Rarus Health, un asesor digital que puede ayudar a familias y personas con enfermedades raras: Análisis de las Necesidades y Perspectivas de Actores Clave en el Ecosistema de Enfermedades Raras en Chile

Dra Elmira Safarova, miembro de Interdisciplinary Scientific Committee de The International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC), CEO de Rarus Health SPA, Chile
Fernanda Perez, Medical Lead LatAm, Rarus Health SPA, Chile



Enfermeras

- *«Como enfermeras debemos acompañar al paciente y a la familia y educar a la familia (banderas rojas, posturas)»*



Paciente Adulto

- *«Me hubiese gustado saber que podía tener Calidad de Vida»*
- *«Me he gastado todos mis ahorros en esto»*



Cuidadores

- *«Es como estar peleando una batalla contra todo y contra todos»*
- *«No encuentro las palabras para explicarle a mi hijo su enfermedad»*
- *«Tengo que cuidarme yo primero para cuidar a mi hija con NFM después»*



Introducción

Las enfermedades raras, también conocidas como enfermedades poco frecuentes o huérfanas, son aquellas que afectan a una pequeña proporción de la población [3]. En Chile, se estima que más de 1 millón de personas podrían padecer de una enfermedad rara a lo largo de su vida[2][4]. Aunque el país no cuenta con una política pública ni una legislación específica sobre estas enfermedades, existen diversas normas y programas que inciden en ellas, como el Régimen de Garantías Explícitas en Salud (GES) y la Ley Ricarte Soto [1][2].
A pesar de lo anterior, las enfermedades raras en su conjunto constituyen un problema grave de salud pública debido a su alto impacto en la calidad de vida de los pacientes y sus familias, así como los desafíos que representan en términos de diagnóstico, tratamiento y acceso a servicios especializados [2][5]. Es en este contexto donde se produce el mayor problema para pacientes y cuidadores: la falta de un cuidado integral que no solo tome en cuenta las necesidades del paciente sino que también su realidad familiar y laboral en el día a día.
Los servicios digitales de cuidados pueden facilitar el viaje del paciente, el cuidador y su familia, brindando información, conexión con terapeutas y especialistas en el apoyo emocional [1][3]. Este estudio exploró las necesidades y perspectivas de diversos actores en el ecosistema de enfermedades raras en Chile, incluyendo pacientes, cuidadores, médicos, terapeutas de especialidades (como fonoaudiología y terapia ocupacional), investigadores y además usuarios del servicio digital de Rarus Health como parte de una metodología de co-diseño y mejora continua de este viaje.



Objetivos

- Presentar la metodología de co-diseño de servicios de cuidados digitales desarrollado por Rarus Health
- Presentar los hallazgos más relevantes de nuestras entrevistas.
- Entregar la retroalimentación obtenida de nuestro servicio de cuidado digital facilita la experiencia del paciente, del cuidador y de los terapeutas.



Métodos

- Desarrollo de una sitio web responsivo utilizando tecnologías de inteligencia de datos
- Se realizó un mapeo de actores clave en el ecosistema de enfermedades raras
- Pruebas de usabilidad con pacientes y cuidadores para optimizar la experiencia del usuario.
- Se utilizaron entrevistas semiestructuradas a voluntarios (n=15) y análisis de un focus group de pacientes para recopilar datos cualitativos sobre las experiencias y opiniones de estos actores.
- Se realizó un análisis comparativo (benchmark) de 6 aplicaciones digitales en salud.



Resultados

- Los pacientes y cuidadores expresaron la necesidad de un "asesor de cuidados" y orientación en el manejo de la enfermedad
- La aplicación ofrece información confiable y actualizada sobre enfermedades raras, adaptada al perfil de cada paciente.
- Se identificó la necesidad de mejorar la educación y la orientación práctica para cuidadores y profesionales de la salud.



Conclusiones

Al involucrar a pacientes y cuidadores como parte de la metodología de diseño de nuestra aplicación, usando un enfoque de co-diseño, donde se realizaron: 1) entrevistas 1 a 1 semi estructuradas, para conocer su contexto médico, sus problemas, dolores y preocupaciones y la realidad familiar y laboral; 2) y además preguntas de retroalimentación de nuestra plataforma a usuarios, hemos logrado mejorar nuestros servicios y la experiencia sino que nos ha permitido conectarnos de mejor manera con nuestros usuarios.

Fuentes

1. Organización Mundial de la Salud. (2023). Enfermedades raras. https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/rare-diseases
2. Ministerio de Salud de Chile. (2023). Enfermedades Raras o Poco Frecuentes. https://www.minsal.cl/enfermedades-raras-o-poco-frecuentes/
3. Federación Chilena de Enfermedades Raras (FECHER). (2023). Situación de las Enfermedades Raras en Chile. https://www.fecher.cl/situacion-de-las-enfermedades-raras-en-chile/
4. Orphanet. (2023). Prevalence and incidence of rare diseases: Bibliographic data. Orphanet Report Series, Rare Diseases collection. https://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_alphabetical_list.pdf
5. Ministerio de Salud de Chile. (2023). Ley Ricarte Soto. https://www.minsal.cl/leyricarte/
1. Ministerio de Salud de Chile. (2023). Enfermedades Raras, Poco Frecuentes y Huérfanas. División de Prevención y Control de Enfermedades. https://diprece.minsal.cl/enfermedades-poco-frecuentes/

2. Biblioteca del Congreso Nacional de Chile. (2023). El desafío de las enfermedades raras y de alto costo en Chile. https://obtienearchivo.bcn.cl/obtienearchivo?id=repositorio%2F10221%2F32791%2F2%2FBCN_Desafio_de_Enfermedades_Raras_en_Chile_para_reposit.pdf
3. Sociedad Chilena de Enfermedades Respiratorias. (2023). Enfermedades Raras o Poco Frecuentes y su situación en Chile. https://www.torax.cl/enfermedades-raras-o-poco-frecuentes-y-su-situacion-en-chile/
4. Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina, Universidad del Desarrollo. (2023). Programa de Enfermedades poco frecuentes. https://medicina.udd.cl/icim/areas-de-investigacion/programa-de-enfermedades-poco-frecuentes/
5. Valdebenito, C., & Lama, A. (2017). Antecedentes legales sobre enfermedades raras. Revista Chilena de Enfermedades Respiratorias, 33(1), 9-12. https://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0717-73482017000100002&script=sci_arttext