Cuaderno de enfermería. Revista científica
Vol. 4(especial), 136-141, 2026
https://doi.org/10.62574/t18ppc97

Rol del enfermero en el diagnóstico temprano y manejo de enfermedades raras pediátricas

Nurse's role in the early diagnosis and management of pediatric rare diseases

Darío Xavier Miniguano-Álvarez
darioma22@uniandes.edu.ec
Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ecuador
https://orcid.org/0009-0009-3473-6183

Alisson Denebi Benavides-Castro
ea.alissondbc11@uniandes.edu.ec
Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ecuador
https://orcid.org/0009-0006-3651-1533

Ambar Dayana Núñez-Vasco
ambarnv28@uniandes.edu.ec
Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ecuador
https://orcid.org/0009-0001-0203-7179

Riber Fabián Donoso-Noroña
ua.riberdonoso@uniandes.edu.ec
Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ecuador
https://orcid.org/0000-0002-9310-8947

RESUMEN

Objetivo: establecer, mediante consenso de expertos, las funciones del profesional de enfermería en el diagnóstico temprano y el manejo de las enfermedades raras en la población pediátrica. **Método:** estudio Delphi modificado de dos rondas con 22 expertos (enfermeras, docentes, pediatras, genetistas, nutricionista y representantes de familias). Se valoraron 30 enunciados en cinco dominios, con consenso definido por un acuerdo de al menos 75 % y un rango intercuartílico de 1 o menos. **Resultados:** se alcanzó consenso en 26 enunciados (86,7 %). Obtuvieron acuerdo unánime la identificación de señales de alarma, la toma del tamiz neonatal y el acompañamiento emocional. No hubo consenso sobre la solicitud de pruebas genéticas ni sobre el asesoramiento genético autónomo. **Conclusión:** el rol de enfermería se centra en la detección, la coordinación del cuidado, el apoyo familiar y la formación.
Descriptores: enfermedades raras; rol de la enfermera; técnica Delphi. (DeCS).

ABSTRACT

Objective: to establish, through expert consensus, the functions of nursing professionals in the early diagnosis and management of rare diseases in the pediatric population. **Method:** two-round modified Delphi study with 22 experts (nurses, educators, pediatricians, geneticists, a nutritionist and family representatives). Thirty statements in five domains were rated, with consensus defined as agreement of at least 75% and an interquartile range of 1 or less. **Results:** consensus was reached on 26 statements (86.7%). Identification of warning signs, newborn screening sample collection and emotional support received unanimous agreement. There was no consensus on ordering genetic tests or on autonomous genetic counseling. **Conclusion:** the nursing role focuses on detection, care coordination, family support and education.
Descriptors: rare diseases; nurse's role; Delphi technique. (MeSH).

Recibido: 04/08/2026. Revisado: 12/08/2026. Aprobado: 15/09/2026. Publicado: 01/10/2026.
Original breve

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras son afecciones de baja prevalencia, en su mayoría de origen genético, que con frecuencia se manifiestan en la infancia y comprometen varios órganos y sistemas; en este sentido, Caelles-Gramunt y Pijuan (1) estimaron que afectan entre el 3,5 % y el 5,9 % de la población mundial y que entre el 70 % y el 80 % tienen un origen genético. En América Latina, Velasco et al. (2) documentaron en una cohorte colombiana que los pacientes con síndromes genéticos habían pasado más del 75 % de su vida sin diagnóstico, y Domaradzki y Walkowiak (3) observaron que las familias consultaban en promedio a 4,8 médicos antes de obtener el diagnóstico correcto.

Dentro de este orden de ideas, la detección temprana depende de la organización del sistema de salud. Giugliani et al. (4) señalaron que en América Latina se tamiza cerca del 72 % de los recién nacidos y reconocieron avances recientes en Ecuador, aunque el país todavía carece de una definición unificada de enfermedad rara. A su vez, Muñoz Sánchez et al. (5) encontraron en una revisión sistemática que el 75 % de las enfermeras no se sentía preparado para atender a estos pacientes, mientras que la formación específica mejoraba de manera considerable sus conocimientos.

Ahora bien, el rol de enfermería en este campo carece de una definición explícita en el contexto ecuatoriano, lo que limita su incorporación en los protocolos y en la formación. Por tal motivo, el objetivo de este estudio fue establecer, mediante consenso de expertos, las funciones del profesional de enfermería en el diagnóstico temprano y el manejo de las enfermedades raras en la población pediátrica.

MÉTODO

Se realizó un estudio cualitativo de consenso con técnica Delphi modificada en dos rondas, entre marzo y junio de 2024, el panel estuvo integrado por 22 expertos seleccionados de forma intencionada: 10 enfermeras de pediatría y neonatología con al menos cinco años de experiencia, 4 docentes de enfermería, 3 pediatras, 2 genetistas, 1 nutricionista y 2 madres representantes de asociaciones de pacientes, procedentes de hospitales de Ambato, Quito y Riobamba.

En cuanto al instrumento, se elaboró un cuestionario inicial de 30 enunciados distribuidos en cinco dominios: detección y sospecha clínica, tamizaje y diagnóstico, coordinación del cuidado, apoyo a la familia y formación e investigación. Cada enunciado se valoró con una escala de Likert de 1 a 5. Siguiendo el criterio utilizado por Limongelli et al. (6), se consideró consenso cuando al menos el 75 % de los expertos asignó una puntuación de 4 o 5, con un rango intercuartílico igual o inferior a 1. Los enunciados sin consenso se reformularon con los comentarios del panel y se sometieron a una segunda ronda. La participación fue voluntaria y anónima, y todos los expertos otorgaron su consentimiento informado.

RESULTADOS

Los 22 expertos completaron la primera ronda y 21 (95,5 %) la segunda. En la primera ronda alcanzaron consenso 21 de los 30 enunciados (70,0 %); tras la reformulación, 5 de los 9 restantes lo lograron en la segunda ronda, de modo que el consenso final abarcó 26 enunciados (86,7 %). La Tabla 1 presenta los enunciados con mayor acuerdo en cada dominio.

Tabla 1. Funciones de enfermería con mayor consenso según dominio (n = 21).

Dominio	Función de enfermería	Acuerdo (%)	Mediana (RIC)
Detección y sospecha clínica	Identificar señales de alarma, como retraso del desarrollo, dismorfias o pérdida de habilidades, en el control del niño sano	100	5 (5-5)
Detección y sospecha clínica	Registrar antecedentes familiares y consanguinidad en la historia de enfermería	95,2	5 (4-5)
Tamizaje y diagnóstico	Garantizar la toma correcta y oportuna de la muestra del tamiz neonatal	100	5 (5-5)
Tamizaje y diagnóstico	Localizar y citar a los recién nacidos con resultado alterado	95,2	5 (5-5)
Coordinación del cuidado	Actuar como enfermera de enlace entre especialidades, atención primaria y escuela	90,5	5 (4-5)
Coordinación del cuidado	Elaborar planes de cuidado individualizados y planes de emergencia escritos	90,5	5 (4-5)
Apoyo a la familia	Ofrecer acompañamiento emocional durante la incertidumbre diagnóstica	100	5 (5-5)
Apoyo a la familia	Vincular a la familia con asociaciones de pacientes y redes de apoyo	85,7	4 (4-5)
Formación e investigación	Incluir contenidos de enfermedades raras en la formación de pregrado	95,2	5 (4-5)
Formación e investigación	Participar en registros y estudios sobre enfermedades raras	76,2	4 (4-5)

Como se observa en la Tabla 1, el máximo acuerdo correspondió a la identificación de señales de alarma, la toma correcta del tamiz neonatal y el acompañamiento emocional de la familia. En cambio, no alcanzaron consenso la solicitud de pruebas genéticas por parte de enfermería (52,4 %), el asesoramiento genético autónomo (47,6 %), la prescripción de fórmulas metabólicas especiales (42,9 %) y la creación de consultas de enfermería exclusivas para enfermedades raras en hospitales generales (66,7 %). Los comentarios del panel atribuyeron estas discrepancias a los límites legales de la práctica enfermera en Ecuador y a la escasez de recursos.

DISCUSIÓN

El consenso sitúa a la enfermera como un agente de detección y de coordinación más que de diagnóstico definitivo, la importancia otorgada a las señales de alarma coincide con las recomendaciones de Limongelli et al. (6), cuyo panel consideró los antecedentes familiares, las malformaciones agrupadas y el retraso del desarrollo como indicadores clave para sospechar una enfermedad rara en atención primaria. En consecuencia, el control del niño

sano, que en Ecuador realiza con frecuencia el personal de enfermería, constituye un espacio privilegiado para acortar la odisea diagnóstica descrita por Velasco et al. (2).

En cuanto al tamizaje, el máximo acuerdo sobre la toma de muestras y la localización de los casos alterados responde a la expansión de los programas descrita por Giugliani et al. (4), cuyo éxito depende de que ningún recién nacido con resultado positivo se pierda en el seguimiento. Del mismo modo, Gaite et al. (7) señalaron que las necesidades de estas familias son dinámicas y cambian a lo largo de la enfermedad, lo que exige una valoración periódica y no solo en el momento del diagnóstico.

Respecto al apoyo a la familia, el consenso unánime sobre el acompañamiento emocional concuerda con Páramo-Rodríguez et al. (8), quienes identificaron la necesidad de sentirse sostenidos durante la incertidumbre diagnóstica, y con Assalone et al. (9), que describieron fatiga, aislamiento y sobrecarga en las madres cuidadoras. A propósito de ello, Belzer et al. (10) advirtieron que la atención psicosocial no forma parte de la rutina asistencial de estos niños, distancia que la enfermería puede contribuir a cerrar.

Con respecto a la coordinación, la figura de la enfermera de enlace se apoya en Samuels et al. (11), quienes asociaron la coordinación dirigida por enfermeras con menos visitas a urgencias y hospitalizaciones, y en Cady y Belew (12), que describieron a padres obligados a asumir el papel de coordinadores las 24 horas. En la misma línea, Verger et al. (13) evidenciaron la falta de comunicación entre los servicios de salud y la escuela, ámbito incluido entre las funciones consensuadas.

Por otra parte, el elevado acuerdo sobre la formación responde a las carencias documentadas por Domaradzki y Walkowiak (14), cuyo estudio mostró que el 84 % de los estudiantes de enfermería se sentía poco preparado, y por Walkowiak et al. (15), que observaron conocimientos insuficientes en profesionales en ejercicio. Las funciones que no alcanzaron consenso reflejan los límites normativos de la práctica y sugieren la necesidad de definir roles de práctica avanzada. Cabe destacar, como limitaciones, la composición regional del panel y la ausencia de validación de las funciones en la práctica clínica.

CONCLUSIÓN

El panel de expertos consensuó 26 funciones de enfermería en el diagnóstico temprano y el manejo de las enfermedades raras pediátricas, con predominio de la identificación de señales de alarma, la gestión del tamiz neonatal, la coordinación entre niveles y sectores, el acompañamiento emocional de la familia y la formación profesional. Las funciones vinculadas con la solicitud de pruebas genéticas y el asesoramiento autónomo no lograron consenso. Se recomienda incorporar estas funciones en los protocolos del Ministerio de Salud Pública y en los planes de estudio de enfermería.

REFERENCIAS

1. Caelles-Gramunt N, Pijuan J. Genomic strategies in pediatric care: addressing rare diseases in children. Children (Basel). 2026;13(9):1194. doi:10.3390/children13091194
2. Velasco HM, Bertoli-Avella A, Jaramillo Jaramillo C, Cardona DS, González LA, Naranjo Vanegas M, et al. Facing the challenges to shorten the diagnostic odyssey: first whole genome sequencing experience of a Colombian cohort with suspected rare diseases. Eur J Hum Genet. 2024;32:1327-37. doi:10.1038/s41431-024-01609-8
3. Domaradzki J, Walkowiak D. Invisible patients in rare diseases: parental experiences with the healthcare and social services for children with rare diseases. A mixed method study. Sci Rep. 2024;14:14016. doi:10.1038/s41598-024-63962-4
4. Giugliani R, Castillo Taucher S, Hafez S, Oliveira JB, Rico-Restrepo M, Rozenfeld P, et al. Opportunities and challenges for newborn screening and early diagnosis of rare diseases in Latin America. Front Genet. 2022;13:1053559. doi:10.3389/fgene.2022.1053559
5. Muñoz Sánchez I, Martínez-Linares JM, Rodríguez-Blanque R, Cortés-Martín J, Reinoso-Cobo A, Lechuga Carrasco B, et al. Nurses' knowledge of rare diseases: a systematic review. Nurs Rep. 2025;15(9):321. doi:10.3390/nursrep15090321
6. Limongelli G, De Iaco F, Mosca M, Pecchia L, Piccinocchi G. Argo Delphi consensus statement on red flags and clinical gateways towards rare disease diagnosis. Sci Rep. 2025;15:39411. doi:10.1038/s41598-025-23081-0
7. Gaite L, García Fuentes M, González Lamuño D, Álvarez JL. Necesidades en las enfermedades raras durante la edad pediátrica. An Sist Sanit Navar. 2008;31(Supl 2):165-75.
8. Páramo-Rodríguez L, Cavero-Carbonell C, Guardiola-Vilarroig S, López-Maside A, González Sanjuán ME, Zurriaga O. Demora diagnóstica en enfermedades raras: entre el miedo y la resiliencia. Gac Sanit. 2023;37:102272. doi:10.1016/j.gaceta.2022.102272
9. Assalone F, Ortega J, Vázquez N, Vázquez V. Revisión sistemática sobre el funcionamiento familiar en familias con un hijo con una enfermedad poco frecuente. Pap Psicol. 2024;45(1):39-47. doi:10.23923/pap.psicol.3031
10. Belzer LT, Wright SM, Goodwin EJ, Singh A, Carter BS. Psychosocial considerations for the child with rare disease: a review with recommendations and calls to action. Children (Basel). 2022;9(7):933. doi:10.3390/children9070933
11. Samuels C, Harris T, Gonzales T, Mosquera RA. The case for the use of nurse practitioners in the care of children with medical complexity. Children (Basel). 2017;4(4):24. doi:10.3390/children4040024
12. Cady RG, Belew JL. Parent perspective on care coordination services for their child with medical complexity. Children (Basel). 2017;4(6):45. doi:10.3390/children4060045

13. Verger S, Negre F, Fernández-Hawrylak M, Paz-Lourido B. The impact of the coordination between healthcare and educational personnel on the health and inclusion of children and adolescents with rare diseases. Int J Environ Res Public Health. 2021;18(12):6538. doi:10.3390/ijerph18126538
14. Domaradzki J, Walkowiak D. Knowledge and attitudes of future healthcare professionals toward rare diseases. Front Genet. 2021;12:639610. doi:10.3389/fgene.2021.639610
15. Walkowiak D, Bokayeva K, Miraleyeva A, Domaradzki J. The awareness of rare diseases among medical students and practicing physicians in the Republic of Kazakhstan. An exploratory study. Front Public Health. 2022;10:872648. doi:10.3389/fpubh.2022.872648

Derechos de autor: 2026 Por los autores. Este artículo es de acceso abierto y distribuido según los términos y condiciones de la licencia Creative Commons Atribución-NoComercial-CompartirIgual 4.0 Internacional (CC BY-NC-SA 4.0).

https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/