, y sus necesidades quedan invisibilizadas lo que puede llegar a traducirse en sensaciones de abandono, intentos por una independencia prematura o una depresión que puede llevar, incluso, al suicidio.

**** Impacto emocional de la enfermedad para pacientes y familiares***

Se identifica una fase inicial de negación por parte de las familias al enterarse de la noticia de que poseen una condición de salud compleja, lo que puede llevar a cerrarse a comprender el posible diagnóstico. Desde la perspectiva de algunos profesionales, esto contribuiría a extender las trayectorias terapéuticas de los pacientes. La incertidumbre y la angustia también se verían agudizadas por la falta de entendimiento y de canales de información en torno a estas enfermedades. Hay familias que extienden las trayectorias excesivamente al buscar continuamente segundas y terceras opiniones profesionales por no querer abrirse a la posibilidad de que el hijo tenga una condición crónica y compleja de salud.

Pese a las diferentes formas de procesar la experiencia en cada familia, los profesionales enfatizan en el diagnóstico como una etapa donde deben involucrarse y acompañar el proceso. En este proceso, relatan como crucial el poder acceder a la consejería que acompaña el resultado genético, ya que no basta con el examen para comprender lo que significa para el paciente y la familia el vivir con esta condición, lo que vuelve fundamental el acceso a genetistas para estos pacientes. A su vez, los entrevistados enfatizan en las actitudes

de resiliencia que adoptan muchas familias para aprender a lidiar con la condición de salud que están enfrentando una vez superados los momentos de negación, angustia y duelo anteriores. En términos del impacto emocional, la experiencia de crecer con una condición desde el primer día difiere ampliamente con la de quienes manifiestan la enfermedad en una etapa más avanzada, teniendo que adaptarse a nuevos síntomas, rutinas y dolencias que no tenían incorporadas en su día a día. De todas formas, señalan que el impacto emocional en quienes tienen la condición de salud desde la primera infancia también es muy grande cuando comienzan a avanzar en su desarrollo y se hacen notorias las diferencias con los pares de la misma edad que no se ven afectados por una condición de salud, sintiéndose limitados en sus capacidades.

Sumado a la sensación de diferencia y el impacto de las noticias de la enfermedad, las rutinas propias de los itinerarios terapéuticos realizados traen consigo una carga emocional para el paciente, ya que como se mencionó previamente, ven interrumpida tanto su vida social como su nivel de independencia, además del cansancio propio que implican las condiciones de salud y que generan las visitas constantes al centro de salud. Desde la perspectiva de los equipos entrevistados, los cuidadores evidencian un alto grado de aprehensión sobre lo que puede o no hacer el paciente, lo que de la mano con las tareas diarias de cuidado que realizan, altera el diario vivir a nivel familiar. También se evidencia la percepción de los equipos de salud de que resulta fundamental apoyar a las familias a organizarse para dar mayor independencia a los pacientes, lo cual beneficia fuertemente a los pacientes ya que con ello disminuyen la sensación de diferencia con los pares y de imposibilidad de realizar tareas por sí mismos.

Los profesionales también identifican la alta presencia de culpa en los familiares, asociada a la sensación de que no se están realizando suficientes tareas de cuidado para el paciente, y por la idea de que la enfermedad es heredada lo que los hace partícipes del estado de salud que aqueja a la persona. Desde la perspectiva de los equipos de salud, la culpa y angustia se vinculan muchas veces a las expectativas previas que se generan en todos los padres y

madres al momento de tener un hijo. En relación a las consecuencias emocionales de estas enfermedades, algunos participantes del sector destacan la importancia que tiene la comunicación entre las familias y los equipos médicos para definir el nivel de éxito de un tratamiento determinado, teniendo en consideración las expectativas, el escenario médico y el bienestar de pacientes y sus cuidadores.

**** Impacto para los equipos de salud de acompañar las trayectorias terapéuticas***

Las personas que trabajan en salud vinculadas a las enfermedades raras o poco frecuentes experimentan una serie de implicancias profesionales y personales, evidenciando que el impacto de estas condiciones no solamente se circunscribe al paciente afectado y sus familias. A nivel profesional los equipos de salud experimentan constantes frustraciones al acompañar a personas con enfermedades raras o poco frecuentes, debido a las dificultades que se enfrentan como la imposibilidad de llegar a diagnósticos de manera oportuna por falta de información; falta de exámenes o desconocimiento de condiciones muy particulares de salud. No obstante, en los relatos se enfatiza particularmente la emoción de la frustración. Esta situación añade carga adicional al médico especialista que debe descifrar las rutas para la gestión interna del caso en la institución. Esta dificultad actúa como un elemento que desincentiva a otros profesionales a trabajar con estas problemáticas de salud complejas, que requieren involucrarse más allá de las labores regulares de la atención clínica.

A su vez, se menciona la frustración de no poder otorgar tratamiento a un paciente que logra diagnóstico y que necesita recurrir a este de manera inmediata, pero que por las limitantes económicas no puede acceder. Vinculado a aquello, señalan sentirse frustrados con instituciones que no cumplen el rol de aportar en la generación de conocimiento y en la discusión pública en beneficio de las enfermedades raras. En esta misma línea, señalan sentir que no existe un vínculo entre la clínica y las políticas públicas, lo que dificulta aún más avanzar en este ámbito. Desde ahí, algunos participantes evidencian la carga adicional que sienten al intentar constantemente generar avances en una temática que se encuentra

invisibilizada a nivel nacional y dentro de las instituciones de salud. Los profesionales señalan que, además de lo ya mencionado, también experimentan la dificultad de lidiar con la tarea de otorgar apoyo emocional a las familias, quienes se encuentran angustiados y recurren a ellos buscando respuestas que muchas veces no pueden otorgar debido a la incertidumbre que muchas de estas condiciones implican a nivel clínico y de cobertura o acceso a tratamientos. Señalan que muchas veces no cuentan con las herramientas para realizar esta tarea, ni con los tiempos adecuados para realizar la atención clínica, la gestión y el acompañamiento en una misma consulta. Esta dificultad del acompañamiento a las familias se debe a la complejidad de trabajar con el dolor de otras personas, lo que requiere desarrollar herramientas de vinculación interpersonal que no todas las personas poseen. En este sentido, el trabajo con los pacientes con enfermedades raras puede implicar una serie de aprendizajes para los equipos de salud. Por un lado, se menciona que trabajar en enfermedades poco frecuentes implica un crecimiento profesional constante al estar aprendiendo de diferentes afecciones de manera continua. Debido a la complejidad de estas condiciones, el aplicar un abordaje interdisciplinario de los casos resulta fundamental, lo cual también señalan como un aprendizaje constante ya que la formación que reciben en sus respectivas carreras y la estructura del sistema de salud no necesariamente beneficia aquello. Por otro lado, señalan que su desempeño laboral en este ámbito los empuja a desarrollar habilidades de comunicación y de relación interpersonal que les permitan desarrollar la labor de acompañamiento de una manera más adecuada. Desde su perspectiva, la atención clínica tendría que abrirse a validar las experiencias de pacientes y cuidadores e incorporar sus visiones y conocimientos en la atención clínica.

Al indagar en el nivel personal, los participantes mencionan que les resulta reconfortante emocionalmente poder aportar al camino de estas familias. En varios relatos aparece la percepción de que los vínculos que generan con pacientes y cuidadores traspasan la relación médico-paciente regular, transitando hacia espacios de mayor intimidad y cercanía. Sentir que se generan estos lazos de mayor intimidad implica que los equipos de salud generan compromisos con los pacientes y con las familias, lo que puede decantar en conductas de

apoyo como aportar con dinero cuando existe necesidad de cubrir alguna prestación o medicamento de manera urgente, o tomar decisiones clínicas para propiciar el bienestar de pacientes y familias, que muchas veces pueden ir en contra de las visiones de instituciones o de colegas. Señalan que en el ámbito emocional y personal las familias enseñan muchas cosas a los equipos de salud vinculadas a la fortaleza para enfrentar las adversidades que ellos luego aplican para la evaluación y percepción de su propia vida. De todas maneras, se señala que por la carga que significa acompañar estas condiciones sería fundamental poder contar con apoyo psicológico dentro de los equipos para guiar estos procesos desde su vereda, lo que actualmente no se encuentra disponible en el sistema de salud. Se reporta que los equipos de salud aplican una serie de estrategias de autocuidado y contención mutua que les permiten ir experimentando la vivencia de una forma más llevadera. Además, en algunos equipos se generan dinámicas de aprendizaje entre profesionales nuevos y los de mayor experiencia, donde comparten las formas que han desarrollado para lidiar emocionalmente con las situaciones que viven y también conocimientos sobre el manejo clínico de los pacientes.

5. RECOMENDACIONES QUE EMANAN DE PACIENTES Y EQUIPOS DE SALUD

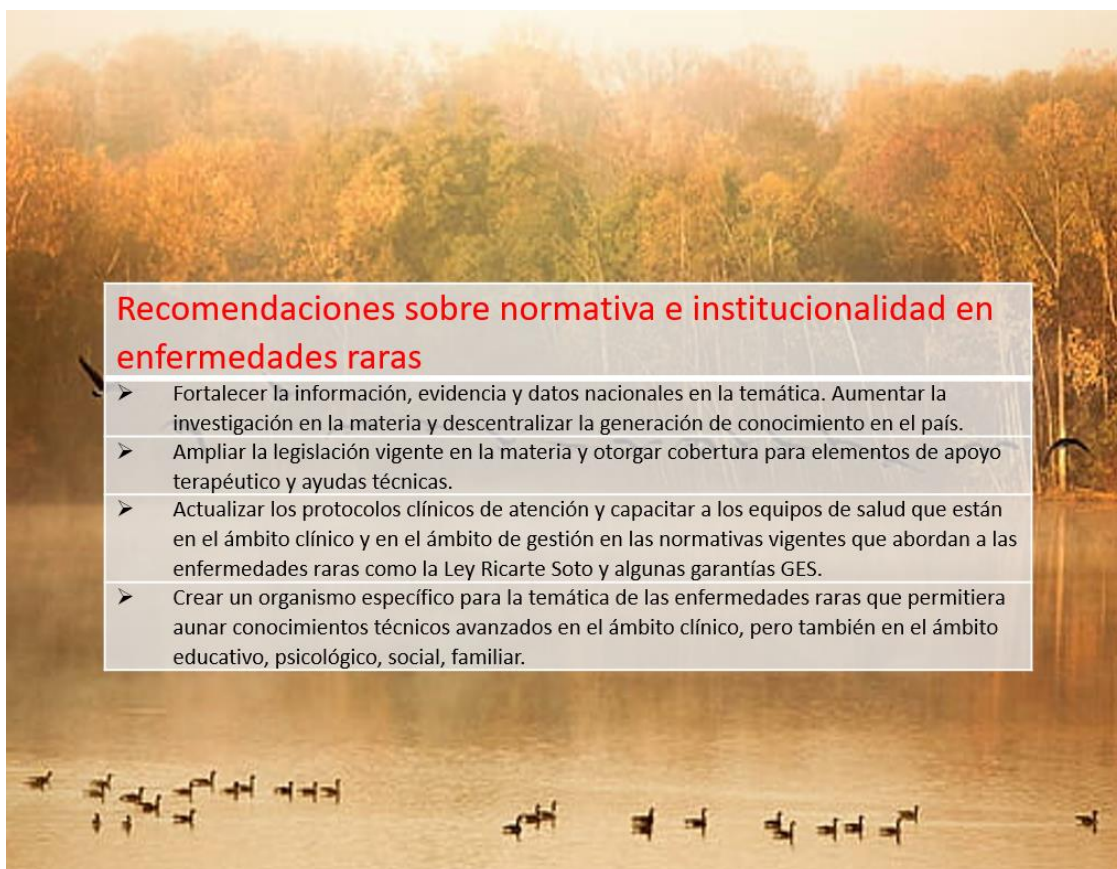
Recomendaciones sobre normativa e institucionalidad en enfermedades raras

- (i) Fortalecer la información, evidencia y datos nacionales en la temática.
- (ii) Cruzar información entre instituciones para aprovechar algunos registros previamente existentes, por ejemplo, datos de COMPIN con datos de salud.
- (iii) Aumentar la investigación en la materia y descentralizar la generación de conocimiento en el país, potenciando la instalación de laboratorios locales que realicen investigación y que aporten en el análisis de exámenes, permitiendo generar conocimientos sobre la situación del país a nivel de enfermedades raras y enfermedades genéticas.
- (iv) Se señala que la Ley Ricarte Soto tendría efectos negativos restringiendo la posibilidad de investigar en personas con discapacidad o alteraciones de la conciencia.
- (v) Potenciar capacidades que ya se encuentran instaladas en el Estado y que en su quehacer se vinculan a necesidades de las personas con enfermedades raras, pero que no tienen de manera explícita programas y lineamientos en aquello. Se menciona la importancia de potenciar en esta área al Servicio Nacional de Discapacidad, Ministerio de Salud y Ministerio de Educación.
- (vi) Propiciar un abordaje intersectorial de las necesidades de este grupo y no circunscribir las discusiones solamente al ámbito de la salud.
- (vii) En términos de normativa, se plantea como fundamental ampliar la legislación vigente en la materia, donde si bien se valora positivamente la Ley Ricarte Soto en términos generales desde equipos de salud, pacientes y familiares, se percibe como acotada y restrictiva en la cobertura.

- (viii) Ampliar las enfermedades consideradas en la cobertura, no restringiendo la cobertura a medicación de alto costo, sino también a elementos de apoyo terapéutico y ayudas técnicas.
- (ix) Se sugiere que los criterios para cobertura de medicación o tratamientos de otro tipo sean transparentes, claros, y existan procesos de evaluación posteriores que permitan ir determinando la efectividad de continuar costeados determinados tratamientos, donde no se consideren solamente elementos económicos, sino también del bienestar de los pacientes.
- (x) Los equipos de salud enfatizan en la relevancia de actualizar los protocolos clínicos de atención para propiciar la entrega adecuada de tratamientos a los pacientes, que también permita un uso de los recursos eficientes.
- (xi) Capacitar a los equipos de salud que están en el ámbito clínico y en el ámbito de gestión en las normativas vigentes que abordan a las enfermedades raras como la Ley Ricarte Soto y algunas garantías GES.
- (xii) Potenciar los mecanismos de información para pacientes, cuidadores y equipos médicos sobre los procedimientos a seguir, cuidados a otorgar, entre otros elementos, cuando se sospecha o llega al diagnóstico de una enfermedad rara.
- (xiii) Contar con un sistema de registro unificado que facilite el seguimiento de la atención clínica de los pacientes y que complemente todo lo mencionado anteriormente, permitiendo afinar la conexión entre equipos e instituciones.
- (xiv) Creación de un organismo específico para la temática de las enfermedades raras, que permita aunar conocimientos técnicos avanzados en el ámbito clínico, pero también en el ámbito educativo, psicológico, social, familiar, entre otros, donde la participación ciudadana sea un ámbito central en el cual se consideren no solamente las perspectivas de pacientes, sino también de sociedades científicas e incluso abriendo espacios de participación a la industria farmacéutica, para que todos los actores que inciden en la temática puedan aportar en el proceso decisional. Se menciona la relevancia de que las organizaciones puedan articular sus tareas con las normativas para pacientes y sus familias, permitiendo así que

más gente pueda llegar a ellas y al apoyo e información que entregan, que todavía no es conocido por todas las personas que viven estas condiciones de salud.

- (xv) Otras instituciones que podrían aportar, por ejemplo, con apoyo social para cuidadores y pacientes, tengan en consideración la vivencia con enfermedades raras al momento de evaluar los beneficios a otorgar, ya que por la dificultad actual de demostrar las cargas adicionales que estas condiciones indican, las familias en situación vulnerable muchas veces quedan fuera de las posibilidades de apoyo.

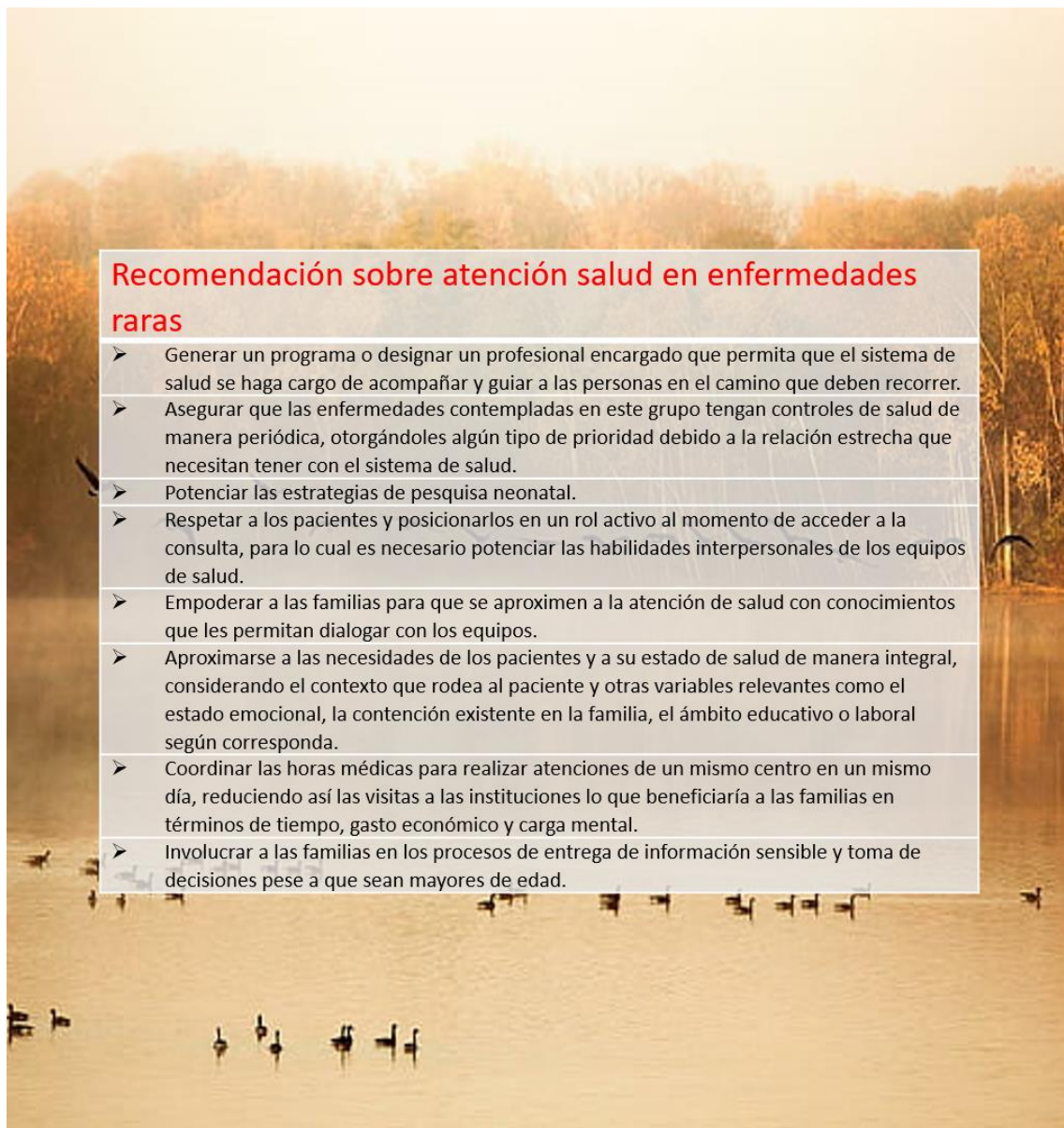


Recomendaciones sobre atención en salud en enfermedades raras

- (i) Que el sistema de salud se haga cargo de acompañar a las personas en el camino que deben recorrer, ya sea a través de un programa o un profesional encargado. Contar con un apoyo de este tipo desde el sistema de salud permitiría disminuir las consultas, los cambios de especialistas y el traspaso entre instituciones que alarga las trayectorias y aumenta la carga emocional y económica de estas enfermedades. Desde la perspectiva de los equipos, esto resultaría beneficioso también para ellos al permitir una disminución de la carga laboral adicional que significa descifrar las rutas que no están definidas y realizar las tareas de gestión que implica cada caso.
- (ii) Se plantea desde los equipos la relevancia de generar flujogramas claros de derivación, para que los equipos que se vinculan con la temática sepan qué corresponde hacer, cuando, y se puedan unificar los criterios de gestión, lo que actualmente no se encuentra claro.
- (iii) Asegurar que las enfermedades contempladas en este grupo tengan controles de salud de manera periódica, otorgándoles algún tipo de prioridad debido a la relación estrecha que necesitan tener con el sistema de salud.
- (iv) Para mejorar el seguimiento de los casos y la atención con especialistas, los equipos de salud sugieren que el sistema de salud pueda preocuparse de considerar equipos con manejo de la temática de enfermedades raras en regiones, considerando al menos uno a nivel regional.
- (v) Potenciar las estrategias de pesquisa neonatal para identificar estas enfermedades de manera temprana, reduciendo dentro de lo posible la carga de la enfermedad en etapas más avanzadas o de mayor gravedad y permitiendo intervenir a tiempo.
- (vi) En cuanto al ámbito específico de la consulta médica, la importancia de que se respete a los pacientes y se facilite en que tengan un rol activo en la consulta clínica.

- (vii) Potenciar las habilidades interpersonales de los equipos de salud y en particular de quienes se vinculan con este tipo de enfermedades.
- (viii) Empoderar a las familias para que se aproximen a la atención de salud con conocimientos que les permitan dialogar con los equipos de salud, para que puedan ejercer sus derechos de manera informada.
- (ix) Expandir el conocimiento que existen en el nivel primario de atención y a nivel de medicina general en el ámbito privado sobre las manifestaciones de este tipo de enfermedades, para poder detectar señales de alerta que requieran derivación a especialistas específicos y permitan acortar los tiempos de consulta entre un nivel y otro, que actualmente son muy extensos y que se extienden aún más por las reconsultas que se realizan en el nivel general. Para esto sería relevante otorgar conocimientos tanto en el ciclo de formación universitaria como durante el ejercicio profesional.
- (x) Se establece como recomendación que cuando algún profesional no maneje un conocimiento y no pueda continuar aportando en el avance de la trayectoria terapéutica, sea capaz de comunicarlo de manera oportuna para que la familia pueda buscar respuestas con otro profesional o institución.
- (xi) Que los profesionales se aproximen a las necesidades de los pacientes y a su estado de salud de manera integral, considerando el contexto que rodea al paciente y otras variables relevantes como el estado emocional, la contención existente en la familia, el ámbito educativo o laboral según corresponda, incorporando en la atención la consideración de las repercusiones de enfrentarse a un proceso de búsqueda de respuestas en una enfermedad rara.
- (xii) Que las enfermedades raras sean acompañadas por un equipo interdisciplinario, que permita abarcar los distintos ámbitos involucrados en las mismas.
- (xiii) Generar una coordinación de las horas médicas para poder realizar las atenciones de un mismo centro en un mismo día, reduciendo así las visitas a las instituciones, lo que beneficiaría a las familias en términos de tiempo, gasto económico y carga mental de organizar las visitas.

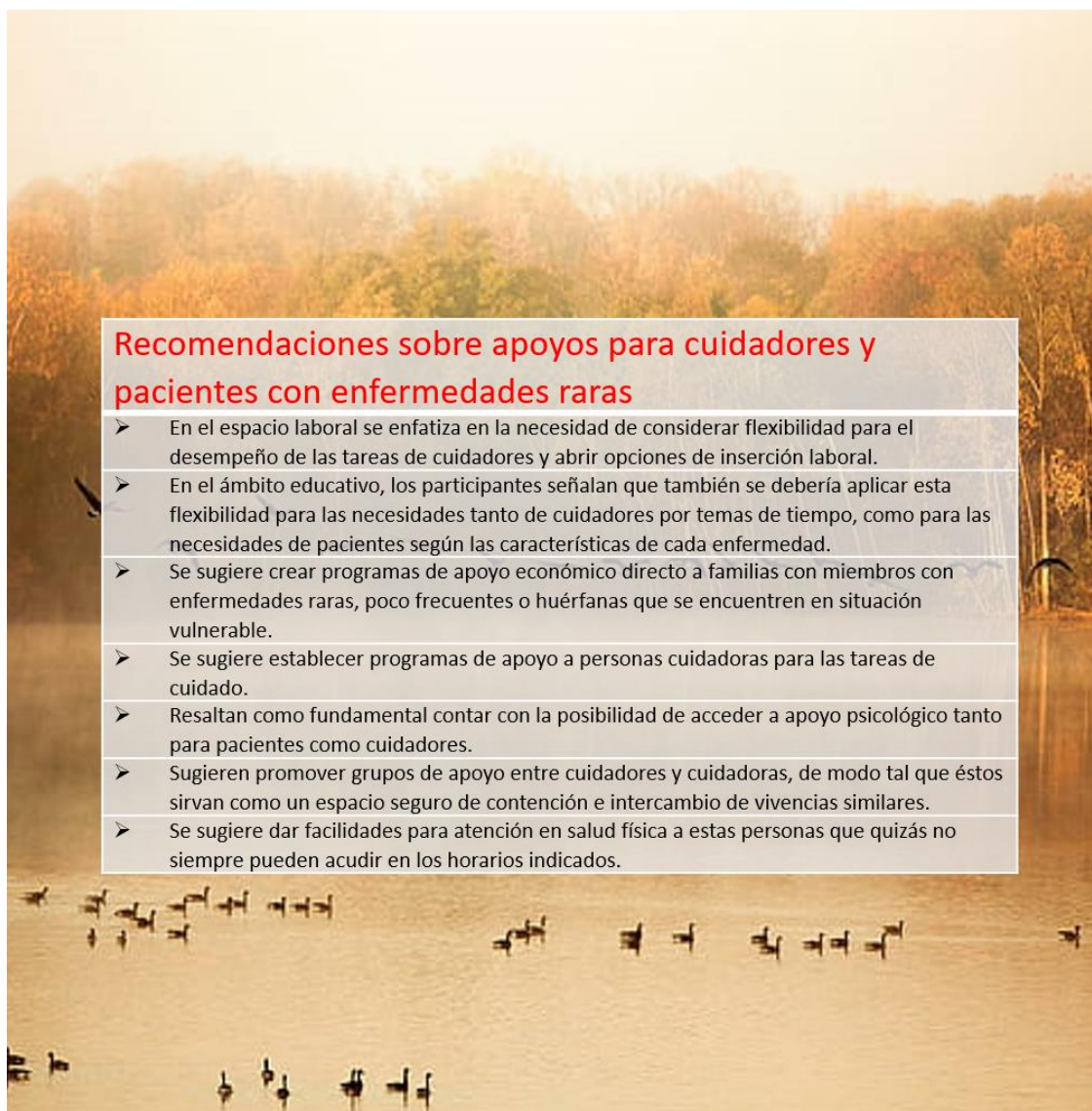
- (xiv) Desde algunos cuidadores se recomienda que en la atención de salud de los pacientes con enfermedades raras se involucre a las familias en los procesos de entrega de información sensible y toma de decisiones pese a que sean mayores de edad.



Recomendaciones sobre apoyos para cuidadores y pacientes con enfermedades raras

- (i) Los apoyos que se generen desde la institucionalidad y los entornos en que las personas se desenvuelven deben ser diferenciados según las características de la enfermedad y según la condición material en que se encuentra la familia, buscando aproximarse de manera integral a las necesidades que se puedan tener en cada caso. En el espacio laboral se enfatiza en la necesidad de considerar flexibilidad para el desempeño de las tareas de cuidadores.
- (ii) Abrir opciones de inserción laboral diferenciadas para personas cuidadoras que tienen una disponibilidad horaria menor, pero que tienen el interés de desempeñarse laboralmente o la necesidad de generar ingresos. Esta idea de la flexibilidad también debiera ser incorporada para las personas con enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas que pueden desempeñarse laboralmente, considerando así las particularidades que puede tener cada enfermedad al momento de adaptar las exigencias laborales.
- (iii) En el ámbito educativo, los participantes señalan que también se debería aplicar esta flexibilidad para las necesidades tanto de cuidadores por temas de tiempo, como para las necesidades de pacientes según las características de cada enfermedad.
- (iv) Los equipos de salud enfatizan en la relevancia de escolarizar a los pacientes con enfermedades raras, lo que aporta en su autonomía y desarrollo, permitiéndoles progresar a través de una formación que esté pensada para sus capacidades. Se plantean como fundamental potenciar las aulas hospitalarias y el acceso a educación diferencial.
- (v) También se señala que deberían existir programas de apoyo económico directo a familias con miembros con enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas que se encuentren en situación vulnerable y que no puedan cubrir sus necesidades con los reducidos ingresos que poseen.
- (vi) Establecer programas de apoyo a personas cuidadoras para las tareas de cuidado.

- (vii) Generar instancias o programas donde personas capacitadas puedan reemplazarlos de sus tareas por lapsos de tiempo que les permitan tener espacios de dispersión o descanso.
- (viii) Contar con la posibilidad de acceder a apoyo psicológico tanto para pacientes como cuidadores.
- (ix) Promover grupos de apoyo entre cuidadores y cuidadoras.
- (x) Promover la salud física como espacio importante donde considerar las particularidades de la situación de los cuidadores.



6. CONCLUSIONES

Los resultados de este estudio dan cuenta de la complejidad que entrañan estas condiciones, las cuales implican una serie de síntomas físicos, impactos emocionales y consecuencias en el ámbito educativo, social, laboral e individual para las familias afectadas. A su vez, se pudo identificar el impacto emocional y de carga laboral que tienen estas condiciones para quienes se vinculan con ellas en su ámbito laboral, como lo son los equipos de salud. Al abordar estas enfermedades como un universo amplio, no fue posible profundizar en las particularidades de los distintos tipos de condiciones de salud, pero sí se lograron esbozar algunos matices en función de las edades de manifestación de la enfermedad. De esta forma, queda abierta la necesidad futura de poder indagar en profundidad en la trayectoria terapéutica de diagnósticos específicos para aumentar la disponibilidad de información respecto a estas condiciones de salud.

De todo lo descrito se pudo observar la relevancia de contar con cobertura y codificación de prestaciones, ya que esto impacta positivamente en tiempos de espera, carga económica y carga emocional al disminuir la incertidumbre que implican estos caminos. Vinculado a aquello, se pudo observar la diferencia que hace en los caminos el contar con tratamientos adecuados para las enfermedades, donde se puede mejorar considerablemente la calidad de vida para algunas condiciones de salud. Esto resalta la relevancia de continuar impulsando la investigación y el desarrollo de soluciones en esta materia. A su vez, se destacó la relevancia que tiene contar con redes de apoyo que permitan acompañar en los cuidados a los cuidadores principales, la importancia de vincularse con agrupaciones de pacientes que actúan como guías, y el rol central que juega el tener acceso a información sobre estas condiciones de salud.

Al mismo tiempo, queda en evidencia la necesidad de avanzar en capacitación para equipos médicos para fortalecer las habilidades blandas y el ámbito interpersonal, debido a la presencia de múltiples relatos de violencia y malos tratos hacia pacientes y cuidadores en la

atención de salud. En este sentido, la investigación permitió develar una serie de nudos críticos respecto a la temática a nivel nacional y aportar así con información actualizada para la discusión y la toma de decisiones en este ámbito en el país. Resulta fundamental desarrollar investigación que permita incorporar las voces de los actores involucrados para enriquecer el debate y formular soluciones y mejorías ancladas en las experiencias de los pacientes, sus familias y los equipos de salud.