



# Cuando el diagnóstico llega tarde: impacto psicológico en enfermedades raras infantiles

## El cribado neonatal en enfermedades raras infantiles

### When Diagnosis Comes Late: Psychological Impact of Childhood Rare Diseases

**Ana Muíño<sup>1</sup>; Verónica Vaquer<sup>2</sup>; Albert Marquès-Donoso<sup>3</sup>; Leonor Sierra Macarrón<sup>4</sup>**

<sup>1</sup>Universidad UNIE, Facultad de Ciencias de la Salud, Madrid; <sup>2</sup>Psicóloga sanitaria; <sup>3</sup>Profesor de la Universidad Oberta de Catalunya; <sup>4</sup>Doctora en Educación con Mención Internacional por la UCM.

#### KEYWORDS

Rare diseases  
Neonatal screening  
Diagnostic delay  
Psychological impact

#### ABSTRACT

Introduction. Delayed diagnosis of rare diseases in childhood represents a significant public health issue with important clinical and psychosocial implications. The absence of early detection prolongs diagnostic uncertainty and may generate a significant psychological impact on children and their families. Neonatal screening represents a key tool for early detection and may act as a protective factor against the emotional distress associated with diagnostic delay. The aim of this study was to analyse the psychological impact of delayed diagnosis of rare diseases in childhood and the protective role of neonatal screening. Method. A systematic review was conducted following PRISMA recommendations. The search was carried out in MEDLINE, Psychology and Behavioral Sciences Collection, APA PsycInfo, Scopus and OpenAIRE. Empirical studies published in English or Spanish during the last five years were included. Methodological quality was assessed using the AXIS and CRF-QS tools. Results. Twenty-four studies were included. Delayed diagnosis was associated with higher levels of parental stress, anxiety and emotional burden, as well as poorer family quality of life. Diagnostic uncertainty and difficulties in accessing healthcare and psychological resources emerged as relevant factors. Conclusions. Delayed diagnosis has a significant psychological impact, whereas neonatal screening acts as a protective factor by reducing uncertainty and facilitating family adaptation.

#### PALABRAS CLAVE

Enfermedades raras  
Cribado neonatal  
Retraso diagnóstico  
Impacto psicológico

#### RESUMEN

Introducción. El diagnóstico tardío de enfermedades raras en la infancia constituye un problema relevante de salud pública con importantes repercusiones clínicas y psicosociales. La ausencia de detección precoz prolonga la incertidumbre diagnóstica y puede generar un impacto psicológico significativo en los menores y sus familias. El cribado neonatal representa una herramienta clave para la detección temprana y puede actuar como factor protector frente al malestar emocional asociado al retraso diagnóstico. El objetivo de este estudio fue analizar el impacto psicológico del diagnóstico tardío de enfermedades raras en la infancia y el papel protector del cribado neonatal. Método. Se realizó una revisión sistemática siguiendo las recomendaciones PRISMA. La búsqueda se llevó a cabo en MEDLINE, Psychology and Behavioral Sciences Collection, APA PsycInfo, Scopus y OpenAIRE. Se incluyeron estudios empíricos publicados en español o inglés durante los últimos cinco años. La calidad metodológica se evaluó mediante las herramientas AXIS y CRF-QS. Resultados. Se incluyeron 24 estudios. El diagnóstico tardío se asoció con mayores niveles de estrés, ansiedad y sobrecarga emocional parental, así como con menor calidad de vida familiar. La incertidumbre diagnóstica y las dificultades de acceso a recursos sanitarios y psicológicos fueron factores relevantes. Conclusiones. El diagnóstico tardío tiene un impacto psicológico significativo, mientras que el cribado neonatal actúa como factor protector al reducir la incertidumbre y facilitar la adaptación familiar.

RECIBIDO: 03/03/2026  
ACEPTADO: 23/06/2026

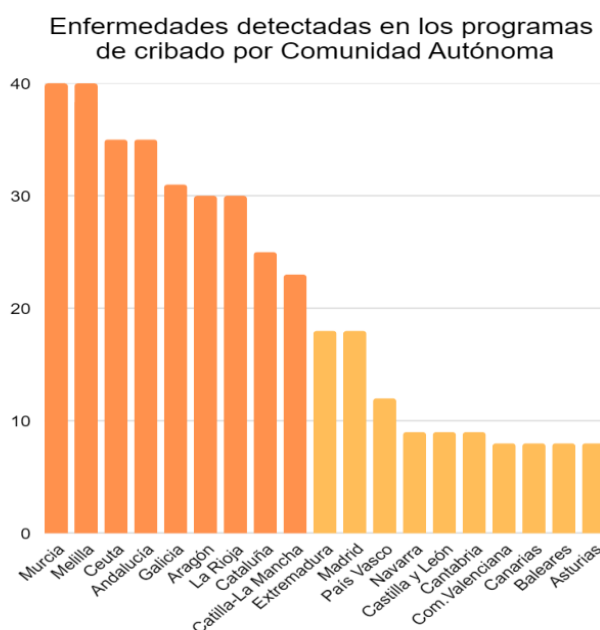
## 1. Introducción

### Cómo citar este artículo / Referencia normalizada: (Norma APA 7ª)

Muñoz, A., Vaquer, V., Marquès-Donoso, A., Sierra Macarrón, L. (2026). Cuando el diagnóstico llega tarde: impacto psicológico en enfermedades raras infantiles. El cribado neonatal en enfermedades raras infantiles. *Prisma Social revista de ciencias sociales*, 55, 1-20. <https://doi.org/10.65598/rps.6078>

El nacimiento de un hijo constituye uno de los acontecimientos más significativos en la vida familiar, generalmente acompañado de expectativas positivas y proyectos de futuro. Sin embargo, para algunas familias este momento puede marcar el inicio de un recorrido asistencial complejo e incierto, especialmente cuando existe una enfermedad rara (ER) cuyo diagnóstico no se establece de forma temprana. En este contexto, los programas de cribado neonatal representan una herramienta esencial de salud pública al permitir la detección precoz de enfermedades congénitas potencialmente graves y facilitar intervenciones tempranas que pueden modificar significativamente el pronóstico evolutivo (Ministerio de Sanidad, 2010; Organización Mundial de la Salud [OMS], 2024). A pesar de su relevancia, en España la implementación del cribado neonatal presenta importantes diferencias entre comunidades autónomas. Mientras algunas regiones analizan más de treinta patologías, otras se limitan a las enfermedades incluidas en la Cartera de Servicios Comunes, lo que implica que las oportunidades de diagnóstico precoz dependen en gran medida del lugar de nacimiento (Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos, 2022). Estas desigualdades territoriales se reflejan en el número de enfermedades detectadas mediante cribado neonatal (véase Figura 1) y tienen consecuencias especialmente relevantes en patologías neurodegenerativas o metabólicas, como la leucodistrofia metacromática, en las que la detección temprana permite iniciar tratamientos que pueden modificar el curso clínico, mientras que un diagnóstico tardío conlleva pérdidas neurológicas irreversibles.

**Figura 1.**



Enfermedades detectadas en los programas de cribado por Comunidad Autónoma.

Nota: Adaptado de Herramientas para el diagnóstico de las enfermedades raras: El cribado neonatal, de Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos.

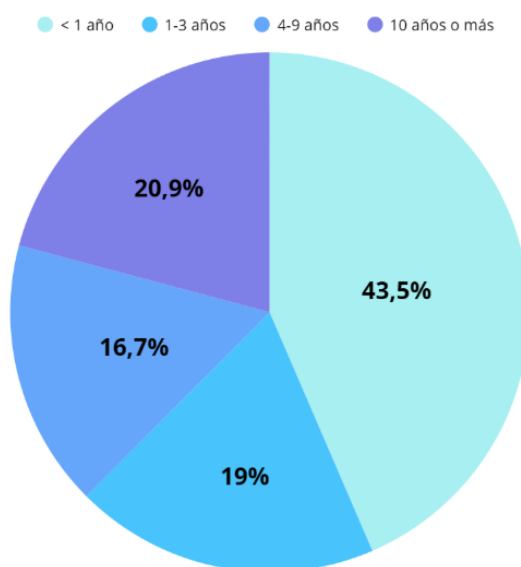
(2022). [https://centroestudiospoliticaspublicas.com/wp-](https://centroestudiospoliticaspublicas.com/wp-content/uploads/2021/03/220630)

[content/uploads/2021/03/220630](https://centroestudiospoliticaspublicas.com/wp-content/uploads/2021/03/220630) Informe-cribados-neonatales.pdf

El cribado neonatal constituye una herramienta diagnóstica y un pilar fundamental de la equidad sanitaria. Desde una perspectiva de salud pública, permite prevenir discapacidad, reducir la carga asistencial y favorecer el desarrollo infantil saludable (Ministerio de Sanidad, 2010; OMS, 2024). Los beneficios derivados de la detección precoz también se reflejan en términos de economía de la salud, mediante la reducción de la carga de enfermedad y el incremento de los años de vida ajustados por calidad (AVAC) (Ministerio de Sanidad, 2010). No obstante, el proceso de cribado puede generar también incertidumbre y malestar emocional en las familias, especialmente ante resultados positivos o inciertos, lo que subraya la necesidad de una atención

multidisciplinar que incluya apoyo psicológico y una comunicación clínica adecuada (Domaradzki et al., 2025; Emerson et al., 2018). Uno de los principales problemas asociados a las ER es el retraso diagnóstico (RD), definido como el tiempo transcurrido entre la aparición de los primeros síntomas y la confirmación diagnóstica. El RD constituye un fenómeno frecuente que afecta a una proporción significativa de pacientes con ER y que se asocia con importantes consecuencias clínicas y psicosociales. En España, el tiempo medio hasta el diagnóstico se sitúa en torno a los seis años, con más de la mitad de los pacientes esperando al menos un año y aproximadamente una quinta parte más de diez años para obtener un diagnóstico definitivo (Benito-Lozano et al., 2022). La distribución de los tiempos diagnósticos puede observarse en la Figura 2, donde se aprecia que, aunque una parte relevante de los diagnósticos se realiza durante el primer año de vida, un porcentaje significativo de pacientes experimenta demoras prolongadas.

**Figura 2.**



Tiempo medio de diagnóstico en España.

Nota: Adaptado de Diagnostic delay in rare diseases: Data from the Spanish rare diseases patient registry, de Benito-Lozano, J., López-Villalba, B., Arias-Merino, G., Posada de la Paz, M., & Alonso-Ferreira, V. (2022). <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02530-3>

Aunque los tiempos de diagnóstico varían según la patología, el patrón general indica que las demoras diagnósticas dificultan la intervención precoz y amplifican las consecuencias clínicas y funcionales. Más allá de sus implicaciones médicas, el retraso diagnóstico tiene un impacto significativo en el bienestar psicológico y social de las familias. Los periodos prolongados de incertidumbre suelen implicar múltiples consultas médicas, búsqueda activa de información y dificultades de acceso a recursos especializados, lo que genera elevados niveles de estrés y desgaste emocional (Pelentsov et al., 2015). Diversos estudios han señalado que esta situación se asocia con mayores niveles de ansiedad, frustración y vulnerabilidad psicológica en los cuidadores, así como con dificultades en el funcionamiento familiar, aislamiento social y repercusiones en la estabilidad laboral y económica (Atkins & Padgett, 2024; Rafferty & Beck, 2020).

El impacto psicológico del RD puede comprenderse desde el modelo biopsicosocial propuesto por Engel (1977), que considera la enfermedad como el resultado de la interacción entre factores biológicos, psicológicos y sociales. Desde esta perspectiva, un retraso en el diagnóstico neonatal no solo afecta al estado de salud del menor, sino también al equilibrio emocional y relacional de la familia, extendiendo sus efectos al ámbito educativo y social. Asimismo, la psicología perinatal ha destacado la importancia del acompañamiento emocional durante el embarazo y el posparto, especialmente cuando existen condiciones médicas complejas o diagnósticos inciertos (Rodríguez-

Muñoz et al., 2023). En este sentido, la detección precoz favorece la toma de decisiones informadas, facilita la reorganización familiar y reduce la carga emocional asociada a la incertidumbre diagnóstica (Pelentsov et al., 2015; Atkins & Padgett, 2024).

El proceso emocional que atraviesan las familias ante un diagnóstico tardío presenta similitudes con las reacciones descritas en los modelos clásicos de duelo. El modelo de Kübler-Ross (1969) describe cinco respuestas emocionales frecuentes ante situaciones altamente estresantes —negación, ira, negociación, depresión y aceptación— que pueden aparecer también durante el proceso diagnóstico de una enfermedad crónica o poco frecuente. Estas respuestas no constituyen etapas lineales, sino un marco conceptual útil para comprender la adaptación emocional ante situaciones de elevada incertidumbre. Desde esta perspectiva, el apoyo psicosocial continuado constituye un elemento fundamental para facilitar la adaptación familiar durante el proceso diagnóstico y tras la confirmación de la enfermedad (Rafferty & Beck, 2020). La disponibilidad de recursos sanitarios y sociales, el acceso a programas de atención temprana y el apoyo social percibido actúan como factores protectores frente al impacto emocional del RD (Atkins & Padgett, 2024; Rafferty & Beck, 2020).

Por ello, el objetivo general de este estudio es analizar, a partir de la evidencia científica disponible, el impacto psicológico del diagnóstico tardío de enfermedades raras en la infancia, con especial atención al cribado neonatal como factor protector y a sus implicaciones para la práctica de la Psicología Sanitaria. Los objetivos específicos son los siguientes: (1) Analizar el papel del cribado neonatal como estrategia de salud pública en la prevención de las enfermedades raras y en la reducción del retraso diagnóstico en la infancia. (2) Examinar las consecuencias del diagnóstico tardío en el desarrollo del menor, atendiendo a sus implicaciones psicológicas y evolutivas. (3) Analizar el impacto del diagnóstico tardío en el ámbito familiar, especialmente en términos de estrés parental, reorganización familiar y bienestar psicológico. (4) Identificar variables moduladoras del impacto psicológico asociado al retraso diagnóstico, como el apoyo social, el acceso a recursos sanitarios y psicosociales y la disponibilidad de programas de atención temprana. (5) Describir el papel del psicólogo sanitario en el proceso diagnóstico y asistencial, con especial atención a la intervención psicosocial con el menor y su familia.

## 2. Metodología

### Diseño del estudio

Para dar respuesta a los objetivos planteados, se llevó a cabo una revisión sistemática de la literatura siguiendo las recomendaciones de la declaración PRISMA (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses; Page et al., 2021). Este enfoque metodológico permitió sintetizar de manera estructurada la evidencia científica disponible sobre el impacto psicológico del diagnóstico tardío de enfermedades raras en la infancia y el papel del cribado neonatal como factor protector. Se incluyeron exclusivamente estudios empíricos primarios, con el fin de evitar la duplicación de evidencia derivada de revisiones sistemáticas o metaanálisis y garantizar una síntesis basada en datos originales. Asimismo, se seleccionaron trabajos publicados en los últimos cinco años, con el objetivo de asegurar la actualidad y relevancia de la evidencia analizada.

### Estrategia de búsqueda bibliográfica

La búsqueda bibliográfica se realizó en diciembre de 2025 en las siguientes bases de datos electrónicas: MEDLINE, Psychology and Behavioral Sciences Collection, APA PsycInfo, Scopus y OpenAIRE. Se aplicó un procedimiento homogéneo en todas las bases de datos.

La estrategia de búsqueda se basó en la combinación de términos relacionados con el objeto de estudio mediante operadores booleanos (AND/OR), siguiendo la estructura general: (“rare diseases” OR “diagnostic delay” OR “delayed diagnosis”) AND (“parental stress” OR “caregiver burden” OR “psychological impact” OR “psychosocial impact” OR “family functioning”).

## Criterios de inclusión y exclusión

Los criterios de inclusión y exclusión se definieron previamente al proceso de selección con el objetivo de asegurar la coherencia metodológica de la revisión. Para su establecimiento se utilizó el modelo PICOS (Population, Intervention, Comparison, Outcomes y Study design), ampliamente empleado en revisiones sistemáticas para estructurar los elementos clave del estudio. A partir de este modelo se delimitaron los criterios relativos a la población de interés, el tipo de exposición analizada, las posibilidades de comparación, los resultados considerados relevantes y el diseño de los estudios incluidos (véase Tabla 1).

**Tabla 1.**

*Criterios de selección de estudios según PICOS.*

|                               | <b>Criterios de inclusión</b>                                                                                                                                                                                                          | <b>Criterios de exclusión</b>                                                                                              |
|-------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Población (P)</b>          | Estudios centrados en niños/as con ER y sus familias, especialmente en etapas tempranas del desarrollo.                                                                                                                                | Estudios centrados exclusivamente en población adulta o en personas mayores; muestras que no incluyan menores ni familias. |
| <b>Intervención (I)</b>       | Cribado neonatal, diagnóstico precoz o retraso diagnóstico en ER.                                                                                                                                                                      | Estudios que no aborden el cribado neonatal o el proceso diagnóstico.                                                      |
| <b>Comparación (C)</b>        | Comparación entre contextos de diagnóstico precoz frente a diagnóstico tras aparición de síntomas o cribado limitado frente a cribado ampliado.                                                                                        | Estudios que no permiten diferenciar el momento del diagnóstico ni comparar distintos tipos de cribado.                    |
| <b>Resultados (O)</b>         | Impacto psicológico del diagnóstico tardío, estrés parental, carga del cuidador, funcionamiento y bienestar familiar, edad en el momento del diagnóstico, acceso a intervención temprana y consecuencias sobre el desarrollo infantil. | Estudios sin evaluación de resultados o resultados no medibles.                                                            |
| <b>Diseño de estudios (S)</b> | Estudios empíricos publicados en revistas académicas.                                                                                                                                                                                  | Revisiones sistemáticas, metaanálisis, estudios puramente biomédicos o documentos no académicos.                           |

Fuente: Elaboración propia

## Proceso de selección de estudios

El proceso de selección de estudios se realizó en tres fases, siguiendo el esquema PRISMA (véase Figura 3). (1) Identificación de registros: Tras la consulta de las bases de datos seleccionadas y la aplicación de los filtros establecidos, se identificaron 680 registros. Una vez eliminados los duplicados ( $n = 180$ ), se obtuvo un total de 500 estudios únicos, que pasaron a la fase de cribado inicial. (2) Cribado inicial: En la segunda fase se realizó un cribado por título con el objetivo de descartar aquellos estudios que no cumplieran los criterios de inclusión previamente establecidos. Como resultado de este proceso se seleccionaron 67 estudios para la revisión de resúmenes. (3) Evaluación de elegibilidad: Posteriormente, la lectura de los resúmenes permitió confirmar la

adecuación temática y metodológica de los estudios. En esta fase se excluyeron estudios centrados en población adulta con enfermedades raras ( $n = 15$ ), trabajos con un enfoque predominantemente biomédico ( $n = 12$ ), estudios sin acceso a texto completo ( $n = 5$ ), revisiones sistemáticas ( $n = 4$ ), estudios centrados en la validación de instrumentos ( $n = 3$ ) y trabajos no relacionados con enfermedades raras ( $n = 2$ ). Como resultado de este proceso se seleccionaron 25 estudios para la revisión a texto completo. Tras la evaluación de la calidad metodológica, un estudio fue excluido por no cumplir los criterios mínimos establecidos, por lo que finalmente se incluyeron 24 estudios en la síntesis principal.

Figura 3.

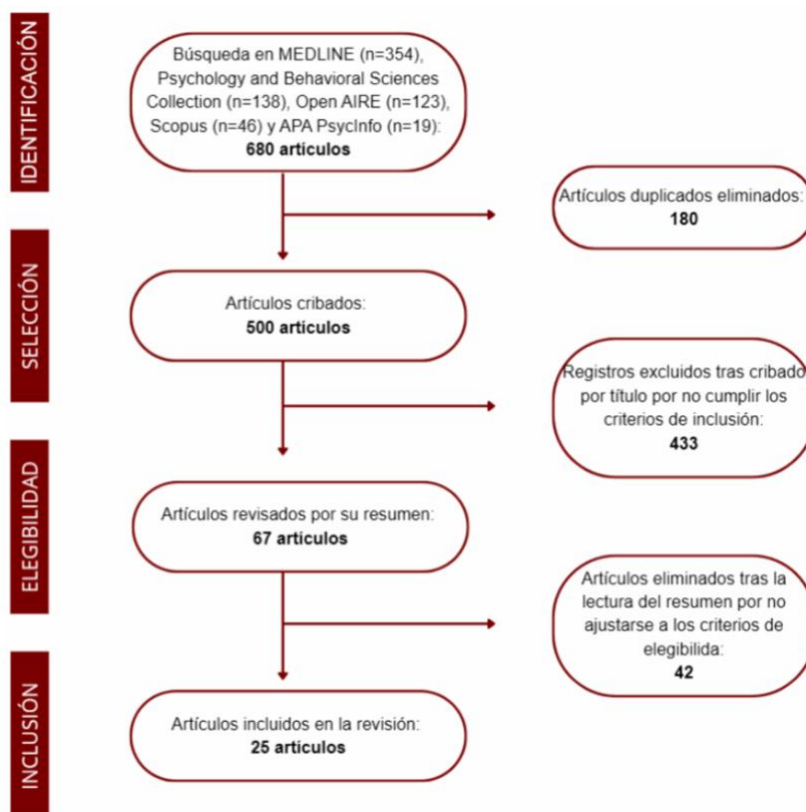


Diagrama de flujo PRISMA.

### Evaluación de la calidad metodológica

La calidad metodológica de los estudios incluidos se evaluó de forma sistemática con el objetivo de valorar la adecuación metodológica, la transparencia del reporte y la coherencia interna de la evidencia analizada. Se emplearon herramientas específicas en función del diseño de los estudios: (1) AXIS (Appraisal Tool for Cross-Sectional Studies) para los estudios transversales cuantitativos (Downes et al., 2016). La herramienta AXIS evalúa estudios transversales mediante 20 ítems relacionados con el diseño, el muestreo y el análisis de datos. La calidad metodológica se expresó como porcentaje de ítems cumplidos, clasificándose los estudios como: Alta calidad ( $\geq 80\%$ ), Calidad moderada ( $50-79\%$ ), Baja calidad ( $< 50\%$ ). (2) CRF-QS (Critical Review Form – Qualitative Studies) para los estudios cualitativos (Letts et al., 2007). Por su parte, el instrumento CRF-QS evalúa estudios cualitativos mediante ocho criterios que incluyen un total de 19 ítems. La calidad metodológica se clasificó como: Pobre ( $\leq 11$  puntos), Aceptable ( $12-13$  puntos), Buena ( $14-15$  puntos), Muy buena ( $16-17$  puntos), Excelente ( $\geq 18$  puntos).

Durante este proceso, un estudio fue excluido tras la lectura a texto completo al obtener una puntuación de 9/19 en el CRF-QS, lo que indicaba un nivel insuficiente de rigor metodológico y limitaba la interpretación de sus resultados. Asimismo, un estudio con diseño cuasiexperimental pre-post con un único grupo (Rovira-Moreno et al., 2020) quedó fuera del ámbito de aplicación de las herramientas estandarizadas utilizadas. Este estudio se incluyó debido a su relevancia temática para los objetivos de la revisión, aunque sus resultados se interpretan con cautela debido a la ausencia de evaluación mediante instrumentos metodológicos estandarizados

### 3. Resultados

#### Resultados de la evaluación de la calidad metodológica

De los 18 estudios transversales evaluados mediante AXIS, 16 mostraron calidad metodológica alta ( $\geq 80\%$ ), con una adecuada definición de objetivos, coherencia entre el diseño y la pregunta de investigación, empleo de instrumentos validados y análisis estadísticos apropiados. Únicamente dos estudios obtuvieron calidad moderada: Domaradzki y Walkowiak (2024b) y González et al. (2024), con puntuaciones del 75% y 70%, respectivamente, debido principalmente a limitaciones en el muestreo, ausencia de justificación del tamaño muestral y control insuficiente de sesgos; en el primer caso, además, se emplearon cuestionarios ad hoc sin validación.

De manera transversal, las limitaciones más frecuentes se concentraron en los ítems 5 y 6, relativos al método de selección de la muestra y a la justificación del tamaño muestral. Fue habitual el uso de muestras de conveniencia, a menudo reclutadas a través de asociaciones de pacientes o plataformas online (Carbyn et al., 2025; Chiarotti et al., 2023; Koehly et al., 2023; Valcárcel-Nazco et al., 2022), así como la ausencia de cálculos de potencia estadística, incluso en estudios con muestras amplias (Boettcher et al., 2021; Jobling et al., 2025; Wu et al., 2020). Estas limitaciones deben interpretarse en el contexto de la investigación en enfermedades raras, caracterizada por la baja prevalencia y la heterogeneidad clínica y diagnóstica de las poblaciones estudiadas.

Asimismo, se identificaron limitaciones específicas en la descripción de pérdidas y no respuestas (ítem 12) en Domaradzki y Walkowiak (2024a, 2024b), así como debilidades en el control de factores de confusión (ítem 10) en estudios basados en análisis bivariados que no permiten ajustar simultáneamente otras variables relevantes (Boettcher et al., 2025; Lim et al., 2025; Maltseva et al., 2023), si bien en la mayoría de los casos estas cuestiones fueron reconocidas en la discusión. En conjunto, la evaluación mediante AXIS indica un nivel global elevado de calidad metodológica en los estudios cuantitativos incluidos, aunque la interpretación y generalización de los hallazgos debe realizarse con cautela, considerando las dificultades inherentes a la investigación con poblaciones afectadas por enfermedades raras.

En relación con los estudios cualitativos, la evaluación mediante CRF-QS mostró una calidad metodológica global entre buena y muy buena. Tres estudios alcanzaron calidad muy buena: Hager et al. (2024) (16/19; 84,2%), Hoffmann et al. (2025) (17/19; 89,5%) y Witt et al. (2023) (17/19; 89,5%), caracterizados por objetivos claramente formulados, diseños cualitativos congruentes y procedimientos de análisis bien descritos. Por su parte, Smits et al. (2022) y Aldiss et al. (2021) obtuvieron calidad buena (15/19; 78,9%), principalmente por limitaciones en la justificación del tamaño muestral y por una reflexión insuficientemente explícita sobre posibles sesgos (véase tabla 2).

Tabla 2.

Principales resultados de la evaluación metodológica mediante CRF-QS.

| Estudio                | Población | Calidad   | Principales limitaciones                                                                                                                              |
|------------------------|-----------|-----------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Hager et al. (2024)    | 16/19     | Muy Buena | Sesgo de selección por reclutamiento online autoseleccionado y ausencia de cálculo de potencia; posibles ítems añadidos sin validación independiente. |
| Smits et al. (2022)    | 15/19     | Buena     | Muestra pequeña y monocéntrica, con aplicabilidad limitada. Ausencia de reflexibilidad y fiabilidad interevaluador formal.                            |
| Hoffmann et al. (2025) | 17/19     | Muy Buena | Aplicabilidad limitada debido a una muestra altamente seleccionada y homogénea.                                                                       |
| Witt et al. (2023)     | 17/19     | Muy Buena | Reflexividad del investigador poco desarrollada. Transferibilidad limitada por la heterogeneidad diagnóstica y la sobrerrepresentación de las madres. |
| Aldiss et al. (2021)   | 15/19     | Buena     | Muestra pequeña y homogénea (solo madres), con autoselección y reflexividad limitada.                                                                 |

Fuente. Elaboración propia

De forma transversal, la limitación más frecuente en los estudios cualitativos fue la posible presencia de sesgos (criterio 4), vinculada al uso de muestras intencionales y altamente seleccionadas (Aldiss et al., 2021; Hager et al., 2024; Hoffmann et al., 2025; Smits et al., 2022; Witt et al., 2023). Asimismo, se observaron debilidades recurrentes en la justificación del tamaño muestral (criterio 6) (Aldiss et al., 2021; Hager et al., 2024; Smits et al., 2022; Witt et al., 2023) y, en algunos estudios, en la descripción de la validez metodológica de los guiones de entrevista (criterio 9), debido a la ausencia de una discusión específica sobre su desarrollo, pilotaje o adecuación (Aldiss et al., 2021; Hager et al., 2024; Smits et al., 2022).

Por último, el estudio de Rovira-Moreno et al. (2020), de diseño cuasiexperimental pre–post con un único grupo, no fue evaluable mediante AXIS o CRF-QS. Su calidad metodológica se valoró mediante análisis crítico narrativo. Entre sus limitaciones principales se identificaron la ausencia de grupo control, un tamaño muestral reducido y una generalización limitada. No obstante, el estudio mostró fortalezas relevantes —claridad del objetivo, descripción detallada de la intervención y uso de instrumentos validados— por lo que se mantuvo en la síntesis por su alta pertinencia temática, interpretando sus resultados con cautela.

Resultados de la selección de estudios

En base a los estudios seleccionados (véase tabla 3), se explicaron las características de los estudios en base a: el impacto psicológico del diagnóstico, incertidumbre y falta de información durante el proceso diagnóstico, sobrecarga del rol parental y tensiones familiares en el contexto de enfermedades raras y la relación con el sistema sanitario, apoyo social y redes entre iguales.

**Tabla 3.***Resumen de objetivos, metodología y principales conclusiones de los estudios incluidos.*

| Título y año de publicación | Objetivos                                                                                                                                      | Participantes                                                                       | Diseño de la investigación                                    | Conclusiones clave                                                                                                                                                                                                              |
|-----------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Aldiss et al. (2021)        | Explorar las necesidades y vivencias de padres que cuidan a un niño con una condición genética no diagnosticada.                               | 14 madres de niños/as con enfermedad genética no diagnosticada de Reino Unido.      | Estudio cualitativo exploratorio.                             | Alta carga de estrés e incertidumbre por ausencia diagnóstica; falta de coordinación asistencial y necesidades emocionales no cubiertas.                                                                                        |
| Benito-Lozano et al. (2023) | Analizar el impacto psicológico del diagnóstico de una ER en función del retraso diagnóstico.                                                  | 524 personas del Registro Español de ER.                                            | Estudio observacional transversal retrospectivo cuantitativo. | El RD incrementa el impacto psicosocial y la necesidad de apoyo psicológico.                                                                                                                                                    |
| Boettcher et al. (2021)     | Examinar los factores que influyen en la salud mental de madres y padres de niños con enfermedades quirúrgicas congénitas raras.               | 109 madres y 101 padres de niños con anomalías congénitas raras en Alemania.        | Estudio observacional transversal cuantitativo.               | Existen diferencias de género en la adaptación: en madres se confirma el modelo Double ABCX, mediado por recursos y estrés.                                                                                                     |
| Boettcher et al. (2025)     | Analizar los factores asociados a la ansiedad y depresión de padres y madres cuidadores de menores con ER, considerando diferencias de género. | 675 familias de niños/as diagnosticados con EERR, procedentes de Alemania.          | Estudio observacional transversal cuantitativo.               | Las madres presentan mayor carga y peor salud mental. Las intervenciones deben ser interdisciplinarias y con enfoque de género.                                                                                                 |
| Carbyn et al. (2025)        | Analizar cómo el apoyo social influye en la relación entre la depresión del cuidador y los problemas emocionales del niño con ER.              | 90 cuidadores informales de niños con 22q11DS. Muestra de EE. UU., Canadá y Europa. | Estudio observacional transversal cuantitativo.               | A mayor sintomatología depresiva del cuidador, mayor sintomatología (internalizante/externalizante) infantil y menor apoyo social percibido. Apoyo social media entre depresión cuidador y síntomas internalizantes infantiles. |
| Chiarotti et al. (2023)     | Comparar la carga del cuidador y la calidad de vida entre                                                                                      | 210 cuidadores informales procedentes de Italia.                                    | Estudio observacional transversal cuantitativo.               | Las madres presentan mayor carga y peor calidad de vida que los padres.                                                                                                                                                         |

|                                |                                                                                                                                                                             |                                                                                                                             |                                                 |                                                                                                                                                                     |
|--------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                | hombres y mujeres cuidadores de personas con ER.                                                                                                                            |                                                                                                                             |                                                 |                                                                                                                                                                     |
| Domaradzki & Walkowiak (2024a) | Examinar la relación entre religiosidad y experiencias de cuidado en familias de niños con ER.                                                                              | 925 cuidadores informales de niños/as con ER en Polonia.                                                                    | Estudio observacional transversal cuantitativo. | La religiosidad y espiritualidad actúan como factor de protección para familias y pacientes.                                                                        |
| Domaradzki & Walkowiak (2024b) | Explorar las experiencias de los cuidadores de niños con ER con los servicios sanitarios y sociales.                                                                        | 925 cuidadores informales de niños/as con ER en Polonia.                                                                    | Estudio observacional transversal cuantitativo. | El RD y la atención fragmentada incrementan la carga económica y emocional, evidenciando la necesidad de apoyo psicológico temprano y atención integral familiar.   |
| Domaradzki et al. (2025)       | Examinar la relación entre carga del cuidado, calidad de vida y situación económica en cuidadores de personas con ER.                                                       | 942 padres/madres de niños/as con ER en Polonia.                                                                            | Estudio observacional transversal cuantitativo. | Importancia de integrar apoyo psicológico, social y financiero; ir más allá del modelo biomédico; la odisea diagnóstica es una experiencia común.                   |
| González et al. (2024)         | Evaluar la ansiedad, la depresión, la carga del cuidado y la calidad de vida en cuidadores de niños con cistinosis nefropática.                                             | 9 madres (cuidadores) de niños/as con CN de Barcelona, España.                                                              | Estudio observacional transversal cuantitativo. | Los cuidadores tienen peor calidad de vida que la población general; alta prevalencia de ansiedad y depresión. Necesidad de detección y apoyo psicosocial.          |
| Hager et al. (2024)            | Comparar las barreras de acceso a los servicios de salud mental entre cuidadores de niños con EERR y cuidadores de niños con condiciones médicas o de salud mental comunes. | 305 cuidadores informales de niños/as con enfermedades comunes o ER, en EE. UU.                                             | Estudio cualitativo descriptivo.                | Barreras: acceso limitado a especialistas, carga económica, cobertura insuficiente. Necesidad de atención integral, apoyo psicológico, coordinación sociosanitaria. |
| Hoffmann et al. (2025)         | Explorar cómo los padres afrontan el duelo y la incertidumbre al cuidar a un niño con una ER o sin diagnóstico.                                                             | 24 padres de niños con ER o sin diagnóstico de Reino Unido con un malestar psicológico significativo debido a ser cuidador. | Estudio cualitativo descriptivo.                | La incertidumbre diagnóstica genera un duelo continuo, que requiere procesos de resignificación, búsqueda de sentido y apoyo psicológico.                           |
| Jobling et al. (2025)          | Analizar el impacto de tener un hijo con una ER en el funcionamiento familiar.                                                                                              | 462 familias con hijos con ER en Australia.                                                                                 | Estudio observacional transversal cuantitativo. | El impacto familiar es alto y depende de la salud del menor, agravado por dificultades económicas,                                                                  |

|                             |                                                                                                                                                              |                                                                                                                                       |                                                               |                                                                                                                                                               |
|-----------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                             |                                                                                                                                                              |                                                                                                                                       |                                                               | demoras asistenciales y mayor carga familiar, lo que evidencia la necesidad de apoyo psicosocial.                                                             |
| Koehly et al. (2023)        | Analizar cómo las relaciones del entorno del cuidador influyen en la implicación en el cuidado de niños con EERR o no diagnosticados.                        | 166 cuidadores informales principales de niños/as con EERR o no diagnosticadas.                                                       | Estudio observacional transversal cuantitativo.               | El apoyo social y la dinámica familiar son claves para mitigar el estrés del cuidador.                                                                        |
| Lim et al. (2025)           | Evaluar cómo el funcionamiento del niño y el contexto familiar influyen en la calidad de vida de los padres de niños con síndrome de Barth.                  | 64 padres: 33 de niños con BTHS y 31 de niños no afectados, procedentes de EE. UU.                                                    | Estudio observacional transversal cuantitativo.               | La capacidad funcional del hijo influye en la calidad de vida de los padres. Necesidad de apoyo integral y multidisciplinar.                                  |
| Manalel et al. (2024)       | Examinar la relación entre el estrés del cuidador y los aspectos positivos del cuidado, así como el papel de las estrategias de afrontamiento interpersonal. | Encuesta a cuidadores de: niños con enfermedades metabólicas hereditarias (n=167), sin diagnóstico (n=23) y desarrollo típico (n=74). | Estudio observacional transversal cuantitativo.               | Existen altos niveles de estrés parental; el apoyo emocional amortigua el estrés; las intervenciones basadas en apoyo son prometedoras.                       |
| Maltseva et al. (2023)      | Analizar la calidad del sueño de cuidadores de niños con síndrome de Dravet y su relación con la salud mental.                                               | 108 cuidadores / pacientes con síndrome de Dravet en Alemania.                                                                        | Estudio observacional transversal cuantitativo.               | Mala calidad del sueño y alta ansiedad/depresión en cuidadores; relación con síntomas del paciente; necesidad de abordaje terapéutico integral.               |
| Nematollahi et al. (2025)   | Describir la calidad de vida de niños con artrogriposis múltiple congénita y analizar su asociación con factores clínicos y psicosociales.                   | 192 niños y jóvenes (8–21 años) con Artrogriposis Múltiple Congénita (AMC) de EE. UU.                                                 | Estudio observacional transversal cuantitativo.               | Calidad de vida de los cuidadores deteriorada cuanto más necesidad de cuidados. Necesidad de apoyo psicosocial continuo e intervenciones interdisciplinarias. |
| Rovira-Moreno et al. (2020) | Evaluar el impacto de un programa educativo sobre EERR en el conocimiento, el bienestar psicológico y la satisfacción de pacientes y familiares.             | 37 participantes (pacientes, familiares y miembros de asociaciones de ER) de Cataluña, España.                                        | Estudio cuasiexperimental con diseño pre-post de grupo único. | Mejora significativa del conocimiento y de la adaptación psicológica tras el programa.                                                                        |

|                               |                                                                                                                   |                                                                                                                                       |                                                 |                                                                                                                                                                            |
|-------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Smits et al. (2022)           | Identificar las principales necesidades de apoyo y atención de los padres de niños con ER.                        | 12 participantes con hijos con ER que hubieran tenido un seguimiento o tratamiento para su hijo hace menos de un año en Países Bajos. | Estudio cualitativo descriptivo.                | Falta de coordinación asistencial, carencias de apoyo emocional y económico, y aislamiento social.                                                                         |
| Valcárcel-Nazco et al. (2022) | Examinar la relación entre carga del cuidado y calidad de vida en cuidadores de personas con ER.                  | 825 cuidadores informales de pacientes con ER, en Francia, Alemania, Italia, España, Suecia y Reino Unido.                            | Estudio observacional transversal cuantitativo. | Carga asistencial predice ansiedad/depresión. Necesidad apoyo psicológico/social/respiro.                                                                                  |
| Walkowiak & Domaradzki (2025) | Comparar la carga psicosocial y la calidad de vida en madres de niños con diferentes ER neurológicas.             | 302 madres de niños con 22q11.2DS, AS, DS o WS; procedentes de grupos de apoyo de pacientes en Facebook en Polonia.                   | Estudio observacional transversal cuantitativo. | Alta sobrecarga y agotamiento en madres; el diagnóstico tardío y las dificultades económicas empeoran el impacto.                                                          |
| Witt et al. (2023)            | Identificar las experiencias y necesidades psicosociales de niños con ER y sus familias para mejorar la atención. | 74 cuidadores informales y 15 niños/adolescentes con RD de Alemania.                                                                  | Estudio cualitativo de carácter exploratorio.   | Vivir con una ER afecta a todo el sistema familiar y requieren apoyos específicos, acceso facilitado a servicios, profesionales formados y atención psicosocial integrada. |
| Wu et al. (2020)              | Analizar el impacto de las condiciones genéticas raras pediátricas en la salud de los padres.                     | 207 padres y madres de niños/as con ER en Australia.                                                                                  | Estudio observacional transversal cuantitativo. | Importantes efectos indirectos sobre la salud de los progenitores, que deben considerarse en la evaluación del diagnóstico y la atención.                                  |

Fuente: Elaboración propia

### Impacto psicológico y emocional del diagnóstico

De forma consistente, el cuidado de un menor con una enfermedad rara se asocia a malestar emocional sostenido en los progenitores, con niveles elevados de estrés, ansiedad, angustia y sensación de sobrecarga, especialmente en contextos de incertidumbre clínica y apoyo psicológico insuficiente (Aldiss et al., 2021; Hager et al., 2024; Smits et al., 2022). Este impacto tiende a intensificarse durante el periodo prediagnóstico y en fases de toma de decisiones complejas, favoreciendo la priorización sistemática de las necesidades del hijo y el retraso en la búsqueda de apoyo psicológico para los propios cuidadores (Hoffmann et al., 2025; Smits et al., 2022). Diversos estudios cuantitativos observaron que la presencia de sintomatología ansiosa y depresiva clínicamente relevante se asocia con peor ajuste emocional familiar y con una disminución significativa de la calidad de vida relacionada con la salud, particularmente en situaciones de elevada carga asistencial y estrés acumulado (Boettcher et al., 2025; Carbyn et al., 2025; González et al., 2024; Jobling et al., 2025; Maltseva et al., 2023; Valcárcel-Nazco et al., 2022; Wu et al., 2020). Además, varios trabajos señalaron una mayor vulnerabilidad psicológica en madres cuidadoras, vinculada a una mayor dedicación al cuidado, mayor interrupción laboral y preocupación intensificada por el futuro del hijo, incrementando el riesgo de ansiedad, depresión y sobrecarga emocional (Boettcher et al., 2021; Chiarotti et al., 2023; Walkowiak & Domaradzki, 2025). De manera específica, el retraso diagnóstico se relacionó con mayor malestar psicológico parental, expresado en frustración, miedo, irritabilidad, dificultades en la toma de decisiones y deterioro de la calidad de vida (Benito-Lozano et al., 2023; Walkowiak & Domaradzki, 2025). En paralelo, el duelo parental fue descrito en la evidencia cualitativa como un proceso continuo y oscilante que coexiste con la crianza y se ve modulado por la incertidumbre clínica, la evolución de la enfermedad y los apoyos disponibles, sin un cierre claramente definido (Hoffmann et al., 2025).

### Incertidumbre y falta de información durante el proceso diagnóstico

La incertidumbre relacionada con el diagnóstico, el tratamiento, el pronóstico y el futuro del menor emergió como un elemento transversal en la experiencia familiar, asociándose a un incremento significativo de ansiedad parental, malestar emocional y sensación de desprotección, especialmente cuando la información proporcionada por los profesionales fue percibida como insuficiente, poco clara o incoherente (Lim et al., 2025; Smits et al., 2022). Esta situación se agrava ante la falta de formación específica en enfermedades raras y la ausencia de explicaciones sobre procedimientos clínicos, lo que obliga a muchas familias a asumir un rol “experto” dentro del proceso asistencial, incrementando sentimientos persistentes de frustración e inseguridad (Smits et al., 2022).

En este contexto, el retraso diagnóstico —caracterizado por múltiples consultas, demoras prolongadas y diagnósticos erróneos— se asocia a la denominada odisea diagnóstica, vinculada a mayor afectación psicológica, social y funcional, así como a una mayor necesidad de atención psicológica durante la búsqueda diagnóstica (Benito-Lozano et al., 2023; Domaradzki & Walkowiak, 2024b). La ausencia de un diagnóstico y pronóstico claros intensifica el miedo, la frustración y la vivencia de pérdida, dificulta construir una narrativa familiar coherente y aumenta la ansiedad tanto en progenitores como en los propios menores (Aldiss et al., 2021; Hoffmann et al., 2025).

Desde la perspectiva parental, los retrasos diagnósticos se percibieron como especialmente dañinos para la salud del niño por su asociación con hospitalizaciones innecesarias, tratamientos inadecuados y exposición repetida a procedimientos invasivos, incrementando el estrés y la carga emocional del cuidado (Walkowiak & Domaradzki, 2025).

### Sobrecarga del rol parental y tensiones familiares en el contexto de enfermedades raras

Los progenitores asumieron de forma predominante el cuidado del menor como una responsabilidad casi exclusiva, con elevada carga física y emocional y dificultades para delegar o solicitar apoyo externo, incluso cuando reconocen su necesidad (Koehly et al., 2023; Smits et al., 2022). Esta asunción del rol cuidador se asoció a tensiones intrafamiliares y de pareja, especialmente ante decisiones tomadas por ensayo—error y discrepancias respecto al manejo del menor (Koehly et al., 2023).

La enfermedad rara impactó al sistema familiar en su conjunto, situándose con frecuencia en el eje de la vida cotidiana y requiriendo una reorganización constante, con efectos en la relación de pareja y en la atención a los hermanos, cuyas necesidades emocionales pueden quedar relegadas (Smits et al., 2022; Witt et al., 2023). El funcionamiento familiar se vio especialmente comprometido cuando el estado de salud del niño fue grave, coexistieron dificultades económicas o hubo más de un hijo afectado. En estos casos, el tiempo dedicado al cuidado se asoció a mayor carga, peor funcionamiento familiar y reducción o abandono de la actividad laboral, especialmente en mujeres cuidadoras (Aldiss et al., 2021; Chiarotti et al., 2023; Jobling et al., 2025; Walkowiak & Domaradzki, 2025).

Como consecuencia, la carga del cuidado se relacionó de forma consistente con una peor calidad de vida relacionada con la salud en múltiples dominios, evidenciando la interdependencia entre el bienestar del cuidador y el del menor (Domaradzki et al., 2025; Nematollahi et al., 2024; Valcárcel-Nazco et al., 2022; Wu et al., 2020).

Relación con el sistema sanitario, apoyo social y redes entre iguales

La interacción con el sistema sanitario se describió con frecuencia en términos de dificultades de comunicación empática, experiencias de no ser escuchadas, falta de conocimiento específico sobre enfermedades raras y participación limitada en la toma de decisiones clínicas, factores que incrementan el estrés y deterioran la confianza en los profesionales (Koehly et al., 2023; Smits et al., 2022). A ello se añadió un acceso restringido a servicios de salud mental, condicionado por listas de espera, escasez de profesionales especializados y barreras logísticas derivadas de la situación clínica del menor, lo que retrasa o impide la atención psicológica incluso cuando existe una necesidad percibida (Hager et al., 2024).

En conjunto, el proceso diagnóstico fue percibido como particularmente estresante por la fragmentación asistencial, la escasa coordinación entre profesionales y la repetición de pruebas. No obstante, una mayor satisfacción con la atención sanitaria se asoció con menor sintomatología ansiosa y depresiva en cuidadores, sugiriendo un papel potencialmente protector de la calidad percibida de la atención y de la comunicación clínica (Domaradzki & Walkowiak, 2024a, 2024b; Smits et al., 2022).

#### 4. Discusión

El objetivo de esta revisión sistemática fue analizar el impacto psicológico del diagnóstico tardío de enfermedades raras en la infancia, prestando especial atención al papel del cribado neonatal como factor protector. Los resultados obtenidos indican que el cribado neonatal constituye no solo una herramienta esencial de salud pública, sino también un elemento clave para la equidad sanitaria, ya que su ausencia o aplicación desigual tiene consecuencias médicas, funcionales y, de forma especialmente relevante, psicológicas y emocionales en las familias.

La evidencia revisada sugiere que la detección precoz contribuye a reducir la incertidumbre diagnóstica, la ansiedad parental y el estrés familiar, facilitando procesos de adaptación más tempranos y estructurados al diagnóstico (Noritz & Murphy, 2013; Pelentsov et al., 2016). En este sentido, el cribado neonatal puede entenderse como un factor protector no solo desde el punto de vista clínico, sino también psicológico, al permitir reducir los periodos de búsqueda diagnóstica y favorecer la planificación de cuidados y apoyos desde fases iniciales del desarrollo. Sin embargo, estos beneficios no se distribuyen de manera homogénea en España, donde la implantación del cribado neonatal continúa siendo desigual entre comunidades autónomas, lo que sitúa el acceso al diagnóstico precoz en una posición dependiente del lugar de nacimiento (Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos, 2022). Esta variabilidad territorial plantea un problema relevante de equidad sanitaria y evidencia la necesidad de avanzar hacia modelos más homogéneos de detección precoz.

Desde una perspectiva psicológica, los resultados ponen de manifiesto que el diagnóstico tardío no puede entenderse únicamente como un problema biomédico, sino como un estresor prolongado que afecta de forma significativa al sistema familiar. La denominada odisea diagnóstica implica periodos prolongados de incertidumbre, múltiples consultas médicas y dificultades en el acceso a información y recursos adecuados, configurando un contexto de estrés crónico que favorece el desgaste emocional de los cuidadores (Aldiss et al., 2021; Jobling et al., 2025; Smits et al., 2022;

Witt et al., 2023). Este contexto constituye, además, el entorno de desarrollo del menor, lo que sugiere posibles repercusiones indirectas sobre su bienestar psicológico y su desarrollo socioemocional.

Desde esta perspectiva, el impacto psicológico del diagnóstico tardío puede conceptualizarse como un fenómeno sistémico y relacional, que afecta al conjunto de la unidad familiar y no únicamente al cuidador principal. La reorganización constante de la vida cotidiana, la sobrecarga asistencial y la incertidumbre sobre la evolución de la enfermedad generan un desgaste emocional acumulativo que repercute en el funcionamiento familiar, la calidad de vida y la estabilidad socioeconómica. Estos resultados coinciden con investigaciones previas que señalan que el bienestar parental constituye un factor estrechamente vinculado al ajuste psicológico del menor y al funcionamiento familiar global.

Los resultados obtenidos refuerzan la necesidad de desarrollar intervenciones tempranas y continuadas que acompañen a las familias a lo largo de todo el proceso diagnóstico. En este contexto, el psicólogo sanitario desempeña un papel central en la detección de necesidades emocionales, la reducción de la sobrecarga del cuidador y el desarrollo de estrategias de afrontamiento adaptativas (FEDER, 2009; Ministerio de Sanidad, 2014; Rafferty & Beck, 2020). No obstante, la evidencia revisada muestra que el apoyo psicológico no siempre se encuentra integrado de forma sistemática en la atención sanitaria, observándose dificultades de acceso, escasez de derivaciones y ausencia de acompañamiento emocional incluso en contextos de elevada necesidad psicológica (Aldiss et al., 2021; Domaradzki & Walkowiak, 2024; Hager et al., 2024). Esta situación pone de relieve la necesidad de reforzar la presencia de profesionales de la psicología en los dispositivos asistenciales vinculados a enfermedades raras.

En la misma línea, los resultados sugieren la conveniencia de que el sistema sanitario incorpore de manera planificada dispositivos de apoyo psicosocial complementarios a la atención médica. Entre ellos destacan las redes de apoyo entre iguales, que han mostrado efectos positivos en la reducción del aislamiento social y en la mejora del afrontamiento emocional. La promoción de estas redes no debería depender exclusivamente de la iniciativa de las familias, sino integrarse en estrategias coordinadas entre servicios sanitarios, servicios sociales y asociaciones de pacientes, tal como se ha propuesto en el contexto español (FEDER, 2014; Gaintza et al., 2024).

Asimismo, la evidencia revisada pone de manifiesto que la carga económica asociada al cuidado constituye una variable moduladora especialmente relevante del impacto psicológico. Los gastos sanitarios, la pérdida de ingresos, las dificultades de conciliación laboral y la ausencia de apoyos estructurales intensifican el estrés emocional y el malestar psicológico de las familias, con posibles repercusiones indirectas sobre el bienestar del menor (Domaradzki et al., 2025; Walkowiak & Domaradzki, 2025). Estos resultados refuerzan la necesidad de abordar el impacto del diagnóstico tardío desde una perspectiva estructural que combine la atención sanitaria con medidas sociales y económicas orientadas a reducir la carga global del cuidado.

En conjunto, los resultados de esta revisión sugieren que el cribado neonatal y la detección precoz de enfermedades raras deben entenderse como componentes esenciales de una atención sanitaria integral. Más allá de su función diagnóstica, estos dispositivos pueden contribuir a mejorar el bienestar psicológico de las familias y a reducir el impacto emocional asociado al proceso diagnóstico. Desde esta perspectiva, la prevención del retraso diagnóstico constituye no solo un objetivo clínico, sino también un objetivo relevante para la promoción de la salud mental en la infancia y en sus contextos familiares.

#### Limitaciones

En cuanto a las limitaciones de esta revisión, debe señalarse en primer lugar la escasez de estudios realizados en población española. Aunque inicialmente la búsqueda bibliográfica se acotó geográficamente a España en los últimos cinco años, únicamente se identificaron dos estudios que cumplieran estos criterios, lo que limita la posibilidad de extraer conclusiones específicas aplicables al contexto nacional. Esta falta de evidencia pone de relieve una carencia relevante en la investigación actual y dificulta el diseño de intervenciones ajustadas a las características del sistema sanitario español y a las necesidades reales de las familias. Asimismo, la revisión incluye estudios centrados en patologías muy heterogéneas, con diferentes niveles de gravedad, evolución clínica y necesidades asistenciales. Esta heterogeneidad diagnóstica, junto con la diversidad de variables psicológicas evaluadas y de instrumentos de medida empleados, dificulta la

comparación directa entre estudios e impide la realización de análisis cuantitativos integrados, como metaanálisis, limitando la posibilidad de establecer estimaciones globales del impacto psicológico. Otra limitación se relaciona con las características metodológicas de los estudios incluidos. Tal como reflejó la evaluación mediante AXIS y CRF-QS, muchos trabajos utilizaron muestras de conveniencia, frecuentemente reclutadas a través de asociaciones de pacientes o plataformas online, lo que puede introducir sesgos de selección y limitar la representatividad de las muestras. Asimismo, en varios estudios se observó ausencia de justificación del tamaño muestral y limitaciones en el control de variables de confusión, aspectos que deben tenerse en cuenta al interpretar la generalización de los resultados.

A pesar de estas limitaciones, la consistencia de los resultados entre estudios cuantitativos y cualitativos aporta solidez a las conclusiones obtenidas y permite identificar patrones claros en relación con el impacto psicológico del diagnóstico tardío y el papel protector de la detección precoz.

## 5. Conclusiones

Los resultados evidencian que el diagnóstico tardío constituye un factor de riesgo significativo para el bienestar psicológico de las familias, lo que refuerza la necesidad de incorporar de manera sistemática el apoyo psicológico dentro de los dispositivos asistenciales dirigidos a menores con enfermedades raras. En este sentido, resulta prioritario impulsar más investigación en el contexto español, especialmente estudios que analicen de forma específica el impacto psicológico del diagnóstico tardío, evalúen las necesidades emocionales y sociales de las familias y permitan diseñar intervenciones psicológicas basadas en la evidencia. La generación de conocimiento aplicado en este ámbito facilitaría el desarrollo de modelos asistenciales más ajustados a las características del sistema sanitario español.

Desde una perspectiva aplicada, los resultados de esta revisión sugieren la conveniencia de desarrollar medidas organizativas y asistenciales orientadas a reducir el impacto psicológico del proceso diagnóstico, integrando de forma explícita la atención psicológica dentro de los circuitos asistenciales de enfermedades raras. Entre las principales recomendaciones operativas pueden señalarse las siguientes: (1) Establecer protocolos de derivación automática a atención psicológica tras la comunicación de resultados positivos en cribado neonatal o tras la confirmación diagnóstica de una enfermedad rara. (2) Definir circuitos asistenciales coordinados entre pediatría, genética clínica, neuropediatría y psicología sanitaria, que permitan un acompañamiento continuado durante el proceso diagnóstico. (3) Desarrollar protocolos estructurados de comunicación diagnóstica, que incluyan pautas para la transmisión de información médica y la detección temprana de necesidades emocionales familiares. (4) Integrar dispositivos de apoyo psicosocial y redes entre iguales como parte institucional de la atención sanitaria, en coordinación con asociaciones de pacientes y entidades como FEDER, evitando que el acceso a estos recursos dependa exclusivamente de la iniciativa familiar. (5) Favorecer el acceso temprano a programas de atención temprana y apoyo familiar, especialmente en situaciones de incertidumbre diagnóstica prolongada. (6) Promover la formación específica de los profesionales sanitarios en enfermedades raras y comunicación clínica, con el fin de reducir la incertidumbre diagnóstica percibida y mejorar la experiencia asistencial de las familias. Estos resultados refuerzan la necesidad de avanzar hacia modelos de atención sanitaria verdaderamente integrales, en los que el psicólogo sanitario ocupe un papel central en el acompañamiento y apoyo a los menores con enfermedades raras y a sus familias.

## Referencias

- Aldiss, S., Gibson, F., Geoghegan, S., Jewitt, A., Elliott, T. K., Williams, A., Wray, J., & Oulton, K. (2021). "We don't know what tomorrow will bring": Parents' experiences of caring for a child with an undiagnosed genetic condition. *Child: Care, Health & Development*, 47(5), 588–596. <https://doi.org/10.1111/cch.12866>
- Atkins, J. C., & Padgett, C. R. (2024). Living with a rare disease: Psychosocial impacts for parents and family members – A systematic review. *Journal of Child and Family Studies*, 33, 617–636. <https://doi.org/10.1007/s10826-024-02790-6>
- Benito-Lozano, J., Arias-Merino, G., Gómez-Martínez, M., Arconada-López, B., Ruiz-García, B., Posada de la Paz, M., & Alonso-Ferreira, V. (2023). Psychosocial impact at the time of a rare disease diagnosis. *PLOS ONE*, 18, e0288875. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0288875>
- Benito-Lozano, J., López-Villalba, B., Arias-Merino, G., Posada de la Paz, M., & Alonso-Ferreira, V. (2022). Diagnostic delay in rare diseases: Data from the Spanish rare diseases patient registry. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17(1), 1–10. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02530-3>
- Boettcher, J., Boettcher, M., Wiegand-Grefe, S., & Zapf, H. (2021). Being the pillar for children with rare diseases: A systematic review on parental quality of life. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 18(9), 4993. <https://doi.org/10.3390/ijerph18094993>
- Boettcher, J., Zapf, H., Hohmann, S., Daubmann, A., Denecke, J., Muntau, A. C., & Wiegand-Grefe, S. (2025). Gender-specific insights on parenting children with rare diseases through multiple mediation analyses within the Double ABCX model. *Research in Developmental Disabilities*, 167, 105160. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2025.105160>
- Carbyn, H., Hossain, A., Dias, R. L., Lingley-Pottie, P., McGrath, P. J., Meier, S., Palmer, L. D., Bassett, A. S., Ayoub, S., Rideout, A. L., Shugar, A., Cytrynbaum, C., McDonald-McGinn, D. M., & Swillen, A. (2025). Evaluating the relationship between caregiver depression, social support, and children's internalizing and externalizing symptoms in families affected by 22q11.2 deletion syndrome. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 20(1). <https://doi.org/10.1186/s13023-025-03955-2>
- Chiarotti, F., Kodra, Y., De Santis, M., et al. (2023). Gender and burden differences in family caregivers of patients affected by ten rare diseases. *Annali dell'Istituto Superiore di Sanità*, 59(2). [https://doi.org/10.4415/ann\\_23\\_02\\_05](https://doi.org/10.4415/ann_23_02_05)
- Domaradzki, J., Jabkowski, P., & Walkowiak, D. (2025). Rare disease, common struggles: Quality of life, caregiver burden and financial wellbeing of family caregivers in Poland. *Scientific Reports*, 15, 22678. <https://doi.org/10.1038/s41598-025-08866-7>
- Domaradzki, J., & Walkowiak, D. (2024a). "In God we trust": An exploratory study of the associations between religiosity and the caregiving experiences of parents of children with rare diseases in Poland. *Journal of Religion and Health*. <https://doi.org/10.1007/s10943-024-02095-4>
- Domaradzki, J., & Walkowiak, D. (2024b). Invisible patients in rare diseases: Parental experiences with the healthcare and social services for children with rare diseases. A mixed-method study. *Scientific Reports*, 14(1), 14016. <https://doi.org/10.1038/s41598-024-63962-4>
- Downes, M. J., Brennan, M. L., Williams, H. C., & Dean, R. S. (2016). Development of a critical appraisal tool to assess the quality of cross-sectional studies (AXIS). *BMJ Open*, 6(12), e011458. <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2016-011458>

- Emerson, N. D., Distelberg, B., Morrell, H. E., & Tapanes, D. (2018). Longitudinal model predicting self-concept in pediatric chronic illness. *Family Process*, 58, 100–113. <https://doi.org/10.1111/famp.12361>
- Engel, G. L. (1977). The need for a new medical model: A challenge for biomedicine. *Science*, 196(4286), 129–136. <https://doi.org/10.1126/science.847460>
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). (2009). Guía de apoyo psicológico para enfermedades raras (1.ª ed.). FEDER. <https://www.enfermedades-raras.org/sites/default/files/documentos/guiae-apoyo-psicologico-para-eerr.feder.pdf>
- Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). (2014). Conferencia EUROPLAN Nacional: Informe Final. FEDER. [https://www.enfermedades-raras.org/sites/default/files/documentos/europlan\\_ii\\_informe\\_definitivo.pdf](https://www.enfermedades-raras.org/sites/default/files/documentos/europlan_ii_informe_definitivo.pdf)
- Gaintza, Z., Aróstegui, I., & Jimenez-Jimenez, J. (2024). Propuesta interdisciplinar y coordinada para la mejora de la calidad de vida de los niños y niñas con enfermedades raras y de sus familias. *Aula Abierta*, 53(4), 325–331. <https://doi.org/10.17811/rifie.21385>
- González, K., Eixarch, T., Nuñez, L., & Ariceta, G. (2024). Quality of life and mental health status in caregivers of pediatric patients with nephropathic cystinosis. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 19. <https://doi.org/10.1186/s13023-024-03417-1>
- Hager, K., Martinez Calderon, M., Rothschild, A. W., & Luiselli, J. K. (2024). Brief report: Assessment of barriers to mental health services among caregivers of children with rare disease. *Journal of Rare Diseases*, 3(1), 1–7. <https://doi.org/10.1007/s44162-024-00047-w>
- Hoffmann, T. M., Friedrich, B., & Lewis, C. (2025). “I don’t grieve as much as I used to”: A qualitative study on parents of children with rare and undiagnosed conditions navigating grief in the context of uncertainty. *Journal of Genetic Counseling*, 34(6), e70149. <https://doi.org/10.1002/jgc4.7014>
- Jobling, J. M., Teutsch, S. M., Eslick, G. D., & Elliott, E. J. (2025). Impact on the family of a child’s rare disease: A large cross-sectional study. *Rare*, 3. <https://doi.org/10.1016/j.rare.2025.100066>
- Koehly, L. M., Ashida, S., Sumrall, S., & Hyman, S. (2023). Caregiving interactions and behaviors in the care of children with rare genetic or undiagnosed conditions. *Journal of Child & Family Studies*, 32(11), 3501–3514. <https://doi.org/10.1007/s10826-023-02645-6>
- Kübler-Ross, E. (1969). *On death and dying*. Macmillan.
- Letts, L., Wilkins, S., Law, M., Stewart, D., Bosch, J., & Westmorland, M. (2007). Critical review form—Qualitative studies (Version 2.0). McMaster University, CanChild Centre for Childhood Disability Research.
- Lim, Y., Hong, I., & Han, A. (2025). Health-related quality of life and family functioning in parents of children with Barth syndrome: An application of the Double ABCX model. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 20. <https://doi.org/10.1186/s13023-025-03636-0>
- Maltseva, M., Schubert-Bast, S., Zöllner, J. P., Rosenow, F., Kay, L., Strzelczyk, A., Bast, T., Mayer, T., von Spiczak, S., Ruf, S., Trollmann, R., Wolff, M., Hornemann, F., Klotz, K. A., Jacobs, J., Kurlmann, G., Neubauer, B. A., Polster, T., Syrbe, S., ... Flege, S. (2023). Sleep quality, anxiety, symptoms of depression, and caregiver burden among those caring for patients with Dravet syndrome: A prospective multicenter study in Germany. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 18(1). <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02697-3>

- Manalel, J. A., Sumrall, S., Davidson, H., Grewal, M., Granovetter, M. A., & Koehly, L. M. (2024). Stress, coping, and positive aspects of caregiving among caregivers of children with rare disease. *Psychology & Health*, 39(2), 216–232. <https://doi.org/10.1080/08870446.2022.2057494>
- Ministerio de Sanidad. (2010). Documento marco sobre cribado poblacional. [https://www.sanidad.gob.es/areas/promocionPrevencion/cribado/documentosTecnicos/docs/Cribado\\_poblacional.pdf](https://www.sanidad.gob.es/areas/promocionPrevencion/cribado/documentosTecnicos/docs/Cribado_poblacional.pdf)
- Ministerio de Sanidad. (2014). Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. <https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/Estrategia Enfermedades Raras SNS 2014.pdf>
- Nematollahi, S., Rampakakis, E., Amara, M., Hamdy, R. C., Rauch, F., Hyer, L. C., James, M. A., Altioik, H., Raney, E., Pellett, J., Mielke, C., Nossov, S. B., Tavukcu, S., Giampietro, P. F., & Dahan-Oliel, N. (2025). Health-related quality of life in 205 children with arthrogryposis multiplex congenita. *Quality of Life Research*, 34(1), 247–260. <https://doi.org/10.1007/s11136-024-03808-8>
- Noritz, G. H., & Murphy, N. A. (2013). Motor delays: Early identification and evaluation. *Pediatrics*, 131(6), e2016–e2027. <https://doi.org/10.1542/peds.2013-1056>
- Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos. (2022). Herramientas para el diagnóstico de las enfermedades raras: El cribado neonatal (Informe EERR nº 5). Centro de Estudios de Políticas Públicas y Gobierno. [https://centroestudiospoliticaspUBLICAS.com/wp-content/uploads/2021/03/220630\\_Informe-cribados-neonatales.pdf](https://centroestudiospoliticaspUBLICAS.com/wp-content/uploads/2021/03/220630_Informe-cribados-neonatales.pdf)
- Page, M. J., McKenzie, J. E., Bossuyt, P. M., Boutron, I., Hoffmann, T. C., Mulrow, C. D., Shamseer, L., Tetzlaff, J. M., Akl, E. A., Brennan, S. E., Chou, R., Glanville, J., Grimshaw, J. M., Hróbjartsson, A., Lalu, M. M., Li, T., Loder, E. W., Mayo-Wilson, E., McDonald, S., ... Moher, D. (2021). Declaración PRISMA 2020: Una guía actualizada para la publicación de revisiones sistemáticas (Trad. J. J. Yepes-Núñez, G. Urrutia, M. Romero-García y S. Alonso-Fernández). *Revista Española de Cardiología*, 74(9), 790–799. <https://doi.org/10.1016/j.recesp.2021.06.016>
- Pelentsov, L. J., Fielder, A. L., & Esterman, A. J. (2016). The supportive care needs of parents with a child with a rare disease: A qualitative descriptive study. *Journal of Pediatric Nursing*, 31(3), e207–e218. <https://doi.org/10.1016/j.pedn.2015.10.022>
- Pelentsov, L. J., Laws, T. A., & Esterman, A. (2015). The supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease: A scoping review. *Disability and Health Journal*, 8, 475–491. <https://doi.org/10.1016/j.dhjo.2015.03.009>
- Rafferty, K. A., & Beck, G. A. (2020). “You are not alone”: Advice giving for parents of children living with complex chronic conditions. *Health Communication*, 35(11), 1386–1395. <https://doi.org/10.1080/10410236.2019.1636341>
- Rodríguez-Muñoz, M. F., Motrico, E., Miguez, C., Chaves, C., Suso-Ribera, C., Duque, A., García Salinas, M., Caparrós-González, R. A., Martín-Agudiez, N., Kovacheva, K., García-López, H. S., Vazquez-Batan, P., Peñacoba, C., & Osma, J. (2023). Perinatal depression in the Spanish context: Consensus report from the General Council of Psychology of Spain. *Clínica y Salud*, 34(2), 51–63. <https://doi.org/10.5093/clysa2023a15>
- Rovira-Moreno, E., Abuli, A., Codina-Solà, M., Valenzuela, I., Serra-Juhe, C., Cuscó, I., Borregán, M., Cueto-González, A., Vendrell, T., López-Grondona, F., Brun-Gasca, C., Brignani, E., Martínez-Ribot, L., Garci-Espejo, R., Cruz, J., García-Arumí, E., & Tizzano, E. F. (2020). Beyond the disease itself: A cross-cutting educational initiative for patients and families

- with rare diseases. *Journal of Genetic Counseling*, 30, 693–700. <https://doi.org/10.1002/jgc4.1354>
- Smits, R. M., Vissers, E., te Pas, R., Roebbers, N., Verhaak, C. M., Feitz, W. F. J., van Rooij, I. A. L. M., & de Blaauw, I. (2022). Common needs in uncommon conditions: A qualitative study to explore the need for care in pediatric patients with rare diseases. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 17(1). <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02305-w>
- Valcárcel-Nazco, C., Ramallo-Fariña, Y., Linertová, R., García-Pérez, L., Serrano-Aguilar, P., & Ramos-Goñi, J. M. (2022). Health-related quality of life and perceived burden of informal caregivers of patients with rare diseases in selected European countries. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, 19(13). <https://doi.org/10.3390/ijerph19138208>
- Walkowiak, D., & Domaradzki, J. (2025). Perception of psychosocial burden in mothers of children with rare pediatric neurological diseases. *Scientific Reports*, 15. <https://doi.org/10.1038/s41598-025-87251-w>
- Witt, S., Schuett, K., Wiegand-Grefe, S., Boettcher, J., & Quitmann, J. (2023). Living with a rare disease: Experiences and needs in pediatric patients and their parents. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 18. <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02837-9>
- World Health Organization. (2024). Seventy-seventh World Health Assembly: Resolution on newborn screening, diagnosis and management of birth defects (WHA77.5). [https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf\\_files/WHA77/A77\\_R5-en.pdf](https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA77/A77_R5-en.pdf)
- Wu, Y., Al-Janabi, H., Mallett, A., Quinlan, C., Scheffer, I. E., Howell, K. B., Christodoulou, J., Leventer, R. J., Lockhart, P. J., Stark, Z., Boughtwood, T., & Goranitis, I. (2020). Parental health spillover effects of paediatric rare genetic conditions. *Quality of Life Research*, 29(9), 2445–2454. <https://doi.org/10.1007/s11136-020-02497-3>



## CONTRIBUCIONES DE AUTORES/AS, FINANCIACIÓN Y AGRADECIMIENTOS

### Contribuciones de los/as autores/as:

**Conceptualización:** Muíño Tato, Ana.

**Software:** Vaquer Ferrer, Verónica.

**Validación:** Muíño Tato, Ana.

**Metodología:** Vaquer Ferrer, Verónica y Muíño Tato, Ana.

**Curación de datos:** Muíño Tato, Ana.

**Redacción-Preparación del borrador original:** Muíño Tato, Ana.

**Redacción-Re- visión y Edición:** Vaquer Ferrer, Verónica.

**Visualización:** Vaquer Ferrer, Verónica.

**Supervisión:** Muíño Tato, Ana.

**Administración de proyectos:** Apellido Apellido, Nombre.

**Todos los/as autores/as han leído y aceptado la versión publicada del manuscrito:** : Vaquer Ferrer, Verónica y Muíño Tato, Ana. **Financiación:** Esta investigación recibió o no financiamiento externo.

**Agradecimientos:** si los hubiere.

**Conflicto de intereses:** si los hubiere.