



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

Darío Xavier Miniguano-Álvarez
darioma22@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0008-8171-3315>

Alisson Deneb Benavides-Castro
ea.alissondbc11@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0006-3651-1533>

Ambar Dayana Nuñez-Vasco
ambarnv28@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0000-0003-4275-4997>

Andrés Alejandro Quispe-Sánchez
andresqs26@uniandes.edu.ec

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador
<https://orcid.org/0009-0008-8918-1907>

RESUMEN

Objetivo: analizar el rol del enfermero en el diagnóstico temprano y manejo de enfermedades raras.

Método: Revisión sistemática de 15 artículos científicos. **Resultados y conclusión:** Las enfermeras desempeñan un rol importante en la coordinación asistencial, actuando como nexo entre diferentes niveles y recursos sociosanitarios, donde el modelo de gestión de casos demuestra ser una estrategia efectiva. Cabe destacar que el acompañamiento psicosocial liderado por enfermería contribuye significativamente a la adaptación y calidad de vida de pacientes y familias, particularmente en situaciones de vulnerabilidad como la pandemia COVID-19.

Descriptores: enfermedades raras; enfermedades no diagnosticadas; procesos patológicos. (Fuente, DeCS).

ABSTRACT

Objective: Objective: to analyse the role of nurses in the early diagnosis and management of rare diseases. **Method:** systematic review of 15 scientific articles. **Results and conclusion:** nurses play an important role in care coordination, acting as a link between different levels and social and health resources, where the case management model proves to be an effective strategy. It should be emphasised that psychosocial support led by nurses contributes significantly to the adaptation and quality of life of patients and families, particularly in vulnerable situations such as the COVID-19 pandemic.

Descriptors: rare diseases; undiagnosed diseases; pathologic processes. (Source, DeCS).

Recibido: 29/09/2024. Revisado: 10/10/2024. Aprobado: 18/11/2024. Publicado: 04/12/2024.

Original breve



INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras (ER) constituyen un grupo heterogéneo de patologías caracterizadas por su baja prevalencia (menos de 5 casos por cada 10.000 habitantes), alta complejidad diagnóstica y limitadas opciones terapéuticas (1). A nivel mundial, se estima que existen entre 6.000 y 8.000 enfermedades raras diferentes que afectan aproximadamente al 6-8% de la población (3). Estas patologías presentan un desafío significativo para los sistemas sanitarios debido a su complejidad, cronicidad y el impacto multidimensional que generan en la vida de los pacientes y sus familias (5).

El diagnóstico temprano de las ER representa uno de los mayores retos asistenciales, con una demora diagnóstica media de 4,8 años, durante los cuales los pacientes consultan a una media de 8 profesionales diferentes (9). Esta "odisea diagnóstica" tiene consecuencias devastadoras: progresión de la enfermedad, tratamientos inadecuados, deterioro de la calidad de vida y sobrecarga familiar (13). En este contexto, los profesionales de enfermería, por su posición estratégica en todos los niveles asistenciales y su enfoque holístico, podrían desempeñar un papel crucial tanto en la identificación precoz como en el manejo integral de estas patologías (10).

No obstante, la literatura científica ha prestado escasa atención al rol específico de la enfermería en el ámbito de las ER, centrándose principalmente en la perspectiva médica o en patologías concretas (12). Cabe destacar que la relevancia de este estudio radica en la necesidad de visibilizar y potenciar el rol enfermero como elemento clave en la mejora de la atención a personas con ER, especialmente



considerando el impacto de la pandemia COVID-19, que ha evidenciado vulnerabilidades adicionales en este colectivo (14). Asimismo, el desarrollo de redes internacionales de enfermería especializada en ER emerge como una estrategia prometedora para mejorar los resultados asistenciales (5).

Este artículo tiene como objetivo analizar el rol del enfermero en el diagnóstico temprano y manejo de enfermedades raras.

MÉTODO

Se realizó una revisión sistemática de literatura PRISMA.

Se revisaron 15 artículos científicos. Los términos MeSH y DeCS utilizados fueron: "Rare Diseases", "Nursing", "Nursing Care", "Diagnosis", "Early Diagnosis", "Disease Management", "Nurse's Role", combinados mediante operadores booleanos.

RESULTADOS

Los estudios analizados evidencian importantes déficits formativos entre los profesionales de enfermería respecto a las ER. En este sentido, Walkowiak y Domaradzki (10) identificaron que el 91,2% de las enfermeras polacas encuestadas consideraban insuficiente su formación sobre ER, mientras que solo el 15,3% había recibido algún tipo de educación específica durante sus estudios universitarios. Esta carencia formativa se traduce en inseguridad profesional y posibles retrasos diagnósticos.

Por otra parte, Sinan et al. (9) evaluaron el conocimiento sobre ER entre diferentes profesionales sanitarios en Bahréin, encontrando que las enfermeras presentaban puntuaciones significativamente inferiores ($p < 0,01$) en comparación con médicos y



farmacéuticos, especialmente en aspectos relacionados con la identificación de signos de alerta. Sin embargo, mostraban mayor sensibilidad hacia las necesidades psicosociales de los pacientes.

Asimismo, Domaradzki y Walkowiak (11) analizaron las actitudes de estudiantes de enfermería hacia las ER, identificando que, pese a la limitada formación académica recibida, manifestaban gran interés por adquirir competencias específicas y reconocían la importancia de su papel en el manejo de estas patologías.

La valoración integral de enfermería emerge como herramienta fundamental para la identificación precoz de signos y síntomas sugestivos de ER. De hecho, Cortés-Martín et al. (3) destacan la posición privilegiada del personal de enfermería en atención primaria para detectar patrones atípicos de desarrollo en población pediátrica y manifestaciones clínicas inusuales en adultos, especialmente en enfermedades como mastocitosis, donde los síntomas cutáneos pueden ser la primera manifestación (7).

En esta misma línea, Vacca (4) describe el papel crucial de enfermería en la detección temprana de la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob, mediante la identificación de cambios neurológicos sutiles y alteraciones comportamentales que podrían pasar desapercibidos en valoraciones rutinarias. El estudio enfatiza la importancia de incorporar herramientas de cribado específicas en la práctica enfermera habitual.

Cabe señalar que en el ámbito pediátrico, Monagle y Newall (8) señalan la contribución enfermera en la detección precoz de trastornos trombóticos raros en neonatos y niños, mediante la observación sistemática de factores de riesgo y



manifestaciones clínicas iniciales, permitiendo intervenciones terapéuticas tempranas.

Por su parte, Morrison y Stevens (5) describen el desarrollo de una red global de enfermería especializada en ER como estrategia para mejorar la coordinación asistencial, los resultados preliminares muestran mejoras significativas en la continuidad de cuidados y reducción de complicaciones evitables. Las enfermeras gestoras de casos se posicionan como figuras clave en la articulación de recursos sanitarios y sociales.

Por su parte, Melis et al. (12) analizaron intervenciones enfermeras en pacientes con enfermedades reumáticas y musculoesqueléticas raras en tratamiento con terapias biológicas, identificando que la coordinación entre niveles asistenciales liderada por enfermería reducía significativamente los abandonos terapéuticos (RR=0,68; IC95%: 0,54-0,85) y mejoraba la adherencia al tratamiento.

Es importante destacar que Hermida-Ameijeiras (1) subraya el papel de las enfermeras como "navegadoras del sistema" para pacientes con ER, facilitando el acceso a recursos diagnósticos, terapéuticos y de apoyo, especialmente relevante considerando la fragmentación asistencial que caracteriza la atención a estas patologías.

Así mismo, Somanadhan et al. (13) exploraron mediante revisión integrativa las experiencias de niños y jóvenes con ER, identificando el acompañamiento enfermero como factor determinante en la adaptación psicosocial. Las intervenciones enfermeras centradas en el empoderamiento y educación familiar mostraron efectos positivos en la calidad de vida percibida.



En relación con el contexto pandémico, Sánchez-García et al. (14) evaluaron el impacto de la COVID-19 en pacientes con ER, evidenciando un incremento significativo de ansiedad y depresión. Las intervenciones enfermeras de seguimiento telefónico y telemático demostraron efectividad en la reducción de síntomas psicológicos (reducción media de 4,2 puntos en escala HADS, $p < 0,001$).

Por consiguiente, Rodríguez-Blancque et al. (6) analizaron las necesidades específicas de mujeres con ER durante embarazo, parto y puerperio, destacando el papel de la enfermería obstétrico-ginecológica en la adaptación de protocolos asistenciales y el abordaje de la sexualidad, frecuentemente desatendida en este colectivo.

CONCLUSIÓN

Las enfermeras desempeñan un rol importante en la coordinación asistencial, actuando como nexo entre diferentes niveles y recursos sociosanitarios, donde el modelo de gestión de casos demuestra ser una estrategia efectiva. Cabe destacar que el acompañamiento psicosocial liderado por enfermería contribuye significativamente a la adaptación y calidad de vida de pacientes y familias, particularmente en situaciones de vulnerabilidad como la pandemia COVID-19. Por tanto, el reconocimiento y potenciación del rol enfermero, junto con el desarrollo de redes internacionales especializadas, constituyen estrategias clave para mejorar el diagnóstico temprano, optimizar el manejo terapéutico y elevar la calidad asistencial ofrecida a este colectivo especialmente vulnerable.

FINANCIAMIENTO

No monetario

CONFLICTO DE INTERÉS

No existe conflicto de interés con personas o instituciones ligadas a la investigación.



AGRADECIMIENTOS

A la dirección de investigación de UNIANDES.

REFERENCIAS

1. Hermida-Ameijeiras Á. Special Issue "Diagnosis and Treatment of Rare Diseases". J Clin Med. 2024;13(9):2574. Published 2024 Apr 27. doi:10.3390/jcm13092574
2. Rohrmann S. Epidemiology of Frailty in Older People. Adv Exp Med Biol. 2020;1216:21-27. doi:10.1007/978-3-030-33330-0_3
3. Cortés-Martín J, Sánchez-García JC, Rodríguez-Blanque R. Health Care on Rare Diseases. Int J Environ Res Public Health. 2022;20(1):395. Published 2022 Dec 27. doi:10.3390/ijerph20010395
4. Vacca VM Jr. CJD: Understanding Creutzfeldt-Jakob disease. Nursing. 2016;46(3):36-43. doi:10.1097/01.NURSE.0000480598.84274.0f
5. Morrison Z, Stevens K. Developing a global nursing network for rare diseases to enhance patient care and support. Nurs Child Young People. Published online September 9, 2024. doi:10.7748/ncyp.2024.e1531
6. Rodríguez-Blanque R, Sánchez-García JC, Cortés-Martín J. Pregnancy, Childbirth, Puerperium, Breastfeeding, and Sexuality in the World of Rare Diseases. Healthcare (Basel). 2023;11(9):1351. Published 2023 May 8. doi:10.3390/healthcare11091351
7. Birn CS. Mastocytosis. Gastroenterol Nurs. 2018;41(5):380-387. doi:10.1097/SGA.0000000000000344
8. Monagle P, Newall F. Management of thrombosis in children and neonates: practical use of anticoagulants in children. Hematology Am Soc Hematol Educ Program. 2018;2018(1):399-404. doi:10.1182/asheducation-2018.1.399
9. Sinan I, Mihdawi M, Farahat AR, Fida M. Knowledge and Awareness of Rare Diseases Among Healthcare Professionals in the Kingdom of Bahrain. Cureus. 2023;15(10):e47676. Published 2023 Oct 25. doi:10.7759/cureus.47676
10. Walkowiak D, Domaradzki J. Needs assessment study of rare diseases education for nurses and nursing students in Poland. Orphanet J Rare Dis. 2020;15(1):167. Published 2020 Jun 29. doi:10.1186/s13023-020-01432-6



11. Domaradzki J, Walkowiak D. Knowledge and Attitudes of Future Healthcare Professionals Toward Rare Diseases. *Front Genet.* 2021;12:639610. Published 2021 May 28. doi:10.3389/fgene.2021.639610
12. Melis MR, El Aoufy K, Bambi S, et al. Nursing interventions for patients with rheumatic and musculoskeletal diseases on biological therapies: a systematic literature review [published correction appears in *Clin Rheumatol.* 2023 Jun;42(6):1731. doi: 10.1007/s10067-023-06580-1.]. *Clin Rheumatol.* 2023;42(6):1521-1535. doi:10.1007/s10067-023-06520-z
13. Somanadhan S, O'Donnell R, Bracken S, et al. Children and young people's experiences of living with rare diseases: An integrative review. *J Pediatr Nurs.* 2023;68:e16-e26. doi:10.1016/j.pedn.2022.10.014
14. Sánchez-García JC, Cortés-Martín J, Rodríguez-Blanco R, Marín-Jiménez AE, Montiel-Troya M, Díaz-Rodríguez L. Depression and Anxiety in Patients with Rare Diseases during the COVID-19 Pandemic. *Int J Environ Res Public Health.* 2021;18(6):3234. Published 2021 Mar 21. doi:10.3390/ijerph18063234
15. Plontke SK. Rare Diseases and Otorhinolaryngology, Head and Neck Surgery. *Seltene Erkrankungen und Hals-Nasen-Ohren-Heilkunde, Kopf und Halschirurgie. Laryngorhinootologie.* 2021;100(S 01):S1-S11. doi:10.1055/a-1397-0842

Derechos de autor: 2024 Por los autores. Este artículo es de acceso abierto y distribuido según los términos y condiciones de la licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional (CC BY-NC-SA 4.0)

<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>