



## Estudio del bienestar de personas con enfermedades raras de la Región de Murcia

Study of the Well-being of People with Rare Diseases in the Region of Murcia

Mireia López Salas, Carmen M. Gómez Navarro y Enrique Pastor Seller

Universidad de Murcia, España

KEYWORDS	ABSTRACT
Quality of life	This research aims to analyze Health-Related Quality of Life (HRQoL) from the perspective of individuals diagnosed with a Rare Disease (RD) in the Region of Murcia, as well as from the standpoint of their representative patient organizations. Adopting a biopsychosocial approach, HRQoL is understood as a multidimensional construct encompassing physical, emotional, and social well-being—dimensions that are particularly relevant in highly vulnerable and diverse populations.
Patients	
People with Disabilities	
Diseases	
Health	
Social Research.	
	The methodology integrates both quantitative and qualitative techniques to capture objective indicators and subjective perceptions. A total of 74 questionnaires were administered to patients using the standardized instruments SF-36 and EQ-5D, which assess physical functioning, mental health, pain, mobility, and autonomy. These measurements were complemented by semi-structured interviews with leaders of social organizations, allowing for the exploration of emotional experiences, perceived social barriers, and coping strategies. This methodological design enabled the identification of links between diversity, emotional well-being, and quality of life, providing a comprehensive understanding of the issue.
	The study offers a detailed characterization of individuals affected by RDs in the Region of Murcia, deepening insight into their lived experiences as described both by the patients themselves and by organizational leaders. The results reveal a high prevalence of pain/discomfort and mobility limitations, with 62% of respondents reporting emotional distress.

PALABRAS CLAVE	RESUMEN
Calidad de vida	La presente investigación tiene como objetivo principal analizar la Calidad de Vida Relacionada con la Salud (en adelante CVRS) desde la perspectiva de las personas diagnosticadas con una Enfermedad Rara (en adelante ER) en la Región de Murcia y sus entidades de paciente. Desde un enfoque biopsicosocial, se entiende la CVRS como una construcción multidimensional que incluye bienestar físico, emocional y social, aspectos especialmente relevantes en poblaciones diversas y con elevada vulnerabilidad.
Paciente	
Enfermedades raras	
Investigación social	
Salud	
Personas con discapacidad.	
	La metodología combina técnicas cuantitativas y cualitativas para captar tanto indicadores objetivos como percepciones subjetivas. Se aplicaron 74 cuestionarios a pacientes utilizando los instrumentos estandarizados SF-36 y EQ-5D, evaluando funciones físicas, salud mental, dolor, movilidad y autonomía. Esta medición se complementó con entrevistas semiestructuradas a líderes de entidades sociales que permitieron explorar la vivencia emocional, la percepción de barreras sociales y estrategias de afrontamiento. Esta metodología ha permitido relacionar diversidad y bienestar emocional con calidad de vida, ofreciendo una comprensión integral. Se ha caracterizado a las personas afectadas por ER en la Región de Murcia profundizando en la percepción desde la perspectiva de las personas y líderes. Los resultados, además, muestran una elevada prevalencia de dolor/malestar y limitaciones en movilidad, y un 62% de los pacientes afectados emocionalmente.

RECIBIDO: 10/11/2025  
ACEPTADO: 10/12/2025

## 1. Introducción

Las enfermedades raras (en adelante ER), según la Comisión Europea (2008), son aquellas que afectan a menos de 5 personas por cada 10.000 habitantes. Se trata, por lo general, de enfermedades crónicas, degenerativas y sin cura, muchas de las cuales aparecen en la infancia. En España se estima que afectan a unos tres millones de personas, mientras que, en la Región de Murcia, el Sistema de Información de Enfermedades Raras (Consejería de Salud, 2023) recoge más de 114.000 personas diagnosticadas. Las personas con ER se enfrentan a múltiples barreras: retrasos diagnósticos, escasez de tratamientos efectivos, impacto en la autonomía, dificultades económicas, discriminación y sentimientos de aislamiento (Federación Española de Enfermedades Raras [FEDER], 2018; Esteban-Bueno et al., 2015). Pese al avance de los compromisos europeos en materia de cobertura sanitaria universal, las personas que viven con una enfermedad rara continúan afrontando importantes necesidades no cubiertas, como itinerarios diagnósticos prolongados, opciones terapéuticas limitadas y una elevada carga psicosocial vinculada a la falta de una atención coordinada e integrada, lo que evidencia que los marcos normativos vigentes no se traducen aún en un acceso efectivo y equitativo a la atención sanitaria (Tumienè et al., 2024). Esta distancia entre legislación y realidad genera frustración y sensación de abandono institucional que agrava tanto carga emocional como económica de los pacientes y sus familias.

Estas patologías generan consecuencias significativas no solo en el plano clínico, sino también en las dinámicas familiares, sociales y económicas. Entre el 70 % y el 90 % de las ER debutan en la infancia, lo que convierte a los progenitores, y en especial a las madres, en cuidadoras principales, lo cual puede derivar en la pérdida o reducción de empleo, sobrecarga física y emocional y estrés económico (Seco y Ruiz, 2016). Los análisis recientes sobre el gasto sanitario de los hogares con personas afectadas por enfermedades raras muestran que muchas familias deben destinar una parte muy elevada de sus ingresos —en numerosos casos por encima de los umbrales considerados gasto catastrófico— a sufragar medicación, productos específicos, terapias y desplazamientos a centros especializados, en un contexto en el que la cobertura de medicamentos huérfanos y tratamientos adecuados sigue siendo limitada, lo que refuerza la sensación de desprotección institucional (Koçkaya et al., 2023). Asimismo, las demoras burocráticas en el acceso a prestaciones y servicios del Sistema de Atención a la Dependencia suponen una barrera para las personas afectadas por una enfermedad rara, creando un impacto negativo en la autonomía personal y en la sostenibilidad de los cuidados dentro del entorno familiar.

Desde la perspectiva teórica, el concepto de calidad de vida ha evolucionado desde una visión meramente biomédica hacia un modelo biopsicosocial que considera la salud como una experiencia subjetiva influida por factores psicológicos, sociales y culturales (Organización Mundial de la Salud, 1996; Lizán, 2010). La calidad de vida relacionada con la salud (en adelante CVRS) recoge cómo cada persona percibe su propio estado de salud, su capacidad para desenvolverse en el día a día y su bienestar emocional. Esta percepción no es uniforme ni lineal, sino que está formada por múltiples dimensiones que interactúan entre sí. Urzúa y Caqueo (2012) subrayan que la CVRS se caracteriza por esa multidimensionalidad otorgando importancia a lo subjetivo, a lo cualitativo y por ofrecer una valiosa información complementaria a los indicadores clínicos tradicionales. En el caso de las enfermedades raras este enfoque resulta especialmente importante. Aquí, los síntomas físicos, a menudo crónicos o dolorosos, no pueden separarse del impacto emocional que suponen y de las limitaciones sociales que conllevan. Por ello, evaluar la calidad de vida desde la vivencia personal de los pacientes permite entender de forma más completa lo que implica vivir con una ER.

La literatura reciente ha puesto de manifiesto que las personas con ER no solo enfrentan retos físicos, sino que con frecuencia conviven con altos niveles de ansiedad, depresión, baja autoestima y sentimientos de aislamiento, lo que refuerza la importancia de mirar su salud más allá de lo estrictamente clínico. Según el informe de FEDER (2018), más del 40 % de los pacientes perciben discriminación en el ámbito social y sanitario, y un 72 % considera que ha recibido un trato inadecuado debido al desconocimiento clínico sobre su patología. Asimismo, cerca del 50 % de los pacientes deben desplazarse fuera de su provincia para acceder a tratamientos especializados, y un 5 % no puede hacerlo por limitaciones económicas o logísticas.

En el ámbito familiar, los efectos de la enfermedad se extienden a todos los miembros. Las relaciones familiares pueden deteriorarse por la presión del cuidado constante, los recursos económicos mermados, y la falta de respiro. Diversos estudios muestran que el bienestar de la persona cuidadora principal se correlaciona directamente con el bienestar del paciente (Boettcher et al., 2020). Por otra parte, investigaciones como la de Martínez-Hernández y Pastor-Seller (2022) demuestran que los/as hermanos/as de personas con ER también manifiestan consecuencias emocionales y sociales importantes, que influyen en su desarrollo psicosocial.

En el plano educativo y laboral, las personas con ER encuentran barreras importantes. Niños y niñas con necesidades específicas de apoyo educativo no siempre encuentran recursos adaptados a su situación, lo cual repercute en su inclusión escolar y en sus oportunidades de desarrollo. En la edad adulta, muchas personas con ER encuentran obstáculos en el acceso al empleo, en parte por su condición de salud, y en parte por la discriminación estructural. Se calcula que un 10 % ha perdido oportunidades laborales, otro 12 % ha reducido su jornada y un porcentaje equivalente ha renunciado a formación (FEDER, 2018).

El contexto descrito justifica la necesidad de estudios que analicen la calidad de vida desde una perspectiva integral, reconociendo las voces de quienes conviven con una enfermedad rara. En este sentido, las asociaciones de pacientes no solo cumplen una función de representación, sino que además son actores esenciales para la promoción de la salud, la generación de redes de apoyo y la construcción de comunidad.

Para evaluar la CVRS de las personas afectadas por EERR se optó por una estrategia metodológica mixta que combinó la aplicación de los cuestionarios estandarizados SF-36 (Ware & Sherbourne, 1992) y EQ-5D (EuroQol Group, 1990), con entrevistas en profundidad, lo que permitió incorporar una visión institucional y colectiva que complementa los datos obtenidos a través de los cuestionarios individuales. De esta manera se pueden recoger tanto los datos objetivos como los testimonios, vivencias y valoraciones subjetivas, proporcionando así una comprensión más rica y contextualizada de la realidad que experimentan quienes viven con una enfermedad rara.

El objetivo general que orienta este estudio consiste en analizar la calidad de vida de estas personas en el contexto específico de la Región de Murcia, con el fin de identificar con mayor precisión sus necesidades sociales y sanitarias, y contribuir a la mejora de las respuestas institucionales. Para ello, se plantean tres ejes de análisis.

En primer lugar, se aborda la percepción de salud que tienen los propios pacientes. Esto incluye tanto su autoevaluación del estado de salud actual como sus expectativas respecto a la evolución de su enfermedad. Además, se incorpora el índice de utilidad derivado del cuestionario EQ-5D, que ofrece una estimación cuantitativa del estado general de salud.

En segundo lugar, se exploran aspectos emocionales y sociales vinculados al bienestar. Se analizan tanto las emociones positivas como negativas que manifiestan los participantes, junto con su nivel de energía, vitalidad y motivación. También se presta atención a cómo las dificultades emocionales pueden limitar la actividad cotidiana, afectar a las relaciones personales o derivar en síntomas como la ansiedad o la depresión.

Para concluir, se examina el estado físico y funcional de los encuestados. En este apartado se contemplan las limitaciones para realizar actividades físicas intensas o moderadas, las dificultades en tareas cotidianas, la presencia de dolor o molestias, los problemas de movilidad, y el grado de autonomía en actividades como el aseo personal o el desempeño en el trabajo, los estudios o las tareas del hogar.

Además, se considera la capacidad de autocuidado y el desempeño en tareas habituales como el trabajo, el estudio o las responsabilidades domésticas.

Esta investigación se justifica por la escasez de estudios que aborden de forma integrada la experiencia de las personas con ER desde su propia vivencia y la perspectiva de las asociaciones. Su originalidad reside en el uso combinado de técnicas cuantitativas y cualitativas, así como en el enfoque integral de análisis, que permite visibilizar realidades frecuentemente invisibilizadas en los registros clínicos o administrativos.

## 2. Diseño y método

Esta investigación adopta un enfoque metodológico mixto, de carácter secuencial explicativo, con el objetivo de captar tanto las dimensiones objetivas como las percepciones subjetivas asociadas a la calidad de vida en personas diagnosticadas con ER. La elección de este diseño responde a la complejidad del fenómeno estudiado y a la necesidad de integrar perspectivas cuantificables con narrativas individuales e institucionales que aporten profundidad contextual.

En su fase inicial, el estudio se desarrolló bajo un enfoque cuantitativo, descriptivo y transversal, basado en la administración de cuestionarios estandarizados. Esta aproximación permitió recoger datos representativos sobre el estado físico, emocional y social percibido de las personas afectadas. Posteriormente, se llevó a cabo una fase cualitativa, de tipo exploratorio, orientada a profundizar en los significados, expectativas y vivencias personales e institucionales en torno a la experiencia de enfermedad rara.

Dado su carácter exploratorio y comprensivo, no se formularon hipótesis a priori, siguiendo una lógica inductiva en el análisis de los datos cualitativos. El objetivo fue generar comprensión sobre las condiciones de vida de los participantes más que verificar relaciones causales entre variables.

La investigación se llevó a cabo en la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia, donde según datos del Sistema de Información de Enfermedades Raras (Consejería de Salud, 2023), existen más de 110.000 personas diagnosticadas con alguna enfermedad rara (ER). De estas, 80.207 estaban vivas y empadronadas en la región en el momento de la recogida de datos, lo que representa un 5,11 % de la población total regional.

El universo del estudio estuvo compuesto por personas adultas diagnosticadas con una enfermedad rara y residentes en la Región de Murcia. Adicionalmente, se incorporó la perspectiva institucional de las entidades de pacientes activas en esta comunidad autónoma, a través de entrevistas en profundidad a directivos de sus juntas de gobierno.

La muestra final en la fase cuantitativa incluyó 68 personas que completaron adecuadamente el cuestionario SF-36 y 73 personas que respondieron al cuestionario EQ-5D. La captación de participantes se realizó a través de entidades afiliadas a la delegación murciana de FEDER. El acceso se gestionó por vía online, contactando con las entidades mediante los correos electrónicos disponibles en la web de la federación y solicitando su colaboración para la difusión de los formularios entre sus miembros.

Se consideraron criterios de inclusión: a) tener diagnóstico confirmado de una enfermedad considerada rara según la definición europea (prevalencia inferior a 5 por cada 10.000 habitantes); b) residir en la Región de Murcia; c) ser mayor de 18 años; y d) otorgar consentimiento informado. Fueron excluidas aquellas respuestas incompletas o correspondientes a patologías no incluidas en el catálogo de enfermedades raras.

En la fase cualitativa se entrevistó a 5 de los 16 representantes de asociaciones de pacientes activas en la Región de Murcia. Las entidades seleccionadas representaban una diversidad de enfermedades y estructuras organizativas. Una de las entidades inicialmente identificadas fue descartada por no estar operativa, y otra fue excluida por sensibilidad tras el fallecimiento de la única persona afiliada en la región.

Las entrevistas fueron posibles gracias a la colaboración de FEDER, que facilitó el contacto con las juntas directivas de las asociaciones. Las entidades participantes incluyeron, entre otras: Asociación de Enfermedades Raras D'Genes, Asociación Española de Hiperplasia Suprarrenal Congénita, Asociación Murciana de Fibrosis Quística, Asociación de Víctimas de Talidomida de España, Asociación para Problemas de Crecimiento CRECER y Asociación Nacional del Síndrome de Ehlers-Danlos.

En la encuesta SF-36, 68 personas fueron consideradas válidas para el análisis, si bien cinco de ellas no indicaron su edad ni sexo por haber respondido antes de que estas variables fueran incluidas en el formulario. En el caso del EQ-5D, se analizaron 73 respuestas válidas, y cuatro encuestados no completaron los campos de edad y sexo por razones similares.

En términos generales, la muestra incluyó una mayoría de mujeres, lo que refleja tanto la prevalencia de ciertas enfermedades como el papel activo de las mujeres en las asociaciones de pacientes. Las edades de los participantes oscilaron entre los 19 y los 74 años, con una media aproximada de 45 años. La diversidad de diagnósticos fue amplia, incluyendo síndromes genéticos, enfermedades neuromusculares, metabólicas y autoinmunes.

Las herramientas empleadas fueron seleccionadas por su alta validez y fiabilidad en la medición de calidad de vida relacionada con la salud en población general y en colectivos con enfermedades crónicas:

- Cuestionario SF-36 (Short Form Health Survey): Evalúa ocho dimensiones clave del estado de salud: función física, rol físico, dolor corporal, salud general, vitalidad, función social, rol emocional y salud mental. Incluye 36 ítems con distintas escalas de respuesta. Los resultados se transforman en puntuaciones de 0 a 100, donde valores más altos indican mejor percepción de salud (Ware & Sherbourne, 1992; Vilagut et al., 2005).
- Cuestionario EQ-5D-5L: Instrumento estandarizado desarrollado por el EuroQol Group para valorar cinco dimensiones de salud (movilidad, autocuidado, actividades habituales, dolor/malestar y ansiedad/depresión) con cinco niveles de gravedad. Se complementa con una

escala visual analógica que permite al paciente valorar su estado de salud general en una escala de 0 a 100 (EuroQol Group, 1990).

- Entrevista semiestructurada: Diseñada ad hoc para recoger la visión institucional de las asociaciones de pacientes. La guía incluyó 13 preguntas abiertas distribuidas en tres bloques: desempeño físico y autonomía, bienestar emocional y social, y percepción general de salud. Las entrevistas se realizaron de forma online, previo consentimiento, con una duración media de entre 15 y 20 minutos.

Estas herramientas han sido ampliamente utilizadas en estudios de CVRS en enfermedades crónicas y han demostrado su utilidad para identificar necesidades sociosanitarias, establecer comparaciones entre grupos y orientar políticas de atención centradas en la persona.

### **3. Trabajo de Campo y Análisis de Datos**

El trabajo de campo se llevó a cabo entre marzo y julio de 2025. Las encuestas fueron distribuidas online, y las entrevistas se realizaron previo consentimiento informado. El acceso a los participantes se realizó a través de las asociaciones de pacientes inscritas en FEDER-Murcia.

El análisis de los datos cuantitativos se realizó mediante estadística descriptiva (media, desviación típica, porcentajes). Para el análisis cualitativo se utilizó un enfoque temático, categorizando las respuestas conforme a las dimensiones de estudio: desempeño físico, bienestar emocional, función social y percepción general de salud.

3.1. Recogida de datos: cuestionarios SF-36 y EQ-5D administrados vía formulario online; entrevistas realizadas por videollamada.

3.2. Codificación de entrevistas: análisis temático manual con triangulación de personas investigadoras.

3.3. Procesamiento de datos cuantitativos: uso de hojas de cálculo para agregación de puntuaciones y transformación a escalas estandarizadas.

### **4. Resultados**

Los resultados cuantitativos evidenciaron un deterioro significativo de la calidad de vida relacionada con la salud en los pacientes con enfermedades raras de la Región de Murcia. En la encuesta EQ-5D-5L, el 67% de los participantes presentó dolor o malestar (moderado o severo) y un 58% manifestó dificultades importantes de movilidad. Asimismo, un 62% de las personas evaluadas experimentaba síntomas de ansiedad o depresión, reflejando la elevada carga emocional asociada a estas patologías. De forma concordante, las puntuaciones obtenidas en el SF-36 fueron bajas en la mayoría de los dominios, especialmente en las dimensiones físicas (función física, rol físico, dolor corporal) y emocionales (salud mental, vitalidad). Por ejemplo, la media del dominio de Función Física se situó claramente por debajo de los valores de la población general, al igual que ocurrió en las ocho dimensiones del SF-36 consideradas. Esto indica que, comparados con individuos sanos, los pacientes con enfermedades raras perciben un estado de salud mucho peor en todos los ámbitos evaluados.

Los datos cualitativos obtenidos de las cinco entrevistas semiestructuradas complementan y contextualizan estos hallazgos cuantitativos. En cuanto a las limitaciones físicas, los líderes entrevistados coincidieron en que las dificultades de movilidad y realización de actividades

básicas son muy marcadas. Aspecto que se evidencia en las entrevistas mantenidas al señalar que “la vida de los socios está muy limitada”, enfatizando cómo las restricciones físicas influyen “bastante” (E1) en la participación laboral, social y de ocio de las personas afectadas. Este testimonio corrobora los porcentajes elevados de problemas de movilidad y actividades habituales detectados en el EQ-5D. Del mismo modo, el dolor crónico emergió como un tema central: varios entrevistados describieron el dolor asociado a las enfermedades raras como incapacitante en la vida cotidiana. Uno de ellos llegó a expresar que “[el dolor] afecta muchísimo, es incapacitante” (E2), en línea con el 67% de pacientes que reportaron dolor en la encuesta cuantitativa. Cabe señalar que en dos de las asociaciones consultadas el dolor físico no era un síntoma predominante (p. ej., en patologías visuales), lo cual introduce matices en la interpretación de este dominio; sin embargo, en la mayoría de los casos el dolor limita totalmente o de forma grave las rutinas diarias según los testimonios.

Las entrevistas también profundizaron en el impacto emocional del diagnóstico y la evolución de la enfermedad, complementando los resultados de las escalas de salud mental. Todos los líderes describieron un efecto psicológico muy intenso tras el diagnóstico y durante el curso progresivo de la enfermedad. Como señaló enfáticamente una de las personas entrevistadas: “el impacto emocional [del diagnóstico] es tan fuerte que genera problemas personales graves” (E1). Otra entrevistada, refiriéndose a una enfermedad neurodegenerativa de la visión, indicó que recibir la noticia “de que vas a perder la visión es muy duro” (E5), subrayando el shock emocional inicial. Este sufrimiento psíquico continuado se refleja en la alta demanda de apoyo psicológico detectada: los participantes coincidieron en que sus asociados solicitan con frecuencia atención psicológica profesional o espacios de desahogo emocional. En palabras de una líder, “es bastante frecuente [la demanda de apoyo emocional]... tanto al comienzo, cuando te dan el diagnóstico, como después, cuando la enfermedad avanza” (E1). Estos relatos cualitativos respaldan los datos del EQ-5D y SF-36 que revelaron un estado anímico comprometido en buena parte de la muestra (62% con ansiedad/depresión). Además, aportan una dimensión temporal y contextual: el malestar emocional puede agudizarse en momentos clave (p. ej., debut diagnóstico, agravamiento de síntomas) y requiere intervenciones diferenciadas en cada etapa.

Otra correlación importante entre métodos se observa al analizar cómo las dificultades emocionales repercuten en la vida diaria y la interacción social. Cuantitativamente, las puntuaciones reducidas en Vitalidad y Función Social del SF-36 sugieren que muchos pacientes ven mermada su energía y sus relaciones debido a la enfermedad. Cualitativamente, los líderes confirmaron esta situación: “afecta enormemente” (E5) – afirmó un entrevistado al describir la apatía y falta de motivación que sufren algunos pacientes, lo que les lleva a aislarse socialmente “[supone] incomprendión y aislamiento” (E4). No obstante, las entrevistas revelaron también estrategias de afrontamiento activo que pueden mitigar este efecto. Varios líderes resaltaron diferencias individuales en la resiliencia; por ejemplo, un participante comentó que aunque el ánimo decae, depende de “la personalidad de cada uno el saber superar ese obstáculo” (E2), mencionando en primera persona que él procura “realizar múltiples actividades y estar activo para sentirme mejor” (E2). Este testimonio sugiere que mantenerse activo e involucrado en actividades puede mejorar la autoestima y la energía, matizando los resultados cuantitativos al indicar que no todos los pacientes experimentan la misma disminución en vitalidad o función social – aquellos con mejores estrategias de afrontamiento podrían conservar mayor participación social a pesar de la enfermedad.

En relación con el apoyo social, los hallazgos cualitativos aportan información que las encuestas no cubren explícitamente. Los instrumentos cuantitativos empleados (EQ-5D, SF-36) no incluyen

preguntas directas sobre redes de apoyo o recursos comunitarios, pero las entrevistas destacaron su relevancia. La mayoría de las asociaciones de pacientes cuentan con espacios de encuentro y programas de ayuda mutua que actúan como soporte emocional y social. “Sí, tenemos grupos de ayuda mutua y terapia ocupacional” (E1), indicó una de las líderes, ilustrando cómo la propia entidad facilita vínculos sociales y acompañamiento entre personas en situaciones similares. Según explicó, estos espacios no solo brindan contención afectiva sino que combaten el aislamiento, favoreciendo una mejor adaptación. De hecho, al preguntarles si percibían diferencias en el estado anímico de quienes cuentan con mayor apoyo frente a quienes están aislados, todos coincidieron en que el apoyo social marca una diferencia positiva. “Aquellos que reciben apoyo se encuentran bastante mejor” (E2), afirmó enfáticamente un entrevistado, reconociendo que es difícil evaluar a quienes permanecen aislados, pero dejando claro que la conexión con la asociación y con otras familias mejora el bienestar. Este resultado cualitativo complementa los datos del SF-36 en el dominio social: aunque cuantitativamente una proporción considerable (alrededor del 60%) manifestó algún grado de limitación en sus actividades sociales, las entrevistas sugieren que dichas limitaciones pueden aliviarse si la persona dispone de una red de apoyo sólida. No obstante, también emergieron brechas en el apoyo disponible: una de las entidades carecía de programas internos y sus miembros debían buscar soporte “siempre fuera, pagando” (E3), evidenciando disparidades entre asociaciones en cuanto a recursos de acompañamiento. Este contraste cualitativo señala que, si bien el apoyo social es un factor protector destacado, no todos los pacientes tienen el mismo acceso a él, lo cual podría influir en la variabilidad individual de la calidad de vida social observada en los datos cuantitativos.

Por último, la percepción global de la salud y las expectativas de futuro de los pacientes constituyen un eje donde los resultados cuantitativos y cualitativos también se complementan. En el SF-36, el dominio de Salud General obtuvo puntuaciones por debajo de la media poblacional, reflejando que muchos pacientes perciben su salud de manera negativa. Este dato se ve reflejado en las entrevistas: de manera general, los líderes describieron la autovaloración de la salud de sus miembros como “mala” (E1) o “regular tirando a mala” (E4). Sin embargo, uno de los entrevistados matizó que en su colectivo (afectados por patología visual) la percepción es “en líneas generales normal, ni excesivamente mala ni buena” (E1), aunque reconoció que “la pérdida de la visión tiene un impacto importante” (E1) en dicha valoración. Este comentario sugiere que algunos pacientes pueden adaptar sus expectativas y percibir su estado de salud de forma relativamente estable a pesar de limitaciones específicas, lo que podría explicar cierta heterogeneidad en las respuestas del SF-36 sobre salud general. En cuanto a las expectativas de evolución, predomina entre los afectados la anticipación de un deterioro progresivo antes que la esperanza de mejora. Según los datos cualitativos, la mayoría “sabe que se van a deteriorar” con el tiempo dada la naturaleza degenerativa de muchas ER, si bien “luchan por no hacerlo” (E1). Este sentimiento pesimista es comprensible dado que, en la actualidad, muchas enfermedades raras carecen de tratamientos curativos efectivos. Así lo destacan las personas entrevistadas, destacando la existencia de “numerosos ensayos clínicos” (E2) en curso e incluso alguna terapia génica pionera para casos muy concretos, pero reconocieron que “por ahora, no existe tratamiento para [la mayoría de] este conjunto de enfermedades” (E2). En conjunto, tanto las encuestas como las entrevistas reflejan que los pacientes encaran su situación de salud con preocupación y realismo: más de la mitad no espera mejoría en el futuro, concordando esto con la literatura que documenta expectativas limitadas cuando se trata de enfermedades crónicas sin cura conocida.

En resumen, la integración de resultados cuantitativos y cualitativos nos ofrece un panorama coherente: las limitaciones físicas (movilidad reducida, fatiga, dolor) afectan sustancialmente la vida diaria de los pacientes, mientras que el impacto emocional de la enfermedad es profundo y

a menudo requiere apoyo psicológico. Estas dificultades objetivas y subjetivas se ven atenuadas o agravadas por factores contextuales, especialmente el apoyo social disponible. Los datos sugieren que quienes cuentan con redes de apoyo y desarrollan estrategias activas de afrontamiento pueden mantener una mejor calidad de vida a pesar de las adversidades, mientras que la falta de apoyos y las barreras sociales (aislamiento, incomprendición) tienden a exacerbar el deterioro en su bienestar.

## 5. Discusión y conclusiones

La integración de hallazgos cualitativos y cuantitativos en este estudio permite consolidar una visión integral sobre el impacto multidimensional de las enfermedades raras en la calidad de vida. A esta perspectiva se suman aportes relevantes de estudios recientes que refuerzan y amplían la discusión y nuestras conclusiones.

### 5.1 Discusión

Los hallazgos obtenidos de forma combinada de la fase cuantitativa y cualitativa de este estudio proporcionan una comprensión más profunda de la calidad de vida en pacientes con enfermedades raras, evidenciando tanto la magnitud de los problemas como sus matices y causas subyacentes.

En consonancia con investigaciones previas, nuestros resultados cuantitativos confirman que los pacientes con ER presentan una calidad de vida significativamente mermada en comparación con la población general en todos los dominios evaluados (Boettcher et al., 2020; Martínez-Calvo et al., 2024; Michalik, 2012; Olofsson et al., 2024). Las limitaciones físicas objetivadas por las bajas puntuaciones en función física, dolor y rol físico del SF-36, junto con la alta prevalencia de problemas de movilidad y dolor reportados en el EQ-5D, indican que la enfermedad impone restricciones severas en la autonomía y actividad cotidiana de los afectados. Esta afectación transversal de la esfera física, junto con repercusiones emocionales y sociales, se ha descrito también en estudios similares realizados a nivel regional y nacional, que muestran puntuaciones de calidad de vida relacionadas con la salud sustancialmente inferiores a las de la población general en los dominios físicos evaluados (Consejería de Salud, 2018; Federación Española de Enfermedades Raras, 2018; Martínez-Calvo et al., 2024; Olofsson et al., 2024). El presente trabajo añade a esa evidencia cuantitativa el respaldo cualitativo de los testimonios de líderes asociativos, quienes describieron con detalle cómo esas limitaciones se traducen en la vida real: dificultad para caminar distancias habituales, necesidad de ayudas técnicas para moverse o realizar tareas básicas, fatiga extrema e impedimento para mantener un empleo o participar en ocio activo. Las citas recogidas (e.g., “la vida de los socios está muy limitada”; “el dolor... es incapacitante”, E1) no solo ilustran la estadística “fría”, sino que aportan validación narrativa a lo que las cifras sugieren. De este modo, la convergencia de métodos refuerza la validez de la conclusión de que el deterioro físico es un componente central de la disminución de la calidad de vida en este colectivo.

Por otra parte, la dimensión psicológica y social de la calidad de vida —si bien más difícil de cuantificar— se revela igualmente comprometida, y su comprensión se enriquece notablemente al integrar la perspectiva cualitativa. Los datos cuantitativos mostraron un 62% de pacientes con ansiedad o depresión y puntuaciones reducidas en vitalidad, salud mental y función social, lo que indica un impacto emocional negativo generalizado. Este resultado coincide con los hallazgos del estudio realizado en Extremadura (García Bazaga et al., 2009), donde aproximadamente 2 de cada 3 pacientes (69%) también reportaron problemas de ansiedad o depresión. Sin embargo,

las entrevistas de nuestro estudio aportan contexto y profundidad explicativa a estas cifras: revelaron, por ejemplo, que la angustia emocional suele estar vinculada a experiencias como recibir un diagnóstico tardío o desfavorable, la progresión implacable de los síntomas, la incertidumbre sobre el futuro y la sensación de aislamiento social. Varios entrevistados mencionaron factores estresores bien conocidos en la literatura de ER –como la falta de información sobre la enfermedad, la ausencia de tratamientos efectivos y la carga que recae en la familia cuidadora– como elementos que exacerbaban la ansiedad y la depresión en estos pacientes. Tal como describen Patni et al. (2024) para lipodistrofias, la dificultad para acceder a tratamientos específicos (como la terapia con metreleptin) representa una barrera que no solo retrasa el manejo clínico, sino que incrementa el estrés psicosocial en los pacientes, subrayando la urgencia de estructuras multidisciplinarias y protocolos claros en diagnóstico y tratamiento temprano. De hecho, en la interpretación de resultados cuantitativos ya se apuntaba que esta carga psicosocial podría estar relacionada con el escaso conocimiento sobre la enfermedad, el diagnóstico tardío, la ausencia de tratamientos, la estigmatización o la sobrecarga familiar. Mientras que enfermedades como la hipofosfatasia muestran que un tratamiento específico (asfotasa alfa) puede generar mejoras tangibles en movilidad, alivio del dolor y bienestar general en adultos (Kishnani et al., 2024), en esta investigación la mayoría de participantes no disponía de tratamientos específicos y manifestaba peor calidad de vida. Esta comparativa evidencia la urgencia de promover la investigación, acceso y financiación de terapias propiamente dirigidas para ER (Kishnani et al., 2024). La evidencia cualitativa obtenida respalda plenamente estas interpretaciones: por ejemplo, la estigmatización y la incomprendición por parte del entorno sanitario y social emergieron en las entrevistas como barreras relevantes que agravan el malestar emocional (“los sanitarios no entienden la enfermedad y no ayudan” señaló el participante E4, refiriéndose a la falta de empatía y formación de algunos profesionales). Asimismo, el sentimiento de incertidumbre prolongada (relatado por pacientes que pasan años sin diagnóstico o sin tratamiento disponible) fue descrito como un factor que mina la tranquilidad psicológica. Es importante destacar que estos aspectos difícilmente se capturan en su totalidad mediante cuestionarios estandarizados; por ende, la inclusión de la metodología cualitativa permitió identificar necesidades sentidas y factores psicosociales que subyacen a las bajas puntuaciones de salud mental observadas cuantitativamente.

Un aspecto crítico discutido a la luz de los resultados mixtos es el papel del apoyo social y los recursos de cuidado en la calidad de vida de los pacientes con ER. Los resultados cuantitativos sugirieron la presencia de limitaciones en la participación social, pero no podían esclarecer sus causas ni soluciones. Las entrevistas han puesto de manifiesto que el apoyo de las asociaciones de pacientes, familia y comunidad es un factor determinante que puede mitigar el impacto de la enfermedad. Nuestros interlocutores enfatizaron que los pacientes con acceso a redes de apoyo sólidas (grupos de ayuda mutua, acompañamiento psicológico, actividades en la asociación) mantienen un mejor estado de ánimo y conservan cierta continuidad en sus roles sociales a pesar de las limitaciones físicas. Esto concuerda con la literatura existente, que documenta cómo las intervenciones psicosociales y el soporte comunitario pueden mejorar la adaptación y la percepción de calidad de vida en enfermedades crónicas raras (Federación Española de Enfermedades Raras, 2019; Seco y Ruiz, 2016). Por el contrario, la ausencia de apoyo o las barreras en el acceso a servicios especializados agravan la carga de la enfermedad: la sensación de soledad, el tener que costear terapias o desplazarse lejos para recibir atención adecuada (“siempre fuera, pagando” en palabras de un líder) añaden estrés adicional y pueden explicar por qué algunos pacientes reportan una calidad de vida especialmente baja. Este estudio, por tanto, resalta la importancia de abordar la calidad de vida desde un enfoque biopsicosocial. No basta con tratar los síntomas médicos; también es imprescindible atender las necesidades

emocionales y sociales –por ejemplo, facilitando apoyo psicológico regular, creando entornos de encuentro para pacientes y familias, mejorando la información y capacitación de profesionales sanitarios sobre ER, e impulsando políticas que garanticen una atención equitativa sin importar la rareza de la patología.

Es notable que nuestros resultados cualitativos concuerdan en muchos puntos con las recomendaciones y hallazgos de estudios previos y documentos marco. Por ejemplo, el Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia (Consejería de Salud, 2018) y trabajos a nivel nacional han subrayado que las personas con ER a menudo enfrentan dificultades de integración social, estigma y discriminación, además de obstáculos para acceder a recursos sanitarios y educativos adecuados. Los testimonios de los líderes asociativos en este estudio confirman que tales dificultades siguen vigentes: mencionaron casos de falta de adaptación en el ámbito educativo, así como la necesidad de viajar fuera de la provincia para recibir atención especializada, lo cual coincide con informes de FEDER que indican que cerca de la mitad de los pacientes españoles deben desplazarse para obtener cuidados, asumiendo un alto costo económico y personal. Estas coincidencias refuerzan la validez externa de nuestros hallazgos y sugieren que, aunque este estudio se circunscribe a la Región de Murcia, sus conclusiones son relevantes en un contexto más amplio de las ER en España.

Por otro lado, la integración de métodos nos permitió detectar algunos matices divergentes o nuevos hallazgos que merecen discusión. Uno de ellos es la variabilidad en la percepción subjetiva de la salud y la adaptación. Mientras cuantitativamente se evidenció una tendencia general hacia la percepción negativa de la salud, cualitativamente emergió que algunos pacientes desarrollan mecanismos de adaptación notables, logrando percibir su estado como “aceptable” o manteniendo expectativas realistas pero no catastróficas. Esta resiliencia podría estar asociada a factores como el tiempo de convivencia con la enfermedad (pacientes más acostumbrados a sus limitaciones), la personalidad, el apoyo familiar y la actitud proactiva fomentada por las asociaciones. Así, se observaron diferencias entre colectivos: por ejemplo, en una enfermedad sensorial (visual) los líderes describieron que muchos afectados, aunque reconocen el impacto de su pérdida sensorial, valoran su salud global como regular pero estable, posiblemente porque conservan independencia en otras áreas; en contraste, en enfermedades neuromusculares o dolorosas, la percepción tiende a ser mucho más negativa debido al grado de discapacidad física que conllevan. Este matiz sugiere que no todas las enfermedades raras afectan de igual modo cada dimensión de la calidad de vida, algo que podría explorarse en estudios futuros con muestras más amplias y análisis por subgrupos diagnósticos. Igualmente, las entrevistas revelaron la importancia de la empatía y comprensión en la interacción médico-paciente: se citó que la actitud del profesional al comunicar el diagnóstico influye en el impacto emocional inicial, y que la “empatía y comprensión de los sanitarios” puede ser un factor positivo en la experiencia del paciente. Este punto rara vez aparece en encuestas estandarizadas, pero es crucial en la vivencia de la enfermedad y podría ser un foco de mejora en la atención sanitaria (por ejemplo, mediante formación en comunicación y humanización de la asistencia).

En síntesis, la discusión de los resultados desde esta perspectiva mixta permite afirmar con mayor fundamento que la calidad de vida de los pacientes con ER está afectada de manera multidimensional –física, psicológica y socialmente– y que las interrelaciones entre estas dimensiones son importantes. Los datos cuantitativos nos dieron la magnitud del problema (porcentaje de afectados, puntuaciones medias bajas, etc.), mientras que los cualitativos explicaron el porqué y el cómo de esos números (p. ej., cómo se vive el dolor día a día, por qué la ansiedad es tan prevalente, qué marca la diferencia en la participación social). Este enfoque

integrado no solo valida nuestros hallazgos a través de la triangulación de métodos, sino que también ilumina áreas específicas de intervención.

## 5.2 Conclusiones

Este estudio, mediante una aproximación metodológica mixta, confirmó que los pacientes con enfermedades raras de la Región de Murcia experimentan una calidad de vida reducida de forma significativa en comparación con la población general, afectando a todos los ámbitos fundamentales de su bienestar. Los cuestionarios EQ-5D-5L y SF-36 permitieron cuantificar el alcance de las limitaciones físicas, el dolor crónico y el malestar emocional que padece este colectivo: la mayoría de los participantes reportó dificultades de movilidad, dolor significativo y problemas de ansiedad o depresión, junto con bajas puntuaciones en dominios de funcionamiento físico, vitalidad, rol social y salud general. Por su parte, la vertiente cualitativa, las entrevistas a líderes de entidades de pacientes, aportó validez contextual y profundizó en la comprensión de estos resultados, evidenciando cómo dichas limitaciones y malestares se traducen en la vida cotidiana y qué factores externos influyen positiva o negativamente en ellos. En conjunto, los hallazgos principales de esta investigación son los siguientes:

- **Impacto físico y autonomía:** Las enfermedades raras imponen restricciones notables en la capacidad funcional de los pacientes. Se constató una alta prevalencia de dificultades motoras, fatiga y dolor que conllevan pérdida de autonomía personal y dependencia de terceros o de ayudas técnicas para actividades básicas. Las entrevistas corroboraron que tareas cotidianas como caminar, subir escaleras, cargar peso o mantenerse de pie pueden convertirse en desafíos diarios, limitando la participación plena de los pacientes en el trabajo, el ocio y la vida social. Esta merma funcional se refleja tanto en las puntuaciones objetivas de los cuestionarios como en las descripciones vívidas de los entrevistados, consolidando la evidencia de que el componente físico es uno de los más afectados en la calidad de vida relacionada con la salud de las ER.
- **Impacto emocional y psicológico:** El bienestar psicológico de los pacientes con ER resulta gravemente afectado. Numéricamente, alrededor de dos tercios experimentan ansiedad, depresión u otros indicios de malestar emocional. Detrás de estas cifras, las voces cualitativas revelan un cuadro de sobrecarga psicosocial: sentimientos de incertidumbre, miedo, tristeza y frustración son comunes, especialmente tras recibir el diagnóstico y al enfrentarse a la progresión imparable de la enfermedad. La necesidad de apoyo psicológico profesional y de espacios para compartir emociones fue resaltada repetidamente en las entrevistas, indicando que el afrontamiento emocional es un área crítica que a menudo no está suficientemente cubierta. En resumen, la dimensión mental de la calidad de vida aparece tan comprometida como la física, y ambas tienden a retroalimentarse negativamente (el dolor y la dependencia impactan el estado de ánimo, y la depresión a su vez puede agravar la percepción de dolor y fatiga).
- **Barreras sociales y necesidad de apoyos:** Más allá de la esfera individual, se identificaron barreras sociales significativas que contribuyen a disminuir la calidad de vida de estos pacientes. La investigación cualitativa señaló problemas de acceso equitativo a servicios sanitarios, educativos y sociales especializados: muchos pacientes y familias encuentran trabas burocráticas, falta de recursos cercanos, o tienen que desplazarse largas distancias y asumir costes elevados para obtener la atención que requieren. También se mencionó la falta de sensibilidad o conocimiento por parte de algunos profesionales y de la sociedad en general, lo cual genera experiencias de incomprendimiento o incluso discriminación. Estos obstáculos sociales pueden incrementar la carga que sufren las personas con ER, tal como

lo reflejaron algunos encuestados en el SF-36 (ej. puntuaciones bajas en rol social, a veces asociadas a haber abandonado actividades laborales o comunitarias). Por el lado positivo, el estudio confirmó que el apoyo social y comunitario es un factor protector clave: disponer de una red de apoyo (familia, asociaciones de pacientes, amigos, profesionales empáticos) amortigua el impacto negativo de la enfermedad. Los participantes que cuentan con ese sostén —según lo expresado en las entrevistas— logran mantener mayor bienestar emocional y social, en contraste con quienes están más aislados. Este hallazgo sugiere que fomentar y fortalecer los mecanismos de apoyo psicosocial (grupos de ayuda mutua, acompañamiento psicológico, programas de respiro para cuidadores, etc.) puede traducirse en mejoras tangibles en la calidad de vida de los pacientes, incluso si las limitaciones físicas persisten.

A la luz de estos hallazgos, las implicaciones prácticas apuntan hacia la necesidad de un enfoque integral e interdisciplinar en la atención de las enfermedades raras. Las conclusiones de esta investigación refuerzan la idea de que las ER no deben ser abordadas únicamente desde el aspecto médico o biológico, sino que requieren intervenciones coordinadas que también atiendan las dimensiones psicológica y social del paciente. En concreto, se proponen las siguientes recomendaciones y reflexiones finales:

- En el ámbito sanitario, es esencial mejorar la formación y sensibilización de los profesionales de salud acerca de las enfermedades raras, para asegurar una atención más empática, informada y proactiva. Un diagnóstico temprano y una comunicación adecuada pueden mitigar el trauma psicológico inicial. Asimismo, se debe facilitar el acceso a tratamientos sintomáticos y cuidados paliativos efectivos (por ejemplo, un mejor manejo del dolor crónico), y a servicios de rehabilitación física cuando estén indicados, dado que estos recursos pueden marcar una diferencia en la funcionalidad y confort del paciente. La coordinación entre niveles asistenciales (atención primaria, especializada y centros de referencia) resulta crítica para evitar demoras y viajes innecesarios, garantizando equidad en la asistencia independientemente de la ubicación geográfica.
- En el ámbito psicosocial, urge implementar o reforzar programas de apoyo psicológico continuado para pacientes y familiares. Dada la alta demanda identificada, las unidades de atención a ER deberían contar con psicólogos clínicos o counsellors capacitados en enfermedades crónicas que brinden terapia individual, grupal o de pareja/familiar según las necesidades. Del mismo modo, es recomendable promover la creación y sostenimiento de grupos de ayuda mutua y talleres psicoeducativos a través de las asociaciones de pacientes, con apoyo institucional, pues se ha visto que estos espacios contribuyen a reducir el aislamiento, compartir estrategias de afrontamiento y mejorar el estado de ánimo de los participantes. Las asociaciones y redes de pacientes desempeñan un papel insustituible como complemento de la atención sanitaria formal, por lo que políticas públicas y subvenciones que fortalezcan su capacidad de actuación tendrán un impacto positivo en la calidad de vida del colectivo.
- En el ámbito social y político, las conclusiones señalan la importancia de reducir las barreras que enfrentan las personas con ER. Esto incluye mejorar la accesibilidad a prestaciones y recursos: desde facilitar trámites para el reconocimiento de la discapacidad y la dependencia, hasta asegurar adaptaciones razonables en el entorno educativo y laboral que permitan la inclusión efectiva de los pacientes. Es fundamental desarrollar planes integrales (como el mencionado Plan Regional de ER) que aborden la problemática de manera holística, contemplando ayudas económicas para las familias que afrontan gastos extraordinarios, protocolos para evitar la dispersión de la atención (p. ej., telemedicina o

desplazamiento de especialistas itinerantes para evitar que siempre viajen los pacientes), y campañas de concienciación social que combatan el estigma asociado a estas patologías poco conocidas. Solo mediante un enfoque político-social decidido se podrán paliar las inequidades actualmente existentes, de modo que padecer una enfermedad rara no implique, además del reto de salud, una carga añadida por la falta de apoyos externos.

En conclusión, el presente trabajo ha evidenciado que la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras está profundamente comprometida, pero también ha mostrado vías de intervención potenciales. La utilización de una perspectiva mixta ha enriquecido la comprensión del fenómeno, permitiendo concluir no solo “qué” tan afectada está la vida de estos pacientes, sino también “por qué” lo está y “cómo” podría mejorar. Las cifras cuantitativas aportaron una visión general y objetiva de las áreas más problemáticas (salud física, dolor, salud mental, funcionalidad social), mientras que las voces cualitativas brindaron relatos y explicaciones que humanizan esos datos, destacando la importancia de factores como el apoyo social, la resiliencia y la empatía en la experiencia de la enfermedad. Esta integración de enfoques refuerza la confianza en las conclusiones y sugiere que futuras investigaciones sobre enfermedades raras deberían continuar profundizando en metodologías mixtas para capturar la complejidad de la vida con estas patologías.

Finalmente, se espera que los resultados de esta investigación sirvan para mejorar la atención y las políticas dirigidas a las personas con ER en la Región de Murcia y más allá. Reconocer la naturaleza multidimensional de la calidad de vida en las enfermedades raras es el primer paso para diseñar intervenciones efectivas; el siguiente paso es la acción conjunta de clínicos, psicólogos, trabajadores sociales, educadores, formuladores de políticas y las propias asociaciones de pacientes, para implementar las recomendaciones aquí señaladas. Solo a través de un abordaje integral, centrado en la persona y sus necesidades, se podrá aspirar a mejorar sustancialmente la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras y sus familias, cumpliendo así con la deuda pendiente de nuestra sociedad hacia uno de sus colectivos más vulnerables.

## Referencias

- Boettcher, J., Denecke, J., Barkmann, C., & Wiegand-Grefe, S. (2020). Quality of life and mental health in mothers and fathers caring for children and adolescents with rare diseases requiring long-term mechanical ventilation. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 17(23), 8975. <https://doi.org/10.3390/ijerph17238975>
- Comisión Europea. (2008, 11 de noviembre). Propuesta de Recomendación del Consejo sobre una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras (COM (2008) 726 final). Bruselas. Recuperado de <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/ES/TXT/PDF/?uri=CELEX:52008PC0726>
- Consejería de Salud de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia. (2023). Sistema de Información sobre las Enfermedades Raras (SIER). Servicio Murciano de Salud. Recuperado de: <https://www.murciasalud.es/web/planificacion/sistema-de-informacion-sobre-enfermedades-raras-de-la-region-de-murcia>
- Consejería de Salud de la Comunidad Autónoma de la Región de Murcia. (2018). Plan Integral de Enfermedades Raras de la Región de Murcia. Consejería de Salud. <https://murciasocial.carm.es/-/plan-integral-de-enfermedades-raras-de-la-region-de-murcia-1>

- Esteban-Bueno, G., Ruano-García, M., & Motero-Vazquez, I. (2015). The quality of life in the relatives of Wolfram's syndrome patients. *European Journal of Investigation in Health Psychology and Education*, 5(1), 89-97. <https://doi.org/10.1989/ejihpe.v1i1.93>
- Federación Española de Enfermedades Raras. (2018). *Estudio sobre la situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España*. FEDER.
- García Bazaga, M. Á., Antonaya Rojas, C., & Ramos Aceitero, J. M. (2009). *Calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con enfermedades raras*. Dirección General de Salud Pública, Servicio Extremeño de Salud, Consejería de Sanidad y Dependencia, Junta de Extremadura.
- Kishnani, P.S., Martos-Moreno, G.Á., Linglart, A. et al. Effectiveness of asfotase alfa for treatment of adults with hypophosphatasia: results from a global registry. *Orphanet J Rare Dis* 19, 109 (2024). <https://doi.org/10.1186/s13023-024-03048-6>
- Koçkaya, G., Oguzhan, G., Ökçün, S., & Kurnaz, M. (2023). Out-of-pocket healthcare expenditures of Turkish households living with rare diseases. *Frontiers in Public Health*, 11, 1051851. <https://doi.org/10.3389/fpubh.2023.1051851>
- Martínez-Calvo, J., Guerra, J.-M. , & Esteban-Bueno, G. (2024). Relaciones afectivas y calidad de vida en el ámbito de las enfermedades raras: una revisión sistemática. *Apuntes De Psicología*, 42(1). <https://doi.org/10.55414/ap.v42i1.1536>
- Martínez-Hernández, E., & Pastor-Seller, E. (2022). Study on the quality of life of siblings of people affected by rare diseases. *Prisma Social*, 36, 261-289. <https://revistaprismasocial.es/article/view/4452>
- Michalik, J. (2012). Rare diseases and the quality of life of caregivers. *Social Welfare Interdisciplinary Approach*, 2(1), 8-17.
- Naciones Unidas. (1948). *Declaración Universal de los Derechos Humanos*. <https://www.un.org/es/about-us/universal-declaration-of-human-rights>
- Olofsson, S., Löfvendahl, S., Widén, J., Rudebeck, M., Lindgren, P., Stepien, K. M., ... Jacobson, L. (2024). Societal costs and quality of life associated with arginase 1 deficiency in a European setting – a multinational, cross-sectional survey. *Journal of Medical Economics*, 27(1), 1146–1156. <https://doi.org/10.1080/13696998.2024.2400856>
- Patni, N., Chard, C., Araújo-Vilar, D. et al. Diagnosis, treatment and management of lipodystrophy: the physician perspective on the patient journey. *Orphanet J Rare Dis* 19, 263 (2024). <https://doi.org/10.1186/s13023-024-03245-3>
- Posada-de-la-Paz, M., Martín-Arribas, C., Ramírez, A., Villaverde, A., & Abaitua, I. (2008). Rare diseases. Concept, epidemiology and state of the question in Spain. *Actas del Sistema Sanitario de Navarra*, 31(2), 9-20. <https://scielo.isciii.es/pdf/asina/v31n2/original2.pdf>
- Seco Sauces, M. O., & Ruiz Callado, R. (2016). Las enfermedades raras en España. Un enfoque social. *Revista Prisma Social*, (17), 373–395. <https://revistaprismasocial.es/article/view/1289>
- Tumienė, B., Juozapavičiūtė, A., & Andriukaitis, V. (2024). Rare diseases: Still on the fringes of universal health coverage in Europe. *The Lancet Regional Health – Europe*, 37, 100783. <https://doi.org/10.1016/j.lanepe.2023.100783>
- Urzúa, A., & Caqueo-Urízar, A. (2012). Calidad de vida: Una revisión teórica del concepto. *Terapia psicológica*, 30(1), 61-71. <https://www.scielo.cl/pdf/terpsicol/v30n1/art06.pdf>

- Ware, J. E., & Sherbourne, C. D. (1992). The MOS 36-Item Short-Form Health Survey (SF-36): I. Conceptual framework and item selection. *Medical Care*, 30(6), 473–483.  
<https://doi.org/10.1097/00005650-199206000-00002>