

# Desigualdades en la comunidad que tiene enfermedades raras

Las voces de pacientes diversos y sus cuidadores

---

*Junio de 2024*



# Índice

Agradecimientos .....	3
Información sobre los patrocinadores de la encuesta .....	4
Antecedentes.....	5
Resumen ejecutivo .....	6
Justificación y objetivos de la encuesta .....	9
Metodología.....	10
Métodos de reclutamiento .....	12
Resultados de la encuesta .....	14
RESULTADOS DEL RECLUTAMIENTO .....	14
DATOS DEMOGRÁFICOS DE LOS ENCUESTADOS.....	14
RESULTADOS DE LA EVALUACIÓN DE LOS OBSTÁCULOS .....	15
EXPERIENCIA DIAGNÓSTICA .....	15
SEGURO MÉDICO Y ACCESO A LA ATENCIÓN.....	15
EVALUACIONES DE LOS CUIDADORES .....	16
Conclusión .....	16
Recomendaciones.....	17
Referencias.....	21
Apéndice .....	22
TABLAS DE RESUMEN DE DATOS.....	22
Apéndice B: Muestra de anuncios.....	29

# Agradecimientos

Queremos expresar nuestro agradecimiento a cada uno de los integrantes del grupo de trabajo de pacientes y cuidadores de Rare Disease Diversity Coalition, quienes fueron una parte integral de este trabajo. Agradecemos también a nuestros probadores beta voluntarios de la encuesta:

Deanna Darlington, asesora  
Shonta Chambers,  
presidenta adjunta  
Stephanie Marshall,  
presidenta adjunta  
Micah Burbanks-Ivey, asesor líder  
de grupo

Alexis Edouard

Amy Hinojosa

Anne Marie Winkler

Anne Wolfe

Barbara Van Hare

Bridget Roberts

Brittany Petrino

Carolyn Dumond

Chanda Mayo

Chandra White-Cummings

Charisse Montgomery

Christi Burns

Debbie Drell

Dina Scalone

Elisa Seeger

Ernest Keefer

Gabrielle Conecker

Genesis Jones

Jenifer Waldrop

Jessenia A. Leaphart

Jessica Biggs

Jessica Cerullo Merrill

John Wiedemann

June Kinoshita

Kari Rosbeck

Katie Sacra

Kendall All

Kimberly Haugstad

Lauren Lee

Mandy Herbert

Megan Golden

Michelle Erskine

Mousumi Bose

Ola Fagbahun

Parvathy Krishnan

Patricia Reddick

Reverendo Anthony J. Brownlow

Sarita Edwards

Shanae Butler

Shawnte Williams

Sofia Garcia

Stacy Brayboy

Stephanie Clayton

Sunitha Malepati

Taylor Dominguez

Teneasha Washington

Tiara Green

Tina Birsic

Valeria McConnell

Jordan LaCrosse

Alexandra Folleco

Amelia Robert

Eric Hartman

Jiea Monique

Martha Alyea

Ola Ojawume

Parvathy Krishnan

Patricia Sullivan

Rebekah Palmer

Sarita Edwards

**Gracias al personal de NORD  
por su trabajo de gestión de la  
investigación y del proyecto en  
esta encuesta:**

Aliza Fink

Debbie Drell

Connor Rice

# Información sobre los patrocinadores de la encuesta

Información sobre Black Women's Health Imperative (BWHI)/Rare Disease Diversity Coalition (RDDC)



Black Women's Health Imperative (BWHI) es una organización nacional sin fines de lucro dedicada a promover la equidad en salud y la justicia social para las mujeres negras a lo largo de su vida mediante políticas, defensa, educación, investigación y desarrollo de liderazgo. La organización identifica los problemas de salud más urgentes que afectan a las 22 millones de mujeres y niñas negras del país e invierte en las mejores estrategias y organizaciones que ayudan a alcanzar sus objetivos. Puede encontrar más información sobre BWHI en [bwhi.org](http://bwhi.org).

Rare Disease Diversity Coalition (RDDC) es una iniciativa impulsada por BWHI para abordar los desafíos extraordinarios que enfrentan las poblaciones con enfermedades raras que históricamente han tenido poca representación. RDDC reúne a expertos en enfermedades raras, defensores en el ámbito de la salud y la diversidad y líderes de la industria para identificar y abogar por soluciones basadas en evidencia que reduzcan las disparidades raciales en la comunidad que tiene enfermedades raras. Puede encontrar más información sobre RDDC en [rarediseasediversity.org](http://rarediseasediversity.org).

El grupo de trabajo de pacientes y cuidadores de Rare Disease Diversity Coalition (ahora conocido como grupo de trabajo sobre la experiencia de los pacientes, proveedores y cuidadores) está integrado por 52 defensores individuales de enfermedades raras y líderes de organizaciones sin fines de lucro enfocadas en las enfermedades raras, sociedades profesionales, centros médicos, fabricantes de fármacos y otras partes interesadas clave.

Información sobre la Organización Nacional de Enfermedades Raras (NORD®)



La Organización Nacional de Enfermedades Raras (NORD®) es la organización de defensa independiente más importante, que representa a más de 30 millones de estadounidenses afectados por una enfermedad rara. En NORD, estamos comprometidos con la identificación, el tratamiento y la cura de más de 10,000 enfermedades raras, de las cuales alrededor del 95 % carecen todavía de un tratamiento o una terapia que cuente con la aprobación de la FDA. NORD comenzó como un pequeño grupo de defensores de pacientes que formó una coalición para unificar y movilizar el apoyo necesario para la aprobación de la Ley de Medicamentos Huérfanos de 1983. Durante más de 40 años, NORD ha encabezado el camino al darles voz a las necesidades de la comunidad que tiene enfermedades raras, impulsar políticas e iniciativas educativas de apoyo, promover las investigaciones médicas y proporcionar servicios para los pacientes y los familiares para las personas que más los necesitan. NORD también es la sede de más de 360 organizaciones miembro enfocadas en enfermedades específicas, sus comunidades y colaboradores, así como de muchas otras organizaciones que abogan por causas concretas importantes para la comunidad que tiene enfermedades raras.

Desde su fundación, NORD ha buscado abordar los problemas de equidad en salud para la comunidad que tiene enfermedades raras en los Estados Unidos. Representar a pacientes y familias afectadas por más de 10,000 enfermedades raras únicas ha llevado a NORD a centrar sus esfuerzos en las labores de difusión y en la participación de las comunidades desatendidas y, con frecuencia, aisladas con el objetivo de crear una comunidad unificada que procure impulsar políticas públicas, acelerar las investigaciones y mejorar la atención a los pacientes.

Puede obtener más información sobre la Organización Nacional de Enfermedades Raras (NORD®) en [rarediseases.org](http://rarediseases.org).



# Antecedentes



Hay más de 10,000 enfermedades raras diferentes (1),



de las cuales el 95 % carecen de un tratamiento aprobado por la FDA (2).



En los Estados Unidos, las enfermedades raras afectan a poblaciones pequeñas de pacientes (**menos de 200,000 personas**), aunque, en algunos casos, son poblaciones mucho más reducidas. Estas poblaciones más pequeñas de pacientes **dificultan tanto el diagnóstico como el acceso a la atención clínica y a los tratamientos.**

Las personas que viven con enfermedades raras suelen enfrentarse a una prolongada y ardua “odisea diagnóstica”. Según un estudio de NORD de 2020, “Obstáculos para el diagnóstico, la atención y el tratamiento de las enfermedades raras en los EE. UU.: Análisis comparativo de 30 años”, más de una cuarta parte de los pacientes que tienen una enfermedad rara dedican siete años o más hasta que reciben un diagnóstico correcto, un incremento respecto al 15 % registrado hace 30 años. Además, más de un tercio de los pacientes que tienen una enfermedad rara reciben por lo menos un diagnóstico erróneo durante el proceso de diagnóstico. La especialización médica limitada probablemente sea un factor determinante, junto con otros factores como las complejas manifestaciones de estas enfermedades que afectan a varios sistemas de órganos, lo que da lugar a la necesidad de consultar a varios especialistas médicos. Estos factores también incluyen los tiempos de espera para ver a un especialista y la necesidad de realizar análisis de diagnóstico adicionales para descartar o confirmar un diagnóstico (3).

En todas las comunidades que tienen enfermedades raras, los retrasos en el diagnóstico representan una carga y disminuyen los resultados relacionados con la salud. Los datos demuestran que los retrasos en el diagnóstico afectan de manera desproporcionada a los pacientes de comunidades históricamente desatendidas, lo que exacerba las desigualdades en materia de salud que han persistido durante mucho tiempo. Al mismo tiempo, el acceso rápido a análisis de diagnóstico es de gran importancia para las personas con enfermedades raras, ya que a menudo enfrentan síntomas progresivos y degenerativos. Por ejemplo, según el mismo estudio de NORD de 2020, la realización de pruebas de detección para recién nacidos aumenta de manera considerable las probabilidades de que los pacientes con enfermedades raras reciban un diagnóstico de manera oportuna (es decir, en un plazo de seis meses) (3). De manera similar, cuando a las personas afectadas por las enfermedades raras se les realizan análisis genéticos, tienen más probabilidades de recibir un diagnóstico oportuno que cuando no se les hacen, aunque la diferencia no fue estadísticamente significativa debido al tamaño limitado del conjunto de datos del estudio de NORD (3).

Por último, una cantidad cada vez mayor de terapias innovadoras para enfermedades raras cuenta con intervalos de tratamiento limitados, lo que significa que cualquier retraso en el diagnóstico puede (y de hecho lo hace) excluir a los pacientes que tienen enfermedades raras de la participación en ensayos clínicos y posiblemente impida que reciban beneficios de ellos o que reciban terapias aprobadas por la FDA. Dado que para muchas enfermedades raras las opciones de tratamiento alternativas son limitadas o inexistentes, estos retrasos pueden ser particularmente devastadores para los pacientes y sus familias.

A estos desafíos para el diagnóstico, la atención y los tratamientos se suma una capa adicional de disparidades en materia de salud, que afectan de manera desproporcionada a comunidades marginadas como los grupos étnicos minoritarios, las poblaciones rurales, las comunidades LGBTQ+ y los estadounidenses de ingresos bajos, entre otros. Ni el impacto de estas disparidades en materia de salud en el diagnóstico, el tratamiento y los resultados clínicos de los pacientes con enfermedades raras ni la carga sobre sus cuidadores se han investigado sistemáticamente en las 10,000 enfermedades raras ni en subpoblaciones específicas.



# Resumen ejecutivo

En 2022, con el objetivo de aprovechar la experiencia colectiva y las vivencias de las diversas partes interesadas, Rare Disease Diversity Coalition (RDDC) reunió al grupo de trabajo de pacientes y cuidadores, compuesto por 52 pacientes con enfermedades raras, defensores y líderes de distintos sectores, incluidas organizaciones sin fines de lucro, sociedades profesionales, centros médicos y fabricantes de fármacos. La finalidad de este grupo era identificar los datos faltantes específicos de la experiencia de los pacientes que podían proporcionar información sobre las perspectivas y los desafíos únicos que enfrentan los pacientes y cuidadores de las poblaciones que históricamente han tenido poca representación. El grupo determinó que una encuesta nacional sería la mejor herramienta para recolectar datos fundamentales y comenzar a identificar y rectificar las brechas en el diagnóstico, la atención y el acceso a terapias para poblaciones de pacientes diversas y con poca representación.

En 2022, RDDC y la Organización Nacional de Enfermedades Raras (NORD) firmaron un acta de acuerdo para llevar a cabo esta iniciativa sin precedentes: elaborar una encuesta nacional dirigida a pacientes que tienen enfermedades raras y sus cuidadores de comunidades con poca representación en diversas áreas de enfermedad. El objetivo principal era cerrar las brechas cruciales de conocimiento y obtener información sobre las perspectivas y los desafíos únicos de estas personas en relación con el acceso y la asequibilidad de la atención médica. Al centrarse en pacientes que tienen poca representación, la intención fue obtener información esencial que facilitara una comprensión más profunda de las brechas y los obstáculos que existen para el diagnóstico, la atención y el acceso a tratamientos.

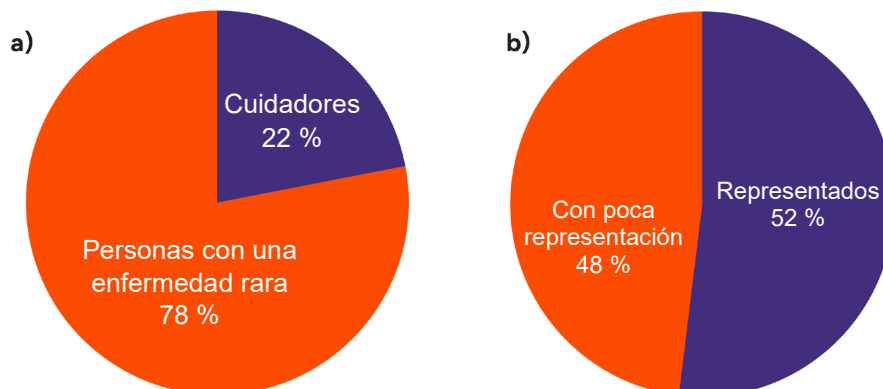
El estudio tenía como objetivo reclutar a 2,000 encuestados, de las cuales el 60 % debía provenir de comunidades con poca representación según factores como la raza, el origen étnico, la orientación sexual, el nivel socioeconómico o el lugar de residencia. Este objetivo de reclutamiento se superó, alcanzando un total final de 2,848 encuestados. Entre los encuestados, la mayoría (78 %) eran personas con una enfermedad rara, mientras que el resto de las encuestas (22 %) fueron completadas por un cuidador de una persona con una enfermedad rara. Casi todos los encuestados completaron la encuesta en inglés (99 %).

En total, 1,114 encuestados (42 %) cumplían con la definición de pertenecer a una o más comunidades con poca representación; sin embargo, el 55 % de los cuidadores que respondieron la encuesta provenían de esas comunidades. El grupo más grande de encuestados estuvo compuesto por personas negras, indígenas o de color (*Black, Indigenous, or Persons of Color*, BIPOC), con 448 participantes. Además, 433 encuestados se encontraban por debajo del umbral federal de pobreza, 329 se identificaron como integrantes de la comunidad LGBTQ+, 270 vivían en comunidades rurales según el código postal comunicado y 204 eran hispanos o latinos. Las personas pueden pertenecer a más de un grupo con poca representación. Por ejemplo, entre las personas BIPOC, el 10 % son hispanas, el 20 % pertenecen a la comunidad LGBTQ+, el 28 % cumplen con la definición federal de pobreza y el 9 % viven en una comunidad rural.

El perfil demográfico de los encuestados se puede desglosar por género, nivel educativo y capacidad. Los encuestados con una enfermedad rara eran predominantemente mujeres (74 %) y esta proporción fue aún mayor entre los cuidadores (88 %). El nivel educativo varió ampliamente, desde algunas personas que no habían asistido a la escuela hasta un 47 % que tenían un título universitario. Al ser consultados sobre su capacidad, el 25 % de los encuestados indicaron que no podía trabajar debido a una discapacidad.

**FIGURA 1: Distribución de los encuestados del estudio según a) su función en la comunidad que tiene enfermedades raras y b) su pertenencia a una comunidad representada o con poca representación**

Los grupos que tienen poca representación incluyen BIPOC (personas negras, indígenas y de color), personas de origen étnico hispano, integrantes de la comunidad LGBTQ+, hogares con ingresos por debajo del nivel de pobreza o residentes en códigos postales rurales.



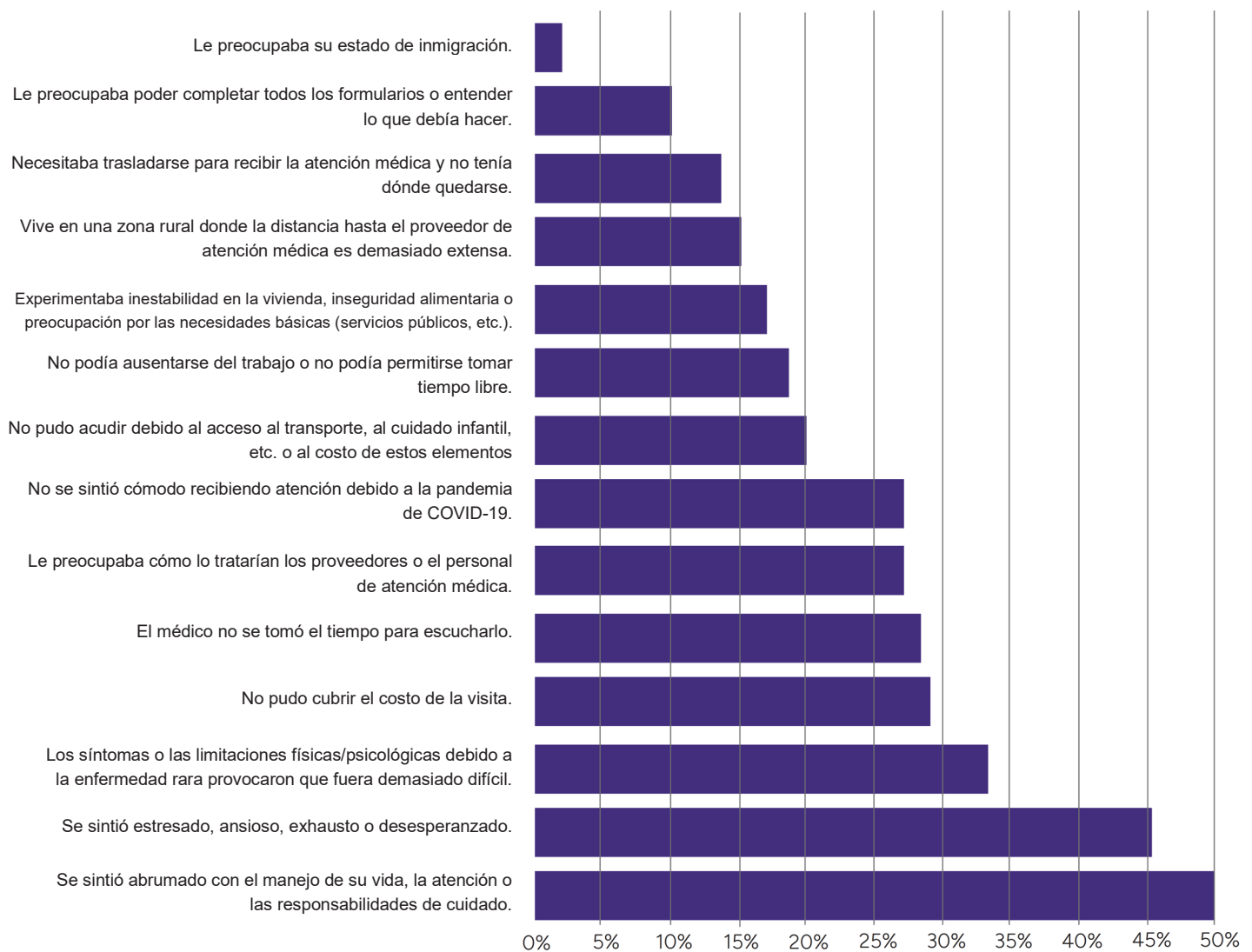
Los encuestados enfrentaron 14 posibles factores que pudieron haber provocado que retrasaran la atención o que se abstuvieran de buscarla. En el caso de siete de estos obstáculos, más de una cuarta parte de la población indicó que provocaron retrasos en la atención o que evitaran buscarla. Estos factores incluyeron cuestiones relacionadas con el bienestar emocional, restricciones económicas, limitaciones derivadas de la enfermedad rara que tienen, preocupaciones por la pandemia de COVID-19 e inquietudes respecto a las interacciones con los proveedores de atención médica. El obstáculo que más se comunicó fue sentirse abrumado por manejar la vida, la atención o las responsabilidades de cuidado (50 % en total). La proporción de personas que comunicaron este obstáculo fue mayor entre las comunidades con poca representación y la más alta fue del 72 % en la comunidad LGBTQ+.

Cuando la encuesta se centró en los obstáculos económicos para la atención, el 21 % de los encuestados indicó que, durante el último año, no pudieron costear los medicamentos recetados y el 20 % señaló que no pudieron pagar la atención dental. Entre los encuestados con poca representación, se comunicaron proporciones aún mayores de incapacidad para costear la atención.

## HALLAZGOS CLAVE INICIALES:

**FIGURA 2: Proporción de encuestados que comunicaron obstáculos que provocaron que retrasaran la atención o se abstuvieran de buscarla**

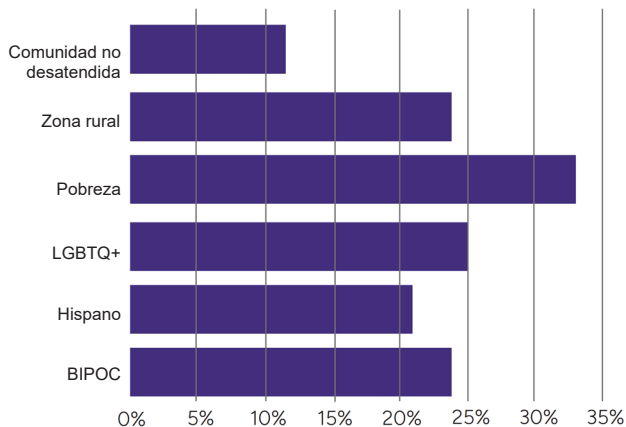
¿Ha retrasado la atención o ha decidido no recibirla por alguno de los siguientes motivos en los últimos 12 meses?



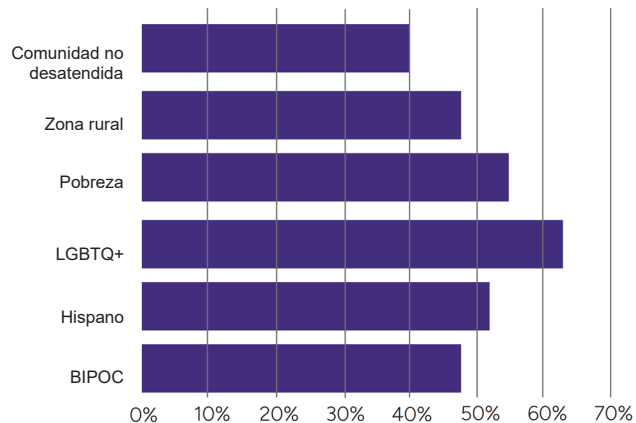
Porcentaje de encuestados que comunicaron obstáculos para la atención

FIGURA 3: Proporción de encuestados que indicaron que retrasaron la atención o se abstuvieron de buscarla en comunidades con poca representación debido a los siguientes obstáculos: a) preocupación por las necesidades básicas b) sentirse estresado, ansioso, exhausto o desesperado c) sentirse abrumado con el manejo de la vida teniendo una enfermedad rara o cuidando a una persona que tiene una enfermedad rara d) limitaciones físicas provocadas por la enfermedad rara y e) preocupación por el costo de la visita.

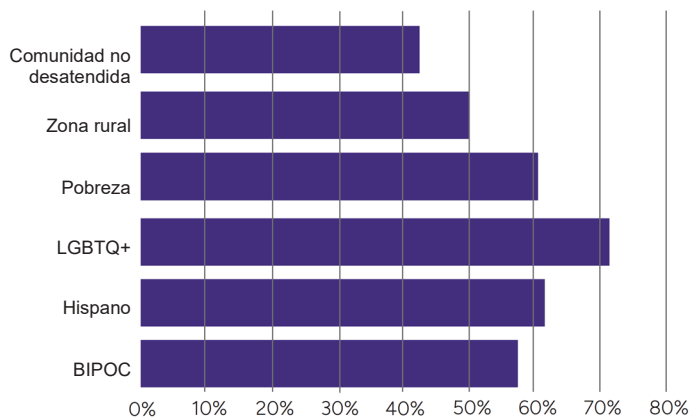
Experimentaba inestabilidad en la vivienda, inseguridad alimentaria o preocupación por las necesidades básicas (servicios públicos, etc.)



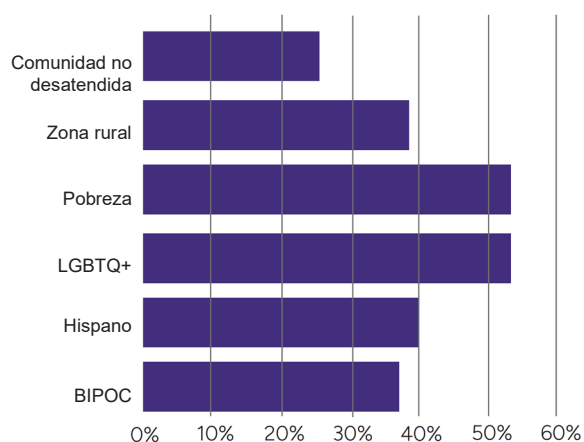
Se sintió estresado, ansioso, exhausto o desesperado



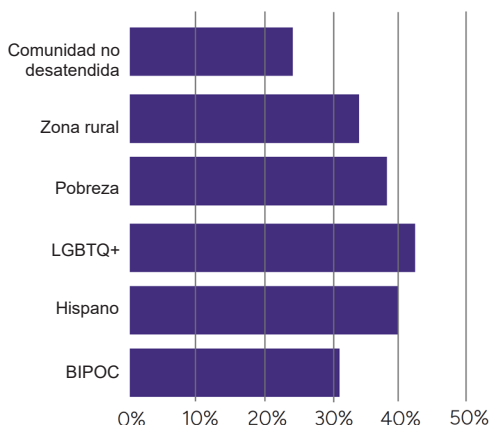
Se sintió abrumado con el manejo de su vida, la atención o las responsabilidades de cuidado



Los síntomas o las limitaciones físicas/psicológicas debido a la enfermedad rara provocaron que fuera demasiado difícil



No pudo cubrir el costo de la visita





Casi todos los encuestados indicaron que han tenido seguro médico durante los últimos 12 meses (93 %). El 49 % de los encuestados tenían un seguro privado proporcionado por empleadores o adquirido a través de un intercambio. Al mismo tiempo, las demás personas dependían de seguros públicos, de los que Medicare y Medicaid fueron las opciones que se comunicaron con más frecuencia (35 % y 16 %, respectivamente). Las personas en comunidades con poca representación tuvieron aproximadamente tres veces más probabilidades de comunicar Medicaid como su seguro principal en comparación con las personas en comunidades representadas. El 11 % de los encuestados indicó que Medicare les rechazó un reclamo y el 23 % dijo que Medicaid les rechazó un reclamo. En las comunidades con poca representación hubo una proporción más alta de personas que notificaron rechazos de los reclamos.

Cuando se preguntó a los cuidadores sobre los efectos de su función en su bienestar físico, emocional, social y económico, una parte importante de los encuestados reconoció haber experimentado un impacto. En específico, el 85 % de los encuestados estuvo de acuerdo con la afirmación de que con frecuencia se sentían físicamente agotados y el 71 % coincidió en que su satisfacción con la vida había resultado afectada debido a las responsabilidades de cuidado. Los cuidadores de comunidades desatendidas tuvieron más probabilidades de comunicar impactos negativos en sus finanzas y en su salud que aquellos de comunidades que históricamente han tenido bastante apoyo y representación.

## Justificación y objetivos de la encuesta

### JUSTIFICACIÓN DE LA ENCUESTA

RDDC y NORD tienen el objetivo de eliminar las disparidades en materia de salud para los pacientes que tienen enfermedades raras en los Estados Unidos mediante herramientas e intervenciones basadas en la evidencia. Sin embargo, existe una brecha en el conocimiento y la comprensión de muchos aspectos de la experiencia de las personas de diversos orígenes que viven con enfermedades raras. Por lo tanto, era fundamental realizar un esfuerzo nacional de obtención de datos enfocado en los pacientes con poca representación en los EE. UU. con el fin de proporcionar la información necesaria para comprender las brechas y los obstáculos para el diagnóstico, la atención y el acceso a tratamientos.

El objetivo general de la encuesta sobre la diversidad de las enfermedades raras fue obtener información de una muestra diversa de personas que tienen una enfermedad rara y de quienes las cuidan para comprender mejor sus experiencias relacionadas con el acceso a herramientas de diagnóstico, atención clínica y terapias, así como investigar si se observan diferencias entre las poblaciones.

La justificación subyacente de la encuesta fue la necesidad de unir a la comunidad que tiene enfermedades raras para contribuir de manera activa a las soluciones que eliminen los obstáculos para la atención y el tratamiento de los pacientes con enfermedades raras en poblaciones históricamente marginadas, así como apoyar el acceso equitativo a la educación, los recursos y las iniciativas de defensa en el ámbito de las enfermedades raras.

### OBJETIVOS INMEDIATOS Y A LARGO PLAZO

El objetivo inmediato de la encuesta fue realizar una evaluación de necesidades y comprender mejor los obstáculos y las brechas percibidos y reales que enfrentan los pacientes marginados que tienen enfermedades raras para acceder al diagnóstico, la atención clínica y los tratamientos. Esta evaluación de necesidades fundamentará la elaboración de recomendaciones que aborden los obstáculos para el diagnóstico y la atención entre los pacientes marginados que tienen enfermedades raras.

Un objetivo a largo plazo es que RDDC, NORD e investigadores externos generen preguntas adicionales para fases posteriores de análisis de datos con el fin de evaluar experiencias más complejas de subgrupos y comprender las diferencias en la interseccionalidad de estos. Por ejemplo, ¿existen diferencias en las brechas y los obstáculos para la atención entre los latinos que viven en zonas urbanas y aquellos que residen en zonas rurales? ¿Hay diferencias entre las personas afroamericanas de la comunidad LGBTQ+ y las personas afroamericanas cisgénero y heterosexuales? ¿En qué medida afecta la pobreza a los estadounidenses de origen asiático y de una isla del Pacífico en cuanto a los obstáculos para la atención? NORD, RDDC y otras partes interesadas en las enfermedades raras tienen previsto usar estos datos para realizar análisis adicionales durante los próximos años con el objetivo de respaldar las prioridades de participación, las áreas de investigación, la creación de programas y las recomendaciones sobre políticas.

## OBJETIVOS DEL INFORME

Los objetivos de este informe son:

- Proporcionar una visión general del enfoque adoptado para diseñar y obtener los datos.
- Ofrecer un análisis resumido de los datos obtenidos en la encuesta.
- Fundamentar la evaluación de necesidades y enfocarse en la creación de programas para abordar los obstáculos.
- Considerar obstáculos con una prevalencia importante (criterio de ejemplo: comunicados por más del 25 % del total de los encuestados).
- Considerar obstáculos que son sustancialmente más prevalentes en comunidades con poca representación (criterio de ejemplo: una diferencia absoluta de un 10 % o más entre comunidades representadas y con poca representación).

# Metodología

## DISEÑO DE LA ENCUESTA

Con financiamiento y apoyo de RDDC y los integrantes del grupo de trabajo de pacientes y cuidadores, NORD coordinó el desarrollo, diseño, implementación y gestión de la encuesta en línea: *encuesta sobre la diversidad en las enfermedades raras*. Elaboramos y refinamos las preguntas de la encuesta durante varios meses mediante un proceso colaborativo y deliberativo. El proceso de formulación y revisión de la encuesta para su distribución nacional implicó una elaboración meticulosa en la que se usaron las ideas y recomendaciones de los integrantes del grupo de trabajo. Este apreciado grupo colaboró durante muchos meses para desarrollar un estudio de métodos mixtos que incluyera preguntas cualitativas y cuantitativas.

La encuesta abordó áreas clave, incluidas la información demográfica, las características de las enfermedades raras y las perspectivas y experiencias individuales en cinco áreas temáticas:

- **Proceso de diagnóstico:** Comprender los desafíos y matices del recorrido que realizan las personas con enfermedades raras para recibir un diagnóstico.
- **Situación respecto al seguro médico:** Investigar la situación actual del encuestado respecto al seguro médico, reconociendo la función esencial del seguro en el acceso a los servicios de atención médica.
- **Cobertura médica, asequibilidad y uso:** Evaluar la adecuación de la cobertura de atención médica, la asequibilidad de los servicios y la medida en que las personas utilizan los recursos de atención médica disponibles.
- **Experiencias con la atención médica:** Explorar las experiencias generales de las personas dentro del sistema de atención médica para identificar las fortalezas y las áreas de mejora.
- **Problemas de salud emocional:** Reconocer el impacto emocional que las enfermedades raras pueden tener en los pacientes y cuidadores, con un enfoque en la salud mental y el bienestar.

## DEFINICIÓN DE COMUNIDADES CON Poca REPRESENTACIÓN

Para este estudio, definimos a los pacientes y cuidadores con poca representación según los siguientes criterios:

- Personas que viven por debajo del límite federal de pobreza en comparación con personas que viven por encima del límite federal de pobreza.
- Personas negras, indígenas y de color (BIPOC) en comparación con personas que no son BIPOC.
- Personas hispanas/latinas en comparación con personas no hispanas/latinas.
- Personas de la comunidad LGBTQ+ en comparación con personas cisgénero/heterosexuales.
- Personas que viven en zonas rurales en comparación con personas que viven en zonas urbanas/suburbanas.



## CRITERIOS DE INCLUSIÓN

La inclusión fue un aspecto crucial en el diseño del estudio con la intención de garantizar que cualquier persona afectada de manera personal por las enfermedades raras pudiera participar. Esto incluyó a personas que viven con una enfermedad rara, personas que actualmente no tienen un diagnóstico, pero que se sospecha que padecen una enfermedad rara, así como los cuidadores actuales y anteriores de personas que tienen o que se sospecha que tienen una enfermedad rara.

Para promover una mayor inclusión, la encuesta estuvo disponible completamente en inglés y en español, lo que garantizó que las personas de diversos orígenes lingüísticos pudieran participar de manera cómoda. Toda la comunicación relacionada con la encuesta, ya fuera en inglés o en español, mantuvo un tono sensible y culturalmente apropiado para que el público objetivo pudiera identificarse.

Se requirió que los encuestados tuvieran acceso a un teléfono inteligente, una computadora de escritorio o una computadora portátil para participar. La mayoría de los estadounidenses tiene un teléfono inteligente (85 %) y una computadora de escritorio o portátil (77 %) (4). A pesar de ello, consideramos opciones para obtener datos mediante una encuesta telefónica. Decidimos no añadir la opción telefónica, ya que la mayor duración requerida para completar la encuesta, que ya duraba entre 20 y 25 minutos, junto con las traducciones necesarias, se consideró una carga para los participantes.

## SELECCIÓN DE TECNOLOGÍA PARA LA ENCUESTA

Se identificaron, revisaron y evaluaron varios instrumentos de *software* para encuestas considerando su accesibilidad para personas con discapacidad visual, uso multilingüe, adaptabilidad para dispositivos móviles y accesibilidad para personas sin conexión a internet de alta velocidad (es decir, tiempos de carga rápidos). Finalmente, la plataforma SurveyMonkey cumplió con estos requisitos y fue seleccionada para alojar las preguntas de la encuesta. La plataforma también cumple con los estándares de accesibilidad de WCAG 2.1<sup>1</sup> y la sección 508<sup>2</sup>.

## ANONIMATO DE LOS ENCUESTADOS

Los datos se reunieron de forma anónima para fomentar respuestas abiertas y honestas, así como para eliminar determinados obstáculos para la participación, como las preocupaciones sobre la privacidad de la información personal sobre la salud y su entrega.

Se consideraron posibles incentivos económicos para fomentar la participación en la encuesta y reducir los índices de abandono, pero experiencias previas demostraron que los incentivos monetarios aumentan el riesgo de que participen encuestados fraudulentos, lo que en última instancia debilita la calidad de los datos. Ofrecer incentivos también habría requerido que las personas proporcionaran su nombre e información de contacto, lo que habría excluido a aquellas que temen la obtención de datos en línea, las violaciones de la privacidad y los asuntos relacionados con la inmigración.

## PRUEBAS BETA DE LA PLATAFORMA

Trece pacientes, cuidadores y defensores de enfermedades raras hicieron pruebas beta de las preguntas de la encuesta en inglés y en español para evaluar los niveles de alfabetización en salud, sensibilidad del lenguaje, sesgos culturales, accesibilidad para personas con discapacidades físicas y usuarios con conectividad de banda ancha limitada. Los probadores beta garantizaron que la plataforma de la encuesta fuera accesible desde computadoras portátiles y dispositivos móviles y que las preguntas de la encuesta fueran adecuadas, culturalmente sensibles y comprensibles. También revisaron la lógica de ramificación de las preguntas y el flujo general de la encuesta. Midieron el tiempo que les llevó completar la encuesta, lo que nos permitió evaluar la fatiga causada por ella y la posibilidad de que se abandonara. Los comentarios se integraron en el diseño de la encuesta y llevaron a la edición de varias preguntas.

<sup>1</sup> WCAG2 es un conjunto de pautas técnicas para hacer el contenido web más accesible. Incluye un conjunto de criterios para evaluar el éxito.

<sup>2</sup> La sección 508 es una ley federal de los Estados Unidos que exige que toda la tecnología electrónica e informática que use el gobierno federal sea accesible para las personas con discapacidades.

# Métodos de reclutamiento

Nuestro enfoque inclusivo y multifacético para la obtención de datos destacó el compromiso de RDDC y NORD con la captura de perspectivas diversas. Al utilizar una combinación de plataformas en línea, eventos comunitarios e iniciativas de difusión dirigidas, la encuesta buscó amplificar las voces de las personas que con frecuencia tienen poca representación en las investigaciones sobre la atención médica. La combinación cuidadosa de garantía de anonimato, accesibilidad lingüística y canales estratégicos de distribución contribuyó al éxito de esta innovadora encuesta nacional. A continuación, se describen los detalles de los métodos de reclutamiento que se usaron.

## Cronología del reclutamiento

La encuesta se lanzó el 14 de febrero de 2023 y concluyó después de cuatro meses el 15 de junio de 2023.

## Relaciones con los medios

Antes del lanzamiento de la encuesta, se emitió un comunicado de prensa conjunto, distribuido a través de la red nacional PR Newswire, para anunciar la colaboración y los objetivos de la encuesta (5). El comunicado tenía como objetivo generar interés en la encuesta y captar la atención de líderes de alto rango y otras partes interesadas para prepararse para el lanzamiento.

## Distribución por correo electrónico y sitio web

Para maximizar la participación y el alcance, NORD promovió la encuesta con frecuencia mediante correos electrónicos dirigidos a pacientes y cuidadores, defensores de pacientes, voluntarios, organizaciones de pacientes, líderes de grupos de defensa de pacientes, organizaciones comunitarias, representantes biofarmacéuticos y proveedores de atención médica. Además de la promoción directa, solicitamos el apoyo de nuestros socios para que distribuyeran la encuesta en sus redes.

En total, NORD envió correos electrónicos con la encuesta a 33,621 personas, de las cuales 15,583 abrieron el mensaje. Este índice de apertura del 46 % y un índice de clics del 9.5 % superan los promedios de la industria. Asimismo, RDDC envió correos electrónicos con la encuesta a 404 suscriptores mediante su boletín quincenal durante ocho semanas, los cuales se abrieron 44 veces.

También se creó un anuncio emergente y se usó en la página de inicio de NORD para dirigir a los visitantes a la encuesta durante todo el período de reclutamiento.

## Difusión en redes sociales

Se creó un conjunto de herramientas para redes sociales para la promoción de socios en Facebook, Twitter, Instagram y LinkedIn. El conjunto se distribuyó a 85 integrantes de la coalición de RDDC y a 52 líderes del grupo de trabajo de pacientes y cuidadores. Además, NORD distribuyó el conjunto de herramientas para redes sociales a 560 líderes de organizaciones de defensa de pacientes con enfermedades raras sin fines de lucro en su membresía, 1,200 organizaciones comunitarias y 40 centros médicos académicos mediante la red de Centros de Excelencia para Enfermedades Raras de NORD. Los conjuntos de herramientas también estuvieron disponibles en inglés y en español en el sitio web de NORD (6, 7).

De febrero a junio, se hicieron publicaciones promocionales para la encuesta en LinkedIn, Instagram, Facebook y X/Twitter de NORD. En la Tabla 1 se reúnen las métricas de participación de NORD para estas publicaciones en redes sociales por plataforma. En general, LinkedIn tuvo la tasa de clics (*click-through rate*, CTR) más alta, lo que constituye nuestra mejor medida de participación de la audiencia, seguido de Facebook e Instagram. Twitter mostró el nivel más bajo de participación. Esto podría indicar cuáles plataformas son más eficaces para que los investigadores lleguen a personas de diversos orígenes que viven con enfermedades raras. Entre las limitaciones de este análisis se incluye que las publicaciones en LinkedIn tuvieron significativamente más interacción por parte del personal de NORD en comparación con otras plataformas y las publicaciones estaban sólo en inglés, aunque algunas incluyeron imágenes en español. En el Apéndice se pueden ver ejemplos de anuncios en redes sociales.

**Tabla 1:** Métricas de redes sociales para la promoción de la encuesta en los canales digitales propiedad de NORD

Plataforma	Vistas de las publicaciones	Clics en la encuesta	Tasa de clics (CTR)	Cantidad de seguidores en la plataforma
LinkedIn	8,673	159	1.8 %	27,770
Instagram	7,605	114	1.5 %	11,600
Facebook	6,555	102	1.6 %	80,000
Twitter	4,476	27	0.6 %	40,600
<b>Total</b>	<b>27,309</b>	<b>402</b>	<b>1.5 %</b>	<b>160,000</b>

### Colaboración con grupos de defensa étnicos y líderes de organizaciones de enfermedades raras

La colaboración con grupos de defensa enfocados en orígenes étnicos y trastornos específicos, así como con hospitales importantes, permitió conectar con comunidades con poca representación que no se habrían alcanzado a través de canales tradicionales.

Se llevaron a cabo iniciativas de difusión exitosas con organizaciones como Black Health Matters, Asian American Pacific Islander Health Forum, Gillette Children’s Hospital, Sick Cells, Looms for Lupus, National Organization for African Americans with Cystic Fibrosis, Scleroderma Research Foundation, George Washington University School of Medicine, Children’s National Hospital, entre otras.

### Participación comunitaria

Se distribuyeron folletos promocionales en inglés y en español en conferencias de salud y de sociedades médicas profesionales, ferias de salud, reuniones de partes interesadas, eventos legislativos, eventos del Día de las Enfermedades Raras y en otras oportunidades promocionales en persona. Anunciamos convocatorias para solicitar paquetes de 50 a 200 postales para promoción, de las cuales se distribuyeron casi 2,000. A través de este esfuerzo, llegamos a posibles participantes en persona en 14 estados: Arkansas, Arizona, Connecticut, DC, Florida, Maryland, Míchigan, Carolina del Norte, Nueva Jersey, Ohio, Oklahoma, Tennessee, Texas y Wisconsin.

Los folletos estuvieron disponibles en varios formatos, en inglés y en español y se ofrecieron para su uso en línea, por correo electrónico y en persona. Los folletos promocionales se diseñaron en dos tamaños: un folleto de 8.5 x 11 pulgadas para distribución por correo electrónico y en consultorios de médicos y una postal de 4 x 8 pulgadas que se imprimió y distribuyó a organizaciones de enfermedades raras, coaliciones, defensores, compañías farmacéuticas, clínicas médicas y socios de los medios para eventos presenciales. Incluían un código QR que enlazaba con la encuesta.



## Publicidad pagada

Black Women's Health Network generosamente donó espacio publicitario de alto impacto en vallas digitales de Times Square, ciudad de Nueva York, para promocionar la encuesta en inglés y en español. Times Square es, aparentemente, uno de los lugares publicitarios más prominentes del país, con un promedio de casi 380,000 peatones y otros 115,000 conductores y pasajeros que transitan por la zona cada día; la publicidad en los letreros de Times Square puede generar casi 1.5 millones de impresiones por día (8). RDDC recibió un espacio gratuito en una valla digital de Times Square en la ciudad de Nueva York durante el mes de mayo. Este anuncio se colocó envolviendo la esquina de un edificio en una intersección, de modo que quedara orientado hacia dos lados diferentes de la calle.

Además, durante las últimas dos semanas de distribución de la encuesta (del 1 al 15 de junio de 2023), se ejecutaron anuncios pagados a través de Google, YouTube y la red de display de Google. Seleccionamos una lista de enfermedades raras que afectan de manera desproporcionada a las comunidades de color<sup>3</sup> y lanzamos anuncios adicionales dirigidos a usuarios que buscaban o leían artículos sobre estos términos específicos relacionados con las enfermedades raras, así como términos más generales.

*Los anuncios de búsqueda de Google y YouTube se visualizaron 405,436 veces y obtuvieron 2,587 clics, lo que produjo más de 2,500 visitas al formulario de la encuesta a un costo relativamente bajo de \$1.13 por clic.*

Dado el alto nivel de compromiso que se requiere para completar una encuesta de 20 minutos y las limitaciones de espacio para el texto en los anuncios para guiar a los usuarios desde los artículos que estaban leyendo hasta la encuesta, creemos que el alcance y la participación generados por los anuncios pagados reflejan un resultado muy positivo.

## Resultados de la encuesta

### RESULTADOS DEL RECLUTAMIENTO

El estudio tenía como objetivo reclutar a 2,000 encuestados, de los cuales el 60 % debía provenir de comunidades con poca representación según la raza, el origen étnico, la orientación sexual, el nivel socioeconómico o la residencia en zonas rurales. El objetivo de reclutamiento se superó, alcanzando un total final de 2,848 encuestados (Tabla 2). Entre los encuestados, la mayoría (78 %) eran personas con una enfermedad rara, mientras que el resto de las encuestas (22 %) fueron completadas por un cuidador de una persona con una enfermedad rara (Tabla 2). Más de la mitad de los participantes completaron la encuesta en febrero, el primer mes en que estuvo disponible, y se observaron aumentos constantes de la cantidad total de encuestados entre marzo y junio.



Es importante señalar que esta fue una encuesta anónima. Esto simplificó el proceso de inscripción en el estudio y probablemente hizo que los participantes se sintieran más cómodos comunicando información confidencial, pero, como resultado, no se pudo validar a los participantes ni se pudo verificar su aptitud como integrantes de la comunidad que tiene enfermedades raras.

### DATOS DEMOGRÁFICOS DE LOS ENCUESTADOS

Los participantes del estudio eran principalmente adultos y casi el 90 % de las personas que presentaban una enfermedad rara tenían 18 años o más. Las personas que tenían una enfermedad rara y los cuidadores eran en su mayoría mujeres (74 % y 88 %, respectivamente) (Tabla 3). La mayoría de los cuidadores encuestados desempeñan actualmente esta función (84 %) (Tabla 2). Entre las personas con una enfermedad rara, el 8 % eran afroamericanas o negras, el 4 % provenían de una población indígena, el 5 % eran asiáticas o del Medio Oriente y el 83 % restante eran blancas. El nivel educativo de las personas con una enfermedad rara varió desde aquellas que no habían asistido a la escuela hasta un 47 % que tenían un título universitario. La mitad de las personas con una enfermedad rara estaban casadas o vivían con una pareja. Un poco menos de la mitad (44 %) tenían un empleo o eran estudiantes, mientras que aproximadamente una cuarta parte de los encuestados indicó que no podían trabajar debido a una discapacidad. Casi todos los encuestados completaron la encuesta en inglés (99 %) (Tabla 3).

<sup>3</sup> La lista no era exhaustiva y los recursos que se usaron para seleccionar las enfermedades variaron desde publicaciones revisadas por colegas hasta la base de datos organizacional en línea de NORD y los informes sobre enfermedades raras.

En general, 1,259 encuestados (48 %) cumplían con la definición de pertenecer a una o más comunidades con poca representación. Cabe destacar que el 65 % de los cuidadores encuestados provenían de comunidades con poca representación. El grupo más grande de encuestados estuvo compuesto por personas negras, indígenas o de color (BIPOC), con 448 participantes.

Además, hubo 433 encuestados que se encontraban por debajo del umbral de pobreza federal, 329 personas que se identificaron como integrantes de la comunidad LGBTQ+, 270 personas que vivían en comunidades rurales según el código postal comunicado y 204 encuestados hispanos/latinos. Las personas pueden pertenecer a más de un grupo con poca representación. Por ejemplo, entre los encuestados BIPOC, el 19 % son hispanos/latinos, el 14 % pertenecen a la comunidad LGBTQ+, el 19 % cumplen con la definición federal de pobreza y el 3 % viven en una comunidad rural (Tabla 4).

Los encuestados se ven afectados de manera considerable por las enfermedades raras que tienen. La mayoría (59 %) tiene una enfermedad rara, mientras que el 26 % comunicó tener dos o más (Tabla 5). En general, las enfermedades raras representadas por los encuestados muestran impactos en todos los sistemas de órganos importantes y, en muchas personas, afectan a varios sistemas de órganos. Más del 40 % de los encuestados indicaron que la enfermedad afectaba al cerebro, al sistema inmunitario o al sistema muscular. Además, las enfermedades raras influyen en todos los aspectos de la vida diaria: El 60 % de las personas tiene problemas de movilidad, el 45 % tiene dificultades para realizar tareas complejas, el 44 % comunicó que la enfermedad afecta a su capacidad para trabajar o asistir a la escuela, el 65 % indicó que su capacidad para disfrutar actividades con amigos y familiares está limitada. Las personas de comunidades con poca representación comunicaron mayores impactos en todos los sistemas de órganos y actividades de la vida diaria (Tabla 6).

## RESULTADOS DE LA EVALUACIÓN DE LOS OBSTÁCULOS

A los encuestados se les presentaron 14 posibles factores diferentes que pudieron haber provocado que retrasaran la atención o que se abstuvieran de buscarla. Estos factores estaban relacionados con la salud emocional, obstáculos económicos, limitaciones derivadas de la enfermedad rara que tienen, preocupaciones por la pandemia de COVID-19 e inquietudes respecto a las interacciones con proveedores. En siete de los obstáculos, más del 25 % de la población indicó que estos causaron que retrasaran la atención o que se abstuvieran de buscarla. El obstáculo que más se comunicó fue sentirse abrumado por manejar la vida, la atención o las responsabilidades de cuidado (50 % en total; 72 % en la comunidad LGBTQ+). Para todos los obstáculos, la proporción de personas que comunicó el obstáculo fue mayor entre las comunidades con poca representación. Hubo variabilidad entre las comunidades con poca representación respecto a la proporción de personas que comunicó un obstáculo. En nueve de los obstáculos, la proporción más alta de personas que los comunicaron estuvo en la comunidad LGBTQ+. Estos obstáculos proporcionaron cierta validación de las definiciones de comunidad desatendida. Por ejemplo, el 43 % de las personas en comunidades rurales señaló la distancia hasta los proveedores como un obstáculo (en comparación con el 15 % de la población total) y el 31 % de las personas por debajo del límite federal de pobreza señaló la inestabilidad en la vivienda y la inseguridad alimentaria como obstáculos (en comparación con el 17 % de la población total) (Tabla 9).

En la sección sobre obstáculos económicos para la atención, el 21 % de los encuestados indicó que durante el último año no pudieron costear los medicamentos recetados y el 20 % señaló que no pudieron pagar la atención dental. Entre los encuestados de comunidades con poca representación, hubo proporciones aún más importantes que comunicaron no poder costear la atención, incluido el 25 % que no pudo pagar los medicamentos recetados, el 24 % que no pudo pagar la atención dental, el 21 % que no pudo pagar anteojos y aparatos auditivos, el 19 % que no pudo consultar a un especialista y el 18 % que no pudo costear la atención de la salud mental (Tabla 10).

## EXPERIENCIA DIAGNÓSTICA

La gran mayoría de los encuestados indicó ya tener un diagnóstico de una enfermedad rara y sólo el 5 % comunicó no tener un diagnóstico actualmente. La mayoría de los encuestados, el 83 %, recibieron el diagnóstico porque tuvieron síntomas. En general, al 45 % de los encuestados se les habían realizado análisis genéticos y el 33 % se había reunido con un asesor en genética. Entre quienes comunicaron que no se les habían realizado análisis, el 85 % indicó que el motivo fue porque no se las ofrecieron. Curiosamente, los índices de análisis genéticos, las visitas con asesores en genética y las solicitudes a la Red de Enfermedades No Diagnosticadas fueron un poco mayores entre los encuestados de comunidades con poca representación; sin embargo, los índices siguen siendo demasiado bajos en términos generales, lo que indica una necesidad de mayor acceso en todos los sectores demográficos (Tabla 7).

## SEGURO MÉDICO Y ACCESO A LA ATENCIÓN

Casi todos los encuestados indicaron que han tenido seguro médico durante los últimos 12 meses (93 %). El 49 % de los encuestados tenía cobertura de seguro privado a través de empleadores o un intercambio y el resto contaba con seguros públicos, de los que Medicare y Medicaid fueron las opciones más comunicadas (35 % y 16 %, respectivamente). Las personas en comunidades con poca representación tuvieron aproximadamente tres veces más probabilidades de comunicar Medicaid como su seguro principal en comparación con las personas en comunidades bien representadas. Si bien aproximadamente una cuarta parte de los encuestados no tuvo costos asociados con primas de seguros, el 42 % gastó \$250 o más cada mes en seguro médico. Además, las personas tuvieron costos de atención médica adicionales y el 22 % de los encuestados indicó costos superiores a \$1,000 dólares por mes. El 11 % de los encuestados indicó que Medicare les rechazó un reclamo y el 23 % dijo que Medicaid les rechazó un reclamo. En las comunidades con poca representación hubo una proporción más alta de personas que notificaron rechazos de los reclamos (Tabla 8).

## EVALUACIONES DE LOS CUIDADORES

Cuando se les preguntó a los cuidadores sobre sus experiencias y los impactos que esta función ha tenido en ellos en el plano físico, emocional, social y económico, un porcentaje considerable indicó haber experimentado un impacto. En específico, el 85 % de los encuestados estuvo de acuerdo con la frase de que con frecuencia se sentían físicamente agotados y el 71 % coincidió en que su satisfacción con la vida había resultado afectada debido a las responsabilidades de cuidado. Los encuestados de comunidades con poca representación tenían más probabilidades de comunicar impactos negativos en sus finanzas (el 69 % en comparación con el 56 %) y en su salud (el 72 % en comparación con el 58 %) que los encuestados de comunidades bien representadas (Tabla 11).

## Conclusión

En conclusión, este esfuerzo colaborativo para elaborar e implementar una encuesta nacional integral representa un avance importante para abordar las disparidades en materia de salud en relación con las enfermedades raras. Los conocimientos obtenidos de esta encuesta pueden fundamentar estrategias, intervenciones y políticas basadas en la evidencia con la finalidad de eliminar los obstáculos para el diagnóstico, la atención y el acceso a tratamientos para las poblaciones de pacientes con poca representación. A medida que el análisis de los datos sigue revelándose, estamos preparados para desempeñar una función crucial en la construcción de un panorama de atención médica más equitativo para las personas con enfermedades raras, lo que nos permitirá promover un futuro en el que todas las personas, independientemente de su origen, puedan acceder a la atención que necesitan y merecen.

La encuesta sobre la diversidad de las enfermedades raras destaca el poder de unir a varias partes interesadas para diseñar de manera conjunta una encuesta y usar colectivamente sus conexiones y canales para publicitarla y apoyar el reclutamiento. La participación de una amplia gama de partes interesadas en el grupo de trabajo de pacientes y cuidadores de RDDC aseguró que la encuesta abordara un conjunto integral de preguntas clave que eran significativas para la comunidad. Gracias a los esfuerzos colectivos de todas las partes interesadas, la encuesta pudo superar su meta de 2,000 encuestados, lo que demuestra la eficacia de un enfoque unido para alcanzar una gran audiencia. Las amplias estrategias de difusión incluyeron campañas en redes sociales, boletines por correo electrónico, eventos comunitarios y asociaciones con diversas organizaciones y todo esto contribuyó al alto índice de respuesta.

Sin embargo, incluso con una difusión generalizada, siguió siendo un desafío reclutar a participantes de comunidades desatendidas. A pesar de las iniciativas de difusión dirigidas, como la colaboración con líderes comunitarios locales, la traducción de materiales a varios idiomas y la oferta de incentivos, estas comunidades continuaron teniendo poca representación en las respuestas de la encuesta. Esto subraya los obstáculos persistentes para la participación que enfrentan las poblaciones desatendidas, como el acceso limitado a la información, la desconfianza en las investigaciones y las limitaciones socioeconómicas.

Los hallazgos de la encuesta sobre la diversidad de las enfermedades raras destacan la necesidad de realizar esfuerzos continuos para involucrar e incluir a poblaciones diversas en las investigaciones. Abordar estos desafíos requiere una difusión continua y dirigida, así como fomentar la confianza y las relaciones dentro de estas comunidades. De cara al futuro, los conocimientos obtenidos de esta encuesta pueden sentar las bases para futuras estrategias que mejoren la inclusión y garanticen que las voces de todas las personas afectadas por las enfermedades raras se escuchen y consideren en las investigaciones y la elaboración de políticas.



# Recomendaciones

La encuesta sobre la diversidad de las enfermedades raras proporciona una base de datos muy necesaria para comprender las experiencias actuales de las personas que viven con una enfermedad rara, particularmente aquellas de comunidades con poca representación. A partir de este análisis inicial de los datos, se identifican varias áreas de necesidad donde es apropiado actuar. En muchos casos, los datos indican que toda la comunidad que tiene enfermedades raras enfrenta dificultades y las acciones eficaces pueden ser amplias. Sin embargo, también hay señales de que las dificultades y los obstáculos son más importantes entre las personas de comunidades con poca representación y, en estos casos, las intervenciones y acciones deben estar mejor dirigidas. Estas recomendaciones deben servir como ejemplos, bajo la premisa de que surgirán recomendaciones adicionales a partir de los análisis y los debates posteriores.

## AUMENTAR EL ACCESO A LA ASESORÍA GENÉTICA

Las investigaciones sugieren que aproximadamente el 72 % de las enfermedades raras tienen un origen genético (9); sin embargo, menos de la mitad de nuestros encuestados se han realizado un análisis genético. Entre quienes no se han realizado uno, al 85 % nunca se le ofreció. Existe la urgente necesidad de garantizar que todas las personas tengan acceso a opciones asequibles de asesoría genética como parte de su proceso de diagnóstico, en particular en comunidades históricamente desatendidas por el sistema de atención médica. Los médicos clínicos del sistema de atención médica deben recibir educación adecuada sobre estas opciones y sobre cuándo y cómo ofrecerlas.

### RECURSOS EXISTENTES:

- NORD ofrece videos explicativos sobre “Análisis genéticos para enfermedades raras y no diagnosticadas” en inglés y en [español](#).

Genetic Testing for Rare and Undiagnosed Diseases: Video



Análisis genéticos para enfermedades raras y no diagnosticadas (español): Video





## AMPLIAR LA ORIENTACIÓN Y COBERTURA DE SEGUROS

Aunque la mayoría de los encuestados tienen seguro médico, una proporción considerable indicó que su seguro no les permite acceder a los proveedores, medicamentos, procedimientos y servicios de telemedicina necesarios para controlar su salud. Los encuestados de comunidades con poca representación comunicaron con más frecuencia problemas de acceso. Esto resalta la oportunidad de contar con orientadores financieros que apoyen a los pacientes con enfermedades raras, particularmente en las regiones donde viven más personas de comunidades con poca representación, para educarlos sobre las opciones existentes de ayuda con los copagos. Debemos abogar por más programas de ayuda económica en las zonas donde las necesidades no se están cubriendo y por que los gobiernos estatales cumplan con los compromisos de la Ley de Atención de la Salud Asequible para proteger a los pacientes de planes de salud inadecuados. Finalmente, podemos y debemos reformar las políticas estatales y federales que crean obstáculos burocráticos innecesarios para acceder a la atención, en particular en lo que respecta a la atención cruzando los límites estatales.

### RECURSOS EXISTENTES:

- Los [programas de asistencia para pacientes de NORD](#) ofrecen ayuda económica para pacientes con determinados diagnósticos.
- El [centro de recursos estatales de NORD](#) incluye un directorio de organizaciones y programas que ofrecen ayuda con el seguro en cada estado.
- Patient Advocate Foundation (PAF) gestiona un programa de [asistencia para los copagos](#) para ayudar con los costos médicos directos ([disponible en español aquí](#)).
- Patient Advocate Foundation (PAF) también gestiona una [línea de atención para enfermedades raras](#) (Rare Disease CareLine) para ayudar a los pacientes que tienen enfermedades raras a superar los obstáculos económicos y logísticos.

## COMPRENDER Y CORREGIR LOS PROFUNDOS IMPACTOS DE LA POBREZA EN EL ACCESO A LA SALUD

El hallazgo de que más del 20 % de las personas en comunidades que tienen poca representación postergaron u omitieron la atención debido a que carecían de las necesidades básicas (como alimentos y alojamiento) es profundamente preocupante y requiere atención y acción. Hasta que no se aborden los orígenes de la pobreza y la desigualdad de ingresos (problemas que deben entenderse como cuestiones fundamentales para la comunidad que tiene enfermedades raras), existe una necesidad urgente de contar con iniciativas proactivas de difusión y asistencia económica y administrativa para las personas y familias de ingresos bajos que tienen enfermedades raras. La asistencia con alimentos y el alojamiento deben considerarse componentes de la atención para estos integrantes de la comunidad que tienen enfermedades raras y las organizaciones que cuentan con recursos en este ámbito deberían proporcionarlos. Existe una oportunidad para que los socios de la industria vuelvan a valorar su apoyo existente y consideren nuevas iniciativas que aborden estos determinantes sociales de la salud como un medio para mejorar el acceso a la atención médica.

### RECURSOS EXISTENTES:

- RDDC cuenta con una guía sobre los [beneficios del seguro social por discapacidad para pacientes con enfermedades raras](#), en la que se explica qué trastornos cumplen con los requisitos para recibir beneficios por discapacidad y subsidios humanitarios, así como el proceso para solicitarlos.
- Los [programas de asistencia para el paciente de NORD](#) ofrecen ayuda económica para algunos costos de la vida no médicos, así como ayuda en caso de emergencia, según el diagnóstico de una persona.
- El [centro de recursos estatales de NORD](#) incluye un directorio de programas estatales que brindan asistencia para vivienda, otros costos de vida, equipo médico y tecnología adaptativa, nutrición y bienestar, entre otros.
- [FindHelp.org](#) conecta a los pacientes con recursos gratuitos o de costo reducido, como alimentos, vivienda, ayuda económica y atención médica cerca de su ubicación.
- La Oficina de Servicios Comunitarios (*Office of Community Services, OCS*) de la Administración para Niños y Familias del Departamento de Salud y Servicios Sociales de los EE. UU. opera el [Programa de Asistencia de Energía para Hogares de Bajos Ingresos \(Low Income Home Energy Assistance Program, LIHEAP\)](#) para ayudar a las familias a pagar las facturas de energía y reparaciones de climatización.



## ABORDAR LA CRISIS DE SALUD MENTAL QUE ENFRENTAN LOS PACIENTES Y LOS CUIDADORES

Es común que los pacientes con enfermedades raras retrasen la atención o se abstengan de buscarla debido a que se sienten estresados, ansiosos, exhaustos, desesperanzados o abrumados por manejar la vida, la atención o las responsabilidades de cuidado. Más de la mitad de los encuestados indicó que cada uno de estos factores representa un obstáculo para la atención, con una proporción más alta entre las personas de las comunidades con poca representación. Es necesario desarrollar y difundir programas, herramientas y educación con fundamentos culturales sobre la salud mental y el manejo del estrés para la comunidad que tiene enfermedades raras con el objetivo final de aumentar el acceso a los servicios de terapia y de descanso para los pacientes que tienen enfermedades raras y sus cuidadores. Para los cuidadores específicamente, existe una necesidad importante de contar con programas, herramientas y defensa que les ayuden a gestionar de manera eficaz su propia salud y sus finanzas. Ya existen algunos programas de este tipo, como el programa de relevo del cuidador de NORD, pero deben implementarse programas nuevos para satisfacer la demanda observada. En general, existe una oportunidad para que las organizaciones de defensa busquen financiamiento de socios de la industria y fundaciones con el fin de proporcionar apoyo psicosocial a través de trabajadores sociales para los pacientes que tienen enfermedades raras y sus familias.

### RECURSOS EXISTENTES:

- El [programa de relevo del cuidador de NORD](#) ofrece asistencia a los cuidadores no remunerados de pacientes que tienen enfermedades raras para que puedan asistir a eventos o simplemente tomarse un descanso.
- El [centro de recursos estatales de NORD](#) incluye un directorio de programas que ofrecen ayuda para la salud mental en cada estado.
- [Raregivers](#), anteriormente conocido como [Angel Aid](#), ofrece grupos comunitarios y herramientas de apoyo para los cuidadores de personas que tienen enfermedades raras en todo el mundo.

## FOMENTAR LA PARTICIPACIÓN Y LA INCLUSIÓN EN LA VIDA DIARIA

La vida diaria de las personas resulta afectada de manera considerable por las enfermedades raras que tienen, por ejemplo, el 60 % de los encuestados comunicaron impactos en la movilidad y el 65 % señalaron que su capacidad para disfrutar actividades con familiares y amigos está limitada. Existe una oportunidad y una necesidad urgente de tender puentes que reduzcan el aislamiento y la soledad de vivir con una enfermedad rara. Recomendamos educar a la comunidad en general que no está relacionada con las enfermedades raras sobre las realidades de vivir con una enfermedad rara y estrategias para ser más inclusivos en la escuela, el lugar de trabajo y los eventos sociales. Cuando sea posible, se deben crear nuevos programas y recursos para facilitar la interacción social y la creación de lazos comunitarios. Los eventos comunitarios para las enfermedades raras, como el foro de pacientes y familias Living Rare, Living Stronger de NORD, ofrecen ayuda económica y asistencia para el traslado y el alojamiento a nivel comunitario para superar estos obstáculos de participación en la vida diaria y pueden servir como modelo para otras organizaciones que consideren implementar ayudas para sus reuniones.

### RECURSOS EXISTENTES:

- RDDC creó un [cuestionario de preparación organizacional sobre diversidad, equidad e inclusión \(DEI\)](#) para que las organizaciones de pacientes evalúen qué tan eficazmente satisfacen las necesidades de las poblaciones diversas, abarcando no sólo la raza y el origen étnico, sino también la edad, el género, la ubicación geográfica, la orientación sexual, las discapacidades, entre otros elementos.
- El foro anual de [pacientes y familias Living Rare, Living Stronger® de NORD](#) es gratuito para los pacientes que tienen enfermedades raras y sus familias y ofrece ayudas para quienes asisten por primera vez. Los temas de las conferencias incluyen con frecuencia cómo abogar por uno mismo en el sistema de atención médica, cómo coordinar al equipo de atención médica y cómo involucrarse en la investigación y defensa de las enfermedades raras, además de oportunidades generales de establecer contactos con otras personas de la comunidad.
- [Our Odyssey](#) es una plataforma inclusiva que conecta a adultos jóvenes que viven con enfermedades raras y afecciones crónicas con eventos virtuales y presenciales.

## ALINEAR ESTAS RECOMENDACIONES CON CAMPAÑAS DE POLÍTICAS EXISTENTES Y FUTURAS

Los datos de la encuesta subrayan la necesidad urgente de contar con políticas y programas basados en la evidencia para mitigar las desigualdades que enfrentan las comunidades con poca representación que tienen enfermedades raras. Los esfuerzos colaborativos con organizaciones comunitarias, proveedores de atención médica y organismos gubernamentales (como los comités consultivos de enfermedades raras estatales, [*Rare Disease Advisory Councils*, RDAC]) pueden catalizar intervenciones dirigidas a nivel nacional y estatal. Alinear los datos de la encuesta con campañas de políticas y defensa existentes, como la expansión de Medicaid o los servicios de telemedicina, ofrece oportunidades para fortalecer la voz de las comunidades con poca representación en los debates políticos activos, lo que garantiza que sus voces y sus experiencias no sólo sean incluidas, sino también consideradas. Se recomienda que los datos se correlacionen con las iniciativas de políticas públicas existentes para identificar posibles socios de defensa y campañas en las que puedan ser útiles. Este trabajo ya está en marcha en RDDC y NORD.

### RECURSOS EXISTENTES:

- RDDC mantiene una lista de iniciativas de políticas relacionadas con la equidad en salud en el ámbito de las enfermedades raras, así como recomendaciones de políticas para mejorar la diversidad en los ensayos clínicos. Las organizaciones y personas interesadas en involucrarse con la coalición pueden registrarse aquí.
- NORD mantiene una lista de sus posiciones en políticas públicas y moviliza activamente a la comunidad para abogar por políticas que mejoren la vida de los pacientes con enfermedades raras a nivel federal y estatal a través de su Rare Action Network®.
- NORD publica un informe anual llamado State Report Card®, en el que se evalúa el progreso de cada estado de los EE. UU. en nueve temas de importancia para la comunidad que tiene enfermedades raras, que incluyen la aptitud para Medicaid, nutrición médica, pruebas de detección para recién nacidos, calidad de seguros regulados por el estado, acceso a la telemedicina, costos directos de los fármacos recetados, establecimiento de comités consultivos de enfermedades raras, entre otros.

## CONTINUAR CON LA EVALUACIÓN Y LAS RECOMENDACIONES

Este análisis sienta las bases para emprender esfuerzos futuros, incluidos análisis más profundos que puedan fundamentar la elaboración de una evaluación integral de necesidades. Es imperativo que las actividades futuras exploren los subgrupos dentro de las comunidades con poca representación y que profundicen en el análisis de las intersecciones de los determinantes sociales de la salud incluidos en estos datos. Además, existen oportunidades para realizar análisis transversales que analicen e investiguen posibles asociaciones entre elementos de datos (por ejemplo, el efecto del tipo de seguro médico en los obstáculos de acceso comunicados o la influencia del nivel educativo y el idioma en la alfabetización en salud como obstáculo para la atención). Esta evaluación exhaustiva permitirá descubrir diferencias sutiles entre los subgrupos, lo que facilitará que se formulen soluciones personalizadas validadas por los propios integrantes de la comunidad. Al identificar nuevas variables y consideraciones, las futuras encuestas podrán perfeccionar las brechas de conocimiento, fundamentar la creación de políticas e iniciativas educativas y respaldar los servicios nuevos.

# Referencias

- (1) Rare-X. The power of being counted: A more accurate account of rare diseases and steps to getting counted. [Internet] 2022. [Citado el 27 de junio de 2024]. Disponible en: <https://rare-x.org/wp-content/uploads/2022/05/be-counted-052722-WEB.pdf>.
- (2) Fermaglich, LJ, Miller KL. A comprehensive study of the rare diseases and conditions targeted by orphan drug designations and approvals over the forty years of the Orphan Drug Act. Orphanet Journal of Rare Diseases (2023) 18:163.
- (3) Organización Nacional de Enfermedades Raras. Barriers to rare disease diagnosis, care and treatment in the US. [Internet] 2020. [Citado el 28 de mayo de 2024]. Disponible en: [https://rarediseases.org/wp-content/uploads/2020/11/NRD-2088- Barriers-30-Yr-Survey-Report\\_FNL-2.pdf](https://rarediseases.org/wp-content/uploads/2020/11/NRD-2088- Barriers-30-Yr-Survey-Report_FNL-2.pdf).
- (4) Pew Research Center. Mobile Fact Sheet. [Internet] 2024. [Citado el 28 de mayo de 2024]. Disponible en: <https://www.pewresearch.org/internet/fact-sheet/mobile/>.
- (5) Rare Disease Diversity Coalition y Organización Nacional de Enfermedades Raras. RDDC and NORD Announce New Partnership to Help Identify Barriers for Rare Disease Patients and their Caregivers. [Internet] 2023. [Citado el 28 de mayo de 2024]. Disponible en: <https://rarediseases.org/rddc-and-nord-announce-new-partnership-to-help-identify-barriers-for-rare-disease-patients-and-their-caregivers/>.
- (6) Rare Disease Diversity Coalition y Organización Nacional de Enfermedades Raras. Rare Disease Diversity Survey Social Media Toolkit (en inglés). [Internet] 2023. [Citado el 28 de mayo de 2024]. Disponible en: <https://rarediseases.org/rdd-survey-social/>.
- (7) Rare Disease Diversity Coalition y Organización Nacional de Enfermedades Raras. Encuesta Dirigida a Poblaciones Diversificadas Afectadas con Enfermedades Raras Usando Recursos de Medios Sociales. [Internet] 2023. [Citado el 28 de mayo de 2024]. Disponible en: <https://rarediseases.org/rdd-survey-social-spanish/>.
- (8) Times Square the Official Website; Advertising & Sponsorship in Times Square Facts. [Internet] 2023. [Citado el 28 de mayo de 2024]. Disponible en: <https://www.timessquarenyc.org/do-business/promote-partner/advertising-sponsorships>.
- (9) Wakap SN, Lambert DM, Olry A y colaboradores. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. Eur J Hum Genet 2020; 28:165-173.

## TABLAS DE RESUMEN DE DATOS

**Tabla 2:** Respuestas totales

	Conteo
Total	2848
Personas con una enfermedad rara	2208
Cuidadores de una persona que tiene una enfermedad rara	640
Actual	540
Anterior	89
Vivos	22
Fallecidos	49
Pregunta sin respuesta/omitida	11

**Tabla 3:** Datos demográficos de los participantes y los cuidadores

	Personas con una enfermedad rara	Cuidadores
	Conteo (%)	Conteo (%)
<b>Edad</b>		
Menos de 2	20 (1 %)	0
De 2 a menos de 6	67 (3 %)	0
De 6 a menos de 12	84 (3 %)	0
De 12 a menos de 18	106 (4 %)	0
De 18 a menos de 30	292 (11 %)	35 (6 %)
De 30 a menos de 40	287 (11 %)	126 (22 %)
De 40 a menos de 50	379 (15 %)	158 (28 %)
De 50 a menos de 60	495 (19 %)	116 (21 %)
De 60 a menos de 70	508 (20 %)	86 (15 %)
Más de 70	354 (14 %)	38 (7 %)
Pregunta sin respuesta/omitida	256	81
<b>Sexo</b>		
Masculino	647 (25 %)	68 (12 %)
Femenino	1917 (74 %)	497 (88 %)
Intersexual	S	0
Ninguna de estas opciones me describe	S	0
Prefiero no responder	17	9
Pregunta sin respuesta/omitida	251	66
<b>Género</b>		
Masculino	639 (25 %)	62 (11 %)
Femenino	1826 (72 %)	493 (88 %)
No binario	52 (2 %)	S
Transgénero	S	S
Autodescripción	S	0
Prefiero no responder	40	6
Pregunta sin respuesta/omitida	270	75

**Tabla 3:** Datos demográficos de los participantes y los cuidadores (*continuación*)

	Personas con una enfermedad rara	Cuidadores
	Conteo (%)	Conteo (%)
<b>Sexualidad</b>		
Heterosexual	2054 (88 %)	494 (94 %)
Gay	42 (2 %)	S
Lesbiana	52 (2 %)	S
Bisexual	134 (6 %)	13 (2 %)
Autodescripción	61 (3 %)	S
Prefiero no responder	173	23
Pregunta sin respuesta/omitida	332	91
<b>Raza</b>		
Negro, afroamericano	210 (8 %)	33 (6 %)
Indio estadounidense/nativo de Alaska/nativo de Hawái o de una isla del Pacífico	98 (4 %)	13 (2 %)
Asiático/de Medio Oriente/del norte de África	122 (5 %)	32 (6 %)
Blanco	2108 (83 %)	485 (86 %)
Prefiero no responder	66	18
Pregunta sin respuesta/omitida	244	59
<b>Origen étnico</b>		
Hispano	182 (7 %)	66 (11 %)
No hispano	2422 (93 %)	515 (89 %)
Pregunta sin respuesta/omitida	244	59
<b>Nivel educativo</b>		
Nunca asistió a la escuela o sólo fue al jardín de niños	86 (1 %)	S
Grados 1 a 4 (primaria)	73 (3 %)	S
Grados 5 a 8 (secundaria)	60 (2 %)	S
Grados 9 a 11 (preparatoria parcial)	99 (4 %)	S
Grado 12 o GED (graduado de preparatoria)	278 (11 %)	51 (9 %)
De 1 a 3 años después de la preparatoria (estudios universitarios parciales, carrera técnica o escuela técnica)	690 (28 %)	126 (23 %)
Universidad (4 años o más) (graduado de la universidad)	608 (25 %)	164 (30 %)
Estudios superiores (maestría, doctorado, etc.)	548 (22 %)	179 (33 %)
Prefiero no responder	27	6
Pregunta sin respuesta/omitida	368	101
<b>Estado civil</b>		
Casado	1063 (44 %)	381 (74 %)
Divorciado	321 (13 %)	49 (9 %)
Viudo	110 (5 %)	17 (3 %)
Separado	42 (2 %)	12 (2 %)
Nunca se ha casado	718 (30 %)	35 (7 %)
Vivo con una pareja	147 (6 %)	24 (4 %)
Prefiero no responder	62	16
Pregunta sin respuesta/omitida	385	106



<b>Tabla 4:</b> Definición de comunidades con poca representación	<b>Conteo (%)</b>
BIPOC	448 (18 %)
Origen étnico hispano	204 (8 %)
LGBTQ+	329 (14 %)
Ingresos del hogar por debajo del nivel de pobreza	433 (17 %)
Residentes de una zona rural	270 (13 %)
Cantidad total de personas	1259 (48 %)
Ejemplos de interseccionalidad	
Sólo BIPOC	248 (55 %)
BIPOC e hispano	39 (9 %)
BIPOC e integrante de la comunidad LGBTQ+	63 (14 %)
BIPOC y por debajo del nivel de pobreza	84 (19 %)
BIPOC y residente de una zona rural	14 (3 %)

<b>Tabla 5:</b> Diagnóstico de enfermedades raras	<b>Conteo (%)</b>	<b>Encuestados con poca representación</b>	<b>Encuestados con representación</b>
<b>Cantidad de enfermedades raras</b>			
1	1562 (59 %)	726 (58 %)	836 (61 %)
2	356 (13 %)	176 (14 %)	180 (13 %)
3	148 (6)	72 (6 %)	76 (6%)
4	40 (3)	42 (3 %)	28 (2 %)
5	95 (4)	56 (5 %)	39 (3 %)
Pregunta sin respuesta/omitida	401 (15 %)	187 (15%)	214 (16 %)
Sin diagnóstico	105 (5 %)	66 (7 %)	39 (4 %)

**Tabla 6:** Características de las enfermedades raras

	Total de encuestados	Encuestados con poca representación	Encuestados con representación
	Conteo (%)	Conteo (%)	Conteo (%)
<b>Sistemas de órganos afectados (elección múltiple)</b>			
Cerebro	948 (43 %)	495(46 %)	453 (40 %)
Corazón	571 (26 %)	303 (28 %)	268 (24 %)
Sangre	460 (21 %)	234 (22 %)	226 (20 %)
Pulmones	674 (30 %)	338 (31 %)	336 (30 %)
Sistema gastrointestinal	948 (43 %)	503 (46 %)	445 (39 %)
Riñones	474 (21 %)	255 (23 %)	219 (19 %)
Sistema inmunitario	965 (44 %)	487 (45 %)	478 (42 %)
Huesos	574 (26 %)	325 (30 %)	249 (22 %)
Músculos	973 (44 %)	513 (47 %)	460 (41 %)
Piel	695 (31 %)	385 (36 %)	310 (28 %)
Cáncer/tumores	308 (14 %)	151 (14 %)	157 (14 %)
Sistema sexual y reproductivo	283 (13 %)	174 (16 %)	109 (10 %)
<b>Impacto que tiene la enfermedad rara en la vida</b>			
Capacidad para caminar y moverse	1302 (60 %)	682 (63 %)	620 (57 %)
Capacidad para ver	485 (22 %)	270 (25 %)	215 (20 %)
Capacidad para hablar y comunicarse	569 (26 %)	327 (30 %)	242 (22 %)
Capacidad para oír	269 (12 %)	152 (14 %)	117 (11 %)
Capacidad para comer, vestirse y bañarse	700 (32 %)	408 (38 %)	292 (27 %)
Capacidad para realizar tareas complejas	983 (45 %)	547 (51 %)	436 (40 %)
Capacidad para recordar cosas	817 (38 %)	448 (42 %)	369 (34 %)
Capacidad para asistir a la escuela o al trabajo	958 (44 %)	537 (50 %)	421 (38 %)
Capacidad para disfrutar las actividades con amigos y familiares	1409 (65 %)	733 (68 %)	676 (62 %)
Capacidad para mantener relaciones íntimas y sexuales	728 (33 %)	401 (37 %)	327 (30 %)

**Tabla 7:** Proceso de diagnóstico

	Total de encuestados	Encuestados con poca representación	Encuestados con representación
	Conteo (%)	Conteo (%)	Conteo (%)
<b>Modo de diagnóstico</b>			
Asintomático	375 (17 %)	170 (16 %)	205 (18 %)
Pruebas de detección para recién nacidos	63 (17 %)	33 (20 %)	30 (15 %)
Atención médica de rutina	98 (27 %)	38 (23 %)	60 (29 %)
Diagnóstico de un familiar	79 (21 %)	28 (17 %)	51 (25 %)
Desconocido	129 (35 %)	66 (40 %)	63 (31 %)
Sintomático	1811 (83 %)	887 (84 %)	924 (82 %)
<b>Realización de análisis genéticos</b>			
Sí	1019 (45 %)	541 (49 %)	478 (42 %)
No	994 (44 %)	444 (40 %)	550 (47 %)
No se le ofrecieron análisis genéticos	834 (85 %)	372 (85 %)	462 (85 %)
No lo sé	232 (10 %)	114 (10%)	118 (10%)
<b>Reunión con un asesor en genética</b>			
Sí	732 (33 %)	392 (36 %)	340 (30 %)
No	1429 (64 %)	663 (61 %)	766 (67 %)
No lo sé	71 (3 %)	38 (3 %)	33 (3 %)
Persona sin diagnóstico que no ha enviado una solicitud a la UDN	85 (89 %)	53 (84 %)	32 (97 %)

**Tabla 8:** Seguro médico y características

	Total de encuestados	Encuestados con poca representación	Encuestados con representación
	Conteo (%)	Conteo (%)	Conteo (%)
<b>Seguro médico</b>			
Con seguro en los últimos 12 meses	2016 (93 %)	941 (90 %)	1075 (96 %)
Con seguro durante algunos de los últimos 12 meses	70 (3 %)	48 (5 %)	22 (2 %)
Sin seguro en los últimos 12 meses	82 (4 %)	56 (5 %)	26 (2 %)
<b>Seguro médico principal actual</b>			
No basado en el empleo	184 (9 %)	100 (10 %)	84 (8 %)
Seguro privado	800 (40 %)	373 (39 %)	427 (40 %)
Seguro privado basado en el empleo			
Medicare	704 (35 %)	255 (26 %)	449 (42 %)
Medicaid	274 (16 %)	197 (20 %)	77 (7 %)
TRICARE	30 (1 %) S	19 (2 %) S	11 (1 %) S
Veterans Affairs (VA)	S	S	S
Indian Health Service	S	S	S
No lo sé	23 (1 %)	16 (2 %)	7 (1 %)
Prefiero no responder	30	10	20
<b>Costo mensual del seguro médico</b>			
0	465 (27 %)	286 (35 %)	180 (20 %)
De 1 a menos de \$100	148 (9 %)	72 (9 %)	76 (8 %)
De \$100 a menos de \$250	399 (23 %)	162 (20 %)	237 (26 %)
De \$250 a menos de \$500	386 (22 %)	156 (19 %)	230 (25 %)
Más de \$500	339 (20 %)	142 (17 %)	197 (21 %)
<b>Costos mensuales de atención médica en total</b>			
\$0	134 (7 %)	79 (8 %)	55 (5 %)
De \$1 a \$49	153 (8 %)	71 (7 %)	82 (8 %)
De \$50 a \$99	214 (11 %)	85 (9 %)	129 (12 %)
De \$100 a \$249	433 (22 %)	197 (20 %)	236 (23 %)
De \$250 a \$499	384 (19 %)	182 (19 %)	202 (20 %)
De \$500 a \$999	259 (13 %)	142 (15 %)	117 (10 %)
Más de \$1000	436 (22 %)	221 (22 %)	215 (21 %)
<b>Rechazos de reclamos por parte de los seguros</b>			
Medicare	211 (11 %)	126 (13 %)	85 (8 %)
Medicaid	442 (23 %)	249 (26 %)	193 (19 %)
<b>Características de los seguros (% que comunicó que esto ocurría siempre o la mayor parte del tiempo)</b>			
Encontrar médicos en la red	1416 (54 %)	604 (48 %)	812 (59 %)
Obtener derivaciones para especialistas	1564 (60 %)	715 (57 %)	849 (62 %)
Obtener la aprobación para procedimientos, medicamentos y alimentos	1360 (52 %)	602 (48 %)	758 (55 %)
Recepción de telemedicina	1114 (44 %)	535 (42 %)	609 (44 %)
Recepción de un reembolso por los costos complementarios	265 (10 %)	128 (10 %)	137 (10 %)

**Tabla 9:** Porcentaje de personas que comunicaron retrasar la atención o abstenerse de buscarla

	Total	BIPOC	Hispanos	LGBTQ+	Pobreza	Zona rural
Se sintió estresado, ansioso, exhausto o desesperanzado	45 %	48 %	53 %	64 %	55 %	48 %
Se sintió abrumado con el manejo de su vida, la atención o las responsabilidades de cuidado	50 %	57 %	63 %	72 %	61 %	50 %
No pudo cubrir el costo de la visita	29 %	31 %	39 %	42 %	38 %	34 %
No pudo acudir debido al acceso al transporte, al cuidado infantil, etc. o al costo de estos elementos	21 %	29 %	25 %	34 %	32 %	27 %
No podía ausentarse del trabajo o no podía permitirse tomar tiempo libre	18 %	21 %	26 %	32 %	21 %	17 %
Experimentaba inestabilidad en la vivienda, inseguridad alimentaria o preocupación por las necesidades básicas (servicios públicos, etc.)	17 %	24 %	21 %	25 %	31 %	23 %
Vive en una zona rural donde la distancia hasta el proveedor de atención médica es demasiado extensa	15 %	16 %	15 %	21 %	25 %	43 %
Necesitaba trasladarse para recibir la atención médica y no tenía dónde quedarse	13 %	19 %	17 %	20 %	24 %	21 %
Le preocupaba su estado de inmigración	1 %	3 %	1 %	1 %	2 %	0 %
Los síntomas o las limitaciones físicas/psicológicas debido a la enfermedad rara provocaron que fuera demasiado difícil	33 %	37 %	40 %	54 %	54 %	38 %
No se sintió cómodo recibiendo atención debido a la pandemia de COVID-19	27 %	33 %	31 %	44 %	35 %	25 %
Le preocupaba cómo lo tratarían los proveedores o el personal de atención médica	27 %	34 %	31 %	51 %	32 %	24 %
Le preocupaba poder completar todos los formularios o entender lo que debía hacer	10 %	11 %	12 %	18 %	16 %	9 %
El médico no se tomó el tiempo para escucharlo	29 %	32 %	35 %	44 %	36 %	27 %

**Tabla 10:** Obstáculos económicos para la atención: Incapacidad para costear estos elementos en los últimos 12 meses

	Total de encuestados	Encuestados con poca representación	Encuestados con representación
	Conteo (%)	Conteo (%)	Conteo (%)
Medicamentos recetados	549 (21 %)	299 (24 %)	250 (18 %)
Alimentos/suplementos necesarios desde el punto de vista médico	306 (12 %)	188 (15 %)	118 (9 %)
Atención o asesoramiento para la salud mental	334 (13 %)	206 (16 %)	128 (9 %)
Atención de emergencia	132 (5 %)	91 (7 %)	41 (3 %)
Atención dental (incluye controles de rutina)	511 (20 %)	284 (23 %)	227 (17 %)
Anteojos/aparatos auditivos	420 (16 %)	245 (19 %)	175 (13 %)
Dispositivos de ayuda para la movilidad (sillas de ruedas, etc.)	212 (8 %)	136 (11 %)	76 (6 %)
Ver a un médico de cabecera o proveedor de atención médica general	157 (6 %)	102 (8 %)	55 (4 %)
Ver a un especialista	355 (14 %)	224 (18 %)	131 (10 %)
Atención de seguimiento	204 (8 %)	128 (10%)	76 (6 %)



**Tabla 11:** Evaluaciones de los cuidadores sobre sus experiencias

	Porcentaje de cuidadores que están de acuerdo o totalmente de acuerdo con estas declaraciones		
	Total de encuestados	Encuestados con poca representación	Encuestados con representación
Mi satisfacción con la vida ha resultado afectada debido al cuidado.	224 (71 %)	145 (70 %)	79 (72 %)
Con frecuencia me siento físicamente agotado.	270 (85 %)	176 (85 %)	94 (85 %)
De vez en cuando, desearía poder “huir” de la situación en la que estoy.	198 (62 %)	127 (62 %)	71 (64 %)
A veces no me siento realmente “yo mismo” como antes.	241 (76 %)	154 (75 %)	87 (78 %)
Desde que he sido cuidador, mi situación económica ha disminuido.	205 (65 %)	142 (69 %)	63 (56 %)
Mi salud se ve afectada por la situación de cuidado.	211 (67 %)	146 (72 %)	65 (58 %)
El cuidado toma gran parte de mi propia fuerza.	258 (81 %)	171 (83 %)	87 (78 %)
Me siento dividido entre las exigencias de mi entorno (como la familia) y las exigencias del cuidado.	208 (66 %)	140 (68 %)	68 (61 %)
Me preocupa mi futuro debido al cuidado que brindo.	181 (57 %)	127 (62 %)	54 (48 %)
Mis relaciones con otros familiares, parientes, amigos y conocidos están resultando afectadas como resultado del cuidado.	194 (61 %)	127 (62 %)	67 (60 %)

## Apéndice B: Muestra de anuncios

**NORD para mí**

**Equidad en salud en las enfermedades raras**

Responda la primera encuesta sobre la diversidad de las enfermedades raras de NORD. Obtenga más información.

**YouTube**

**Obtenga más información**

Encuesta sobre las enfermedades raras en BIPOC  
¿Ha tenido problemas para recibir atención para una enfermedad o discapacidad rara o poco común?  
Obtenga más información  
Anuncio • NORD

**NORD**

**Responda nuestra encuesta sobre equidad en salud**

**Encuesta sobre la diversidad de las enfermedades raras**

¿Pertenece a la comunidad LGBTI+ y se le ha sido diagnosticado una enfermedad rara...?

Anuncio NORD

Obtenga más información

# Apéndice B: Muestra de anuncios (continuación)

Contenido de anuncios de terceros

## Encuesta sobre las enfermedades raras en BIPOC

Ayúdenos a eliminar los obstáculos para el acceso equitativo a la atención médica para los pacientes diversos con enfermedades raras.




NORD



## Responda la encuesta sobre diversidad de NORD

Responda la primera encuesta sobre la diversidad de las enfermedades raras de NORD. Obtenga más información.

Abrir



## Done su tiempo a la primera encuesta de pacientes con enfermedades raras con poca representación. Obtenga más información

Anuncio NORD

Obtenga más información

THE HILL

Noticias Política Negocios Opinión Eventos Empleos HILL TV Boletines

obtencciones de imágenes como las exploraciones mediante CT y las radiografías, que exponen a los pacientes a niveles bajos de radiación cancerígena, podrían estar contribuyendo, especialmente para los tipos de cáncer que afectan a la sangre y la médula ósea. Por otra parte, en cuanto al repunte de los casos de cáncer de testículo, señala que el aumento del consumo de cannabis probablemente sea el principal culpable.

El incremento de la estatura de las personas también podría ser un factor de riesgo para varios tipos de cáncer, indica. Ugai me comenta que existe especulación sobre si los cambios en *nuestros* patrones de sueño podrían estar involucrados, aunque la evidencia es "bastante limitada". Marios Giannakis, oncólogo médico e investigador en el Centro de Cáncer Gastrointestinal Dana-Farber, indica que los cambios en el microbioma (la comunidad de microorganismos que habitan en el cuerpo) han estado "implicados" en el aumento de cáncer colorrectal de aparición temprana. Estos cambios pueden provenir de la dieta, factores relacionados con el estilo de vida o incluso procedimientos quirúrgicos como las cesáreas.

ANUNCIO



Giannakis enfatiza que se necesita más investigación para comprender qué está detrás del aumento de los índices, incluidos estudios de cohortes prospectivos a largo plazo en los que se haga un seguimiento de los participantes durante períodos prolongados.

"Descubrir el motivo podría ser muy importante para la prevención", afirma Giannakis.

Únase a CQC para una proyección especial de **INHOSPITABLE**

Consumers for Quality Care

Acompáñanos en una mesa de debate sobre la necesidad de volver a centrar nuestro sistema hospitalario en torno a la atención al paciente, seguida de la proyección del documental *InHospitalable*.