



## CUIDAR A LA PERSONA CON ENFERMEDAD RARA. REVISIÓN INTEGRATIVA

### CARING FOR THE PERSON WITH RARE DISEASE. INTEGRATIVE REVIEW

Vivian Fernanda Jiménez Ocampo<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-2365-9858>, Rosa Nury Zambrano Bermeo<sup>2</sup> <https://orcid.org/0000-0001-6488-2231>, Lina Marcela Parra González<sup>3</sup> <https://orcid.org/0000-0003-2511-5923>.

<sup>1</sup>Docente Universidad de La Sabana. Miembro STTI - Capítulo Upsilon Nu. Universidad Nacional de Colombia - Sede Bogotá- Miembro de La Sociedad Internacional de Enfermeras en Genética, (ISONG).

<sup>2</sup>Docente Universidad Santiago de Cali. Universidad Nacional de Colombia.

<sup>3</sup>Docente Universidad Libre – Cali. Universidad Nacional de Colombia.

2477-9172 / 2550-6692 Derechos Reservados © 2024 Universidad Técnica de Ambato, Carrera de Enfermería. Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la Licencia Creative Commons, que permite uso ilimitado, distribución y reproducción en cualquier medio, siempre que la obra original es debidamente citada.

**Autor de correspondencia:** PhD. Rosa Nury Zambrano Bermeo. **Correo electrónico:** [rosa.zambrano00@usc.edu.co](mailto:rosa.zambrano00@usc.edu.co)

Recibido: 25 de mayo 2024

Aceptado: 25 de junio 2024

## RESUMEN

**Objetivo:** Conocer el estado actual de desarrollo del área temática del cuidador de las personas con enfermedades raras y determinar las tendencias y los retos para la investigación en enfermería. **Métodos:** Revisión integrada descriptiva, en la que se realizó una búsqueda en bases de datos Ovid, Oxford University Press, Sage, Science Direct, limitada entre los años 2009 – 2020, utilizando términos MeSH y DeCS como rare diseases, family caregiving, care, caregivers, así mismo se buscó cruce con algunas enfermedades específicas (Duchenne syndrome, Lysosomal Storage disease, Genetic disorders, MECP2 duplication syndrome). **Resultados:** Emergen 3 temas de la tabulación de los datos: Respuestas emocionales que refieren como los cuidadores pueden experimentar diversas emociones. La necesidad de información profesional clara y completa: los autores refieren necesitar información clara sobre la enfermedad y el último tema denominado las estrategias para afrontar la situación de cuidar como esa circunstancia en la que los cuidadores, especialmente de niños generar estrategias para afrontar el cuidado de personas con enfermedades raras. **Conclusiones:** Las investigaciones muestran como los cuidadores de la persona con enfermedad rara enfrentan grandes desafíos multidimensionales, siendo escasos los estudios que describan específicamente cómo cuida el cuidador principal. Por lo tanto, el iniciar la investigación del fenómeno permitirá a Enfermería

construir, desde los ámbitos profesionales, su avance y acrecentar, en un futuro, la garantía de excelencia en los cuidados de la persona con enfermedad rara que limita la movilidad, consiguiendo así que se haga patente en los equipos interdisciplinarios.

**Palabras clave:** cuidadores, enfermedades raras, enfermería

## ABSTRACT

**Objective:** To know the current state of development of the thematic area of the caregiver of people with rare diseases and to determine the trends and challenges for nursing research. **Methods:** Descriptive integrated review, in which a search was carried out in Ovid, Oxford University Press, Sage, Science Direct databases, limited between the years 2009 - 2020, using MeSH and DeCS terms such as rare diseases, family caregiving, care, caregivers, likewise, crossbreeding with some specific diseases was sought (Duchenne syndrome, Lysosomal Storage disease, Genetic disorders, MECP2 duplication syndrome). **Results:** Three themes emerge from the data tabulation: Emotional responses that refer to how caregivers can experience various emotions. The need for clear and complete professional information: the authors report needing clear information about the disease and the last topic called strategies to face the situation of caring as that circumstance in which caregivers, especially of children, generate strategies to face the care of people

with rare diseases. **Conclusions:** Research shows how caregivers of people with a rare disease face great multidimensional challenges, with few studies specifically describing how the main caregiver cares. Therefore, initiating research into the phenomenon will allow Nursing to build, from professional fields, its progress and increase, in the future, the guarantee of

excellence in the care of people with a rare disease that limits mobility, thus achieving becomes evident in interdisciplinary teams.

**Keywords:** caregivers, rare diseases, nursing

---

## INTRODUCCIÓN

Si bien la enfermedad de baja prevalencia han existido desde siempre, el uso del término enfermedades raras (E.R.) es relativamente nuevo. El concepto engloba un conjunto de enfermedades diversas, con mayoría de base genética 80%, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad. El 65% de las E.R. son graves y muy invalidantes, con el 50% de pronóstico vital de riesgo. En Colombia también se conocen como “enfermedad huérfana”, “enfermedad rara” “enfermedad ultra huérfana” o “enfermedad olvidada” (1).

En el mundo se han identificado entre 7,000 y 8,000 enfermedades raras. En Colombia se tiene identificadas alrededor de 1.920 que se encuentran incluidas en la resolución 430 de 2013. En los últimos años, se ha avanzado en el conocimiento y estudio de las enfermedades raras, sin embargo, según una publicación de la Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER) "se evidencia la necesidad del desarrollo urgente de trabajos en la materia, con el fin de brindar a los afectados y sus familias la protección y acceso a la salud que necesitan"(2). La enfermedad rara puede ser impredecible, requiere atención constante y llega a formar parte de la vida familiar, produciendo cambios estructurales, procesuales y emocionales en la familia y en el cuidador principal (3-5).

Las personas con enfermedades raras necesitan apoyos para desarrollar actividades básicas y avanzadas de la vida diaria, principalmente en su vida doméstica 44%, desplazamientos 42% o movilidad 39%, mientras que sólo 1 de cada 10 no necesitaría ningún tipo de apoyo, según afirman los resultados del Primer Estudio de Necesidades Socio-sanitarias de los Afectados por Enfermedades Raras (Estudio ENSERio). La investigación, que ha contado con la participación de más de 700 pacientes, “lo más habitual es que los apoyos continuos que se requieran sean dispensados por los propios familiares residentes en el hogar, principalmente los padres en un 41%, pero también hermanos 17%, esposos/as 14% o abuelos 10%”. Asimismo, la media de dedicación en estos cuidados es de casi 5 horas diarias, aunque el 43% asegura no necesitar apoyos personales diarios. No obstante, entre los que sí lo precisan, en 42% lo necesita más de 8 horas diarias. Respecto a la intensidad de los apoyos que ha de aplicar el cuidador principal, casi la totalidad dispone

de menos tiempo libre como consecuencia del cuidado, pero también en un 41% de los casos se han perdido “oportunidades laborales”, en un 37% se ha tenido que reducir la jornada laboral y en un 37% se han perdido “oportunidades de formación” (6).

El compromiso del cuidador principal con el cuidado de las personas con enfermedades raras tiene una duración de años, donde se enfrentarán a problemas adicionales como el retraso del diagnóstico, los grupos de apoyo (si existe) están geográficamente dispersos, las habilidades, recursos de salud son limitados y no siempre de total resolución (7). Para proporcionar un cuidado adecuado a las necesidades del paciente los cuidadores principales deben realizar cambios de las pautas de trabajo, los ingresos y las responsabilidades domésticas (8).

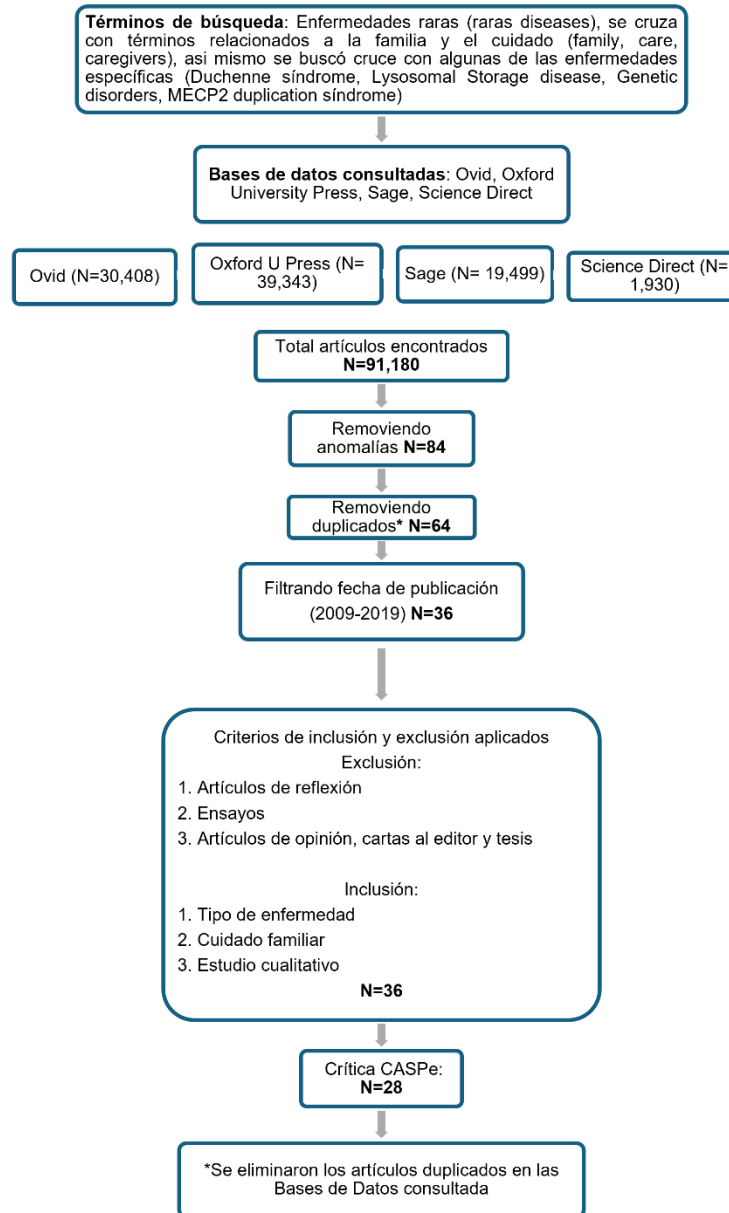
A menudo requieren educación adicional de la salud, adquirir habilidades de cuidado e insumos desde enfermería más allá de los requeridos normalmente para proporcionar la crianza efectiva y satisfactoria de la persona con enfermedad rara (9,10). Ante lo mencionado, el objetivo de la investigación es conocer el estado actual de desarrollo del área temática del cuidado que da el cuidador a las personas con enfermedades raras y determinar las tendencias y los retos para la investigación en enfermería.

## MÉTODO

Se llevó a cabo una revisión integrativa de la literatura que implicó cuatro pasos: 1) Definir el objetivo de la revisión; 2) Realizar la búsqueda bibliográfica (Consulta de bases de datos y fuentes documentales, Establecimiento de la estrategia de búsqueda, Especificación de los criterios de selección de documentos); 3) Organización de la información; 4) Redacción del artículo (11). El objetivo planteado para la revisión fue, conocer el estado actual de desarrollo del área temática del cuidador principal de las personas con enfermedades raras, determinar las tendencias y los retos para la investigación en enfermería. Se realizó una búsqueda bibliográfica, consultando las bases Ovid, Oxford University Press, Sage, Science Direct, limitando la búsqueda entre los años 2009 – 2020, utilizando términos MeSH y DeCS como rare diseases, family caregiving, care, caregivers, así mismo se buscó cruce con algunas enfermedades específicas (Duchenne syndrome, Lysosomal Storage disease, Genetic disorders,

MECP2 duplication syndrome). Se encontraron 91,180 artículos, revisados y filtrados con base en los descriptores, de los que se obtuvo una muestra de 84 artículos, analizados posteriormente (Figura 1).

FIGURA 1. FLUJOGRAMA DEL PROCESO DE ELECCIÓN DE LA LITERATURA



Se prosiguió con la organización de la información eliminación de los artículos duplicados, en primer lugar, los duplicados dentro de la misma base de datos, lo duplicados entre las diferentes bases, se realizó filtro por fechas de publicación (2009 – 2020) obteniendo 64 artículos. A estos se les aplicaron tres principios de inclusión: tipo de enfermedad, cuidado familiar, estudios netamente cualitativos; y tres de

exclusión: artículos de reflexión, ensayos, artículos de opinión, cartas al editor y tesis, quedando con 36 artículos, los cuales fueron leídos y releídos con el fin de revisar su rigor metodológico a la luz de los diez criterios definidos por la declaración CASPe (2010) utilizados para la crítica, (Tabla 1) de los que resultaron 28 artículos elegidos para esta revisión.

**TABLA 1**  
**CRITERIOS DE EVALUACIÓN DE ESTUDIOS CUALITATIVOS**

N°	Criterios Artículo	¿Se definieron de forma clara los objetivos de la investigación?	¿Es congruente la metodología?	¿El método de investigación es adecuado para alcanzar los objetivos?	¿La estrategia de selección de participantes es congruente con la pregunta de investigación y método utilizado?	¿Las técnicas de recolección de datos utilizados son congruentes con la pregunta de investigación y el método utilizado?	¿Se ha reflexionado sobre la relación entre el investigador y el objeto de investigación (retroalimentación)?	¿Se han tenido en cuenta los aspectos éticos?	¿Fue el análisis de datos suficientemente riguroso?	¿Es clara la exposición de los resultados?	¿Son aplicables los resultados de investigación?
1	Morris, M., Glass, M., Wessels, T., Kromberg, J. G., & R. (2015).	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
2	Glenn, A. D. (2015)	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
3	Freedman, R., Sahhar, M., Curnow, L., Lee, J., & Peters, H. (2013).	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
4	de Ru, M. H., Bouwman, M. G., Wijburg, F. A., & van Zwieten, M. C. (2012).	SI	SI	SI	SI	SI	NO	SI	SI	SI	SI
5	Aubeeluck, A. V., Buchanan, H., Stuppel, E. J., & N. (2012).	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
6	Kimura, M., Yamazaki, Y., Mochizuki, M., & Omiya, T. (2010)	SI	SI	SI	NO	SI	SI	SI	SI	SI	SI
7	Samson, A., Tomiak, E., Dimillo, J., Lavigne, R., Miles, S., Choquette, M., P. Chakraborty, Jacob, P. (2009).	SI	SI	SI	SI	SI	NO	SI	SI	SI	SI
8	Kesselheim, A. S., McGraw, S., Thompson, L., O'Keefe, K., & Gagne, J. J. (2015).	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
9	Kerr, A. M., & Haas, S. M. (2014).	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
10	Lewis, C., Skirton, H., & Jones, R. (2010).	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
11	Thuczek, A., McKechnie, A. C., & Lynam, P. A. (2010).	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
12	Dilger, H., Leissner, L., Bosanska, L., Lampe, C., & Plöckinger, U. (2013)	SI	SI	SI	NO	SI	SI	SI	SI	SI	SI
13	Anderson, M., Elliott, E. J., & Zurynski, Y. A. (2013).	SI	SI	SI	NO	SI	NO	SI	SI	SI	SI
14	Silibello G, Vizziello P, Gallucci M, Selicorni A, Milani D, Ajmone PF, Lalatta F. (2016).	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
15	Lim, F., Downs, J., Li, J., Bao, X.-H., & Leonard, H. (2013).	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
16	Peletsov LJ, Fielder AL, Esterman AJ. (2015).	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
17	Malcolm, C., Gibson, F., Adams, S., Anderson, G., & Forbat, L. (2014).	SI	SI	SI	SI	NO	SI	SI	SI	SI	SI
18	Magliano L, Patalano M, Sagliocchi A, et al. (2014)	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
19	Baumbusch, J., Mayer, S., & Sloan-Yip, I. (2018)	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
20	Von der Lippe, C., Diesen, P. S., & Feragen, K. B. (2017)	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
21	Peletsov, L. J., Laws, T. A., & Esterman, A. J. (2015)	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
22	Thuczek, A., Zaleski, C., Stachiw-hietpas, D., Modaff, P., Adamski, C. R., Nelson, M. R., Josephson, K. D. (2011)	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
23	Khangura, S. D., Tingley, K., Chakraborty, P., Coyle, D., Kronick, J. B., Laberge, A., ... Potter, B. K. (2016)	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
24	Zierhut, H. A., & Bartels, D. M (2012)	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
25	Griffith, G. M., Hastings, R. P., Nash, S., Petalas, M., Oliver, C., Howlin, P., ... Tunnicliffe, P. (2011)	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
26	Weng H, Niu D, Turale S, Tsao L, Shih F, Yamamoto-Mitani N, et al (2011)	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
27	Bose, M., Mahadevan, M., Schules, D. R., Coleman, R. K., Gawron, K. M., Gamble, M. B., ... Rizzo, W. B. (2019).	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI
28	Rowland, E., & Metcalfe, A (2013)	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI	SI

**Consideraciones éticas**

Los autores declaran haber cumplido todos los principios éticos correspondientes al seguimiento de cada paso en la revisión de los artículos, así como los derechos de los autores de cada uno de ellos, por lo

cual se coloca en las referencias la cita completa de cada autor y de su trabajo.

**RESULTADOS**

En total, se incluyeron 28 artículos cualitativos, expresados en una visión general en la tabla 2. A

partir del análisis de los resultados, emergieron tres temas: -Respuestas emocionales experimentadas por el cuidador principal, -La necesidad de información profesional clara y -Las estrategias para afrontar la situación de cuidar.

### **Respuestas emocionales experimentadas por el cuidador principal**

Las emociones que se generan al cuidar a una persona con una enfermedad rara que limita la movilidad están ligadas al desarrollo de la enfermedad y al cotidiano vivir (12,13). Los cuidadores de paciente con la enfermedad de Huntington, experimentaron una serie de emociones negativas tales como la depresión, la culpa, la ira y la frustración combinada con una sensación de pérdida en relación con su papel de cuidador (13), al igual que los familiares con niños con enfermedades lisosomales que presentan impotencia, ira y frustración en la etapa inicial del diagnóstico (14), estos familiares experimentaron incertidumbre antes de conocer el diagnóstico de la enfermedad de sus hijos.

Las preocupaciones financieras, los costos sanitarios y la carga en el cuidado, son factores externos importante que generan alteraciones en las respuestas emocionales tanto de la persona con enfermedades raras y el cuidador, afectando su calidad de vida y generando una sensación de frustración (3,15). Los cuidadores principales refieren sentirse socialmente aislados y con una necesidad de apoyo (7-9).

### **Necesidad de información profesional clara y competente**

Los cuidadores principales manifiestan sentir la necesidad de información profesional clara y competente con respecto a la enfermedad de la persona (7,8,16); esta información puede ser a través de estrategias de conectividad para brindar apoyo emocional, sin la necesidad de desplazamiento (11). El cuidado de una persona con enfermedad que limita la movilidad crea una necesidad inherente en el cuidador de información pertinente sobre la enfermedad que tiene el paciente (10), a pesar de eso, muchas veces la información brindada por el personal médico o enfermería es limitada, lo que produce confusiones en el cuidador (17).

De acuerdo a lo anterior es de resaltar que los cuidadores muchas veces emplean métodos empíricos que les ayuden en su responsabilidad, además de acudir a opciones como la búsqueda de información por medios virtuales poco confiables (18), o por medio del apoyo mutuo con terceros (19), dificultando las tareas del cuidador, generando confusión y malos hábitos o técnicas de cuidado (13).

Se hace necesario entonces proponer medios y alternativas que divulguen el especial cuidado

y asertividad en las técnicas que se deben proveer a los cuidadores de personas con enfermedades raras que limitan el movimiento (9), sin que esto genere controversia o malos entendidos por parte del vocablo técnico y médico empleado por los profesionales e instituciones, es así como se evidencia la importancia de impartir dicho conocimiento desde roles o entes de la salud (7,20); e implementar cierto cuidado en la salud mental y física de los cuidadores (10,21), teniendo en cuenta que se ven afectados en su vida cotidiana, en el ámbito emocional y la interacción con el contexto.

Los profesionales de la salud comparten información con los padres o cuidadores principales de las personas con enfermedad rara que limita la movilidad con el fin de que tanto cuidadores como pacientes tengan conocimiento de la enfermedad, que muchas veces llega a ser insuficiente (20), lo que produce malestar en el cuidador y la sensación de falta de apoyo del personal médico en el acompañamiento de la comprensión y divulgación entre él y el paciente (22,23) y complejiza el proceso (24).

Es importante para el cuidador, contar con un equipo experimentado de los diferentes especialistas que estén relacionados con el proceso del paciente, con el que pueda tener una constante comunicación (25), y pueda generar así un plan de cuidado coordinado por los diferentes conocimientos y se pueda optimizar el ejercicio de dicho cuidado. Ya que el malestar causado en la vida del cuidador y el paciente muchas veces tiene su origen en la falta de comunicación clara con el equipo médico que imposibilita un mejor ejercicio del cuidado (26).

No solo el desconocimiento o la confusión en tanto a la información que tiene el cuidador respecto a la enfermedad rara que limita la movilidad que tiene la persona a la que cuida es un factor influyente en el deterioro de la calidad humana de los dos, también hay un riesgo en el uso indebido del conocimiento, es decir, se puede incurrir en ejercer mal el cuidado aún si hay descripciones o guías para la buena práctica del mismo por desinterés (20), lo que produce de igual manera un retraso o progresión en la enfermedad. Así mismo, dichas guías o descripciones de la forma de llevar el cuidado de personas con enfermedades raras que limiten la movilidad deben estar basadas en un nivel de apoyo superior, al evidenciado muchas veces entre los cuidadores y los profesionales de la salud (13), de lo contrario serían poco útiles.

Hay un factor común que se presenta en la literatura revisada: los cuidadores tienen una constante preocupación por obtener información sobre todos los aspectos de la enfermedad rara que limita la movilidad que tiene el paciente (10), tanto en los cuidados diarios (10), como en las necesidades futuras (27), incluso en los procesos de mejoramiento del tratamiento y la consecución de mejores resultados de los mismos (19). Estos aspectos

pueden contribuir al mejoramiento de su calidad, que entre mejor estén capacitados y más experiencia adquieran se logra una mejor adaptación a la situación (28), por lo que el impacto en su cotidianidad podría ser menor.

### **Las estrategias para afrontar la situación de cuidar**

En estos estudios se logra identificar que los familiares a cargo de niños con enfermedades raras utilizan estrategias de afrontamiento para adaptarse a la situación; estas estrategias incluyen comunicación en línea, para complementar la información de los médicos y adquirir más conocimiento de la enfermedad, lo cual les permite sentirse empoderadas y seguras de la situación (29-34). Las familias del niño con Anemia Fanconi utilizan el pensamiento positivo como una estrategia de afrontamiento frente a sus necesidades, se centran en ser optimistas ante la situación (12). Los padres de los niños con epilepsia sienten que las estrategias más importantes para un afrontamiento exitoso son la flexibilidad y el apoyo emocional de la familia, las cuales permiten modificar sus roles familiares, las

funciones y los estilos de vida de acuerdo a las necesidades de su hijo (24). Durante la enfermedad es de vital importancia el apoyo de los hermanos, lo mismo que del contexto escolar, familiar y de pares (35,36).

Se ha encontrado que cuando los padres tienen recursos limitados para afrontar la incertidumbre frente a la enfermedad de sus hijos, invierten el tiempo en gestionarla y de esta manera aprenden a vivir con la enfermedad de sus hijos (37). Además, los estudios sugieren que se deben identificar las responsabilidades de cuidado de los propios padres y apoyo general para lidiar con las necesidades de estrés emocional, culpa e incertidumbre sobre el futuro (38).

En general los familiares a cargo de niños con enfermedades raras, consideraron la comunicación con los miembros de la familia y profesionales de la salud, el apoyo social y emocional importantes estrategia de afrontamiento, sobre todo en lo que respecta a suministro de información y acompañamiento en la toma de decisiones.

**TABLA 2**  
**RESULTADO DE CARACTERÍSTICAS DE LA BÚSQUEDA**

Autor	Disciplina	Tipo de Estudio/ Participantes	La Enfermedad	Resultados Clave
Morris, M., Glass, M., Wessels, T., Kromberg, J. G., & R. (2015).	Genética	Fenomenológico/13 madres	Down síndrome Haemophilia B Albinismo Oculocutáneo	El asesoramiento genético no se puede ver como una experiencia singular, sino más bien como algo que está influenciado por <b>experiencias de vida de las madres</b> y sus interacciones con otros miembros de los servicios de salud, la familia y la comunidad.
Glenn, A. D. (2015)	Enfermería	Fenomenológico/16 madres	Síndrome de Alagille	Los autores concluyen que estas descripciones deben ayudar a las enfermeras a entender mejor la forma en que pueden proporcionar <b>apoyo</b> y recursos a las madres de niños con enfermedades raras.
Freedman, R., Sahhar, M., Curnow, L., Lee, J., & Peters, H. (2013).	Pediatría Genética	Fenomenológico/ 9 padres (6 mamás y 3 papás), 4 pacientes y 3 hermanos.	Mucopolysacaridosis II Gaucher Pompe	La <b>comunicación</b> con los miembros de la familia y profesionales se consideró importante, especialmente en lo que respecta a suministro de información. Los participantes describieron desafíos asociada a vivir con un trastorno de almacenamiento lisosomal y la Terapia de reemplazo enzimático que reciben, las estrategias de supervivencia, tales como el <b>pensamiento positivo</b> y las maneras de manejar la <b>incertidumbre</b> .
de Ru, M. H., Bouwman, M. G., Wjburg, F. A., & van Zwieten, M. C. (2012).	Genética	Fenomenológico/17 pacientes y 13 padres	Mucopolysacaridosis Type I (MPS I)	La mayoría de los padres mencionaron al momento de cuidar, sentir que no estaban siendo tomados en serio por el médico especialistas durante esta "odisea de diagnóstico", que implicó muchos diagnósticos erróneos y condujo a fuertes <b>sentimientos de impotencia y frustración</b> .
Aubeluck, A. V., Buchanan, H., Stupple, E. J., & N. (2012).	Enfermería y Psicología	Fenomenológico/ 6 grupos focales que contenían 6 o 7 individuos. Total, de participantes 47, cuidadores.	Huntington	La calidad de vida está comprometida en muchos aspectos de los cuidadores familiares, <b>el nivel de apoyo, las necesidades de cuidado, los sentimientos y las emociones</b> . Los cuidadores en este estudio a menudo negaron sus propias necesidades como su papel, el cual era <b>abrumador</b> .
Kimura, M., Yamazaki, Y., Mochizuki, M., & Omiya, T. (2010)	Enfermería	Fenomenológico/10 Madres	Síndrome de Down	Los participantes padecían de <b>conflicto psicológico extremo</b> , y la falta de apoyo social y la aceptación de la enfermedad, creando numerosas dificultades para tener un segundo hijo.
Samson, A., Tomiak, E., Dimillo, J., Lavigne, R., Miles, S., Choquette, M., P. Chakraborty, Jacob, P. (2009).	Psicología	Fenomenológico/ 12 padres (7 Madres y 5 Padres)	Dúchenne	La <b>esperanza</b> puede ayudar a los padres absorben la crisis inicial, sostener su adaptación o prepararse para el desenlace fatal.
Kesselheim, A. S., McGraw, S., Thompson, L., O'Keefe, K., & Gagne, J. J. (2015).	Medicina farmacología	Teoría Fundamentada/ Tres grupos de discusión los pacientes de enfermedades raras (n = 9), los cuidadores (n = 8), y los defensores (n = 9)	Esclerosis tuberosa Síndrome de Phelan-McDermid Hemofilia	Los participantes describieron los desafíos de vivir con una enfermedad crónica poco común y manifestaron estar dispuestos a aceptar ciertos riesgos en su cuidado con la <b>esperanza</b> de encontrar algún beneficio. Expresaron <b>frustración con los costos de su atención y los tratamientos</b> .
Kerr, A. M., & Haas, S. M. (2014).	Comunicación	Teoría Fundamentada/55 padres de niños (46 mujeres, 7 hombres)	(Mucopolisacaridosis, Duchenne, Anemia faniocin, Fibrosis Quística)	Los padres de niños con enfermedades crónicas complejas experimentan una <b>incertidumbre</b> sustancial que aumenta cuando la condición es una enfermedad son raras o "huérfanas".
Lewis, C., Skirton, H., & Jones, R. (2010).	Genética y trabajo social	Teoría Fundamentada/9 padres (4 padres y 5 mamá)	Esclerosis tubular, epilepsia, autismo.	La experiencia de los cuidadores puede ser vista como un viaje, que se compone de dos elementos distintos: <b>La experiencia emocional interior, y la experiencia sociológico-externa</b> . Estas experiencias influenciadas por la información suministrada por los profesionales de la salud, las redes de apoyo que se accede por los padres, y temas como la educación y la vivienda. <b>El tema de la frustración se produjo durante todo el viaje</b> .
Tluczek, A., McKechnie, A. C., & Lynam, P. A. (2010).	Enfermería	Teoría Fundamentada/ 5 parejas	Fibrosis Quística	Tres ámbitos contextuales influyeron en las experiencias de los padres en varios momentos a lo largo de la trayectoria de <b>incertidumbre</b> : las características individuales, los proveedores de la estructura (equipo de salud) y el tiempo. Siendo la <b>incertidumbre la dimensión temática central</b> .
Dilger, H., Leissner, L., Bosanska, L., Lampe, C., & Plöckinger, U. (2013)	Pediatría	Etnográfico/10 pacientes con sus padres	Mucopolysacaridosis Type VI	Al igual que con otras enfermedades crónicas y debilitantes, las estrategias de tratamiento eficaces tienen que ir más allá de la entrega de medicación. <b>Los proveedores de salud deben fortalecer el apoyo</b> para los pacientes y cuidadores.
Anderson, M., Elliott, E. J., & Zurynski, Y. A. (2013).	Pediatría	Etnográfico/30 Familias (14 padres 16 madres)	Lysosomal Storage Disease Mitochondrial disease	Las familias que atienden a niños con trastornos crónicos metabólicos genéticos se ven negativamente afectadas por las <b>demoras en el diagnóstico, la falta de acceso fácil a grupos de apoyo entre pares y la falta de apoyo psicológico</b> .
Silbello G, Vizziello P, Gallucci M, Selicorni A, Milani D, Ajmone PF, Lalatta F. (2016).	Psicología/ Genética	Descriptivo exploratorio/154 familiares (108 madres y 46 padres)	Neurofibromatosis type 1 Williams syndrome Hemihypertrophy Cornelia De Lange syndrome Achondroplasia Microdeletion 22q11.12 Down syndrome Rubinstein-Taybi syndrome Hypochondroplasia Syndrome unknown	El Sistema de Atención Médica debe mantener una atención centrada en la familia y un trabajo de múltiples agencias, mejorando la calidad de vida de las familias con niños discapacitados para permitir la adaptación. En la actualidad, estos servicios no están coordinados y el <b>apoyo financiero es deficiente</b> , lo que resulta en una pesada carga para estas familias.
Lim, F., Downs, J., Li, J., Bao, X.-H., & Leonard, H. (2013).	Pediatría y Fisioterapia	Descriptivo Exploratorio/14 familias	Síndrome de Rett (Mutaciones en el MECP2)	Las familias percibieron la <b>falta de servicios de apoyo y acceso limitado a la información</b> para satisfacer adecuadamente las necesidades de sus hijos, aún más exacerbados por la discriminación y el estigma de algunos miembros de la comunidad.
Pelentsov LJ, Fielder AL, Esterman AJ. (2015).	Enfermería	Estudios Descriptivos Cualitativos/23 padres (17 madres 6 padres)	Cystic fibrosis (CF) Ectodermal dysplasia (ED)	Al estar más conscientes de las familias, los profesionales de la salud pueden identificar quienes están más en riesgo, y planificar las intervenciones específicas e <b>implementar apoyos para asegurar mejores resultados futuros</b> para estas familias de niños con enfermedades raras.
Malcolm, C., Gibson, F., Adams, S., Anderson, G., & Forbat, L. (2014).	Enfermería	Estudios Descriptivos Cualitativos/8 hermanos (Hombre 5Mujer 3)	Sanfilippo disease (MPS) Morquio disease (MPS) Batten disease	<b>El apoyo de los hermanos</b> debe ser consciente de la trayectoria de la enfermedad, así como de los contextos relacionales de la familia, la escuela y los compañeros en que habitan los hermanos.
Magliano L, Patalano M, Sagliocchi A, et al. (2014)	Psicología Medicina	Estudios Descriptivos Cualitativos/ Cuidadores principales (Hombres 74 Mujeres 428) Total 502	Duchenne Muscular Dystrophy Becker Muscular Dystrophy	La mayoría de los parientes consideran que su experiencia como cuidadores ha tenido un impacto positivo en sus vidas, a pesar de las dificultades prácticas para cuidar a los pacientes con Distrofia muscular. Los profesionales deberían ayudar a los familiares a identificar los beneficios del cuidado sin negar sus dificultades, deben desarrollar actitudes positivas hacia la participación de la familia en el cuidado de los pacientes con enfermedades a largo plazo.
Baumbusch, J., Mayer, S., & Sloan-Yip, I. (2018)	Enfermería	Metodología de descripción interpretativa/16 padres (15 madres, 1 padre)	No se especifican las enfermedades de los menores. El criterio que se tuvo en cuenta fue enfermedades raras, considerándolas raras si afecta a 1 de cada 2000 personas	El rol de los padres como <b>"cuidador experto"</b> rara vez fue reconocido por los proveedores de atención médica, lo que apunta a la necesidad de fomentar relaciones más igualitarias. Los padres estaban <b>sobrecargados con el rol adicional de coordinador de atención</b> , un rol que podría ser desempeñado formalmente por un proveedor de atención médica. <b>El apoyo entre pares</b> fue un recurso clave en términos de información y apoyo emocional para los padres que a menudo comienzan su viaje sintiéndose aislados y solos.
Von der Lippe, C., Diesen, P. S., & Feragen, K. B. (2017)	Genética	Revisión Sistemática/21 estudios	Hemofilia (trastorno de sangrado congénito), Fenilcetonuria (trastorno metabólico congénito), Enfermedad de Fabry (trastorno de almacenamiento lisosomal congénito), y Epidermolísis Ampollosa (trastorno de la piel congénita).	Los hallazgos apuntan a varios desafíos únicos que deben enfrentar los cuidadores principales y personas con enfermedades raras; como las consecuencias psicológicas, médicas y sociales de la falta de conocimiento acerca de la enfermedad y el cuidado de la salud y los entornos sociales. Los autores resaltan que estos desafíos se podrían reducir si existe <b>más conocimiento y conciencia sobre enfermedades raras en la sociedad</b> , y mayor atención a la salud psicológica y en estrategias de afrontamiento para esta población.

Autor	Disciplina	Tipo de Estudio/ Participantes	La Enfermedad	Resultados Clave
Pelentsov, L. J., Laws, T. A., & Esterman, A. J. (2015)	Enfermería	Revisión Sistemática/29 estudios	Huntington, Epilepsia, Síndrome de Rett, Síndrome de duplicación Xq28, síndrome de Russell-Silver, Anemia Fanconi, Ectodermal dysplasia	Los padres que cuidan a un niño diagnosticado con una enfermedad rara informan necesidades insatisfechas similares; y con dependencia de la enfermedad y las secuelas de sus hijos, las necesidades de los padres son homogéneas. La mayoría de las necesidades comunes citadas eran las <b>necesidades sociales, como el equilibrio financiero, el trabajo del cuidador, el apoyo, la sensación de aislamiento entre otros (72% de los documentos)</b> .
Tluczek, A., Zaleski, C., Siachiw-hietpas, D., Modaff, P., Adamski, C. R., Nelson, M. R., Josephson, K. D. (2011)	Genética	Análisis de Contenido/18 padres	alpha-1 antitrypsin deficiency galactosemia leukodystrophies Pompe disease Fabry disease glucose transporter type 1 (Glut1) deficiency porphyrias mucopolysaccharidosis (MPS) gaucher disease phenylketonuria (PKU) Wilson disease	Los proveedores de atención médica pueden ayudar a los niños con Errores innatos del metabolismo IEM y sus familias reconociendo y reduciendo la <b>incertidumbre</b> , apoyando a las familias a través de las transiciones de la vida de los niños y contribuyendo al progreso de las comunidades de enfermedades raras hacia mejores intervenciones, experiencias y resultados.
Khangura, S. D., Tingley, K., Chakraborty, P., Coyle, D., Kronick, J. B., Laberge, A., ... Potter, B. K. (2016)	Psicología Genética	Análisis de Contenido temático/8 madres	Cri du Chat síndrome Cornelia de Lange syndrome Angelman syndrome	Las madres reportaron experiencias negativas en gran parte de los servicios de asistencia social y experimentaron dificultades al tratar de obtener el apoyo de asistencia social. <b>Las madres describen cómo deben ser defensores de sus hijos, la frustración y el estrés que experimentan al desempeñar este papel.</b>
Zierhut, H. A., & Bartels, D. M. (2012)	Enfermería	Análisis de Contenido/11 madres, 2 padres, 2 abuelas	Síndrome de Russell-Silver	<b>Los cuidadores manifiestan respuestas emocionales como miedo, impotencia y preocupado</b> por una serie de cuestiones, por ejemplo, el cuidado diario del niño, las dificultades para conseguir tratamientos y el gasto de éstos. Los cuidadores hacen uso de recursos internos y externos para ajustar al proceso de cuidar, manifiestan claramente la necesidad de apoyo y la ayuda de profesionales de la salud con conocimientos claros.
Griffith, G. M., Hastings, R. P., Nash, S., Petalas, M., Oliver, C., Howlin, P., ... Tunncliffe, P. (2011)	Pediatría, Nutrición y farmacología	Análisis de Contenido/25 madres y 12 padres	Zellweger spectrum disorders	Los cuidadores manifestaron sus experiencias como <b>una montaña rusa</b> , en referencia a las respuestas emocionales rápidamente cambiantes a lo largo de su experiencia de cuidado.
Weng H, Niu D, Turale S, Tsao L, Shih F, Yamamoto-Mitani N, et al (2011)	Enfermería	Estudio de Caso/ Una familia (Persona de 16 años con la enfermedad, madre, madre, abuelos y 3 hermanos)	Esclerosis múltiple	<b>La naturaleza progresiva que hace crónica la enfermedad ha contribuido al dolor crónico de los padres como resultado de una acumulación de factores de estrés en el tiempo.</b>
Bose, M., Mahadevan, M., Schules, D. R., Coleman, R. K., Gawron, K. M., Gamble, M. B., ... Rizzo, W. B. (2019).	Enfermería	Metasíntesis con análisis temático/9 estudios	La Esclerosis Lateral Amiotrófica Ataxia de Friedreich Enfermedad de Huntington	La divulgación de información de riesgo genético dentro de las familias es un proceso altamente complejo, pero efectivo. <b>La adecuada divulgación puede preparar mejor a los niños y padres para futuras consideraciones</b> tales como la planificación de la atención y reproducción, favorece la toma de decisiones y también contribuye a las estrategias de afrontamiento eficaces que promuevan una mayor adaptación y bienestar emocional a los cuidadores, reduciendo las ansiedades parentales relativas producida por la información suministrada por fuentes involuntarias y mal informantes.
Rowland, E., & Metcalfe, A. (2013)	Medicina	Metasíntesis	Enfermedades genéticas entre padres e hijos	La información oportuna sobre el riesgo genético puede preparar mejor a los niños para toma de decisiones reproductivas y planificación del futuro.

## DISCUSIÓN

Los resultados de esta revisión evidencian que los cuidadores exploran la incertidumbre y la relacionan, con la condición, la cronicidad y la rareza de la enfermedad huérfana. Una de las primeras reacciones que refirieron los familiares de niños con diagnóstico de Duchenne, enfermedades lisosomales y epilepsia, al enterarse del diagnóstico, en estos estudios fue la negación, la cual se convierte rápidamente en ira y la ira es intensa, ya que es causada por el dolor e inexplicable pérdida; otros autores (18,39,40) relacionan ese estado de ira con el inicio de la pérdida de identidad. Los padres manifiestan temor e incertidumbre por la incapacidad de determinar el significado de los hechos relacionados con las enfermedades ((Mucopolisacaridosis, Duchenne, FA, FQ), la variación de los síntomas y la evolución de la enfermedad (17,18).

### Respuestas emocionales experimentadas por el cuidador principal

La alteración de las emociones son uno de los elementos que más afecta a los cuidadores, estudios reportados como el de Campbell (41), refiere que la calidad de vida del cuidador tiene en cuenta aspectos emocionales, prácticos y impactos sociales. Los cuidadores reportan ansiedad porque sus hijos desarrollen otro tipo de enfermedades. Los cuidadores enfrentan desafíos principalmente relacionados con las interacciones con la salud,

sistema y estrés emocional, mental y físico. Aspectos como atender los factores emocionales a través de las diferentes redes de apoyo puede sensibilizar y cambiar la comunidad en la que se inserta el grupo (42).

### Necesidad de información profesional clara y competente

Frente a la necesidad de información clara y competente la literatura refiere la necesidad por parte del cuidador de información médica general y la necesidad de apoyo de los profesionales (43). De igual forma el apoyo informativo y emocional de los padres que se conectan a través de la conexión en línea, debido a las características específicas de las enfermedades raras, como el curso impredecible de la enfermedad, el conocimiento existente limitado y la exposición mediática insuficiente, se puede argumentar que el comportamiento de búsqueda de información de los pacientes con enfermedades raras no es completamente similar al de los pacientes con enfermedades comunes.

### Las estrategias para afrontar la situación de cuidar

Afrontar es un proceso continuo con esfuerzos cognitivos y conductuales en constante cambio para hacer frente a diversas situaciones estresantes. El aumento del estrés de los padres se asocia significativamente con más síntomas depresivos (44).



Estos estudios describen como los cuidadores al conocer el diagnóstico, buscan diferentes formas de hacer frente a la situación como: La recopilación de información, la medicina alternativa, conservar la esperanza, tener pensamientos positivos, el apoyo de un variedad de fuentes, incluyendo familia, pareja, amigos, las enfermeras de enlace y su equipo de atención primaria de la salud, esto les ayuda a mantenerse informadas y a la identificación de metas.

## CONCLUSIONES

La necesidad de información de los cuidadores principales de personas con enfermedades raras que limitan la movilidad es un aspecto fundamental para la transformación de los fenómenos presentados en esta revisión de literatura. Sería indebido generalizar un desinterés por parte de los profesionales de la salud, ya que, en muchos casos, el problema no estaba guiado por el desconocimiento sino por el impacto en el cuidador de ejercer un cuidado diario y obligante del paciente que produce inconformidad con el rol. Pero es cierto que este desconocimiento total o parcial de métodos más efectivos y mecanizados del cuidado generan un malestar importante en él, e incluso en el paciente.

La divulgación debe ser inmediata. Es evidente el vacío que existe en las investigaciones sobre la forma como se ejecuta el cuidado por parte del cuidador principal, lo que deriva en una falta de habilidades y conocimientos prácticos que dificultan la excelencia de los procesos. Todo esto deriva en el entorpecimiento de los procesos y afecta a las tres partes de la ecuación, al cuidador, a la entidad de salud y a la persona con enfermedad rara que limita la movilidad.

El desarrollo de mecanismos para el mejoramiento de la praxis del cuidador se convierte en algo

fundamental y debe ir guiado por varios puntos que son recurrentes dentro de los inconvenientes presentados en los artículos revisados. La creación y divulgación de los mecanismos debe ser realizado por personal experimentado, así se minimiza la sensación por parte de los cuidadores de que hay baja calidad en la educación en las áreas de la salud.

El cuidado de una persona con enfermedad que limita la movilidad puede incurrir en afección de la calidad de vida del cuidador, dadas las dificultades a las que se enfrenta diariamente en el ejercicio de su actividad. La descripción de cómo cuida el cuidador principal a la persona con enfermedad rara que limita la movilidad resulta importante para el cuidado de la práctica porque demarcará y puntualizará la praxis correcta del ejercicio. Los aportes de esta descripción pueden tener una influencia positiva en el cuidador y el paciente.

El dar inicio a las investigaciones y planteamientos necesarios constituye un avance importante en cuanto a las garantías de excelencia del cuidado de personas con enfermedad rara que limita la movilidad y da la posibilidad de un mejoramiento general de los procesos en el campo interdisciplinario en el área de la salud. Se necesitan políticas y programas que validen el trabajo de cuidado invisible de los padres y aseguren que existan los apoyos formales adecuados para mitigar las posibles fuentes de inequidad para estas familias. Además, los asesores genéticos pueden desempeñar un papel clave para garantizar que las necesidades informativas de los padres se aborden en el momento del diagnóstico y para conectar a las familias que comparten experiencias comunes, independientemente del diagnóstico de enfermedades raras.

## CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no tener conflicto de interés

## REFERENCIAS

1. Ministerio de Salud y Protección Social. Ley 1392 de 2010. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/ley-1392-de-2010.pdf> (Ley 1392 de 2010/Ley 1438 de 2011). Colombia
2. Chaves, A. P. El problema social y de salud de las Enfermedades Raras: transitando de la invisibilidad a la visibilidad. Federación Colombiana de Enfermedades Raras. 2011. Disponible en: <http://www.fecoer.org/>
3. Weng, H., Niu, D., Turale, S., Tsao, L., Shih, F., Yamamoto-Mitani, N., . . . Shih, F. Family caregiver distress with children having rare genetic disorders: A qualitative study involving russell-silver syndrome in taiwan. *Journal of Clinical Nursing*, 2011; 21(1-2):160-169. DOI: <https://doi.org/10.1111/j.1365-2702.2010.03583.x>.
3. Bettel, A. M. E., & Latimer, M. A. Maternal coping and adaptation: A case study examination of chronic sorrow in caring for an adolescent with a progressive neurodegenerative disease. *Can J of Neurosci Nurs*. 2009; 31(4): 15-21. PMID: 20085116.
4. Samson, A., Tomiak, E., Dimillo, J., Lavigne, R., Miles, S., Choquette, M., P. Chakraborty, Jacob, P. The lived experience of hope among parents of a child with Duchenne muscular dystrophy: Perceiving the human being beyond the illness. *Chronic Illness*. 2009; 5(2): 103-114. DOI: <https://doi.org/10.1177/1742395309104343>. PMID: 19474233.
5. Federación Española de Enfermedades Raras. Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España - Estudio ENSERio. Madrid: FEDER (Federación

- Española de Enfermedades Raras). 2009. Disponible en: <https://sid-inico.usal.es/idocs/F8/FDO24871/necesidades-sociosanitarias.pdf>
6. Baumbusch, J., Mayer, S., & Sloan-Yip, I. Alone in a crowd? Parents of children with rare diseases' experiences of navigating the healthcare system. *J Genet Couns.* 2019;28: 80–90. DOI: <https://doi.org/10.1007/s10897-018-0294-9>
  7. Lim, F., Downs, J., Li, J., Bao, X.-H., & Leonard, H. Caring for a child with severe intellectual disability in China: The example of Rett syndrome. *Disability & Rehabilitation*, 2013; 35(4): 343–351. Disponible en: <http://search.ebscohost.com.ez.unisabana.edu.co/login.aspx?direct=true&db=s3h&AN=85019334&lang=en&s&site=ehost-live&scope=site>
  8. Pelentsov LJ, Fielder AL, Esterman AJ. The Supportive Care Needs of Parents With a Child With a Rare Disease: A Qualitative Descriptive Study. *J Pediatr Nurs.* 2015;8(4):475-491. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.dhjo.2015.03.009>
  9. Guirao-Goris, J.A; Olmedo Salas, A; Ferrer Ferrandis, E. El artículo de revisión. *Revista Iberoamericana de Enfermería Comunitaria*, 2008;1(1):6. Disponible en: <http://revista.enfermeriacomunitaria.org/articuloCompleto.php?ID=7>.
  10. Glenn, A. D. Using online health communication to manage chronic sorrow: Mothers of children with rare diseases speak. *Journal of Pediatric Nursing.* 2015; 30(1), 17-24. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2014.09.013>
  11. Aubeeluck, A. V., Buchanan, H., Stupple, E. J., & N. 'All the burden on all the carers': Exploring quality of life with family caregivers of Huntington's disease patients. *Quality of Life Research.* 2012; 21(8): 1425-1435. DOI: <https://doi.org/10.1007/s11136-011-0062-x>
  12. Bose, M., Mahadevan, M., Schules, D. R., Coleman, R. K., Gawron, K. M., Gamble, M. B., ... Rizzo, W. B. Emotional experience in parents of children with Zellweger spectrum disorders: A qualitative study. *Molecular Genetics and Metabolism Reports.* 2019; 19: 100459. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ymgmr.2019.100459>
  13. Zierhut, H. A., & Bartels, D. M. Waiting for the next shoe to drop: The experience of parents of children with fanconi anemia. *Journal of Genetic Counseling*, 2012; 21(1): 45-58. DOI: <https://doi.org/10.1007/s10897-011-9394-5>.
  14. Von der Lippe, C., Diesen, P. S., & Feragen, K. B. Living with a rare disorder: a systematic review of the qualitative literature. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, 2017; 5(6): 758–773. DOI: <https://doi.org/10.1002/mgg3.315>
  15. Kerr, A. M., & Haas, S. M. Parental uncertainty in illness: managing uncertainty surrounding an "orphan" illness. *Journal Of Pediatric Nursing*, 2014; 29(5): 393-400. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2014.01.008>.
  16. Lewis, C., Skirton, H., & Jones, R. Living without a diagnosis: The parental experience. *Genetic Testing and Molecular Biomarkers*, 2010;14(6): 807-815. DOI: <https://doi.org/10.1089/gtmb.2010.0061>.
  17. Khangura, S. D., Tingley, K., Chakraborty, P., Coyle, D., Kronick, J. B., Laberge, A., . . . Potter, B. K. Child and family experiences with inborn errors of metabolism: A qualitative interview study with representatives of patient groups. *Journal of Inherited Metabolic Disease.* 2016; 39(1): 139-147. DOI: <https://doi.org/10.1007/s10545-015-9881-1>
  18. Dilger, H., Leissner, L., Bosanska, L., Lampe, C., & Plöckinger, U. Illness perception and clinical treatment experiences in patients with M. maroteaux-lamy (mucopolysaccharidosis type VI) and a Turkish migration background in Germany. *PLoS One.* 2013; 8(6): e66804. DOI: <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0066804>
  19. Anderson, M., Elliott, E. J., & Zurynski, Y. A. Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. *Orphanet Journal Of Rare Diseases.* 2013; 8(1): 22. DOI: <https://doi.org/10.1186/1750-1172-8-22>
  20. de Ru, M. H., Bouwman, M. G., Wijburg, F. A., & van Zwieten, M. C. Experiences of parents and patients with the timing of Mucopolysaccharidosis type I (MPS I) diagnoses and its relevance to the ethical debate on newborn screening. *Molecular genetics and metabolism.* 2012; 107(3): 501-507. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2012.08.008>.
  21. Tluczek, A., McKechnie, A. C., & Lynam, P. A. Modified Uncertainty Theory and Parents' Perspectives about Equivocal Diagnostic Results for Cystic Fibrosis. *Qualitative Health Research.* 2010; 20(2): 209–223. DOI: <https://doi.org/10.1177/1049732309356285>
  22. Rowland, E., & Metcalfe, A. Communicating inherited genetic risk between parent and child: A meta-thematic synthesis. *Disability and Health Journal*, 2013; 50(6): 870-880. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ijnurstu.2012.09.002>
  23. Wierzba, J., Mazurkiewicz-Beldzińska, M., Jabłońska-Brudło, J., Potaż, P., & Banach, P. Challenges of caring for a patient with a rare disease--as demonstrated by cornelia de lange syndrome. *Developmental Period Medicine.* 2015; 19(4): 511-515. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ijnurstu.2012.09.002>
  24. Morris, M., Glass, M., Wessels, T., Kromberg, J. G., & R. Mothers' experiences of genetic counselling in Johannesburg, south Africa. *Journal of Genetic Counseling.* 2015;24(1): 158-168. DOI: <https://doi.org/10.1007/s10897-014-9748-x>

25. Silibello G, Vizziello P, Gallucci M, Selicorni A, Milani D, Ajmone PF, Rigamonti C, De Stefano S, Bedeschi MF, Lalatta F. Daily life changes and adaptations investigated in 154 families with a child suffering from a rare disability at a public centre for rare diseases in Northern Italy. *Ital J Pediatr.* 2016;42(1):76. DOI: <https://doi.org/10.1186/s13052-016-0285-0>
26. Magliano L, Patalano M, Sagliocchi A, et al. I have got something positive out of this situation: psychological benefits of caregiving in relatives of young people with muscular dystrophy. *Journal Of Neurology.* 2014; 261(1): 188-195. DOI: <https://doi.org/10.1007/s00415-013-7176-8>
27. Coulson NS, Greenwood N. Families affected by childhood cancer: an analysis of the provision of social support within online support groups. *Child Care Health Dev.* 2012;38(6):870-877. DOI: <https://doi.org/10.1111/j.1365-2214.2011.01316.x>
28. Bose, M., Mahadevan, M., Schules, D. R., Coleman, R. K., Gawron, K. M., Gamble, M. B., ... Rizzo, W. B. Emotional experience in parents of children with Zellweger spectrum disorders: A qualitative study. *Molecular Genetics and Metabolism Reports.* 2019; 19: 100459. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ymgmr.2019.100459>
29. Webb, C.L. Parents' perspectives on coping with Duchenne muscular dystrophy. *Child: Care, Health and Development.* 2005; 31: 385-396. DOI: <https://doi.org/10.1111/j.1365-2214.2005.00518.x>
30. Freedman, R., Sahhar, M., Curnow, L., Lee, J., & Peters, H. Receiving enzyme replacement therapy for a lysosomal storage disorder: a preliminary exploration of the experiences of young patients and their families. *Journal of genetic counseling.* 2013; 22(4): 517–532. DOI: <https://doi.org/10.1007/s10897-013-9579-1>
31. Kimura M, Yamazaki Y. The Lived Experience of Mothers of Multiple Children With Intellectual Disabilities. *Qualitative Health Research.* 2013;23(10):1307-1319. DOI: <https://doi.org/10.1177/1049732313504828>
32. Samson, A., Tomiak, E., Dimillo, J., Lavigne, R., Miles, S., Choquette, M., Chakraborty, P., & Jacob, P. The lived experience of hope among parents of a child with Duchenne muscular dystrophy: perceiving the human being beyond the illness. *Chronic illness.* 2009; 5(2): 103–114. DOI: <https://doi.org/10.1177/1742395309104343>
33. Kesselheim, A. S., McGraw, S., Thompson, L., O'Keefe, K., & Gagne, J. J. Development and use of new therapeutics for rare diseases: views from patients, caregivers, and advocates. *The patient.* 2015; 8(1): 75–84. DOI: <https://doi.org/10.1007/s40271-014-0096-6>
34. Malcolm, C., Gibson, F., Adams, S., Anderson, G., & Forbat, L. A relational understanding of sibling experiences of children with rare life-limiting conditions: findings from a qualitative study. *Journal of child health care : for professionals working with children in the hospital and community.* 2014; 18(3): 230–240. DOI: <https://doi.org/10.1177/1367493513485825>
35. Griffith, G. M., Hastings, R. P., Nash, S., Petalas, M., Oliver, C., Howlin, P., Moss, J., Petty, J., & Tunnicliffe, P. You have to sit and explain it all, and explain yourself. Mothers' experiences of support services for their offspring with a rare genetic intellectual disability syndrome. *Journal of genetic counseling.* 2011; 20(2), 165–177. DOI: <https://doi.org/10.1007/s10897-010-9339-4>
36. Tluczek A, Chevalier McKechnie A, Lynam PA. When the cystic fibrosis label does not fit: a modified uncertainty theory. *Qual Health Res.* 2010;20(2):209-223. DOI: <https://doi.org/10.1177/1049732309356285>. PMID: 20065305; PMCID: PMC2864145.
37. Pelentsov, L. J., Laws, T. A., & Esterman, A. J. The supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease: A scoping review. *Disability and health journal.* 2015; 8(4): 475–491. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.dhjo.2015.03.009>
38. Graungaard, A. H., & Skov, L. Why do we need a diagnosis? A qualitative study of parents' experiences, coping and needs, when the newborn child is severely disabled. *Child: Care, Health and Development.* 2007; 33(3): 296–307. DOI: <https://doi.org/10.1111/j.1365-2214.2006.00666.x>
39. Campbell, H., Singh, R. H., Hall, E., & Ali, N. Caregiver Quality of Life with Tyrosinemia Type 1. *Journal of genetic counseling.* 2018; 27(3): 723–731. DOI: <https://doi.org/10.1007/s10897-017-0157-9>
40. Dias, A. G., Daher, A., Barrera Ortiz, L., Carreño-Moreno, S., Hafez H, S. R., Jansen, A. M., Rico-Restrepo, M., & Chaparro-Diaz, L. Rarecare: A policy perspective on the burden of rare diseases on caregivers in Latin America. *Frontiers in public health.* 2023;11 1127713. DOI: <https://doi.org/10.3389/fpubh.2023.1127713>
41. Čagalj, D., Buljevac, M. y Leutar, Z. Ser madre de un niño con síndrome de prader-willi: experiencias de acceso y uso de apoyo formal en croacia. *Escanear. J. Discapacidad. Res.* 2018; 20: 228–237. DOI: 10.16993/sjdr.13
42. Rentz AM, Skalicky AM, Pashos CL, Liu Z, Magestro M, Pelletier CL, Prestifilippo JA, Nakagawa J, Frost MD, Dunn DW, Wheless JW. Caring for Children With Tuberous Sclerosis Complex: What Is the Physical and Mental Health Impact on Caregivers? *J Child Neurol.* 2015;30(12):1574-1581. DOI: <https://doi.org/10.1177/0883073815575364>
43. Landfeldt E, Lindgren P, Bell CF, Guglieri M, Straub V, Lochmüller H, Bushby K. Quantifying the burden of caregiving in Duchenne muscular dystrophy. *J Neurol.* 2016;263(5):906-915. DOI: <https://doi.org/10.1007/s00415-016-8080-9>