

## ARTICULO ORIGINAL BREVE

**Experiencias y necesidades no cubiertas de pacientes con enfermedades crónicas raras en el sistema de salud de Rosario, Argentina****Experiences and Unmet Needs of Patients with Rare Chronic Diseases in the Healthcare System of Rosario, Argentina***Experiências e Necessidades não Atendidas de Pacientes com Doenças Raras Crônicas no Sistema de Saúde de Rosario, Argentina***Iván Ariel Viera<sup>I</sup>  
Rodolfo Castelau<sup>II</sup>  
Concepción Duarte<sup>III</sup>****RESUMEN**

**Introducción:** Las enfermedades raras (ER) presentan desafíos únicos para los sistemas de salud y sus pacientes. **Objetivo:** Explorar las experiencias y necesidades no cubiertas de pacientes con enfermedades raras atendidos en hospitales de 2° nivel y centros de atención primaria de Rosario, Argentina. **Método:** Estudio de métodos mixtos (secuencial explicativo). Fase cualitativa: entrevistas semiestructuradas a 30 participantes (20 pacientes y 10 familiares). Fase cuantitativa: encuesta transversal a 50 pacientes. Análisis cualitativo con ATLAS.ti (codificación temática) y cuantitativo con SPSS (estadística descriptiva e inferencial). **Resultados:** Emergieron tres categorías: (1) Barreras en el acceso (demoras diagnósticas, costos); (2) Impacto emocional (ansiedad, aislamiento); (3) Rol de enfermería (educación en autocuidado, abogacía). El 75% reportó necesidades emocionales no cubiertas y el 58% destacó falta de intervenciones de enfermería. **Conclusión:** Se evidencia la necesidad de fortalecer el rol de enfermería en ER mediante modelos integrales.

**Palabras clave:** Enfermedades raras; cuidado de enfermería; necesidades no cubiertas; Rosario; investigación mixta.

**Para citar este documento**

Viera IA, Castelau R, Duarte C. *Rev. Experiencias y necesidades no cubiertas de pacientes con enfermedades crónicas raras en el sistema de salud de Rosario, Argentina. Unidad Sanit. XXI. 2026; 6(19): 34-42. Disponible en: <https://ojs-revunidadesanitaria.com.ar/index.php/rus/>*

**Fecha de envío:** 29/09/2025    **Fecha de aceptación:** 20/12/2025    **Fecha de publicación:** 31/03/2026

<sup>I</sup> Licenciando en Enfermería. Especialista en docencia universitaria (universidad Nacional de Rosario, Escuela de Enfermería. Facultad de Ciencias Médicas. Rosario, Argentina Orcid: <https://orcid.org/0000-0002-6322-2087>. Correo: [arielviera36@gmail.com](mailto:arielviera36@gmail.com).

<sup>II</sup> Licenciando en Enfermería. Especialista en docencia universitaria (universidad Nacional de Rosario, Escuela de Enfermería. Facultad de Ciencias Médicas. Rosario, Argentina. Orcid: <https://orcid.org/0009-0009-7140-9958>. Correo: [rodolfocastelau@live.com](mailto:rodolfocastelau@live.com).

<sup>III</sup> Licenciando en Enfermería. Especialista en docencia universitaria (universidad Nacional de Rosario, Escuela de Enfermería. Facultad de Ciencias Médicas. Rosario, Argentina. Orcid: <https://orcid.org/0009-0004-2495>. Correo: [irene\\_duarte1123@hotmail.com](mailto:irene_duarte1123@hotmail.com).



**ABSTRACT**

**Introduction:** Rare diseases (RD) present unique challenges for healthcare systems and their patients. **Objective:** To explore the experiences and unmet needs of patients with rare diseases treated in secondary-level hospitals and centers in Rosario, Argentina. **Methods:** Mixed-methods study (explanatory sequential design). Qualitative phase: semi-structured interviews with 30 participants (20 patients and 10 family members). Quantitative phase: cross-sectional survey of 50 patients. Qualitative analysis with ATLAS.ti (thematic coding) and quantitative analysis with SPSS (descriptive and inferential statistics). **Results:** Three categories emerged: (1) Access barriers (diagnostic delays, costs); (2) Emotional impact (anxiety, isolation); (3) Nursing role (self-care education, advocacy). 75% reported unmet emotional needs and 58% highlighted lack of nursing interventions. **Conclusions:** There is a need to strengthen the nursing role in RD through comprehensive models.

**Keywords:** Rare diseases; nursing care; unmet needs; Rosario; mixed methods research.

**RESUMO**

**Introdução:** As doenças raras (DR) apresentam desafios únicos para os sistemas de saúde e seus pacientes. **Objetivo:** Explorar as experiências e necessidades não atendidas de pacientes com doenças raras tratados em hospitais de nível secundário e centros primário em Rosario, Argentina. **Métodos:** Estudo de métodos mistos (sequencial explanatório). Fase qualitativa: entrevistas semiestruturadas com 30 participantes (20 pacientes e 10 familiares). Fase quantitativa: pesquisa transversal com 50 pacientes. Análise qualitativa com ATLAS.ti (codificação temática) e análise quantitativa com SPSS (estatística descritiva e inferencial). **Resultados:** Emergiram três categorias: (1) Barreiras no acesso (atrasos diagnósticos, custos); (2) Impacto emocional (ansiedade, isolamento); (3) Papel da enfermagem (educação em autocuidado, advocacia). 75% relataram necessidades emocionais não atendidas e 58% destacaram falta de intervenções de enfermagem. **Conclusões:** Evidencia-se a necessidade de fortalecer o papel da enfermagem em DR por meio de modelos integrais.

**Palavras-chave:** Doenças raras; cuidado de enfermagem; necessidades não atendidas; Rosario; pesquisa mista.



## INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras (ER) son un grupo heterogéneo de condiciones, definidas por su baja prevalencia (menos de 5 casos por cada 10 000 habitantes)<sup>9</sup>. Aunque individualmente son poco frecuentes, en conjunto afectan a aproximadamente 300 millones de personas en el mundo<sup>10</sup>. Incluyen entidades como la fibrosis quística, la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) o la distrofia muscular de Duchenne, caracterizadas por su cronicidad, complejidad y alto impacto en la calidad de vida<sup>11</sup>.

En Latinoamérica, la investigación en enfermería ha priorizado otras áreas, dejando a las ER en la periferia de la agenda académica<sup>12</sup>. Esto es crítico, pues los pacientes enfrentan demoras diagnósticas de hasta 10 años, costos devastadores y desatención de sus necesidades psicosociales<sup>15</sup>. La enfermería, desde un enfoque de cuidado integral, podría jugar un rol crucial para mitigar estas brechas<sup>14</sup>. Sin embargo, en Argentina, la producción científica en enfermería sobre ER es muy escasa<sup>15</sup>. Esta falta de evidencia local es particularmente notoria en ciudades como Rosario<sup>16</sup>

Este estudio busca llenar este vacío mediante un enfoque mixto<sup>1</sup>, basado en la Teoría del Cuidado Humanizado de Katie Eriksson<sup>8</sup>, para comprender en profundidad las experiencias de estos pacientes.

### **Lo que se conoce:**

Las enfermedades raras son un desafío global. Los pacientes enfrentan demoras diagnósticas prolongadas, altos costos y necesidades psicosociales insatisfechas<sup>5</sup>. Enfermería tiene un potencial rol como educador y coordinador de cuidados, pero en Argentina la investigación al respecto es limitada<sup>15</sup>.

### **Lo que aporta el estudio:**

Proporciona evidencia original sobre las experiencias y necesidades no cubiertas de pacientes con ER en Rosario, Argentina. Identifica dimensiones críticas (acceso, impacto emocional, rol de enfermería) y cuantifica su prevalencia, proponiendo un modelo de cuidado con enfermería como coordinadora, adaptado al contexto local para informar políticas y formación especializada<sup>8</sup>.



**Objetivo:** Explorar las experiencias y necesidades no cubiertas de pacientes con enfermedades raras (ER) atendidos en hospitales de 2° nivel y centros de Atención Primaria de la Salud (APS) de la ciudad de Rosario, provincia de Santa Fe, Argentina, entre los años 2020 y 2023.

## MÉTODOS Y DISEÑO

Se realizó un estudio de método mixto, con un diseño secuencial explicativo (fase cualitativa inicial, seguida de una fase cuantitativa) entre marzo y diciembre de 2023 <sup>1</sup>.

El estudio se llevó a cabo en tres hospitales públicos de 2° nivel de atención y en seis Centros de Atención Primaria de la Salud (CAPS) de la ciudad de Rosario, Argentina <sup>16</sup>.

Fase cualitativa: Muestreo intencional de 30 participantes (20 pacientes con ER confirmada y 10 familiares/cuidadores). Criterios de inclusión: diagnóstico de ER (según definición de la OMS <sup>9</sup>), mayores de 18 años, atendidos en los servicios de neurología, genética clínica de los hospitales participantes o en los CAPS seleccionados entre 2020 y 2023.

Fase cuantitativa: Muestreo por conveniencia de 50 pacientes reclutados en las mismas instituciones (hospitales y CAPS). El tamaño muestral se calculó para una prevalencia esperada del 50%, con un nivel de confianza del 95% y un margen de error del 10%.

Las recolecciones de datos se realizaron mediante entrevistas en profundidad: guía semiestructurada validada por expertos. Las entrevistas, realizadas entre marzo y junio de 2023, fueron grabadas y transcritas literalmente. Y mediante encuesta, es decir, cuestionario de 20 ítems derivado de las categorías cualitativas emergentes, aplicado entre julio y diciembre de 2023.

El análisis cualitativo: Codificación temática con ATLAS.ti v.23, siguiendo el método de Braun y Clarke. El análisis cuantitativo: Análisis estadístico con SPSS v.28, incluyendo frecuencias, chi-cuadrado para asociaciones y pruebas t para comparaciones de medias.

Se obtuvo consentimiento informado de todos los participantes, garantizando anonimato y confidencialidad. Se siguieron los lineamientos éticos de la Declaración de Helsinki (2013) y las Pautas Éticas Internacionales para la Investigación Biomédica en Seres Humanos (CIOMS, 2016)



## HALLAZGOS

### 1. Barreras en el acceso a la salud:

- Demoras diagnósticas significativas (media de 6 años en la muestra), coincidiendo con lo reportado a nivel nacional en Argentina<sup>3</sup>.
- Costos económicos devastadores (70% de las familias gastaron más del 30% de sus ingresos en tratamientos).
- Cita representativa: “Me dijeron que era psicossomático hasta que encontré un médico que conocía la enfermedad” (Paciente 12, Rosario).

### 2. Impacto emocional:

- Los pacientes describieron ansiedad y depresión.
- Aislamiento social por el estigma asociado a lo poco conocido.
- Cita representativa: “Después del diagnóstico, mis amigos dejaron de visitarme por temor a lo desconocido” (Paciente 5, Rosario).

### 3. Rol de enfermería:

- Necesidad de mayor educación en autocuidado<sup>7</sup>.
- Demanda de un rol más activo en la coordinación de la atención y la “navegación” del sistema<sup>14</sup>.

## RESULTADOS

*Fuente: Elaboración propia*



Tabla 1. Necesidades no cubiertas reportadas por pacientes con ER (n=50)

Necesidad	Frecuencia (%)	IC 95%	p-valor (X <sup>2</sup> )
<b>Apoyo emocional</b>	75%	62,3 – 85,7	0.002
<b>Acceso a medicamentos</b>	62%	48,8 – 74,7	0.008
<b>Educación en Autocuidado</b>	58%	4,8 – 71,2	0.0212

**Análisis Tabla 1:**

Los resultados muestran que el apoyo emocional constituye la necesidad no cubierta más prevalente, afectando a tres de cada cuatro pacientes (75%; IC95%: 62,3-85,7). Le siguen en importancia las dificultades en el acceso a medicamentos (62%; IC95%: 48,8-74,7) y la percepción de una educación en autocuidado insuficiente por parte de enfermería (58%; IC95%: 44,8-71,0). La significancia estadística ( $p < 0,05$ ) en todos los casos valida la consistencia de estas carencias como problemas estructurales en la muestra estudiada. Estos datos cuantitativos refuerzan la literatura que señala la multidimensionalidad del impacto de las ER <sup>2,5</sup> y, particularmente, la brecha en la esfera psicosocial, un área de competencia fundamental para la enfermería <sup>9,11</sup>.

El análisis desagregado por género y grupo etario se presenta en la tabla 2, relevando patrones de vulnerabilidad específicos.

Tabla 2. Necesidades no cubiertas por género y grupo etario (n=50)

Grupo Etario	Mujeres (n=32)	Hombres (n=18)	Diferencia	p-valor
<b>18-35 años</b>	68%	55%	+13%	0,042
<b>36-50 años</b>	74%	62%	+12%	0,038
<b>51-65 años</b>	82%	80%	+2%	0,156
<b>65 años</b>	78%	61%	+17%	0,021
<b>Total</b>	75,5%	64,5%	+11%	0.008

**Análisis de la Tabla 2:**

El análisis desagregado por género y edad revela hallazgos clave para la práctica de enfermería:

- 1) **Brecha de género consistente:** Las mujeres reportan sistemáticamente mayores niveles de necesidades no cubiertas en todos los grupos etarios (75,5% vs 64,5%;  $p=0,008$ ). Esta diferencia es más pronunciada en el grupo de adultos mayores (>65 años), con una



brecha de 17 puntos porcentuales. Este hallazgo coincide con estudios internacionales que documentan mayor carga psicosocial en mujeres con enfermedades raras<sup>6,17</sup>.

- 2) **Vulnerabilidad acumulativa:** El grupo de 51 a 65 años concentra la mayor prevalencia general de necesidades no cubiertas (82% en mujeres, 80% en hombres). Este pico sugiere una vulnerabilidad acumulativa en una etapa vital donde la progresión de la enfermedad, la cronificación de síntomas y el envejecimiento confluyen, incrementando la complejidad del cuidado<sup>5</sup>.
- 3) **Implicaciones para enfermería:** Estos resultados subrayan la necesidad imperiosa de diseñar intervenciones personalizadas que consideren el género y la etapa del ciclo vital<sup>14</sup>, especialmente enfocadas en apoyo emocional y estrategias de afrontamiento para mujeres mayores de 50 años, que constituyen el grupo de mayor riesgo<sup>17</sup>.

## DISCUSIÓN

El hallazgo principal de este estudio es la alta prevalencia de necesidades no cubiertas en la esfera emocional (75%) y la percepción de un rol de enfermería aún no desarrollado plenamente en la atención de pacientes con ER en Rosario. Estos resultados coinciden con la literatura internacional en cuanto a que las ER generan necesidades multidimensionales que los sistemas de salud no logran cubrir adecuadamente<sup>[10,11]</sup>. Sin embargo, en el contexto específico de Rosario, una ciudad de tamaño medio en Argentina, esta problemática se agrava por la fragmentación del sistema de salud<sup>16</sup> y la escasa formación específica en ER<sup>12</sup>.

El rol de enfermería identificado (educador, asistente y coordinador de cuidados) es consistente con estudios previos<sup>[7,14]</sup>, pero contrasta con la realidad local, donde la falta de competencias específicas es la norma. Esta brecha competencial sugiere la urgente necesidad de incluir en los currículos de grado y posgrado de enfermería contenidos como: gestión de casos complejos, asesoramiento genético básico, manejo de síntomas específicos de ER y estrategias de apoyo emocional y comunicación para pacientes y familias<sup>8</sup>. La implementación de estos contenidos podría acercar la práctica local a los estándares internacionales donde la enfermería de práctica avanzada en ER es una realidad<sup>14</sup>.

La brecha de género identificada (mayor prevalencia en mujeres) ha sido documentada en estudios recientes sobre enfermedades raras<sup>6,17</sup>. Investigaciones con síndromes ligados al cromosoma X han demostrado que las mujeres han sido sistemáticamente subdiagnosticadas y



excluidas de estudios clínicos, lo que resulta en mayores necesidades no cubiertas<sup>17</sup>. Este hallazgo refuerza la necesidad de enfoques de enfermería con perspectiva de género.

La integración de métodos mixtos permitió una triangulación robusta<sup>1,2</sup>, aunque el estudio tiene limitaciones como el tamaño muestral acotado y el reclutamiento en una sola ciudad, lo que puede limitar la generalización de los resultados a otras regiones del país.

## CONCLUSIÓN o CONSIDERACIONES FINALES

Este estudio evidencia que los pacientes con enfermedades raras (ER) en Rosario enfrentan brechas críticas en el acceso, el apoyo emocional y el cuidado de enfermería especializado. El hallazgo central posiciona a la enfermería como un actor clave para la coordinación de cuidados, lo que se alinea con modelos internacionales de atención centrada en el paciente<sup>[8,10]</sup>. Confirmamos empíricamente esta necesidad en el contexto local.

La propuesta de un modelo integral de cuidado, con la enfermería como eje coordinador, busca superar el enfoque fragmentado<sup>16</sup>. Su implementación efectiva requiere:

1. Formación especializada en ER para enfermería, que desarrolle competencias en gestión de casos y coordinación interdisciplinaria<sup>8</sup>.
2. Protocolos estandarizados de atención que formalicen este rol<sup>14</sup>.
3. Políticas sanitarias que prioricen las ER y destinen recursos para sostener el modelo<sup>[15]</sup>.

Futuras investigaciones deberían evaluar la efectividad de este modelo e intervenciones de enfermería comunitaria con perspectiva de género<sup>17</sup>, explorando además el uso de tecnologías digitales para el seguimiento continuo.

## CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran que no existe ningún conflicto de intereses.

## REFERENCIAS

4. Creswell JW, Plano Clark VL. Diseño y realización de investigación de métodos mixtos. 3ª ed. Thousand Oaks, CA: SAGE Publications; 2018.
5. Wilsnack C, Rising CJ, Pearce EE, et al. Defining the complex needs of families with rare diseases—the example of telomere biology disorders. *Eur J Hum Genet.* 2024;32(12):1615-1623. <http://doi.org/10.1038/s41431-024-01697-6>.
6. Universidad Nacional de Rosario. El desafío de enfrentar una enfermedad poco frecuente [Internet]. Rosario: UNR; 2025 [citado 2026 Feb 27]. Disponible en: <https://unr.edu.ar/el-desafio-de-enfrentar-una-enfermedad-poco-frecuente/>



7. Braun V, Clarke V. One size fits all? What counts as quality practice in (reflexive) thematic analysis? *Qual Res Psychol.* 2021;18(3):328-352. <http://doi.org/10.1080/14780887.2020.1769238>.
8. Martínez-Ripoll JM, et al. The segmentation of the Argentine healthcare system in the care of patients with epidermolysis bullosa: challenges and proposals for a comprehensive model. *J Community Genet.* 2026;16(2):145-158. <http://doi.org/10.1007/s12687-025-00840-0>.
9. Depping MK, Uhlenbusch N, von Kodolitsch Y, et al. Supportive care needs of patients with rare chronic diseases: multi-method, cross-sectional study. *Orphanet J Rare Dis.* 2021;16(1):44. <http://doi.org/10.1186/s13023-020-01660-w>.
10. Miniguano-Álvarez DX, Benavides-Castro AD, Nuñez-Vasco AD, Quispe-Sánchez AA. Rol del enfermero en el diagnóstico temprano y manejo de enfermedades raras. Revisión sistemática [The role of nurses in the early diagnosis and management of rare diseases. Systematic review]. SRS [Internet]. 2024 Dec. 4 [cited 2026 Feb. 27];3(especial enfermería Ambato):124-31. Available from: <https://revistasinstitutoperspectivasglobales.org/index.php/sanitas/articulo/view/457>
11. Bergbom I. El legado de Katie Eriksson: la teoría del cuidado humanizado en la práctica de enfermería del siglo XXI. *Scand J Caring Sci.* 2024;38(1):1-3. <http://doi.org/10.1111/scs.13036>
12. Organización Mundial de la Salud. Estrategias para enfermedades raras en sistemas de salud de bajos recursos [Internet]. Ginebra: OMS; 2025 [citado 2026 Feb 27]. Disponible en: <https://aliber.org/web/2025/05/24/la-oms-adopta-la-primera-resolucion-mundial-sobre-enfermedades-raras-aliber-celebra-un-hito-historico-para-mas-de-300-millones-de-personas/>
13. Posada de la Paz M. Las enfermedades raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud. *Rev Adm Sanit.* 2008;6(1):157-78
14. Wakap SN, Lambert DM, Olry A, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet.* 2020;28(2):165-173. <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>.
15. Prado-Gascó VJ, Badenes-Ribera L, Giménez-Espert MDC. Enfermería y enfermedades raras: un análisis bibliométrico de la producción científica en Latinoamérica. *Ver Latino-Am Enfermagem.* 2022;30: e3678. <https://www.scielo.br/j/reecusp/a/7k6PWpr5t77Knsjb3JFXtk/?format=pdf&lang=en>
16. Navarrete-Opazo AA, Singh M, Tisdale A, et al. Can you hear us now? The impact of health-care utilization by rare disease patients in the United States. *Genet Med.* 2021;23(11):2194-2201. <https://doi.org/10.1038/s41436-021-01241-7>.
17. Serrano Mercedes. Enfermedades raras: desentrañando las bases biológicas para encontrar futuras terapias. *Medicina (B. Aires)* [Internet]. 2024 Nov [citado 2026 Feb 27]; 84(Suppl 3): 9-14. Disponible en: [https://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0025-76802024000700009&lng=es](https://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0025-76802024000700009&lng=es).

