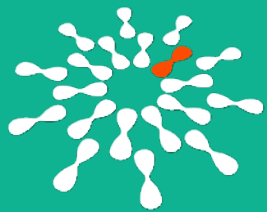


NORD[®]
National Organization
for Rare Disorders

LOS LATINOS Y LAS ENFERMEDADES RARAS

*Fomentando el acceso igualitario en la
comunidad de enfermedades raras*





NORD®

National Organization
for Rare Disorders

INFORMACIÓN SOBRE NOSOTROS

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 7,000 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 de 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.

Asimismo, NORD es la sede de más de 330 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 de enfermedades raras.

**Solos somos raros.
Juntos somos fuertes.®**

RECONOCIMIENTO ESPECIAL

La Organización Nacional de Enfermedades Raras (National Organization for Rare Disorders, NORD®) extiende un agradecimiento especial a todos los pacientes, familiares y cuidadores que hicieron posible este programa al participar en nuestras sesiones de escucha y compartir sus historias.

Elaborado por

Darby Gavin, gerente de participación comunitaria,
Organización Nacional de Enfermedades Raras (NORD®)

ÍNDICE

Información sobre nosotros	2
Reconocimiento especial.....	2
Introducción	3
Objetivo.....	3
Modelo de participación.....	3
Panorama de la respuesta de la comunidad	8
Hallazgos principales	8
Función de los grupos de defensa de pacientes en la minimización de las disparidades en materia de salud.....	11
Modelo de participación colaborativo: grupos de defensa de pacientes e instituciones médicas.....	11
Impulsando el progreso	12
Agradecimientos.....	13
Información sobre RareInsights®	14

INTRODUCCIÓN

Millones de estadounidenses afectados por enfermedades raras enfrentan desigualdades considerables en materia de salud, que son diferencias sistemáticas en el estado de salud de los distintos grupos de población. Dentro de la comunidad de enfermedades raras, las desigualdades en materia de salud se intensifican debido a factores como la ubicación geográfica, los ingresos, la raza, el origen étnico, la ciudadanía, el idioma, el nivel de escolaridad, el sexo, las capacidades y la edad. De acuerdo con los datos del Censo de 2020 que publicó la Oficina de Salud de las Minorías, más de 62.1 millones de hispanos viven en los Estados Unidos, lo que los convierte en el segundo grupo racial o étnico más grande del país, después de los blancos no hispanos. La Organización Nacional de Enfermedades Raras (NORD®) celebró sesiones de escucha comunitarias para pacientes latinos con enfermedades raras, sus familiares y sus cuidadores con el objetivo de comprender mejor los desafíos y los obstáculos que enfrentan en el acceso a la atención, el tratamiento, los servicios de apoyo, el diagnóstico y la información. En este informe, compartiremos lo que aprendimos en las sesiones de escucha y en el modelo de participación que empleamos para involucrar a las personas latinas afectadas por una enfermedad rara.

OBJETIVO

El objetivo de este informe es compartir el modelo de participación utilizado y las mejores prácticas aprendidas en el transcurso de nuestro programa de sesiones de escucha. Nuestro objetivo es que otras partes interesadas apliquen y desarrollen nuestro modelo (tanto en el ámbito de las enfermedades raras como en el campo de la salud pública en general) con el fin de aumentar la participación de los estadounidenses hispanos y latinos, así como de otras poblaciones afectadas por los determinantes sociales de la salud (*social determinants of health, SDOH*).

MODELO DE PARTICIPACIÓN

Análisis del panorama

El primer paso del enfoque de NORD con respecto a este programa era llevar a cabo un análisis del panorama de las partes interesadas en la participación de la comunidad latina, tanto en el ámbito de las enfermedades raras como en otros campos. Para NORD, era de vital

importancia identificar a líderes comunitarios y a organizaciones comunitarias de confianza dentro de las comunidades hispanas y latinas que brindarían servicios a las ciudades anfitrionas objetivo para nuestras sesiones de escucha: Houston, la Ciudad de Nueva York y al área metropolitana de Washington D.C. Nuestro ejercicio de representación de partes interesadas incluyó a 86 personas y organizaciones con experiencia en la participación de latinos, algunas enfocadas en el ámbito de las enfermedades raras y otras no. NORD identificó a las partes interesadas enfocándose en los siguientes tipos de entidades dentro de nuestra zona de captación:

- Centros de Excelencia para Enfermedades Raras (Rare Disease Centers of Excellence, RD CoE) de NORD®.
- Centros de salud comunitarios.
- Centros de salud certificados a nivel federal.
- Organizaciones religiosas.
- Organizaciones comunitarias.
- Grupos de defensa de pacientes.
- Grupos de apoyo específicos de una enfermedad.

Además de la representación de los líderes en participación latina, también realizamos una revisión bibliográfica de las investigaciones existentes revisadas por colegas en relación con la intersección entre la identidad latina, las enfermedades raras y otros determinantes sociales de la salud.

Participación de las partes interesadas

Comité de planificación

Después de identificar a las partes interesadas, NORD logró incluirlas a través de dos modalidades distintas: por medio de un comité de planificación y de entrevistas con expertos en el tema de interés. Entre diciembre de 2022 y marzo de 2023, NORD llevó a cabo cuatro asambleas virtuales del comité de planificación con partes interesadas externas durante la fase de planificación del programa. Durante estas asambleas, los análisis se enfocaron en estrategias de participación, competencia cultural, reclutamiento de participantes, desarrollo de preguntas para las sesiones de escucha, estrategias de comunicación, inmigración, generación de confianza, accesibilidad y más.

Entrevistas con expertos en el tema de interés

NORD realizó 8 entrevistas con expertos en el tema de interés (subject matter expert, SME) con organizaciones de pacientes y líderes en participación latina con el fin de entender cómo se ponen en contacto con las comunidades

hispana y latina en los Estados Unidos y cómo las involucran, apoyan y defienden. Nuestras entrevistas con SME duraron 1 hora y se realizaron por Zoom. Llevamos a cabo entrevistas con el personal de las entidades siguientes:

- Baylor College of Medicine/Texas Children's Hospital
- The Akari Foundation
- Hermansky-Pudlak Syndrome Network
- Hemophilia Foundation of Southern California
- Children's National Rare Disease Institute
- Un experto en participación latina, ex empleado de una organización miembro de enfermedades raras de NORD
- Parent to Parent of New York State
- New York Mid-Atlantic Caribbean Regional Genetics Network

Participación comunitaria

Interpretación

NORD ofreció sesiones de escucha tanto en inglés como en español. A través de nuestros ejercicios de participación de las partes interesadas, aprendimos que la interpretación en tiempo real durante las sesiones de escucha pondría en riesgo la integridad de la sesión. Los integrantes del comité de planificación manifestaron estar preocupados por el hecho de que los participantes bilingües de la sesión de escucha podrían distraerse por la calidad de la interpretación. Un participante del comité de planificación comentó que "en ocasiones, las personas no quieren ser traducidas, sólo quieren ser escuchadas".

Toda la comunicación preliminar a las sesiones de escucha se llevó a cabo en inglés o en español, según la preferencia de idioma de cada persona. La preferencia de idioma se capturó en el formulario de registro en línea de la sesión de escucha, que estaba disponible tanto en inglés como en español. NORD celebró sesiones en español y en inglés y, durante estas, no se prestaron servicios de interpretación. Después de las sesiones de escucha en español, las notas se tradujeron al inglés.

Práctica más adecuada: Diríjase a los integrantes de la comunidad en el idioma que prefieran hablar. Si eso no es posible, recurra a un intérprete profesional que también sea un agente cultural.

Sede

El comité de planificación externo proporcionó recomendaciones sobre los tipos de sedes que se

deben tomar en cuenta para las sesiones de escucha y las personas conocedoras de las ciudades objetivo recomendaron lugares específicos que serían recintos confiables y cómodos para los posibles participantes. Recibimos numerosas y distintas recomendaciones de sedes, que incluyeron centros comunitarios, restaurantes, clínicas de salud, centros religiosos y más. Los aspectos importantes que se consideraron al evaluar las posibles sedes incluyeron la accesibilidad en transporte público, la disponibilidad de estacionamientos que cumplieran con las especificaciones de ADA, la seguridad del vecindario, la reputación de los integrantes de la comunidad y la cercanía con nuestra población objetivo (que se determinó de manera anecdótica a través de las entrevistas con expertos en el tema de interés y de los datos del Censo). Decidimos llevar a cabo nuestras sesiones presenciales en las sedes siguientes:

- United Way of Greater Houston, 50 Waugh Dr. (Houston)
- West Side YMCA, 5 W 63rd St. (New York City)
- Renaissance Downtown Hotel, 999 9th St. NW (Washington, D.C.)

Práctica más adecuada: Seleccione una sede que la comunidad conozca bien, a la que se pueda llegar en transporte público, que cumpla con las especificaciones de ADA y que cuente con estacionamiento propio o quede cerca de un estacionamiento.

Comunicación

En el formulario de registro de las sesiones de escucha se capturó la preferencia de idioma y el estilo preferido de comunicación. El comité de planificación externo puso énfasis en la necesidad de incorporar varios tipos de métodos de comunicación para garantizar que ningún posible participante fuera excluido como resultado de los obstáculos tecnológicos.

¿A través de cuál medio de comunicación prefiere comunicarse con nosotros? Marque todas las opciones que correspondan:

- Llamada telefónica
- Mensaje de texto
- Correo electrónico
- Mensaje de WhatsApp
- Llamada de WhatsApp
- Otra opción

La imagen de arriba es una captura de pantalla de la pregunta sobre la preferencia de medio de comunicación que se incluyó en el formulario de registro de las sesiones de escucha.

Después de completar el formulario de registro en línea, la persona registrada recibía correspondencia en la que se confirmaba su asistencia en la sesión de escucha seleccionada. Los participantes registrados también recibieron un recordatorio una semana antes de la sesión y un día antes de la sesión. Salvo por dos personas, todas las personas que se registraron para una sesión presencial asistieron a ella. En contraste, sólo el 23% de las personas que se registraron inicialmente asistieron a nuestra primera sesión de escucha virtual. En un esfuerzo por mejorar la asistencia, nos comunicamos con cada persona registrada para asistir a nuestra segunda sesión virtual una semana antes del evento y nuestro índice de asistencia mejoró hasta el 63%.

El personal de NORD que podía brindar apoyo en inglés y en español se comunicó por medio de una llamada telefónica con las personas que no pudieron llenar el formulario de registro en línea sin ayuda.

Práctica más adecuada: Las organizaciones tienen que ser flexibles con los tipos de métodos de comunicación que ofrecen al involucrar a poblaciones que pueden tener niveles variables de acceso a la tecnología o de conocimiento de esta. La mejor manera de garantizar la facilidad de comunicación es preguntar el método de comunicación preferido. También sugerimos comunicarse mediante llamada telefónica siempre que sea posible. Es la forma de comunicación más personal y nos percatamos de que aminora los temores de los participantes y promueve la confianza.

Cómo involucrar a los participantes

Criterios de inclusión

- Personas con una enfermedad rara.
- Personas que no hayan recibido un diagnóstico y que se sospeche que tienen una enfermedad rara.
- Personas que en la actualidad sean cuidadores de un paciente con una enfermedad rara o con una afección sin diagnosticar que se sospecha que es una enfermedad rara o que lo hayan sido anteriormente.
- Personas que se identifiquen como latinas, hispanas

o personas de ascendencia mexicana, caribeña, sudamericana o centroamericana.

- Personas que vivan en los Estados Unidos independientemente de su ciudadanía.

NORD utilizó varios métodos de difusión para promover las sesiones de escucha e identificar a posibles participantes en las ciudades objetivo. Esos métodos incluyeron los siguientes:

- Pedir a las organizaciones comunitarias locales que compartieran nuestros carteles en sus propias redes sociales o distribuyeran copias impresas si contaban con oficinas físicas.
- Pedir a los organizadores de grupos de apoyo específicos de una enfermedad que compartieran nuestras ilustraciones para redes sociales con sus grupos.
- Publicar nuestros volantes en las clínicas de salud de las comunidades locales.
- Publicar nuestros volantes en los Centros de Excelencia para Enfermedades Raras de NORD®.
- Distribuir correos electrónicos a los integrantes de [NORD Rare Action Network®](#)
- Distribuir correos electrónicos a las personas registradas y a los suscriptores de correo electrónico del [programa de asistencia para pacientes de NORD](#).
- Hacer labores de promoción en las celebraciones virtuales y presenciales del [Día de las Enfermedades Raras®](#).
- Presentar el tema en los Centros de Excelencia para Enfermedades Raras de NORD® durante los horarios de atención de las clínicas.
- Difundir anuncios publicitarios en la radio (sólo hicimos esto en una de nuestras ciudades objetivo).

En el formulario de registro de las sesiones de escucha, les preguntamos a las personas cómo se enteraron de estas sesiones. La distribución de las respuestas fue la siguiente:

- 24 % mediante un correo electrónico de NORD.
- 24 % por medio de una organización comunitaria.
- 21 % a través de las redes sociales.
- 15 % por un amigo/familiar.
- 6 % en la celebración del Día de las Enfermedades Raras de NORD.
- 6 % mediante el sitio web de NORD.
- 4 % a través de otro medio.

Durante el proceso de difusión, NORD puso énfasis en la transparencia y la privacidad de los participantes. Nuestro

comité de planificación nos exhortó a comunicar las intenciones y los objetivos de las sesiones de escucha en todos los materiales promocionales y en las actividades de difusión. Los integrantes del comité de planificación manifestaron que la falta de transparencia podría desalentar a las personas a acudir a la sesión y perpetuaría el temor y la desconfianza. NORD promovió las sesiones de escucha como eventos privados para los que era necesario registrarse.

¡Participe en una sesión de escucha comunitaria presencial de la Organización Nacional de Enfermedades Raras (NORD)!

Habrà diálogos comunitarios con pacientes latinos con enfermedades raras, sus familiares y sus cuidadores. En NORD, queremos escuchar cómo ha sido su experiencia al recibir un diagnóstico y vivir con una enfermedad rara.



- Toda la información que comparta durante las sesiones se mantendrá confidencial y no se compartirá con ningún tercero.
- Se otorgará una compensación por la participación en persona.
- En las sesiones de escucha son bienvenidos los parientes de las personas que se registren para asistir a ellas. ¡Habrà juegos para niños, comida deliciosa y artículos promocionales gratuitos de NORD!
- Estas sesiones de escucha son eventos privados y sólo están abiertas para los pacientes latinos con enfermedades raras y sus cuidadores. Es necesario registrarse.

La imagen de arriba es una captura de pantalla de un cartel promocional que NORD utilizó para promover las sesiones de escucha.

Conforme a la recomendación de nuestro comité de planificación y a los expertos en el tema de interés, en el formulario de registro de las sesiones de escucha se solicitó muy poca información. Pedir demasiada información personal en el formulario de registro disuadiría a las personas de registrarse y participar. Las únicas preguntas obligatorias en el formulario fueron las siguientes:

- ¿Cuál es su nombre?
- Proporcione su número de teléfono.
- ¿Usted o alguna de las personas que asistirá a la sesión con usted tiene restricciones alimenticias?
- ¿Cómo se enteró de nuestras sesiones de escucha?

Con el fin de disminuir los gastos económicos de asistir a una sesión de escucha presencial, NORD brindó apoyo con transporte local a la sesión de escucha a las personas que lo necesitaron. Además, cada familia recibió una tarjeta de regalo Visa o Amex de \$50 por su participación. Además, NORD cubrió el costo del estacionamiento para los



participantes presenciales de las sesiones de escucha en la Ciudad de Nueva York y Washington D.C. La sede de la sesión de escucha en Houston ofreció estacionamiento gratuito.

La ayuda económica para el transporte local se entregó en forma de tarjetas de regalo de Uber que se enviaron por correo electrónico a los participantes antes de la sesión con el fin de evitar que tuvieran gastos de transporte directos. Se proporcionaron tarjetas de regalo de Uber debido a que, para hacer reembolsos en efectivo, se requiere un número de seguro social o el ID de contribuyente y solicitar dicha información personal hubiera desalentado a las personas a participar y usar la ayuda para el traslado. En total, NORD entregó \$339 en tarjetas de regalo de Uber, ayuda para el estacionamiento y ayuda para el transporte público.

En cada sesión de escucha se sirvieron alimentos. En la sesión de escucha de la Ciudad de Nueva York, se sirvieron alimentos en un bufé al inicio del evento. En el evento de Houston, ofrecimos una cena comunitaria entre las sesiones de escucha. A continuación se proporcionan los ejemplos de los dos distintos formatos de programa que evaluamos.

Programa de Nueva York

Sesión de escucha n.º 1 de 10 a. m. a 11:30 a. m.

(se servirá el desayuno al inicio del evento)

Sesión de escucha n.º 2 de 12:30 p. m. a 2 p. m.

(se servirá el almuerzo al inicio del evento)

Programa de Houston

Sesión de escucha n.º 1 de 4 p. m. a 5:30 p. m.

Cena comunitaria de 5:30 p. m. a 6:30 p. m.

Sesión de escucha n.º 2 de 6 p. m. a 7:30 p. m.

El formato de la cena comunitaria les dio a los participantes de las sesiones n.º 1 y n.º 2 la invaluable oportunidad de conocerse. Asimismo, generó un espacio cálido, acogedor y casual para que los participantes conocieran al personal y a los voluntarios de NORD. Los participantes de la primera sesión se quedaron en la cena comunitaria hasta que la segunda sesión de escucha finalizó debido a que se sumergieron en conversaciones con otros participantes. NORD proporcionó recipientes para que los participantes pudieran llevar a su casa comida para sus familiares.

Práctica más adecuada: Realice labores de difusión con los posibles participantes a través de diversos canales de comunicación con el fin de garantizar que pueda llegar a grupos con distintos niveles de acceso a la tecnología y a la atención médica. Entregue compensaciones a los participantes para ayudar a disminuir los gastos económicos de la asistencia y ayude a solventar los costos de transporte. Incluya una comida comunitaria en el programa para brindarles a los participantes la oportunidad de conocerse y entablar relaciones.

Continuidad de la participación

Es de vital importancia transmitir el compromiso de brindar servicios a la población objetivo a través de la participación continua y constante. De los expertos en el tema, aprendimos que la población latina con enfermedades raras suele interactuar con otras entidades en el ámbito de las enfermedades raras de manera temporal, lo que provoca desvinculación, desconfianza y hostilidad.

“Nosotros (los hispanos) somos reclutados cuando nos necesitan y desechados cuando ya no somos necesarios”. - Rigoberto Garcia, MPH, Hemophilia Foundation of Southern California

NORD tiene el compromiso de servir a la comunidad latina de enfermedades raras como parte de nuestra misión de mejorar la salud y el bienestar de todas las personas que tienen estas enfermedades. Conforme NORD continúa manteniendo e incrementando las labores de difusión y participación de la población latina, también estamos haciendo los esfuerzos necesarios para aumentar la accesibilidad de los materiales educativos para los

pacientes, los cuidadores y los familiares de habla hispana. **NORD cuenta con más de 190 de nuestros informes sobre enfermedades raras disponibles en español en nuestro sitio web. Se prevé que esa cantidad sobrepase los 200 a finales del año 2023.** Nuestros informes sobre enfermedades raras son fuentes esenciales de información para los pacientes y los cuidadores afectados por enfermedades de las que hay muy poca información y de las que se han llevado a cabo muy pocas investigaciones. NORD también se enfoca en traducir al español nuestra información programática principal con miras a aumentar el acceso equitativo a los servicios que brindamos a la comunidad de enfermedades raras.

Práctica más adecuada: Convierta la teoría de la diversidad, la equidad y la inclusión en acciones mediante el establecimiento y la implementación de un plan de participación continua que satisfaga las necesidades de la población objetivo y se alinee con la misión de la organización.

Sesiones de escucha virtuales

Originalmente, teníamos previsto enfocarnos en organizar sesiones de escucha presenciales. A través de conversaciones con nuestro comité de planificación, decidimos organizar sesiones de escucha virtuales y capturar la voz de los pacientes, los cuidadores y los familiares que no pudieran acudir a una sesión presencial. Organizamos dos sesiones virtuales: una que fue específica para los pacientes y cuidadores en Nueva York y la otra que fue una sesión de escucha de alcance nacional. Llevamos a cabo las sesiones virtuales en inglés y español al mismo tiempo. Cuando un participante se unía a Zoom, se lo asignaba automáticamente a una sala de reuniones según la preferencia de idioma indicada en el formulario de registro. En la sala principal de Zoom, había anfitriones que hablaban tanto español como inglés para recibir a las personas conforme se iban uniendo para garantizar que todos nuestros participantes pudieran comunicarse con un integrante del personal en el idioma con el que se sintieran más cómodos.

**WELCOME TO NORD'S COMMUNITY LISTENING SESSION!
¡Bienvenido a la sesión de escucha comunitaria de NORD!**

Thank you for joining us! In a moment we will assign you to join a virtual breakout room based on the language preference you chose on your registration form.

¡Gracias por estar con nosotros! En un momento, lo asignaremos a una sala de reuniones virtual según la preferencia del idioma que usted eligió en el formulario de registro.

Arriba se muestra una imagen de la diapositiva que se mostraba en la pantalla compartida conforme los participantes se unían a la sala principal de Zoom.

Utilizamos el mismo formulario de registro para nuestras sesiones virtuales y presenciales y los participantes pudieron seleccionar la sesión a la que deseaban asistir. Los enlaces de Zoom para las sesiones virtuales se enviaron manualmente por correo electrónico, mensaje de texto o WhatsApp. Fue muy importante que los enlaces de Zoom no se enviaran automáticamente a cualquier persona que llenara el formulario de registro. Antes de enviar el enlace de Zoom, confirmamos la asistencia y pedimos a los participantes que no lo compartieran con personas que no se hubieran registrado para participar con el fin de mantener la integridad y la privacidad de la sesión.

Práctica más adecuada: Asegúrese de contar con personal bilingüe durante toda la sesión y no comparta el enlace de la reunión virtual públicamente.

NORD cuenta con más de

190

de nuestros informes sobre enfermedades raras disponibles en español en nuestro sitio web. Se prevé que esa cantidad sobrepase los 200 a finales del año 2023.

¿SABÍA QUE...?



PANORAMA DE LA RESPUESTA DE LA COMUNIDAD

Entre abril y junio de 2023, NORD llevó a cabo cinco sesiones de escucha comunitarias presenciales y dos sesiones virtuales. En las siete sesiones, hubo:

- 58 participantes en total.
 - › 35 personas participaron en una sesión en español.
 - › 23 personas participaron en una sesión en inglés.

Los participantes de las sesiones de escucha tuvieron la oportunidad de llenar una encuesta opcional.

De las 29 personas que respondieron la encuesta:

- El 72 % nació fuera de los Estados Unidos en países que incluyeron El Salvador, México, Uruguay, Argentina, Ecuador, República Dominicana, Nicaragua, Cuba y Colombia.
- El 28 % nació en los Estados Unidos y Puerto Rico.

Las sesiones de escucha estuvieron abiertas para todos los pacientes latinos con enfermedades raras independientemente del estado de la enfermedad. Los participantes representaron varias clasificaciones de enfermedad, como afecciones genéticas, inmunodeficiencias primarias, trastornos neurológicos, hemáticos, metabólicos, reumatológicos, pulmonares y otros tipos de trastornos raros. También se contó con la presencia de varios participantes que representaron a la comunidad de pacientes sin diagnóstico.

HALLAZGOS PRINCIPALES

Obstáculos de acceso

En las siete sesiones de escucha comunitarias, **el desafío más grande identificado en el acceso a la atención o al tratamiento para una afección rara fueron los costos directos de las citas médicas, los medicamentos y los tratamientos.** En cada una de las sesiones, los participantes manifestaron su frustración respecto a los límites de ingresos para poder acceder a beneficios de Medicaid. Los participantes compartieron que se han visto forzados a disminuir sus ingresos para cumplir con los requisitos de Medicaid debido a que no pueden costear los deducibles sumamente altos de los seguros privados. Cabe destacar que, de todos los grupos raciales o étnicos en los Estados Unidos, los hispanos son el grupo con el índice más alto de integrantes que no cuentan con seguro. Según los datos comunicados por la Oficina del Censo en 2020, el 49.9 por ciento de los hispanos contaba con cobertura de un seguro privado, en comparación con el 73.9 por ciento de los blancos no hispanos. Ese mismo año, la Oficina de Salud de las Minorías informó que el 18.3 por ciento de los hispanos no contaba con cobertura de un seguro médico, en comparación con el 5.4 por ciento de la población blanca no hispana. Asimismo, **los participantes compartieron que es muy complicado obtener apoyo económico de las organizaciones comunitarias porque los fondos disponibles son limitados** y muchas organizaciones no devuelven las llamadas telefónicas.

Acceso a la información médica

Los participantes expresaron que han obtenido información médica de varias fuentes como internet, grupos de Facebook, amistades en el campo médico, asesores en genética, otros pacientes, médicos de cabecera y especialistas en enfermedades. La mayoría de los participantes comunicaron que prefieren recibir información médica de los profesionales médicos y que valoran que estos transmitan la información de manera clara, directa y profesional. Algunos participantes compartieron que sienten ansiedad y temor ante la información que han encontrado en internet. Una persona comentó que evita buscar información sobre la enfermedad que tiene en Google, ya que “en internet se muestra el peor de los escenarios y la gravedad de una enfermedad difiere de una persona a otra”. En algunas situaciones, los participantes compartieron que se han visto obligados a confiar en la información que está disponible en internet y en los grupos de Facebook debido a que hay muy pocos datos sobre la enfermedad que tienen **y a que no pueden acceder a un médico especializado en la afección que presentan**. De todos los participantes de las sesiones de escucha que respondieron nuestra encuesta opcional, el 60 % comunicó que recibe atención de un médico especializado en la enfermedad que tiene y el 32 % comunicó que no recibe esa atención. El 8 % restante de las personas que respondieron la encuesta no han recibido ningún diagnóstico o eran cuidadores de pacientes sin diagnóstico.

Calidad de vida

Cuando a los participantes se les preguntó de qué manera la enfermedad rara afecta a su calidad de vida, casi todos mencionaron los estragos en su salud mental y emocional. Los participantes describieron sentimientos de desesperanza y agotamiento asociados con las negativas por parte de los seguros, el control de los síntomas, el traslado para las citas, el hecho de educar a los profesionales médicos sobre la enfermedad que tienen, la fertilidad, las finanzas y más. Dos participantes del sexo masculino compartieron que el diagnóstico de la enfermedad rara que tienen los ha vuelto “inútiles”, pues ya no pueden proveer y cuidar a su familia, lo que ha tenido consecuencias negativas considerables en su salud mental.

Muchos participantes expresaron que la enfermedad rara ha afectado gravemente a su vida social. Un paciente comentó lo siguiente:

“... Para mí, ha sido difícil hacer amigos. Es difícil sentirse seguro con la gente. Siento que soy una molestia para mis amigos que quieren hacer actividades que yo no puedo”.

En cada sesión de escucha, los participantes también dijeron que han experimentado mucho aislamiento debido a su incapacidad para interactuar con otras personas que comprendan las dificultades que enfrentan las familias poco comunes. Algunos participantes han sentido el rechazo de su propia familia a causa de la enfermedad que tienen.

Servicios de apoyo

La fuente más importante de apoyo identificada por la mayoría de los participantes fueron otros pacientes y familiares que han conocido y con los que han entablado amistades cercanas a lo largo de la travesía de la enfermedad rara que tienen. Los participantes conocieron a otras personas que pertenecen a comunidades de la misma enfermedad principalmente en los grupos de Facebook. Otras fuentes de apoyo frecuentes que se identificaron incluyeron:

- Familiares.
- Grupos de apoyo específicos de una enfermedad.
- Organizaciones específicas de una enfermedad.
- Grupos religiosos.
- Trabajadores sociales y terapeutas.
- Especialistas médicos.

Recreando las enfermedades raras

Al finalizar cada una de las sesiones de escucha, los moderadores pidieron a los participantes que imaginaran un mundo sin limitaciones de recursos y que hicieran una lluvia de ideas sobre los recursos y los servicios que podrían mejorar algunos de los desafíos identificados durante la sesión.

Los participantes compartieron que, en un mundo ideal, ocurriría lo siguiente:

- Los médicos tendrían tiempo para escuchar a los pacientes.
- Los pacientes tendrían un asistente que tomaría notas y los acompañaría a todas las citas médicas.
- Los médicos serían honestos con los pacientes con respecto a su diagnóstico y les brindarían información médica en un lenguaje sencillo que los pacientes pudieran comprender.

- Los médicos abordarían las inquietudes de los pacientes con seriedad.
- El costo de la atención y la cobertura de seguro no serían aspectos que nos preocuparían constantemente.
- El gobierno, las compañías farmacéuticas, las organizaciones comunitarias, los médicos y los pacientes trabajarían de manera colaborativa para ayudar a la comunidad de enfermedades raras en su conjunto.
- Habría más personas que comprendieran las enfermedades raras.
- Toda la gente que hace frente a una enfermedad rara tendría acceso a un terapeuta o a un trabajador social.
- Cada enfermedad rara tendría un código ICD-10.
- No habría tiempos de espera tan largos para recibir servicios como asistencia por discapacidad, vivienda y ayuda económica.
- Se dispondría de más información médica sobre las enfermedades raras redactada en lenguaje inclusivo en cuanto al género.
- Desaparecerían los diagnósticos erróneos.

Algunos de los comentarios que los pacientes compartieron con NORD:

“Si ganas demasiado dinero, no puedes acceder a la cobertura de Medicaid. Pero, si tienes un seguro privado, los deducibles son muy altos y no puedes cubrir todo lo que necesitas”.

“Los estragos [de la enfermedad rara] en mi salud mental son debilitantes. Amo hacer muchas cosas y simplemente no puedo hacerlas. Carecer de los placeres sencillos que solía tener está afectando a mi salud mental, en ocasiones más que mi salud física”.

“No quiero tener que recurrir a mis familiares para recibir apoyo porque temo convertirme en una carga”.

“No tengo seguro ni ingresos altos. Tuve que ir a México a operarme”.

“Era un niño pequeño cuando me diagnosticaron leucemia y me ocultaron muchos detalles. Sabía que tenía leucemia, pero, siempre que preguntaba, sólo recibía gritos de mi familia y mis amigos”.

“Hablar con otros pacientes sobre nuestras

experiencias es poderoso porque te hace sentir que no estás alucinando cuando percibes que los médicos no te escuchan”.

“La enfermedad rara que tengo me despojó de mi carrera”.

“Me siento muy confundido durante las citas médicas. Muy pocos integrantes del personal hablan español y no pueden darme información sobre la enfermedad que tengo”.

Algunos de los comentarios que los cuidadores compartieron con NORD:

“Me sentí culpable [después de recibir los resultados de los análisis genéticos] porque me di cuenta de que la afección proviene de mi lado de la familia”.

“Conforme mi hijo va creciendo, se vuelve más consciente de las limitaciones en la movilidad que le provoca la enfermedad rara que tiene. Ver eso me rompe el corazón”.

“Es muy complicado coordinar la atención con un equipo multidisciplinario y traer a dos niños en sillas de ruedas a las citas en una camioneta adaptada”.

“Solía trabajar y dejar a mi hija con niñeras, pero, cuando me enteré de que le decían Cara Negra (Black Face), no pude seguir dejándola con gente que la menosprecia”.

“Tengo un hijo de 22 años que considero que he descuidado [debido a que la familia se ha enfocado en el otro hijo que tiene una enfermedad rara]”.

“Mi madre estaba enferma en la provincia donde nació y no pude ir a ayudarla. Ya falleció. Tuve que quedarme aquí [en los Estados Unidos] para que mi hijo recibiera atención médica. Nunca me perdonaré haber hecho eso”.

“Necesitamos un seguro para nuestra hija porque necesita un genetista y un dermatólogo. No tenemos ningún diagnóstico. No podemos mentir, nos preocupa que la afección que tiene le dañe los ojos y cómo podría perjudicar a su visión. Damos gracias por tenerla en nuestra vida. Es una niña especial”.

“Antes de que recibiéramos el diagnóstico de mi hijo, de vez en cuando no podía usar una pierna y de pronto se llenaba de moretones. La gente me acusaba de habérselos provocado. Han pasado 14 años desde entonces y la información ha mejorado. Ahora sabemos cómo controlar su salud. En ocasiones, una se siente sola y necesita ayuda y debe tener fe. Un día a la vez. Tratamos de abogar por él tanto como podemos y me he convertido en un recurso para otras mamás”.

“No podemos ir al neurólogo al que nos derivaron porque conseguimos una DACA; por lo tanto, las opciones de atención médica son limitadas”.

FUNCIÓN DE LOS GRUPOS DE DEFENSA DE PACIENTES EN LA MINIMIZACIÓN DE LAS DISPARIDADES EN MATERIA DE SALUD

Los grupos de defensa de pacientes (patient advocacy groups, PAG) en el ámbito de las enfermedades raras gozan una posición única que les permite implementar estrategias de diversidad, equidad e inclusión (DEI) dentro de sus organizaciones, que pueden tener un impacto nacional o posiblemente mundial. Hermansky-Pudlak Syndrome (HPS) Network es un ejemplo perfecto de un PAG que ha sido sumamente exitoso al lograr involucrar a los pacientes de su comunidad que no siempre han tenido la oportunidad de que alguien abogue por ellos debido a diversos determinantes sociales de la salud, incluida la ubicación geográfica y el idioma. Durante la entrevista que un experto en el tema de interés de NORD le hizo a Donna Appell, R.N., directora ejecutiva y fundadora de HPS Network, la charla se enfocó en los éxitos que la red ha logrado al involucrar a la población de pacientes en Puerto Rico. Uno de esos éxitos fue la primera conferencia de desarrollo de fármacos dirigidos a pacientes de manera externa (Externally-Led Patient Focused Drug Development, EL-PFDD) que se llevó a cabo de manera simultánea en inglés y español, al tiempo que se presentó ante la Administración de Alimentos y Medicamentos (Food and Drug Administration, FDA). Para garantizar que las voces de la población de pacientes en Puerto Rico se escucharan durante la conferencia de EL-PFDD, HPS Network eliminó las barreras de conectividad al celebrar la conferencia en un hotel, eliminó las barreras

lingüísticas al brindar un servicio de interpretación en vivo y eliminó las barreras de transporte al ofrecer servicios de traslado para los participantes de ida y vuelta del hotel para que acudieran al evento. Además de eliminar las barreras de acceso, HPS Network se ha ganado la confianza y el apoyo de la población de pacientes en Puerto Rico al transmitir su dedicación a la comunidad a través de acciones. Donna ha viajado a Puerto Rico desde 1993 para reunirse con las familias de pacientes con HPS e involucrarlos en la misión de la red.

El éxito que Hermansky-Pudlak Syndrome Network ha logrado al incorporar la inclusión y la accesibilidad en su misión puede ser reproducido por otros grupos de defensa de pacientes que aborden el tema de la participación según nuestro modelo, que se centra en fomentar la confianza de las partes interesadas, los líderes y los integrantes de la comunidad escuchado y colaborando con el afán de generar soluciones. Cuando los PAG le dan prioridad a transmitir estrategias intencionales de DEI en la participación de los pacientes, tanto las comunidades estatales de distintas enfermedades como la comunidad de enfermedades raras se benefician en gran medida.

MODELO DE PARTICIPACIÓN COLABORATIVO: GRUPOS DE DEFENSA DE PACIENTES E INSTITUCIONES MÉDICAS

En octubre de 2023, NORD celebró sesiones de escucha presenciales adicionales para los pacientes latinos con enfermedades raras y sus cuidadores en la Ciudad de Nueva York. Estas sesiones fueron únicas en cuanto a que se celebraron en colaboración con NORD y Children's Hospital at Montefiore (CHAM). CHAM, que forma parte de New York Center for Rare Diseases, es un Centro de Excelencia para Enfermedades Raras (RD CoE) designado de NORD®. El programa de RD CoE de NORD es la primera red nacional de hospitales dedicados al diagnóstico, al tratamiento y a la investigación de todas las enfermedades raras, así como a la capacitación de la próxima generación de médicos y científicos especializados en enfermedades raras. Cada centro designado fue elegido por demostrar estar comprometido con la comunidad de enfermedades raras a través de iniciativas y programas clínicos, educativos y de investigación con el objetivo de mejorar la atención de los pacientes con enfermedades raras.

Los asesores en genética en CHAM identificaron a los pacientes aptos para participar en función de nuestros criterios de inclusión, llevaron a cabo actividades de difusión para invitarlos a participar en las sesiones y les enviaron el enlace al formulario de registro en caso de que las personas quisieran inscribirse. Una vez que las personas se registraron, NORD les envió mensajes adicionales y supervisó la planificación y la realización de las sesiones. El modelo de colaboración entre grupos de defensa de pacientes e instituciones médicas ofrece un enfoque dirigido para identificar a los posibles participantes y podría ser una solución para los PAG con personal y recursos limitados. Además, la afiliación con una institución médica ofrece reconocimiento de la marca para el evento y puede impulsar la asistencia de los pacientes y los cuidadores que no reciben atención en la clínica en concreto, pero que se sienten cómodos acudiendo debido a la familiaridad y la legitimidad de la institución. En el futuro cercano, se difundirán más recomendaciones e ideas reunidas a partir de la implementación del modelo de colaboración entre PAG e instituciones médicas.

IMPULSANDO EL PROGRESO

NORD cuenta con una rica historia de promover la confianza y el apoyo dentro de la comunidad de enfermedades raras en general y seguirá encabezando iniciativas a largo plazo para aumentar la inclusión y promover el acceso a la educación, al diagnóstico y a la atención de los pacientes latinos con enfermedades raras y sus cuidadores, así como a todas las personas afectadas por una enfermedad rara agobiadas por determinantes sociales de la salud. Actualmente, NORD lleva a cabo los esfuerzos siguientes para incrementar el acceso a los recursos educativos, disminuir las dificultades para obtener un diagnóstico y mejorar la calidad de la atención para las distintas poblaciones afectadas por una enfermedad rara:

- El Grupo de Trabajo de Diversidad, Equidad e Inclusión (DEI) del programa de Centros de Excelencia para Enfermedades Raras de NORD congrega a médicos, investigadores y otras personas de los 40 centros designados con el fin de identificar y proponer enfoques para abordar las desigualdades en el acceso al tratamiento de las enfermedades raras y a la capacitación de los especialistas en estas enfermedades.
- Traducción al español de nuestros materiales programáticos principales, que incluyen información

sobre nuestros programas de asistencia para el paciente.

- Traducción al español de nuestros informes sobre enfermedades raras, que son recursos esenciales para los pacientes, cuidadores, investigadores y médicos. Todos nuestros informes son traducidos a nivel interno por Gioconda Alyea, IMG, especialista en ontología de NORD.
- Intervención continua de los participantes de nuestras sesiones de escucha, las partes interesadas que participaron en las entrevistas con expertos en el tema de interés y los participantes de nuestro comité de planificación.
- Investigación y concientización de las experiencias en el acceso y la asequibilidad de la atención médica para los pacientes con enfermedades raras que tienen poca representación y para sus cuidadores a través de nuestra encuesta sobre la diversidad de las enfermedades raras en colaboración con Rare Disease Diversity Coalition (RDCC). En conjunto, NORD y RDCC desarrollaron la primera encuesta nacional para pacientes con enfermedades raras que tienen poca representación y sus cuidadores con el fin de comprender mejor sus perspectivas únicas. Los hallazgos de la encuesta se publicarán en 2024.
- Promoción del aumento de la diversidad de los profesionales médicos en el ámbito de las enfermedades raras enfocándose en la participación de los estudiantes de cursos de preparación para carreras médicas de distintos antecedentes, la colaboración con The Latino Medical School Association y la elaboración de programas a través de las secciones de Students for Rare de NORD.
- NORD ha desarrollado y seguirá desarrollando recursos educativos sobre diversidad, equidad e inclusión dirigidos a líderes, defensores y organizaciones sin fines de lucro. [Haga clic aquí](#) para acceder a las herramientas y a los seminarios web sobre diversidad, equidad e inclusión de NORD.

NORD cree en el poder de la comunidad; apoyamos y fortalecemos a una red diversa de organizaciones de defensa de pacientes, comités consultivos de enfermedades raras (Rare Disease Advisory Councils, RDAC), instituciones médicas, pacientes, cuidadores, investigadores y educadores. Comuníquese con Darby Gavin, gerente de participación comunitaria de NORD, por correo electrónico en dagavin@rarediseases.org para obtener más información sobre este programa y explorar oportunidades de colaboración.

AGRADECIMIENTOS

NORD está muy agradecido con todos los voluntarios cuya dedicación y experiencia ayudaron a hacer posible estos programas:

Revisión bibliográfica

Julieta Bonvin Sallago, IMG, MS, Connecticut Children's Medical Center/University of Connecticut, School of Medicine

Ryan Bernstein, Stanford Law School

Participantes de las entrevistas con expertos en el tema de interés

Alissa Bovee, MS, CGC, New York Mid-Atlantic Caribbean Regional Genetics Network

Ashley Ferriera, MPA, Facioscapulohumeral Muscular Dystrophy Society

Donna Appell, RN, Hermansky-Pudlak Syndrome Network

Eyby Leon, MD, Rare Disease Institute at Children's National*

Luisa Leal, The Akari Foundation

Pilar Magoulas, MS, CGC, Baylor College of Medicine/Texas Children's Hospital*

Radhika Sawh, MS, CGC, New York Mid-Atlantic Caribbean Regional Genetics Network

Rigoberto Garcia, MPH, Hemophilia Foundation of Southern California

Moderadores

Deborah Requesens, PhD, Sociedad Hispana de Enfermedades Raras

Italia Folleco, MA, Joe DiMaggio Children's Hospital

Victoria Arreola, MBA, California Rare Action Network Ambassador

Victoria Arteaga, MBA, Sociedad Hispana de Enfermedades Raras

Escribanos

Anthony Martinez Benitez, ECHO Free Clinic

Candida Maldonado

Gabriela Burgos, New York State Parent to Parent

Irene Van Eiker, Sickle Cell Thalassemia Patients Network

Julieta Bonvin Sallago, IMG, MS, Connecticut Children's Medical Center/University of Connecticut, School of Medicine

Martha Alyea, The University of North Carolina at Charlotte

Matthew Morgan, Long Island University

Matthew Garcia, ECHO Free Clinic

Soporte en línea

Katie Leal, MS, CGC, The University of Texas Health Science Center at Houston*

Luisa Leal, The Akari Foundation

Melissa Wasserstein, MD, The Children's Hospital at Montefiore*

Panelistas de los seminarios web

Blake Vuocolo, MS, CGC, Baylor College of Medicine*

Claudia Soler-Alfonso, MD, FACMG, Baylor College of Medicine/Texas Children's Hospital*

Rigoberto Garcia, MPH, Hemophilia Foundation of Southern California

Comité de planificación

Adrián Palau-Tejeda, Hemophilia Federation of America

Andrés Treviño, Chiesi

Andrea Thoumi, MPP, MSc, Duke Margolis Center for Health Policy*

Boston University Genetic Counseling Program

Diego Fernando Gil Cardozo, Federación Colombiana de Enfermedades Raras

Donna Appell, RN, Hermansky-Pudlak Syndrome Network

Edwin Guzman, MS, CGC, Columbia University Medical Center*

Eileen Novis-Masciale, The Marfan Foundation

Eva Felix, Pfizer

Eyby Leon, MD, Rare Disease Institute at Children's National*

Flor Braga, Alianza Argentina de Pacientes (ALAPA)

Gladys Pryor, Baylor College of Medicine*

Irene Souda, Choice and Control

Jacqueline Pujol, Georgetown University School of Medicine Latino Medical Student Association

Jennifer Cedeño, MS, Johns Hopkins University*

Jessica Gold, Children's Hospital of Pennsylvania*
Katie Fiallos, ScM, CGC, Johns Hopkins Kimmel Cancer Center*
Karla Zevallos, Takeda
Luisa Leal, The Akari Foundation
Pilar Magoulas, MS, CGC, Baylor College of Medicine/Texas Children's Hospital*
Rigoberto Garcia, MPH, Hemophilia Foundation of Southern California
Rolando Barajas, Georgetown University School of Medicine NORD Students for Rare
Rosa Lily, Parents Place of Maryland
Steve Bobadilla, Jubilee Association of Maryland
Suzanne Miller, LCSW, Mount Sinai Kravis Children's Hospital*
Victoria Arteaga, MBA, Sociedad Hispana de Enfermedades Raras
Vinicio de Jesus Perez, MD, Stanford University Medical Center*
Viridiana Murillo, MS, CGMBS, MB (ASCP), Rady Children's Institute for Genomic Medicine
Vivian Fernandez, REGENXBIO

**Denota afiliación con un Centro de Excelencia para Enfermedades Raras de NORD.*

INFORMACIÓN SOBRE RAREINSIGHTS®

RareInsights es una iniciativa de NORD para ampliar el conocimiento público de las enfermedades raras y convertir ese conocimiento en soluciones reales para los pacientes y sus familiares. A través de esta iniciativa, NORD encarga y lleva a cabo una amplia variedad de proyectos para recabar y analizar datos empíricos para la próxima generación de defensores enfocada en los pacientes e impulsada por la información. La información se comparte con la comunidad en varios formatos accesibles, que incluyen informes, hojas técnicas, infografías, hojas informativas y más.

La Organización Nacional de Enfermedades Raras agradece a Genentech, Janssen Pharmaceuticals, Sanofi, Takeda y Traverre Therapeutics por su generoso apoyo para esta iniciativa.



Obtenga más información en rarediseases.org

Solos somos raros. Juntos somos fuertes.®

©2023 NORD. NORD, su logotipo y eslogan son marcas comerciales registradas de National Organization for Rare Disorders, Inc. Todos los derechos reservados. Oficinas centrales de NORD: 1900 Crown Colony Drive Quincy, MA 02169 | 617.249.7300 NRD-2317

