

**Calidad de vida en pacientes
con enfermedades raras
de Extremadura**



JUNTA DE EXTREMADURA

Calidad de vida
relacionada con la salud
en pacientes con enfermedades raras



Dirección General de Salud Pública
Servicio Extremeño de Salud
Consejería de Sanidad y Dependencia
JUNTA DE EXTREMADURA

Autores: *María de los Ángeles García Bazaga* ⁽¹⁾
Carmen Antonaya Rojas ⁽¹⁻²⁾
Julián - Mauro Ramos Aceitero ⁽²⁾

Grupo de trabajo:

Investigadora principal:

María de los Ángeles García Bazaga ⁽¹⁾

Diseño del estudio:

Julián - Mauro Ramos Aceitero ⁽²⁾

Redacción:

María de los Ángeles García Bazaga ⁽¹⁾

Carmen Antonaya Rojas ⁽¹⁻²⁾

Julián - Mauro Ramos Aceitero ⁽²⁾

Análisis estadístico:

Patricia Fernández del Valle ⁽²⁾

María de los Ángeles García Bazaga ⁽¹⁾

Carmen Antonaya Rojas ⁽¹⁻²⁾

Julián - Mauro Ramos Aceitero ⁽²⁾

Trabajo de campo:

María de los Ángeles García Bazaga ⁽¹⁾

Carmen Antonaya Rojas ^(1, 2)

María Zambrano Casimiro ^(2, 3)

Priscila Giraldo Matamoros ^(2, 3)

Apoyo documental y diseño de portada:

José Antonio González Lucio ⁽²⁾

Apoyo informático y cruce de bases:

Vicente Robles Díaz ⁽⁴⁾

Apoyo administrativo:

María Begoña García Rosa ⁽²⁾

María del Rosario Solís Palma ⁽²⁾

(1) Dirección de Salud de área. Gerencia del área de salud de Cáceres. Servicio Extremeño de Salud. Consejería de Sanidad y Dependencia. Junta de Extremadura

(2) Subdirección de Epidemiología. Dirección General de Salud Pública. Servicio Extremeño de Salud. Consejería de Sanidad y Dependencia. Junta de Extremadura.

(3) Gerencia del área de salud de Badajoz. Servicio Extremeño de Salud. Consejería de Sanidad y Dependencia. Junta de Extremadura.

(4) Servicio de Tecnología de Información Sanitaria y Socio-sanitaria. Dirección General de Gestión del Conocimiento y Calidad. Consejería de Sanidad y Dependencia. Junta de Extremadura.

Nota: se indica la actual denominación de las unidades administrativas correspondientes en las que trabajaban los integrantes del grupo durante la realización del estudio.

Edita: Dirección General de Salud Pública. Servicio Extremeño de Salud.
Consejería de Sanidad y Dependencia. Junta de Extremadura.

ISBN: 978-84-96958-33-3

Depósito Legal: BA-248-2009

Imprime: Imprenta Moreno, S.L. - Montijo

Trabajo financiado parcialmente con ayuda del Fondo de Investigación Sanitaria del Instituto de Salud Carlos III (expediente G03/123) y de la Consejería de Sanidad y Consumo de la Junta de Extremadura (expedientes SCSS0432, SCSS0585 y SCSS0530).



Presentación

Como cualquier otra, una enfermedad rara tiene una serie de efectos sobre el bienestar de la persona que la padece, sobre su familia o convivientes y sobre la sociedad en su conjunto. Entre éstos, los fundamentales son, sin duda, los que repercuten directamente sobre su estado de salud, pero también son importantes otros que no escapan a la consideración de las personas y de la sociedad, como la utilización de recursos sanitarios y de otra índole derivados de la propia enfermedad, de su tratamiento o seguimiento e, incluso, de su prevención, o los derivados de la capacidad productiva del enfermo y, además, la posible reducción en lo que se ha dado en llamar calidad de vida, y que podíamos también designar como estado o nivel de bienestar que le permite su enfermedad.

Todos estos efectos pueden ser más o menos mensurables y comparables, siendo la medida de la calidad de vida, probablemente, la más difícil de medir por el gran componente subjetivo que encierra y que, como se muestra en este trabajo, hace que personas con grandes discapacidades e, incluso, dependencias, sientan que tienen una calidad de vida relativamente buena, y que muy probablemente sea la consecuencia de la infinita capacidad de adaptación del ser humano para aprender a vivir con los problemas que le afectan. En el caso de las enfermedades raras esto es, si cabe, más difícil por las características de las mismas, ampliamente expresadas en este trabajo.

En una sociedad desarrollada que tiende a alcanzar las mayores cotas posibles de bienestar, ya no basta con conocer el tipo y número de enfermedades que afectan a los ciudadanos, sino que es imprescindible conocer la calidad de vida que éstos sienten, especialmente, la calidad de vida relacionada con su salud o, por mejor decir, con su enfermedad. En este sentido se expresó la Ponencia de estudio del Senado español encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras, constituida en el seno de la Comisión conjunta de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales, y que recoge en su informe publicado el 11 de diciembre de 2006 en el Boletín Oficial de las Cortes Generales, entre otras recomendaciones, la necesidad de fomentar la investigación sobre enfermedades raras, que debe realizarse para su prevención, diagnóstico, diagnóstico genético, tratamiento, y mejora de la calidad de vida.

Desde la Junta de Extremadura somos conscientes de todo ello, por eso iniciamos hace años un camino de colaboración con los afectados por enfermedades raras bajo la premisa de que las raras, son las enfermedades, no las personas que las padecen, con el objetivo de que estos enfermos, como cualquier otro, obtengan del Sistema Sanitario Público una atención integral, integrada y de calidad, con criterios de equidad y de accesibilidad ajustados a las necesidades de los afectados. Camino que desembocará en la próxima realización a lo largo del año 2009 de un Plan integral de enfermedades raras de Extremadura.

Frente a este tipo de patologías, los que las sufren, suelen quejarse de que se sienten despojados del papel protagonista que deberían tener en cualquier proceso médico. Por ello se hace necesaria la atención personal y la información con respecto a sus dolencias y a los tratamientos que se les aplican, porque de lo contrario aparece el miedo. Por eso, se podrá considerar que nuestras sociedades progresan si son capaces de paliar el miedo y el sufrimiento de los enfermos y sus familiares. La medicina actual alivia infinidad de dolores, pero a costa del cuerpo y provocando otros malestares. Por eso es urgente que la medicina moderna vea los diferentes órganos como parte de un todo: la persona enferma. Reiterar, de nuevo, de que es imprescindible tener en mente que se trata con enfermos, no con enfermedades. ¿Qué tiene?, le suele preguntar el doctor al enfermo. Si lo supiera, quizá no estaría en la consulta. Sería mejor que preguntaran: ¿cómo se siente? Y así se generaría en el enfermo la certidumbre de que se ocupan de él y el miedo desaparecería o sería tolerable.

La potenciación de la investigación debe ser, y es, una de las bases de cualquier plan de actuación, y dentro de ella, la investigación en materia de calidad de vida relacionada con la salud es esencial en aquellas patologías que, como las que nos ocupa, tienden a ser crónicas y discapacitantes, a fin de conocer las necesidades de los afectados en este terreno. Por ello me complace muy gratamente presentar este trabajo realizado en Extremadura, por profesionales extremeños y que muestra los problemas de ciudadanos extremeños, en la seguridad de que nos ayudará a conocer la realidad de las personas afectadas por enfermedades raras. A estas últimas, y especialmente a las que han participado en el estudio, quiero expresar mi más sincero reconocimiento.

Guillermo Fernández Vara
Presidente de la Junta de Extremadura



Índice

Presentación.....	3
Antecedentes.....	7
Justificación.....	23
Objetivos.....	29
Metodología.....	31
Tipo de estudio.....	31
Sujetos participantes.....	31
Selección de participantes.....	31
Realización de las entrevistas.....	33
Confidencialidad de los datos y consentimiento informado.....	33
Cuestionario.....	33
Análisis.....	36
Resultados.....	39
1. Características sociodemográficas de los participantes.....	39
2. Enfermedades diagnosticadas a los participantes.....	45
3. Estado de salud sentido de forma general.....	48
4. Estado de salud sentido en el día de la entrevista.....	52
5. Estado de salud sentido en las cuatro semanas anteriores a la entrevista.....	54
6. Puntuaciones obtenidas en el cuestionario EQ-5D.....	60
7. Puntuaciones obtenidas en el cuestionario SF-36.....	64
8. Necesidades terapéuticas de los participantes y utilización de recursos.....	71
9. Necesidad de cuidador.....	81
10. Necesidades y demandas sentidas por los participantes y cuidadores.....	87
Discusión.....	91
Conclusiones.....	99
Agradecimientos.....	101
Bibliografía.....	103
Anexo I: Consentimiento informado.....	111
Anexo II: Modelo de cuestionario.....	115



Antecedentes

La salud es un punto de encuentro donde confluyen lo biológico y lo social, el individuo y la comunidad, la política social y la económica...”⁽¹⁾. Así lo entendió la Organización Mundial de la Salud (OMS) cuando en 1948 definió ésta como “el mejor estado posible de bienestar físico, mental y social, y no sólo la ausencia de enfermedad; es un derecho humano fundamental y la consecución del nivel de salud más alto posible. Es un objetivo social prioritario en todo el mundo, cuya realización requiere la acción de muchos otros sectores sociales y económicos, además del sector sanitario”⁽²⁾.

El Dr. Halfdan Mahler, entonces Director General de la OMS, explicó ante la Asamblea Mundial de la Salud reunida en Alma-Ata en 1978⁽³⁾, que la aspiración de “salud para todos en el año 2000 no estaba dirigida sólo a los grupos sociales económicamente débiles”, contrariamente a ello, lo que se pretende es confirmar las relaciones existentes entre la salud y los sectores sociales y económicos, de modo que la salud quede íntimamente incorporada a la calidad de vida, como el denominador común de todas las actividades políticas, sociales y económicas”. La salud ha de quedar íntimamente in-

corporada a la calidad de vida, la salud no es independiente de los otros componentes de lo que se denomina “calidad de vida”; por el contrario, tiene una relación de interdependencia con los demás (alimentación, vivienda, trabajo, educación, vestimenta, seguridad social, libertades humanas, recreación, medio ambiente), factores estos últimos cuyos logro y efectividad suelen verse grandemente influidos por las disponibilidades económicas, la política y las prioridades de cada gobierno.

El estado de salud de una población ha sido medido tradicionalmente por la tasa de mortalidad y esperanza de vida, a pesar de que, ya en los años 50, la mortalidad de los países desarrollados de Occidente alcanzó un equilibrio, volviéndose la tasa de mortalidad una medida ineficaz para diferenciar el estado de salud de las poblaciones de estos países. Por otro lado, la mayor prevalencia de enfermedades crónicas, como consecuencia de la disminución o eliminación de las enfermedades infecciosas, así como el desarrollo de tecnologías médicas que atenuaban el dolor y el malestar, sin que eso implicase una prolongación de la vida, hicieron necesaria la aparición de otras medidas de resultados más sensibles.

La OMS en 1994 define calidad de vida como la “percepción del individuo de su posición en la vida en el contexto de la cultura y sistema de valores en los que vive y en relación con sus objetivos, expectativas, estándares y preocupaciones”⁽⁴⁾. Es claro que “calidad de vida” es una noción eminentemente humana que se relaciona con el grado de satisfacción que tiene la persona con su situación física, su estado emocional, su vida familiar, amorosa, social, así como el sentido que le atribuye a su vida, entre otras cosas. En este contexto, la incorporación de la Calidad de Vida Relacionada con la Salud (CVRS) ha sido una de las mayores innovaciones en las evaluaciones del estado de salud, como una medida necesaria⁽⁵⁾.

Es indudable que una enfermedad tiene una serie de efectos sobre el bienestar de cada persona que la padece y sobre la sociedad en su conjunto, que pueden clasificarse en diversas categorías:

- a) Efectos directos sobre la salud, en forma de muertes prematuras (o pérdidas de años de vida) y reducción de la calidad de vida (dolor, discapacidad, ansiedad, etc.).
- b) Efectos sobre la utilización de los recursos destinados a prevenir la aparición de la enfermedad, tratarla o paliar sus efectos.
- c) Efectos indirectos sobre la capacidad productiva y eventualmente sobre la producción, derivados de los cambios en el estado de salud.

Para poder cuantificar estos efectos podemos recurrir a estudios del coste de la enfermedad y de evaluación de la calidad de vida relacionada con la salud. En los últimos años los profesionales sanitarios están reconociendo la importancia de la valoración de la salud y de la CVRS en las ER como medida del resultado sanitario. Cambios en la CVRS constituyen una medida prometedora en la efectividad de los tratamientos y un instrumento en la evaluación del impacto de las intervenciones sanitarias.

Las medidas fisiológicas proporcionan datos importantes para los clínicos, pero pueden tener un valor limitado para los pacientes. La evaluación de la CVRS proporciona información diferente pero complementaria a la de los indicadores clínicos más tradicionales y cada vez son más los profesionales sanitarios que consideran útil e instructiva la información que aportan estos instrumentos, tanto en la práctica como en la investigación clínica y en la gestión sanitaria.

Los clínicos requieren de información relevante sobre los efectos que tiene una enfermedad y el tratamiento en sus pacientes, con el fin de poder recomendarlo y evaluar el progreso. También los investigadores y administradores sanitarios quieren medir la eficacia y efectividad de los tratamientos, así como la salud como un indicador de calidad de la atención sanitaria y poder monitorizar la efectividad en diferentes estructuras organizativas⁽⁶⁾.

Esencialmente el concepto de CVRS incorpora la “percepción del paciente”, como una necesidad en la evaluación de resultados en salud, debiendo para ello desarrollar los instrumentos necesarios para que esa medida sea válida y fiable y aporte evidencia empírica con base científica al proceso de toma de decisiones en salud ⁽⁷⁾.

Tradicionalmente, en medicina, se consideraban válidas sólo las observaciones del equipo médico (datos “objetivos”); posteriormente tomó mayor importancia la consideración de los datos provenientes del paciente (datos “subjetivos”). En la actualidad se intenta dejar de lado el debate “objetivo” *versus* “subjetivo” revalorizándose los datos subjetivos que reflejan sentimientos y percepciones legítimas del paciente que condicionan su bienestar o malestar y su estilo de vida ⁽⁸⁾.

La evaluación de calidad de vida en un paciente representa el impacto que una enfermedad y su consecuente tratamiento tienen sobre la percepción del paciente de su bienestar. Patrick y Erickson la definen como la medida en que se modifica el valor asignado a la duración de la vida en función de la percepción de limitaciones físicas, psicológicas, sociales y de disminución de oportunidades a causa de la enfermedad, incluidos accidentes, sus secuelas, el tratamiento y/o las políticas de salud ^(9,10). Las evaluaciones de CVRS asumen que las personas son capaces de analizar aspectos de su estado de salud en forma aislada, separándolos de otros

aspectos de la vida humana (ingresos, situación laboral, relaciones interpersonales, estrategias personales de afrontamiento). Hay numerosas evidencias de que, a medida que la enfermedad progresa, ocurren ajustes internos que preservan la satisfacción que la persona siente con la vida, por lo que podemos encontrar personas con grados importantes de limitación física que consideran que su calidad de vida es buena ⁽¹¹⁾.

La confusión entre estado de salud y calidad de vida ha dado origen a dilemas éticos, técnicos y conceptuales. Algunos críticos del concepto han considerado que el mismo conlleva a la medicalización de la vida cotidiana. El concepto de calidad de vida no puede ser de ningún modo independiente de las normas culturales, patrones de conducta y expectativas de cada uno. Sin embargo es frecuente que las investigaciones de CVRS dejen de lado estos aspectos antropológicos y culturales, asumiendo un sistema único globalizado de valores. Uno de los aspectos en que hay consenso es que las medidas de CVRS deben reflejar la percepción de las personas legas en la materia, incluidos los pacientes.

Los instrumentos dirigidos a evaluar la CVRS son cuestionarios de salud, cuyas probabilidades métricas (validez, fiabilidad y sensibilidad) permiten valorar el estado de salud percibido con garantía, en cuya construcción han de tenerse en cuenta desde la conceptualización del objetivo, la escala de puntuaciones, las preguntas y sus instruc-

ciones de respuesta de medida, etc., hasta la adaptación cultural incluyendo en esta una adecuada traducción ⁽¹²⁾. La elección del instrumento dependerá del ámbito de aplicación y del enfoque de la evaluación, existiendo así cuestionarios que valoran la CVRS de manera genérica que pueden utilizarse en población enferma, sana o ambas ⁽¹³⁾, y otros que lo hacen de forma específica, aplicable a un solo tipo de problema o patología ⁽¹⁴⁾. Para conocer cuáles son las medidas de calidad de vida más utilizadas se puede recurrir a Biblio Pro, una biblioteca virtual de cuestionarios de calidad de vida y otros resultados percibidos por los pacientes, de acceso libre y gratuito y que se actualiza mensualmente. Los cuestionarios pueden buscarse por siglas, área terapéutica y población (niños, adolescentes, adultos, cuidadores...) y pueden ser genéricos o específicos. Determinar la CVRS permite detectar desigualdades en cuanto al estado de salud, en función de diversos factores.

Los métodos actuales de evaluación de calidad de vida en relación a la salud se han desarrollado sobre todo a partir de tres tradiciones de investigación ⁽¹⁵⁾:

- 1ª. La investigación de la felicidad, proveniente de la tradición psicológica, definida ya en 1953 como un constructo psicológico posible de ser investigado ⁽¹⁶⁾. La primera investigación en los EE.UU. en 1960 mostró que la “felicidad y el bienestar” no podían reducirse solamente al grado de humor positivo experimentado ⁽¹⁷⁾. Estudios posteriores evidenciaron la independencia de los efectos positivos y negativos relacionados con el bienestar, y se llegó a la demostración por parte de los psicólogos de que las respuestas subjetivas, los sentimientos, los deseos, podían evaluarse de forma válida a través de un test ⁽¹⁸⁾.
- 2ª. La investigación en indicadores sociales, proveniente de las ciencias sociales, que se centró en los determinantes sociales y económicos del bienestar. En 1930 se realiza la primera evaluación de bienestar material por W.I. King ⁽¹⁹⁾ y en los años 50 aparece por primera vez el término calidad de vida, acuñado por Ordway en 1953, siendo utilizado por influyentes políticos de la época ⁽²⁰⁾. Los estudios posteriores comenzaron a mostrar la escasa o nula relación entre indicadores objetivos de satisfacción con la vida y las apreciaciones subjetivas. A partir de entonces, las líneas de investigación en el campo social divergen, desde las que continúan centrándose en indicadores objetivos a las que se concentran en indicadores subjetivos. Dentro de esta línea, diversos investigadores siguen discutiendo si la satisfacción debe medirse globalmente o en relación a distintos ámbitos de la vida específicos ⁽²¹⁾. Los distintos modelos teóricos sobre necesidades humanas, desarrollados por filósofos, antropólogos, científicos sociales y políticos, incluyen, a pesar de sus

diferencias teóricas, las siguientes categorías de necesidades ⁽¹⁵⁾:

- Necesidades fisiológicas (alimentación, agua, aire, cobijo etc...).
- Necesidad de relación emocional con otras personas.
- Necesidad de aceptación social.
- Necesidad de realización y de sentido.

3ª. En el área de la salud, la Organización Mundial de la Salud (OMS) fue pionera en el futuro desarrollo de la calidad de vida relacionada con la salud, al definir la salud, ya en 1948, como "... un estado de completo bienestar físico, psíquico y social y no meramente la ausencia de enfermedad". Sin embargo, esta definición de avanzada no pasó de ser una expresión de deseos y tanto la práctica médica como las evaluaciones poblacionales de salud fueron alejándose cada vez más de este concepto.

La Organización Mundial de la Salud retoma el tema, al crearse en 1991 un grupo multicultural de expertos que avanza en la definición de calidad de vida y en algunos consensos básicos que permitan ir dando a este complejo campo alguna unidad ⁽²²⁾. Esta definición y puntos de consenso fueron la base de la creación del instrumento de calidad de vida de la OMS, el WHOQOL-100 ⁽²³⁾, que, a diferencia de otros instrumentos, parte de un marco teórico para su construcción, desarrolla el instrumento en forma simultánea en distintas cul-

turas, utiliza metodologías cualitativas como los grupos focales, para evaluar la pertinencia para los futuros usuarios de los aspectos incluidos en la evaluación.

El Grupo WHOQOL establece además una serie de puntos, en relación a las medidas de calidad de vida relacionada con la salud, aceptados por diversos grupos de investigadores. Estos puntos de consenso del Grupo WHOQOL, emitidos en 1995, indican que las medidas de CVRS deben ser:

1. Subjetivas: Recoger la percepción de la persona involucrada.
2. Multidimensionales: Revelar diversos aspectos de la vida del individuo, en los niveles físico, emocional, social, interpersonal etc.
3. Incluir sentimientos positivos y negativos.
4. Registrar la variabilidad en el tiempo: La edad, la etapa vital que se atraviesa (niñez, adolescencia, adulto joven, y adulto mayor), y el momento de la enfermedad que se cursa, marcan diferencias importantes en los aspectos que se valoran.

La definición de la OMS, adicionalmente, hace un aporte extremadamente valioso al enfatizar la importancia para la auto-evaluación de los factores culturales. Así, la define como la percepción de un individuo de su posición en la cultura y sistema de valores en

que vive en relación con sus objetivos, expectativas, valores y preocupaciones. Sus objetivos son medir:

- Función física, rol físico y salud general.
- Intensidad de dolor, sentimientos de vitalidad, energía y funcionamiento social.
- Problemas emocionales.
- Características socio-económicas y demográficas.

Por tanto la CVRS se refiere no sólo a la duración de la enfermedad, sino al valor que tiene ésta y sus transformaciones debidas a las deficiencias, las discapacidades funcionales, las percepciones individuales y las oportunidades sociales. Se puede definir como el balance entre estatus actual y el deseado.

Se han desarrollado diferentes instrumentos de medición de la CVRS ⁽¹³⁾ para su utilización en diferentes tipos de pacientes o poblaciones, con independencia del problema que afecte al paciente, que permiten un nivel de comparación más global y abstracta sobre el daño que producen las distintas enfermedades. La dimensión fundamental que se explora es la eficiencia asignativa (maximizar el impacto en salud de los recursos que la sociedad destina), y la utilidad central se dirige a la planificación sanitaria y priorización social. Se pueden dividir en tres subgrupos:

1º. Medidas de pregunta única. Consisten en preguntar al paciente acerca de su salud, siendo la pregunta más

utilizada del tipo: ¿cómo diría que se encuentra hoy de salud? El paciente responde en una escala ordinal que va de muy bien a muy mal ⁽¹³⁾.

2º. Perfiles de salud. Es el genérico más común, que mide diferentes dimensiones de la CVRS. La principal ventaja es que tratan de obtener un perfil general sobre la opinión percibida acerca de la calidad de vida de los diferentes individuos o grupos poblacionales mediante la valoración indirecta de cuestionarios personales. La principal limitación es que, al ser instrumentos generales, pueden no adecuarse a los aspectos de la CVRS más importantes de la enfermedad concreta que se estudia y, por tanto, resultar instrumentos poco sensibles a los cambios antes y después del tratamiento. Uno de los perfiles de salud más utilizado y adaptado para su uso en España es el Cuestionario de Salud SF-36 (Short Form-36 Health Survey) ^(24, 25).

3º. Medidas de utilidad o preferencia. Se basan en las utilidades o preferencias que los individuos asignan a los diferentes estados de salud del instrumento, de forma que proporcionan una puntuación única que refleja numéricamente la CVRS y que, generalmente, se sitúan en una escala que va de 0 (peor estado de salud imaginable, a veces la muerte) a 1 (mejor estado de salud imaginable). La ventaja es que son las únicas medidas que se aproximan a suministrar un valor que refleja la CVRS

y, a su vez, es el apropiado para incluirlo en los análisis económicos (tipo coste-utilidad). El inconveniente, al ser de uso universal, es que no son lo suficientemente profundos y pueden no analizar alteraciones específicas de una enfermedad que son importantes para los pacientes; asimismo, pueden no ser lo suficientemente sensibles como para detectar cambios en el tiempo que sean significativos para los pacientes en determinadas enfermedades.

Además de estos instrumentos de medición genéricos, se han desarrollado instrumentos específicos o funcionales para utilizar en pacientes con una enfermedad concreta (asma, diabetes, depresión, etc.) que, por tanto, pueden detectar mejor cómo un problema de salud en particular afecta a la calidad de vida de este tipo de pacientes y son sensibles a variaciones de CVRS. La dimensión fundamental a la que se dirige es la eficacia, efectividad y eficiencia técnica, y la utilidad central se dirige a la evaluación de tecnologías sanitarias o la evaluación económica (efectos y costes). La principal ventaja es que presentan una alta sensibilidad a los cambios ante un problema de salud, especialmente indicados en los estudios que pretenden medir el cambio en la calidad de vida tras una intervención. La principal limitación es que no permiten realizar comparaciones entre las diferentes patologías ⁽¹³⁾.

La decisión de escoger entre un instrumento genérico o específico de-

pende del objetivo del estudio: los genéricos son especialmente útiles para comparar la calidad de vida en pacientes con una patología respecto a otros pacientes con diferentes procesos o un grupo control sano, mientras que los específicos están enfocados a aspectos más importantes de la enfermedad concreta y su tratamiento.

Por último, existe otro grupo de cuestionarios denominados “utilities” que miden el valor que el paciente o la sociedad adjudican a determinados estados de salud. Tienen la ventaja de dar un único valor como representación del estudio de CVRS; este valor oscila de 0= muerte a 1= salud perfecta. Dentro de este grupo uno de los más utilizados es el Euroqol 5-D ⁽²⁶⁾.

En general se procede a utilizar cuestionarios que ya han sido validados para medir la variable que nos interesa y, así, no tener que proceder al trabajo de diseño y validación. Si utilizamos uno ya existente ha de ser validado en nuestro medio.

En cuanto al concepto de “Enfermedad Rara” (Rare Disease), según la OMS se consideran enfermedades raras (ER), incluidas las de origen genético, aquéllas con peligro de muerte o de discapacidad crónica (dependencia permanente del sistema socio-sanitario), con problemas añadidos en cuanto a la dificultad diagnóstica, escasa investigación etiológica y/o terapéutica, y cuya prevalencia es menor de 5 casos por 10.000 habitantes en la Comuni-

dad. Esta definición de ER, usada en la Unión Europea ⁽²⁷⁾, es de naturaleza epidemiológica y el límite de frecuencia para la inclusión bajo esta denominación es arbitrario, de modo que en los EE.UU. está fijado en 7 por 10.000 habitantes, en Japón en 4 por 10.000 habitantes y en Australia en 1 caso por cada 10.000 habitantes.

No se han contabilizado exhaustivamente todas las ER, pero las listas más extensas son las facilitadas por la NORD (*National Organization for Rare Disorder*) ⁽²⁸⁾, Orphanet ⁽²⁹⁾, una base de datos de información de enfermedades raras y de medicamentos huérfanos para todo tipo de público cuyo objetivo es contribuir en la mejora del diagnóstico, cuidado y tratamiento de los afectados de enfermedades raras, y por la Oficina de Enfermedades Raras de los NIH (*National Institutes of Health*)⁽³⁰⁾ que recogen entre 3.000 y 6.000 enfermedades de etiologías, características y terapéuticas diversas, que pueden manifestarse tanto en la infancia como en la edad adulta. La mayoría de ellas han sido poco estudiadas y su escaso conocimiento hace que el diagnóstico se retrase en muchas ocasiones, o incluso, que algunas nunca sean diagnosticadas, dificultando la adopción de medidas preventivas o terapéuticas ⁽³¹⁾.

Por lo general, se trata de patologías que acompañan a los pacientes durante toda la vida, los individuos deben ser atendidos médicamente durante su etapa neonatal, pediátrica y en la edad adulta. Según la OMS, el 80% de ellas

son de origen genético y en más de la mitad de los casos aparecen en la edad adulta; también puede haber otras causas, ya sean de origen infeccioso, autoinmune o desconocido. Estudios por parte de la Comisión Nacional de los Estados Unidos para las enfermedades huérfanas, han observado que para un tercio de los afectados fueron necesarios entre 1 y 5 años para llegar a un diagnóstico correcto y que el 15% estuvo sin diagnosticar durante seis o más años.

No se conoce el número total de afectados por este tipo de enfermedades, pues hasta ahora no han existido sistemas de notificación de casos, pero la OMS calcula que las personas que sufren estas patologías suponen el 6-8% de la población ⁽³²⁾.

El interés por las enfermedades raras comienza a principios de los años 80, en los Estados Unidos de América (EEUU), cuando se desarrolla la primera regulación sobre medicamentos huérfanos del mundo. Esta terminología surge de la reivindicación que se venía realizando desde asociaciones de afectados por enfermedades de baja prevalencia y de sus familiares, reivindicaciones que se basaban principalmente en las carencias que estas enfermedades conllevan al no ser rentables para la industria farmacéutica, ya que el coste de poner un nuevo fármaco estaba por encima de los potenciales beneficios en varios órdenes de magnitud, al ser pocos los destinatarios potenciales. La causa que se exponía como denomina-

dor común a todo este conjunto de patologías no relacionadas entre sí, era su baja frecuencia en la población ⁽³³⁾.

Según el criterio meramente numérico, en Extremadura cualquier patología que afectara a menos de 500 personas en toda la Comunidad Autónoma sería considerada como enfermedad rara. Sin embargo, bajo este punto de corte englobaríamos enfermedades más que conocidas, como la poliomielitis, el sarampión, la brucelosis e incluso la tuberculosis, lejanas éstas de considerarse enfermedades raras en términos de conocimiento de su historia natural o necesidad de tratamiento “huérfano”.

Por ello, la Agencia Europea del Medicamento (EMA) reunió a un grupo de epidemiólogos y responsables de sistemas de información en el ámbito europeo con el fin de desarrollar unas guías de aplicación de este concepto de enfermedad rara ⁽³⁴⁾. En el informe emitido por los expertos se puso de manifiesto la debilidad de la definición y la dificultad en muchos de los casos de conseguir encuadrar con la información existente una enfermedad concreta bajo la denominación de enfermedad rara. Además del criterio epidemiológico, este tipo de enfermedad debe ser una afección que ponga en peligro la vida o conlleve una incapacidad crónica o grave.

Así, para considerarse como tales, las enfermedades raras deben reunir, además de su baja prevalencia, algunas otras características como: la dificul-

tad en la obtención de un diagnóstico rápido y fiable debido a conocimientos aún recientes, poco extendidos y/o incompletos en los sistemas de salud; el hecho de que los pacientes no reciban tratamientos específicos, fundamentalmente por inexistencia de éstos, lo que suele obligar a emprender una búsqueda en solitario por toda la red sanitaria; la investigación de medicamentos nuevos supone un coste excesivo para la industria farmacéutica, cuya relación coste-beneficio no interesa, debido al reducido número de pacientes a los que van dirigidos; en general conllevan una incidencia negativa en la calidad de vida de quienes la padecen; y comúnmente son de carácter degenerativo e irreversible, afectando directamente a las capacidades de relación del enfermo con su entorno físico y social.

La conjunción de éstas y otras características pone de manifiesto la situación especial de los afectados por estas enfermedades; especialmente en el sentido de que muchas de ellas afectan y condicionan considerablemente la calidad de vida de los afectados y de sus familiares y cuidadores, teniendo consecuencias tanto en el ámbito social y personal, como en el educativo y en el laboral. En el ámbito socio-personal del afectado hay dos tipos de consecuencias que se derivan de una enfermedad rara: las que afectan a la calidad de vida en todo aquello que tiene que ver con los aspectos físicos, y las que afectan a la calidad de vida en todo aquello que tiene que ver con los aspectos psíquicos ⁽³³⁾.

Existen cuatro circunstancias que influyen de manera determinante en que las consecuencias de las enfermedades raras y las repercusiones sobre la calidad de vida del paciente sean de uno u otro tipo, aunque no lo hagan con la misma intensidad; estas circunstancias son: el que la enfermedad derive o no en una demencia, la influencia de la gravedad de la enfermedad en las perspectivas de vida, el nivel de autonomía personal en el desarrollo de la vida cotidiana, que le haga depender de la familia o cuidadores, y la edad de aparición y/o edad en la que el afectado es consciente de que padece la enfermedad, que tiene implicaciones en el ámbito educativo y/o laboral.

En cuanto a la investigación científica, la Comunidad Europea impulsa la investigación de estas patologías considerándolas una línea prioritaria de investigación, haciéndola efectiva tanto en su sexto programa marco como en el nuevo plan de investigación de salud pública que ha de desarrollarse durante los próximos años.

Por parte de España, en 2001 se constituyó el Centro de Investigación del Síndrome del Aceite Tóxico y Enfermedades Raras (CISATER), dentro del Instituto de Salud Carlos III, organismo autónomo del Ministerio de Sanidad y Consumo ⁽³⁵⁾, y por parte del Fondo de Investigación Sanitaria (FIS) se convocaron ayudas para la investigación que dieron como resultado el establecimiento de 12 Redes Temáticas relacionadas con las ER, entre la que

se encontraba, la Red Epidemiológica de Investigación sobre Enfermedades Raras (REpIER) ⁽³⁶⁾ creada el año 2003, dentro de la convocatoria del Ministerio de Sanidad y Consumo de Redes Temáticas de Investigación Cooperativa, y financiada por el FIS con expediente G03/123 y de la que formaba parte la Comunidad Autónoma de Extremadura con un nodo investigador compuesto por profesionales del Sistema Sanitario Público. El objetivo principal de REpIER era la creación de un programa de investigación epidemiológica para las enfermedades raras en España, que aportara un mayor conocimiento de la situación de las mismas en términos clínicos, epidemiológicos y terapéuticos, a la vez que proporcionara una orientación más apropiada para el desarrollo de pautas de actuación socio-sanitarias.

En 2003, el CISATER pasó a ser el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) por Orden Ministerial SCO/3158/2003, de 7 de noviembre ⁽³⁷⁾, y en noviembre de 2006 se constituyó en España el Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER), uno de los nueve consorcios públicos establecidos por iniciativa del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII), con el fin de coordinar y potenciar la investigación biomédica sobre estas enfermedades en España. Este centro ha realizado recientemente un análisis descriptivo de la situación de las ER en España dentro de la estrategia del Sistema Nacional de Salud en Enfermedades Raras ⁽³⁸⁾.

La iniciativa más reciente en España, a nivel nacional, en relación con las enfermedades raras ha sido la petición en 2006 de una Ponencia al Senado ⁽³⁹⁾, que durante un año analizó la situación de los pacientes con enfermedades raras, constituida en el seno de la Comisión conjunta de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales, y de la que se derivó un informe en el que se insta al Gobierno a poner en marcha un plan de acción nacional respecto a las ER ⁽⁴⁰⁾.

Dentro de las diversas actuaciones realizadas en España, cabe hacer una mención especial del recientemente publicado Plan de atención a personas afectadas por enfermedades raras de Andalucía, primero en su clase publicado ⁽⁴¹⁾.

En la Comunidad Autónoma de Extremadura desde hace varios años se llevan a cabo políticas encaminadas al conocimiento y la superación de las necesidades de los afectados por enfermedades raras, para lo que se empezó por dotar de recursos humanos a la Delegación de FEDER en Extremadura con objeto de ayudar en su labor informativa, orientadora y asesora en afectados, familiares y/o cuidadores relacionados con el ámbito de estas patologías. Además, ante la constitución de REPIER, nuestra comunidad decidió sumarse a la misma a fin de contribuir en las mejoras sociosanitarias de estas rúbricas, por ello, a través de la entonces Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria y con participación del

Servicio Extremeño de Salud (SES), se constituyó un grupo investigador formado por profesionales del campo de la epidemiología, genética, medicina, antropología, enfermería y farmacia, estableciéndose un nodo de investigación de la red.

Entre las dificultades encontradas en la investigación como nodo de REPIER, podemos indicar como fundamental la elaboración de una lista definitiva de enfermedades raras en la que se base el propio campo de actuación de la red. Por ello, como nodo de REPIER, se decidió estudiar 677 enfermedades concretas, sin contar las de base genética, si bien, esta lista se mantuvo, y así continúa, en constante modificación, de manera que Extremadura, como se indica más adelante, incorpora en su sistema de información y en sus estudios todas aquellas enfermedades que bajo el concepto de enfermedades raras son susceptibles de incluirse.

Como se ha indicado anteriormente, existe una gran dificultad a la hora de conocer el número total de afectados por enfermedades raras, por lo que una de las primeras actuaciones del nodo de Extremadura y de la Consejería de Sanidad y Consumo de la Junta de Extremadura fue crear un sistema de información oficial que permita conocer, o al menos estimar, el número de afectados. Así, en mayo de 2004 se crea el Sistema de información sobre Enfermedades raras de la Comunidad Autónoma de Extremadura ⁽⁴²⁾, único de este tipo en España y uno de los dos existentes

en Europa junto al Registro Nacional de Enfermedades Raras italiano ⁽⁴³⁾.

Este sistema de información tiene por objeto cubrir las necesidades informativas que permitan conocer la incidencia, prevalencia, supervivencia, historia natural y otros aspectos relacionados con los enfermos diagnosticados y/o tratados de las patologías englobadas dentro de las enfermedades raras, de la Comunidad Autónoma de Extremadura. El desarrollo de estudios científicos a partir de la información existente en este sistema, podrá contribuir a una mejora de la calidad asistencial, de la prevención y la planificación de los recursos materiales y humanos que pudieran optimizar la situación actual de estas enfermedades. De este modo, el objetivo básico del sistema es valorar la dimensión de estas enfermedades mediante el conocimiento de su incidencia y prevalencia en Extremadura, además de analizar las tendencias temporales y supervivencia y comparación de las incidencias observadas, contribuir en la investigación científico-médica y desarrollar estudios epidemiológicos tomando como base la información existente en el sistema de información.

La condición para que un caso se registre en este sistema de información es la de estar diagnosticado de una enfermedad rara y residir de forma habitual en la comunidad autónoma de Extremadura ⁽⁴⁴⁾. Se podrán recoger casos “sin diagnóstico” y/o “pendientes de estudio” o “sospechosos” susceptibles

de ser incluidos en el sistema tras un proceso de confirmación del diagnóstico y la adecuación de éste, según los criterios científicos del momento, a la definición de caso de ER. La primera aproximación a la prevalencia de ER en Extremadura a través del sistema de información se realizó en 2005, resultando que a fecha de 31 de diciembre de 2004 el sistema trabajaba sobre un total de 717 posibles enfermedades raras, existiendo registrados a esa fecha 2.944 casos prevalentes de alguna de las Enfermedades Raras consideradas; estos casos correspondían a 196 enfermedades distintas, además de 4 casos que figuraban “sin diagnóstico” ⁽⁴⁵⁾. No obstante, la lista de enfermedades se ha mantenido y se mantiene, sujeta a cambios y modificaciones, habiéndose incorporado a las búsquedas del sistema, en el momento de redactar el presente trabajo, un total de 1.187 ER diferentes, con un total de 3.422 enfermos registrados a fecha de 1 de septiembre de 2008.

La baja frecuencia relativa de esas enfermedades ha hecho que históricamente hayan resultado relegadas desde el punto de vista del desarrollo de los sistemas de información sanitaria. En los últimos años se está apoyando desde distintos ámbitos políticos públicos, sanitarios y extra-sanitarios, el análisis de la problemática de las enfermedades raras y la necesidad de disponer de información fiable sobre las mismas.

Un paso clave en ese sentido fue la Decisión 1295 del año 1999 del Parla-

mento Europeo y el Consejo de Europa en la que se aprobaba un Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades Poco Comunes en el ámbito de la Salud Pública para el periodo 1999-2003, con el objetivo de “contribuir, en coordinación con otras medidas comunitarias, a garantizar un nivel elevado de protección sanitaria contra las enfermedades poco comunes, mejorando los conocimientos sobre las mismas, fomentando la creación de una red de información coherente y complementaria sobre las enfermedades poco comunes, facilitando el acceso a la información sobre éstas, especialmente a los profesionales de la sanidad, los investigadores y las personas afectadas directa o indirectamente por estas enfermedades, favoreciendo o reforzando la colaboración transnacional entre el voluntariado y las organizaciones profesionales que prestan asistencia a estas personas, garantizando una gestión adecuada de las agrupaciones temporales-espaciales de enfermos o *clusters*, favoreciendo la vigilancia de las enfermedades poco comunes”⁽⁴⁶⁾.

En ese mismo año 1999, se aprueba el Reglamento del Parlamento Europeo y del Consejo sobre Medicamentos Huérfanos, con el objetivo de establecer incentivos para el desarrollo y la comercialización de medicamentos destinados a prevenir, diagnosticar, o tratar, enfermedades poco frecuentes. Posteriormente, en septiembre del año 2003, con la aprobación del actual Programa de Acción Comunitario en el Ámbito de la Salud Pública para el pe-

riodo 2003–2008, los distintos objetivos y actividades del anterior Programa quedan incluidos en los capítulos 1 y 2 del nuevo Plan, relativos a la mejora de la información sanitaria y al establecimiento de mecanismos de vigilancia y respuesta rápida frente a agrupaciones o *clusters* de enfermos⁽⁴⁷⁾.

Actualmente, con el objetivo de aportar datos comunes a los países miembros, desde European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS), una alianza no gubernamental de organizaciones de pacientes y personas individuales⁽⁴⁸⁾, se han realizado tres estudios dentro del programa Eurodis-Care^(49, 50, 51), que a su vez forma parte del Proyecto Solidario de Pacientes con Enfermedades Raras (RAPSODY)⁽⁵²⁾, para intentar dar a conocer los problemas y la realidad de las personas con estas enfermedades. En concreto, el último informe realizado en 2007 ha tenido como objetivo describir y comparar experiencias y expectativas de los pacientes y sus familias respecto al acceso a los servicios sanitarios en Europa en 16 enfermedades distintas⁽⁵³⁾.

En España el 23 de enero de 2008 se celebró la primera reunión de trabajo para la confección de la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Este encuentro, entre el Ministerio de Sanidad, sociedades científicas y organizaciones de pacientes, tuvo como principal meta impulsar la elaboración de una política para abordar de forma global la problemática que afecta a los más de

tres millones de españoles que sufren patologías de baja prevalencia. De esta forma, el anuncio del nuevo Plan de Acción “abre una nueva vía de esperanza para mejorar la atención y la calidad de vida de los afectados. Se va a incidir en el acceso a los tratamientos, en la mejora del diagnóstico, y en el impulso a la investigación, aspectos esenciales en el abordaje de las ER y que actualmente no reciben la suficiente atención por parte de la Administración” ⁽⁵⁴⁾.

Una de las acciones más importantes que el gobierno de España ha puesto en marcha en materia sanitaria y que favorece, en gran medida, la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras y la de sus familiares, ha sido la promulgación de la Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de promoción de la autonomía personal y Atención a las personas en situación de Dependencia (en adelante Ley de Dependencia o LAAD). A través de esta ley se reconoce un nuevo derecho de ciudadanía en España, universal, subjetivo y perfecto: el derecho a la promoción de la autonomía personal y atención a las personas en situación de dependencia, mediante los principios de universalidad y carácter público de las prestaciones, igualdad y no discriminación y participación de las Administraciones Públicas ⁽⁵⁵⁾.

En esta Ley, en su artículo 2.2, se define la dependencia como “*el estado de carácter permanente en que se encuentran las personas que, por razones derivadas de la edad, la enfermedad o la discapacidad, y ligadas a la falta o a*

la pérdida de autonomía física, mental, intelectual o sensorial, precisan de la atención de otra u otras personas o ayudas importantes para realizar actividades básicas de la vida diaria o, en el caso de las personas con discapacidad intelectual o enfermedad mental, de otros apoyos para su autonomía personal”.

Como medida para concretar los objetivos de esta Ley el Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales ha construido el Centro Estatal de Referencia de Atención Sociosanitaria a personas con Enfermedades Raras y sus familias en Burgos, centro que será “de referencia nacional e internacional tanto en atención especializada a las personas afectadas, como en formación de profesionales e investigación”. El centro contará con dos unidades diferenciadas aunque relacionadas entre sí, con 64 plazas residenciales disponibles y los siguientes servicios de referencia: área de información, documentación, investigación y evaluación; área de formación, asistencia técnica y cooperación intersectorial; servicios de atención directa a las familias: servicio de familias, servicio de respiro familiar, escuela de padres y ONG ⁽⁵⁶⁾.

Todo ello con el objetivo de mejorar la atención de personas mayores y personas con discapacidad, facilitar el intercambio y la especialización de profesionales e impulsar la mejora de la calidad en el sistema de servicios sociales.

Los centros estatales de referencia se desarrollan, prioritariamente, como

centros de alta *especialización* y según su naturaleza y finalidad ofrecen a las personas afectadas y a sus familias los siguientes servicios: asistencia personal, de salud, manutención y alojamiento, en régimen de internado o atención diurna; rehabilitación medicofuncional, entrenamiento en la autonomía personal y rehabilitación psicosocial; apoyo familiar, de readaptación al entorno comunitario y reinserción social.

En cuanto a su carácter de referencia, el objetivo de estos centros es la promoción y mejora de los recursos disponibles (servicios, equipamientos, métodos y técnicas de intervención, etc.). Y para este cometido, son éstas sus funciones: análisis, sistematización y difusión de información y conocimientos; fomento de la investigación científica, desarrollo e innovación de métodos y técnicas de intervención; formación y perfeccionamiento de profesionales y elaboración de normas técnicas; apoyo, asesoramiento y asistencia técnica a instituciones y otros recursos; consultoría y asistencia técnica como apoyo técnico a las administraciones competentes.

Estos grandes centros estatales son también un “referente”, por cuanto los servicios que ofrecen son comunes a todos ellos: información y comunicación, plan de formación de especialistas, programa de innovación y desarrollo, cooperación con movimiento asociativo, consultoría y asistencia técnica.

Actualmente, el Gobierno de España ha puesto en marcha también el Cen-

tro de Referencia Estatal (CRE) para la atención a personas con grave discapacidad y para la promoción de la autonomía personal y atención a la dependencia de San Andrés del Rabanedo (León), que presta una atención directa de carácter especializado y en régimen de residencia o de centro de día, a personas mayores de 16 años con graves discapacidades físicas, psíquicas o sensoriales que se encuentran en situación de dependencia grave. Entre otros servicios ofrece los de asistencia personal, de salud, de manutención y alojamiento así como los de rehabilitación médico-funcional, entrenamiento en la autonomía personal y rehabilitación psicosocial y de integración sociolaboral ⁽⁵⁷⁾.

Para contribuir con esta medida la Federación Española de Enfermedades Raras ofrece los siguientes servicios: servicio de información y orientación (SIO), programa de apoyo técnico a las asociaciones, servicio de atención psicológica, grupos de ayuda mutua, programa CIBER-FEDER, asesoría jurídica y formación en ER ⁽⁵⁸⁾.

El SIO es un servicio único en España, que supone el termómetro más importante de la situación de las personas afectadas por enfermedades raras y sus familias. Desde el SIO se intenta dar respuesta a dos de las necesidades expresadas por los afectados, familiares y profesionales de la salud: la falta de información sobre las enfermedades y el aislamiento que sufren los afectados. Se trata de un servicio que trabaja con una base de datos a

nivel nacional que permite crear redes de pacientes, romper la cadena de aislamiento, dispersión y soledad en que

se encuentran y, además, constituye el canal de información y apoyo para este colectivo.



Justificación

Como se refleja en la introducción, se estima que del 6 al 8% de la población mundial, estaría afectada por estas enfermedades, lo que supone, referido a España, que unos 3 millones de españoles estarían afectados. Se da además la circunstancia de que una cincuentena de enfermedades raras afectan a algunos millares de personas en España, unas 500 enfermedades raras no afectan más que a unos centenares de personas y algunos millares de enfermedades sólo afectan a unas pocas decenas de personas. En este sentido se habla de la «paradoja de la rareza», que alude al hecho de que siendo baja la prevalencia de cada una de estas enfermedades, sin embargo consideradas en su conjunto tienen una incidencia importante ⁽⁴⁰⁾.

Las enfermedades raras afectan a cualquier persona y pueden manifestarse a cualquier edad, desde el nacimiento y la infancia, o en la madurez. Presentan, igualmente, una amplia diversidad de alteraciones y síntomas que varían no sólo de una enfermedad a otra, sino también de un paciente a otro que sufre la misma enfermedad en diversidad de grado de afección y de evolución. Sin embargo, en relación a la calidad de vida y de forma genérica, el 65% de las enfermedades raras son

graves e invalidantes y se caracterizan por un comienzo precoz en la vida (2 de cada 3 aparecen antes de los dos años), dolores crónicos (presente en 1 de cada 5 enfermos), el desarrollo de déficit motor, sensorial o intelectual en la mitad de los casos, que originan una discapacidad en la autonomía (en 1 de cada 3 casos), en casi la mitad de los casos el pronóstico vital está en juego, ya que a las enfermedades raras se le puede atribuir el 35% de las muertes antes de un año, del 10% entre 1 y 5 años y el 12% entre los 5 y 15 años, no existe cura para la mayoría de estas enfermedades, la información, cuando existe, es escasa, parcial o difícil de encontrar y la investigación es insuficiente y con frecuencia carece de coordinación ^(33, 54).

Así pues, y aunque como decimos las enfermedades raras presentan una gran diversidad, también pueden ofrecer rasgos comunes, muchos de los cuales repercuten en la calidad de vida de las personas que las padecen y sus familiares, viéndose ésta afectada en gran medida. Algunos de esos rasgos comunes específicos son ⁽⁴⁰⁾:

- Ponen en peligro la vida y son crónicamente debilitantes e invalidantes con una prevalencia baja y un alto nivel de complejidad. La expectativa

de vida de los pacientes se ve considerablemente reducida y muchos tienen discapacidad que llega a ser una fuente de discriminación y reduce o destruye oportunidades educativas, profesionales o sociales.

- ▶ Los pacientes con enfermedades muy raras y sus familias están particularmente aislados y son vulnerables y se ve afectada la libertad y autonomía del paciente y sus derechos básicos.
- ▶ El afectado es un huérfano de los sistemas de salud, a menudo sin diagnóstico, sin tratamiento, sin investigación, por lo tanto, sin motivo para la esperanza.
- ▶ En general alteran de forma muy negativa la calidad de vida de los afectados y de sus familias y suponen una gran carga psicosocial y económica para las mismas.
- ▶ Se estima que un 80% de estas enfermedades son de origen genético y la mayoría se inician en edad pediátrica o en la madurez, por lo que la mayoría requiere estudios genéticos, que sólo laboratorios altamente especializados pueden facilitar, para conseguir un diagnóstico, a su vez necesario para el consejo genético.
- ▶ El desconocimiento de estas enfermedades origina la falta de información adecuada a los pacientes y sus familias para facilitar su acceso a las intervenciones sanitarias que precisen y evitar los retrasos diagnósticos.
- ▶ La falta de políticas sanitarias específicas y la escasez de experiencia se traduce en un retraso para lograr un diagnóstico adecuado y la dificultad para acceder a la atención socio-sanitaria.
- ▶ Los servicios nacionales de salud para diagnóstico, tratamiento y cuidado de los pacientes con enfermedades raras difiere de manera significativa en términos de disponibilidad y calidad. Los ciudadanos europeos tienen un acceso desigual a los servicios de salud pública y a los medicamentos huérfanos.
- ▶ Los fondos que se destinan a la investigación y la atención socio-sanitaria son escasos.
- ▶ No existe una coordinación de acciones políticas a nivel nacional.
- ▶ Requieren la coordinación entre la asistencia primaria y la asistencia especializada, con la concurrencia incluso de expertos, y de enfoques multidisciplinarios.
- ▶ Adolecen de falta de tratamiento efectivo para la mayoría de ellas.
- ▶ Dada su baja incidencia, es poco rentable para la industria el desarrollo de medicamentos para algunas de estas enfermedades.

- ▶ Existe una gran dificultad en realizar estudios epidemiológicos, diagnósticos, clínicos, terapéuticos y cualitativos en estos colectivos, entre otras razones, por su dispersión.
- ▶ Requieren de centros de referencia integrales, que abarquen investigación, diagnóstico y terapias sanitarias.
- ▶ Requieren medidas para atender a sus necesidades educativas especiales así como laborales y sociales.
- ▶ Falta de sensibilización social, como consecuencia del desconocimiento de la mayoría de ellas, y de determinación de los poderes públicos para promover una gestión integral de los recursos disponibles.
- ▶ La mayoría de estas enfermedades tienen un alto costo socio-sanitario para los sistemas nacionales de salud.

A partir de esta situación, estas enfermedades plantean un desafío no sólo a nivel nacional sino también a escala paneuropea, de ahí que constituyan en la actualidad una prioridad del Programa de Salud Pública 2003-2008 de la Unión Europea.

La Federación Internacional de Esclerosis Múltiple (MSIF)⁽⁵⁹⁾, señala una serie de principios para mejorar la calidad de vida de las personas con esta enfermedad en su libro al respecto⁽⁶⁰⁾. Estos principios podrían hacerse exten-

sibles a todo el conjunto de enfermedades raras (dados los rasgos comunes señalados anteriormente) y son los siguientes: independencia y autonomía, asistencia médica, asistencia continuada, promoción de la salud y prevención de la enfermedad, apoyo a los miembros de la familia, transporte, empleo y actividades de voluntariado, pensiones y ayudas económicas por discapacidad, educación y vivienda y accesibilidad a edificios comunitarios⁽⁶⁰⁾.

El desarrollo de los principios fue dirigido, en parte, por los primeros cinco ámbitos incluidos en el marco de la Calidad de Vida de la Organización Mundial de la Salud (WHOQOL), incluyendo salud física, salud psicológica, nivel de independencia, relaciones sociales y ambiente; dichos principios son tratados específicamente y analizados a través de la Matriz de Competencias de la Calidad de Vida de la OMS. Estos principios hacen patente la crisis en el derecho a la salud de muchas personas afectadas por enfermedades raras, ya que la mayoría de ellas no ve reconocidos tales derechos⁽⁶⁰⁾.

Por lo que respecta a los cuidados que estos pacientes necesitan, en los últimos años estamos asistiendo en nuestro país al progresivo reconocimiento de la necesidad de atención al colectivo de las personas en situación de dependencia y sus familiares. El mayor logro obtenido en este sentido es la Ley de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en Situación de Dependencia. La atención

a las personas en situación de dependencia ha sido tradicionalmente llevada a cabo por las propias familias en el entorno comunitario, respondiendo así a los intereses tanto de las personas mayores y sus familiares como de las instituciones, en lo que ha sido denominado “principio de envejecer en casa”.

El cuidado informal es la principal fuente de ayuda de las personas en situación de dependencia y sigue siendo proporcionado fundamentalmente por las mujeres, quienes dedican una media aproximada de once horas diarias a atender a su familiar. Las importantes demandas que implica esta situación tienen generalmente un impacto negativo significativo sobre diferentes áreas de la vida de la persona cuidadora (salud, relaciones sociales y familiares, economía, etc.). A veces las creencias y pensamientos de los cuidadores pueden actuar como obstáculos o barreras para un afrontamiento adaptativo del cuidado. En una sociedad como la nuestra, predominantemente “familista”, no es infrecuente que muchos cuidadores consideren que el cuidado ha de llevarse a cabo exclusivamente por la familia y que solicitar ayuda a terceros supone una desviación indeseable con respecto a lo que es social y familiarmente aceptado. Conocer cómo piensa un cuidador (sus valores, creencias, normas) y si esta forma de pensar dificulta el cuidado, es un requisito previo a la distribución y administración de los recursos disponibles, dado que el aprovechamiento de éstos depende en último término de la intención o voluntad del cuidador de

aprovecharlos, las cuales pueden verse limitadas por una inadecuada forma de entender el cuidado por parte de éste ⁽⁶¹⁾.

En los últimos años se han producido algunos cambios en la manera en que el cuidado es percibido por las familias; actualmente es mayor el porcentaje de cuidadores que señala que hace falta una preparación o formación para poder llevar a cabo adecuadamente la tarea de cuidar de un familiar ⁽⁶¹⁾. Esta cuestión se recoge en la Ley de Promoción de la Autonomía Personal y Atención a las Personas en Situación de Dependencia, en la que se incluyen acciones dirigidas a incorporar programas de formación e información a los cuidadores ⁽⁵⁵⁾.

En este orden de cosas, dentro del Plan de Salud de Extremadura 2005-2008 se señala como una de las principales actuaciones (recogida en el objetivo número 6 del citado plan) la de “atender las necesidades de colectivos específicos (personas mayores, discapacitados, con **enfermedades raras**, con enfermedades crónicas incapacitantes, drogodependientes, en situación o riesgo de exclusión social)” ⁽⁶²⁾.

La principal limitación en cualquier estudio sobre enfermedades raras consiste, precisamente, en la baja frecuencia de la propia enfermedad, lo que se traduce en un escaso número de enfermos con los que poder trabajar. A ello se une el hecho de la dificultad para conocer la existencia de dichos enfermos

al no existir registros específicos y ser muy difícil identificar los diagnósticos en las bases de datos sanitarias o parasanitarias. El funcionamiento del Sistema de información sobre Enfermedades Raras de Extremadura permite el acceso a un cierto número de pacientes a los que proponer su participación en este tipo estudios, siendo uno de los objetivos del propio sistema.

Por todo ello, un grupo formado por personal de las Gerencias de Salud de Cáceres y de Badajoz del Servicio Extremeño de Salud y de la entonces Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria de la Consejería de Sanidad y Consumo, actualmente, Dirección General de Salud Pública del Servicio Extremeño de Salud, ha llevado a cabo este estudio sobre calidad de vida relacionada con la salud de pacientes con enfermedades raras que se encontraban registrados en el Sistema de información de Enfermedades Raras de Extremadura, durante los años 2005 a 2007, con el fin de evaluar la calidad de vida y la utilización de recursos sanitarios en estos pacientes y sus familiares.

Para ello, se solicitó una ayuda para la realización de un proyecto de investi-

gación conforme a la convocatoria de la Dirección General de Formación, Inspección y Calidad Sanitarias de la Consejería de Sanidad y Consumo de la Junta de Extremadura, dentro de una de sus líneas prioritarias: la atención a las enfermedades raras. La subvención para el proyecto se concede en 2005 (expediente SCSS0432) y posteriormente se consigue una renovación para 2006 (expediente SCSS0585). Esta financiación se ha complementado con la del proyecto *“Patrón clínico epidemiológico y calidad de vida de pacientes con Neurofibromatosis tipo I en Extremadura”* (expediente SCSS0530), en el que se entrevistaron específicamente pacientes de esta enfermedad.

Previamente y dentro de las actividades de REPIER, se había realizado un estudio piloto en 2004 en colaboración con la Federación Extremeña de Enfermedades Raras (FEDER) como un primer acercamiento y toma de contacto con la posible población del estudio. Así, se contactó con los responsables de FEDER y se explicaron los objetivos del proyecto. Dicho estudio piloto se realizó a 56 pacientes socios de FEDER, mayores de edad, y ofreció a los investigadores la oportunidad de validar los cuestionarios y la técnica empleada.



Objetivo

El objetivo general del estudio se plantea como la evaluación de la calidad de vida relacionada con la salud de las personas afectadas por enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura, que sirva de base para un mejor conocimiento de las necesidades socio-sanitarias de estas personas, de forma que el Servicio Sanitario Público de Extremadura tenga más elementos de juicio para una mejor atención integral a las mismas, encuadrándose pues en los objetivos del Plan de Salud de Extremadura 2005-2008.

Como objetivos específicos se plantean los siguientes:

- Conocer la salud sentida de los pacientes.
- Conocer las discapacidades.
- Conocer la necesidad de apoyo externo.
- Conocer las características de los cuidadores.
- Describir las utilización de productos y recursos sanitarios.



Metodología

Tipo de estudio:

Se ha diseñado un estudio observacional, descriptivo, de corte y retrospectivo, realizado mediante encuesta por entrevista personal, entrevista a informantes y observación participante. El ámbito del estudio ha sido todo el territorio de la Comunidad Autónoma de Extremadura.

- Escasa información etiopatogenia de la enfermedad **y/o**
- No estar controlada por otro sistema de vigilancia epidemiológica **y/o**
- Necesidad de al menos un medicamento huérfano para su tratamiento.

Sujetos participantes:

Como población diana para el estudio se tomaron todos los pacientes diagnosticados de enfermedades raras en Extremadura, mayores de 18 años que a fecha 31 de diciembre de 2004 estuvieran registrados en el Sistema de información sobre enfermedades raras de Extremadura de la Consejería de Sanidad y Consumo y, por tanto, cumplieran con la definición de caso de dicho sistema, esto es: estar diagnosticado de una enfermedad rara y residir de forma habitual en la comunidad autónoma de Extremadura, considerándose como enfermedad rara aquella que presente una prevalencia menor de 5 casos por 10.000 habitantes y además tenga más de uno de los siguientes criterios conceptuales:

Selección de los participantes:

Sobre el listado de pacientes registrados en el sistema de información y como control de exhaustividad, se procedió a la eliminación de los duplicados a través de varios indicadores personales (nombre, primer apellido, segundo apellido, localidad de residencia y fecha de nacimiento) y para controlar el número de fallecidos se utilizó la base de datos de tarjeta sanitaria asumiendo que todos los casos que estaban dados de alta a fecha 31 de diciembre de 2004 en dicha base no habían fallecido y por tanto se incluyeron como población diana del estudio, utilizándose la misma base de tarjeta sanitaria para completar y/o actualizar los datos de cada registro que permitieran el contacto con los pacientes: domicilio postal y te-

léfono. A estos pacientes se incorporaron aquellos que se fueron registrando en el sistema de información a lo largo de 2005 y 2006. Así, se obtuvo un listado final de pacientes, siendo estos los que componen la población diana, con un total de 1.735 personas.

Así pues, se consiguió un listado de 1.735 personas potencialmente participantes en el estudio, a cada una de las cuales se les envió, dirigida a los domicilios postales que figuraban en dicho listado, una carta firmada por el entonces Consejero de Sanidad y Consumo de la Junta de Extremadura por la que se les solicitaba la participación en el estudio, en la cual se indicaba que se realizaría un contacto telefónico posterior para confirmar la aceptación a participar o no en el mismo y, en caso afirmativo, concertar el lugar y fecha de la entrevista. Dado que no se disponía de un número de teléfono de contacto de un cierto número de pacientes, junto a la carta de presentación se incluyeron teléfonos de contacto de los investigadores.

De las 1.735 personas a las que se enviaron las cartas de presentación, no se pudo contactar con un gran número de ellas por diversos motivos, especialmente por no contar con teléfono de contacto de 825 pacientes, así como que en 117 casos las cartas fueron devueltas por errores postales.

Además de lo anterior, se decidió no realizar el estudio a los 53 pacientes afectados por *psicosis desintegrada*

ya que en algunas de las variables del cuestionario se valora la situación emocional del afectado, por lo que se estimó conveniente no incluirlos a fin evitar posibles influencias negativas en su situación, no obstante se incluyó un paciente que presentaba este diagnóstico que solicitó participar.

Por otra parte, a lo largo del estudio se incorporaron varias personas no incluidas inicialmente en el listado, al identificarse como pacientes con enfermedad rara bien a través de familiares que participaban o como consecuencia de otros trabajos sobre este tema o de haber tenido conocimiento del estudio.

Por todo ello, finalmente se pudo contactar de forma efectiva con 614 personas. De entre ellas, se excluyeron a 85 por diferentes motivos; concretamente en 7 casos estaban desplazados a otras comunidades autónomas, en 41 casos se comprobó que no cumplían la definición de caso requerida por el sistema de información, y en 37 casos la persona había fallecido; por lo que la población final potencialmente a estudiar fue de 531 personas, de las que 398 aceptaron participar, lo que supone una tasa de participación del 74,95%, si bien de estas personas que mostraron su deseo de participar, no se cumplimentó el cuestionario en 51 casos, debido a que a la hora de concretar la cita para la entrevista personal no fue posible realizar ésta, bien porque no se pudo volver a contactar con el paciente al haber cambiado éste de domicilio

o de teléfono o no atender la llamada, o por imposibilidad de fijar una fecha; por lo que el número final de pacientes entrevistados y cuestionarios cumplimentados fue de 347, bajando la tasa de participación al 65,34%.

Realización de las entrevistas:

Una vez realizado el contacto por teléfono se citó a los pacientes para la entrevista personal. Las citas para la realización de las entrevistas se adaptaron en todo momento a las posibilidades y deseos de los pacientes, tanto en lo referente al día y hora, incluido horario no laboral y días festivos, como en lo referente al lugar, pudiendo ser éste el domicilio del paciente, su el lugar de trabajo, centros de atención a discapacitados, centros de salud o consultorios médicos locales, ya fuera el que correspondía al paciente u otro cercano en el caso de que el paciente no deseara realizarlo en su centro de salud de referencia por el motivo que fuera, u otro lugar que ellos eligiesen. En la cita y antes de comenzar la entrevista, a los interesados se les entregaba el consentimiento informado para su firma previa a la cumplimentación del cuestionario, tal como se indica en el apartado siguiente de confidencialidad, y cuyo modelo se incluye en el anexo I.

Las entrevistas se realizaron a lo largo de 3 años, entre 2004 y 2007, iniciándose con la realización entre septiembre y octubre de 2004 del estudio piloto con 56 pacientes voluntarios so-

cios de FEDER-Extremadura, que además figuraban incluidos en el Sistema de información sobre enfermedades raras de Extremadura, y por tanto, en el listado inicial de los 1.735 potenciales participantes, y realizándose el resto de entrevistas entre marzo de 2005 y septiembre de 2007.

Confidencialidad de los datos y consentimiento informado:

La confidencialidad de los datos se garantizó con la aplicación de la Ley Orgánica 15/1999 de Protección de Datos de Carácter Personal y la utilización de la información obtenida se hizo de manera anónima. Todas las personas que participaron en el estudio fueron informadas verbalmente y por escrito sobre su participación en el estudio, las implicaciones beneficios o riesgos derivados de su participación, los costes o compensaciones, la voluntariedad de su participación, la confidencialidad de los datos, indicándoles los datos de contacto con el equipo investigador, y firmaron el consentimiento informado incluyendo los datos de DNI, fecha y firma del investigador y el participante (anexo I).

Cuestionario:

El diseño del cuestionario parte del facilitado por el nodo investigador de la Comunidad Autónoma de Canarias perteneciente a REPIER, que ha sido aplicado por el mismo en diferentes

estudios sobre ciertas enfermedades concretas que tienen la condición de raras y que, a su vez, toma como base los cuestionarios genéricos EuroQol-5D y SF-36; así como preguntas sobre necesidades terapéuticas y utilización de recursos. El cuestionario utilizado (anexo II), recoge las siguientes variables:

- ▶ Socio-demográficas y económicas: fecha de nacimiento, género, nivel de estudios, grado de independencia funcional, experiencia laboral, situación laboral actual y pasada, nivel de ingresos y situación familiar y social actual y la que se tenía en el momento de ser diagnosticado por la enfermedad.
- ▶ De necesidades terapéuticas, utilización de recursos sanitarios y no sanitarios: diagnósticos, hospitalización, visitas al médico de cabecera, especialistas, urgencias, costes terapéuticos y de rehabilitación, necesidad de cuidador y ayudas técnicas (alimentación, soporte, aseo, movilidad, comunicación, mobiliario especial, etc.), cuidados terminales, cuidados comunitarios (visitas a domicilio, etc.).
- ▶ De calidad de vida y utilidades. Las utilidades se han medido en los pacientes, utilizando los cuestionarios genéricos EuroQol (EQ-5D) y SF-36, cuyo uso se especifica en el siguiente punto.

El cuestionario se ordenó en cuatro bloques de preguntas: el primer blo-

que incluye las preguntas generales dirigidas al paciente sobre sus datos personales, situación laboral, y recursos sanitarios y de otro tipo utilizados; el segundo bloque, también dirigido al enfermo, incluye las preguntas sobre el estado de salud sentido de forma general; el tercer bloque se refiere al estado de salud sentido en el día en el que se realiza la encuesta; y cuarto bloque recoge preguntas dirigidas al cuidador, en el caso de que lo haya.

El cuestionario fue contestado por el paciente entrevistado en presencia de los entrevistadores. En aquellos casos en los que el enfermo no ha podido contestar el cuestionario se ha recurrido al cuidador como sustituto o “*proxi*” del enfermo para evaluar las utilidades de los pacientes, si bien en ese caso no se contestaban las preguntas subjetivas, apareciendo como resultado en éstas la rúbrica de “no sabe o no contesta” (NS/NC). Previamente a la realización de las entrevistas los cuatro investigadores encargados de esta labor establecieron los criterios homogéneos de explicación y cumplimentación de cada una de las preguntas.

Como se ha indicado con anterioridad, existen muchos instrumentos capaces de medir la calidad de vida relacionada con la salud, siendo la forma abreviada de 36 ítems del Cuestionario de Estado de Salud (SF-36) y el Cuestionario Euroqol de 5 ítems (EQ-5D) dos de las herramientas usadas más comúnmente, cuya utilización se decidió por tratarse de un instrumento

genérico de medida de calidad de vida relacionada con la salud que puede ser utilizado en la investigación clínica y de servicios sanitarios, además de que pueden realizarse comparaciones entre distintas poblaciones ⁽⁶³⁾.

El **cuestionario de salud SF-36** es un cuestionario autoadministrado, aunque también se ha utilizado mediante un entrevistador, a través del teléfono o mediante soporte informático ⁽⁶⁴⁾; contiene 35 elementos que cubren ocho dimensiones de la salud percibida, cuatro de ellas pertenecientes al ámbito de la salud física (función física, rol físico, dolor corporal y salud general) y otras cuatro que abarcan la salud mental del paciente (vitalidad, función social, rol emocional y salud mental). Existe además un último elemento que no se incluye en estas ocho dimensiones, que explora los cambios experimentados en el estado de salud en el último año que expresa el cambio de salud en el tiempo.

Sus elementos detectan tanto estados positivos como negativos de la salud física y del estado emocional. La puntuación obtenida es directamente proporcional al estado de salud, cuanto mayor sea la puntuación, mejor estado de salud. Cada dimensión se transforma en una escala que tiene un rango desde 0 (peor estado posible para la dimensión) hasta 100 (el mejor estado posible). El punto de corte considerado para el Componente de Salud Física y el Componente de Salud Mental es de 50, con una desviación estándar de 10,

concebido en su cálculo para relacionarlo con la población general ⁽⁶⁵⁾. Este cuestionario se ha adaptado y validado para su uso en España, y presenta niveles de validez y fiabilidad adecuados ⁽⁶⁶⁾. Su uso es aplicable tanto en población general como en colectivos clínicos y en estudios, ya sean descriptivos o de evaluación ⁽⁶⁷⁾.

El **cuestionario EQ-5D** es un instrumento genérico y simple, que está diseñado para administrarse por correo, pero en nuestro país se ha aplicado de forma autoadministrada en presencia de un entrevistador o mediante dicho entrevistador exclusivamente ⁽⁶⁸⁾.

Para la utilización de la versión española de EQ-5D, se solicitó la pertinente cesión de uso de la misma así como la guía del usuario ⁽⁶⁹⁾, a la empresa Health Outcomes Research Europe S.L.

El cuestionario está compuesto por cuatro partes:

1ª. La primera con un sistema descriptivo que define un estado de salud en términos de 5 dimensiones: movilidad, cuidado personal, actividades cotidianas, dolor/discomfort y ansiedad/depresión. Cada dimensión se divide en tres niveles: nivel 1 = sin problemas, nivel 2 = algunos o moderados problemas y nivel 3 = muchos problemas. Un estado de salud es una combinación de un nivel para cada dimensión. La persona entrevistada debe elegir para cada una de ellas entre tres niveles de gravedad

(“sin problemas”, “algunos/moderados problemas” y “muchos problemas”) que describan su estado de salud “en el día de hoy”, es decir en el momento de la entrevista. Cada respuesta se codifica como 1, 2 ó 3 respectivamente. Con estos datos se establece el estado de salud del individuo mediante un número de 5 dígitos, uno por cada dimensión estudiada. Cada uno de los componentes de este número puede adoptar, por tanto, los valores 1, 2 ó 3, con lo que con este sistema se pueden codificar 243 estados teóricos de salud distintos.

- 2ª. La segunda parte consiste en una escala visual analógica (EVA) o termómetro de autovaloración del estado de salud, de 20 cm. de longitud con puntuaciones del 0 al 100, donde el 0 representa el peor y 100 el mejor estado de salud imaginable.
- 3ª. La tercera parte consiste en la obtención de valores individuales de puntuación de los estados de salud definidos por el sistema descriptivo del EQ-5D a partir de los 243 posibles estados de salud generando una valoración del estado de salud llamado índice o tarifa, que refleja las preferencias para todos los estados de salud. Se muestran 16 estados de salud y además los de “inconsciente” y “muerte”. Con estos datos se obtiene una valoración “social” de cada estado de salud y se construye una “tarifa” para cada uno de ellos. Estos datos pueden darse de forma

ajustada o no (directamente de los valores obtenidos de la EVA).

- 4ª. La cuarta parte contiene información personal sobre la persona entrevistada.

Los autores recomiendan su utilización para obtener un perfil descriptivo del estado de salud individual (código 5 dígitos), proporcionar perfiles de salud (código 5 dígitos), como medida del valor social del estado de salud (tarifas) y medida individual de valoración del propio estado de salud (EVA). También proponen el emplearlo como un instrumento dinámico, capaz de valorar cambios en los estados de salud ⁽⁷⁰⁾.

Este cuestionario se ha adaptado y validado para su uso en España ⁽²⁶⁾, y presenta niveles de validez y fiabilidad adecuados y, además, posee una buena correlación con el SF-36, salvo en el área de “estado funcional psicológico” ^(71, 65).

Análisis:

Los resultados se refieren a los pacientes entrevistados, independientemente de que las respuesta se obtuvieran del propio paciente o del *proxi*, salvo cuando se indica lo contrario, como en el caso de las preguntas dirigidas a los cuidadores.

Los resultados objetivos, que se desprenden de las respuestas al cuestionario, se presentan de forma global, dada la enorme variabilidad en cuanto

a patologías y a la potencial discapacidad que aquellas provocan, en forma de distribuciones de frecuencias absolutas y relativas, expresadas en porcentajes, para las variables cualitativas, y calculando las medias aritméticas, desviaciones estándar, rangos y valores extremos en las variables cuantitativas. Para ello se han utilizado el gestor de base de datos Access y la hoja de cálculo Excel.

Además, se presentan de forma global los resultados de los valores obtenidos con el cuestionario SF-36 y las puntuaciones obtenidas según el EQ-5D; las dimensiones del SF-36 se expresan como media (desviación estándar) ^(24, 72, 73), y las

del EQ-5D como porcentaje de problemas ^(26, 65). Como medida de comparación utilizamos los valores de referencia obtenidos para la población española de las versiones validadas en español del EQ-5D y el SF-36 ^(24, 26, 73, 74).

Por último, se hace una referencia a la situación de los afectados y sus familiares que se desprende de la entrevista personal realizada tras la cumplimentación del cuestionario, señalando las necesidades socio-sanitarias sentidas, las barreras y principales problemas con los que se encuentran los pacientes y sus familiares en el día a día, así como las demandas más urgentes que creen que deben ser cubiertas.



Resultados

1. Características socio-demográficas de los participantes:

Se entrevistaron 347 personas, de las que 191 eran mujeres, correspondiendo al 55,04% del total y 156 hombres, el 44,96% (tabla 1). La distribución

geográfica de los entrevistados según localidad de residencia se muestra en el mapa 1.

**Mapa 1. Distribución geográfica de los participantes.
Número de pacientes entrevistados por localidad de residencia.**

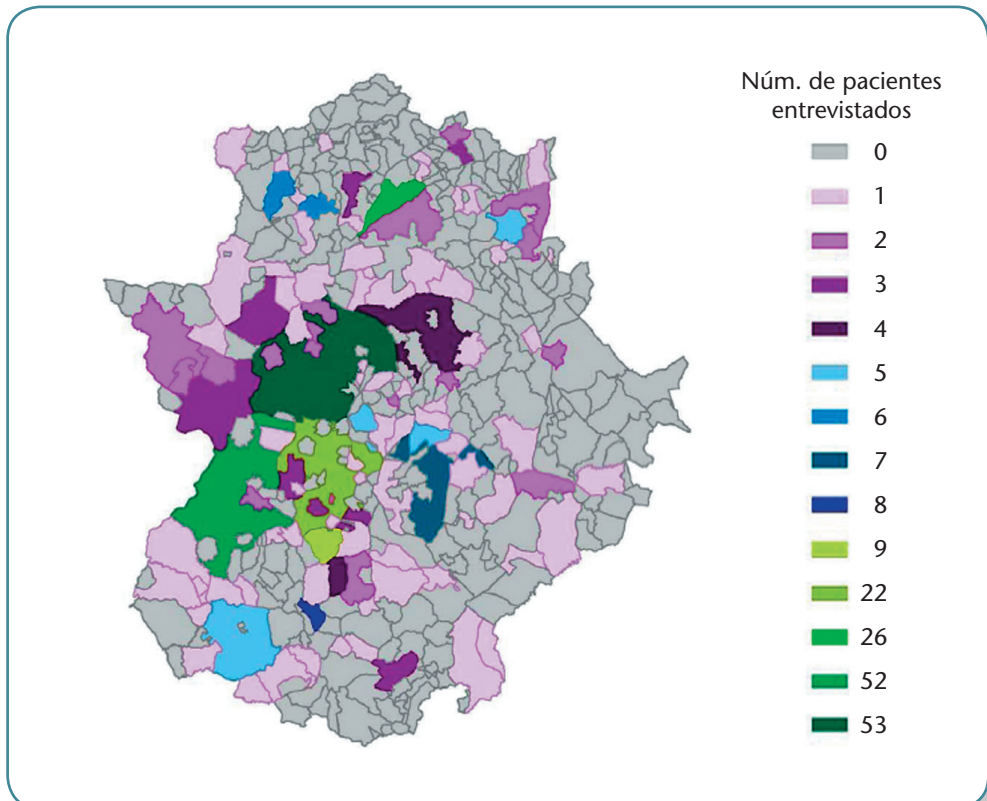


Tabla 1. Distribución por sexo de los entrevistados.

Sexo	Nº casos	%
Hombres	156	44,96
Mujeres	191	55,04
Total	347	100

La edad de los entrevistados, en el momento de la entrevista, se encontraba entre los 18 años cumplidos del más joven y los 84 años del mayor, con una edad media de 46,34 años y una desviación estándar de 15,19 años. La edad media por sexos era de 45 años cum-

plidos en hombres, con una desviación estándar de 13,65, y de 46 años en mujeres, con una desviación estándar de 16,36; encontrándose el mayor número de los afectados en las edades medias de la vida (tabla 2 y figuras 1 y 2).

Tabla 2. Promedio de edad de los entrevistados, en años cumplidos.

Sexo	Edad media	Desviación estándar	Edad mínima	Edad máxima
Hombres	45,75	13,65	18	76
Mujeres	46,82	16,36	18	84
Total	46,34	15,19	18	84

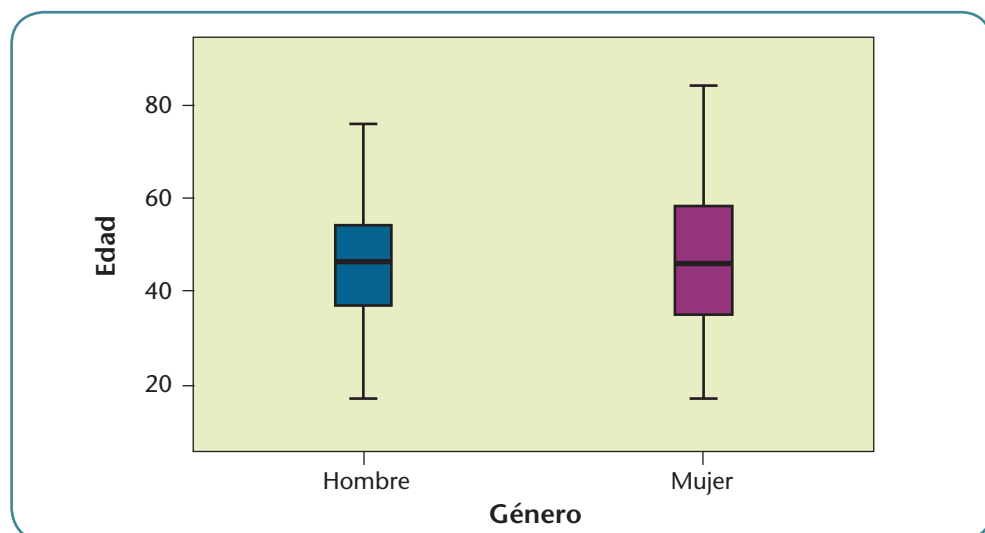
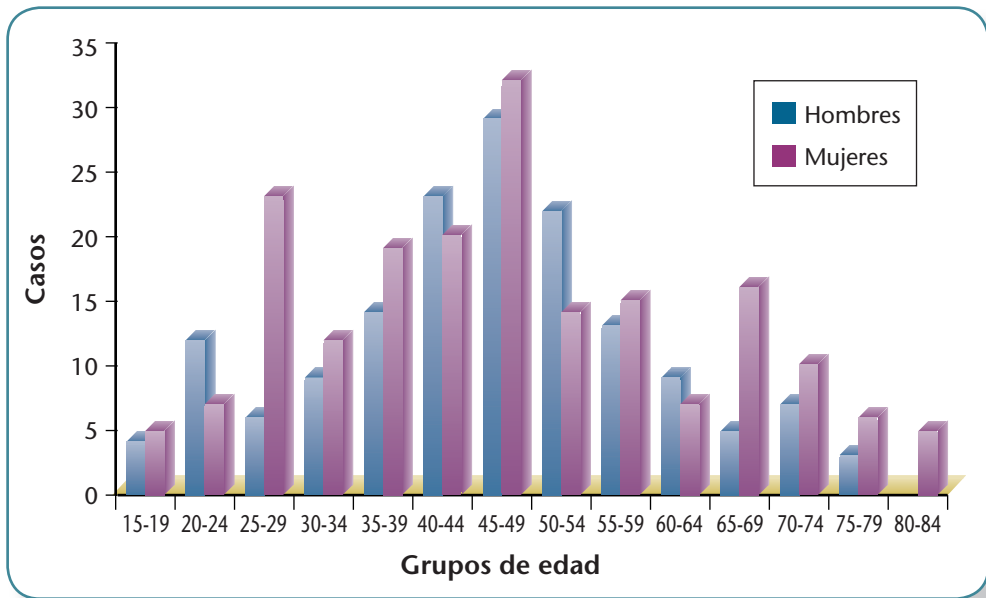
Figura 1. Edad de los pacientes por sexo. "Box-Plot". Media, cuartiles, rango, y límites inferior y superior. (Hombres, n = 156. Mujeres, n = 191).

Figura 2. Distribución por grupos de edad y sexo de los entrevistados (n = 347).



La mayor parte de los entrevistados, el 57,06%, estaban casados, el 34,87%

solteros, el 4,32% viudos, y separados y divorciados el 1,73% (tabla 3).

Tabla 3. Estado civil de los entrevistados.

Estado civil	Nº de casos	Porcentaje
Casado	198	57,06
Divorciado	6	1,73
Separado	6	1,73
Soltero	121	34,87
Viudo	15	4,32
NS / NC	1	0,29
Total	347	100

En cuanto a la situación laboral de los afectados, en el momento de la entrevista la mayoría, casi una tercera parte (el 32,56%) se encontraba en situación de incapacidad laboral per-

manente, mientras que sólo la cuarta parte (el 25,94%) estaba en activo. Hay que destacar el alto porcentaje de personas que desempeñaba tareas domésticas, la inmensa mayoría mujeres,

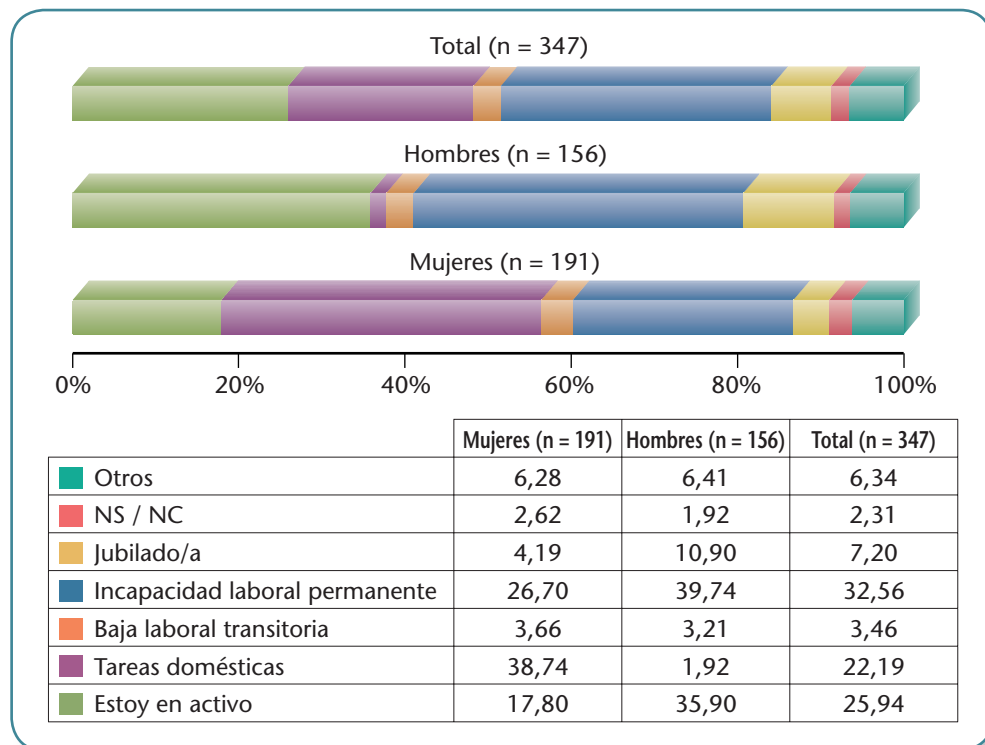
así como que en 22 casos la ocupación de los pacientes era estudiante o parado, sin que esta posibilidad de respues-

ta apareciera en el cuestionario original, añadiéndose durante el análisis (tabla 4 y figura 3).

Tabla 4. Situación laboral de los entrevistados en el momento de la entrevista.

Situación laboral	Mujeres	Hombres	Total
Estoy en activo	34	56	90
Tareas domésticas	74	3	77
Baja laboral transitoria	7	5	12
Incapacidad laboral permanente	51	62	113
Jubilado/ a	8	17	25
Otros (estudiantes / parados)	12	10	22
NS / NC	5	3	8
Total	191	156	347

Figura 3. Situación laboral actual de los entrevistados. Porcentajes sobre cada total.



De los 102 pacientes que se encontraban “trabajando o en situación de baja laboral transitoria”, al 49,02% el padecer la enfermedad le ha supues-

to algún problema laboral en el último año, mientras que el 39,22% que no ha tenido problemas laborales y un 11,76% no sabe o no contesta (tabla 5).

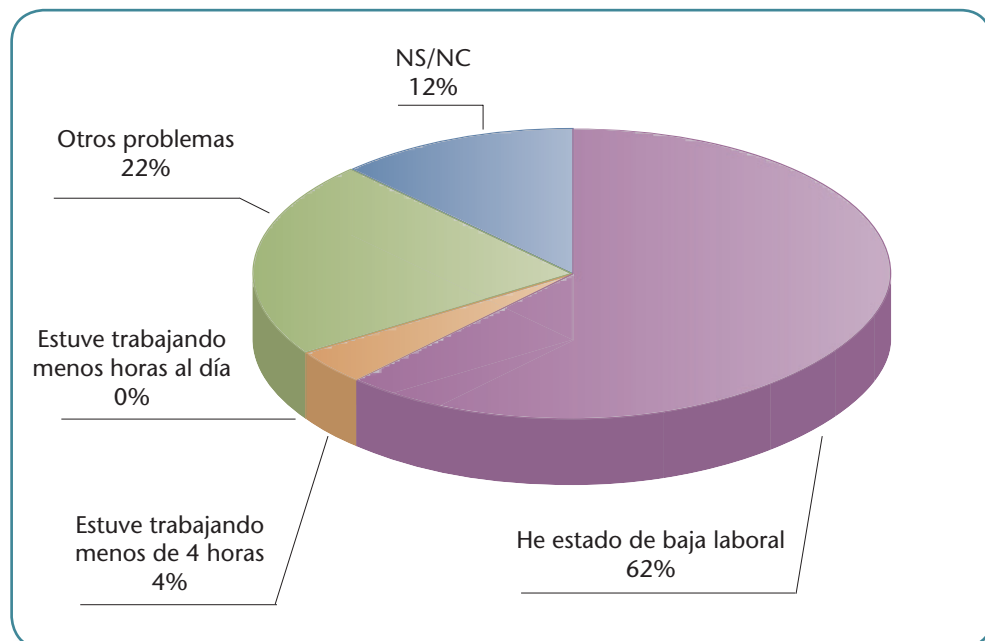
Tabla 5. Presencia de problemas laborales en el último año de los entrevistados en activo o con baja laboral transitoria.

Tuvo problemas	Nº de casos	Porcentaje
No	40	39,22
Si	50	49,02
NS/NC	12	11,76
Total de activos o en baja	102	100

De los 50 pacientes que tuvieron problemas laborales en el último año, el 62% había estado de baja laboral con un promedio de 45,14 días de incapaci-

dad. El 4% trabajó menos tiempo, con un promedio de 2 horas menos al día. El 12% no sabe /no contesta (figura 4).

Figura 4. Tipo de problemas laborales en el año anterior entre los entrevistados que los presentaron (n = 50).



De los 138 jubilados o en situación de incapacidad laboral permanente, el 68,12% tuvo que jubilarse o abandonar el trabajo debido a su enfermedad (tabla 6). De los 94 pacientes que tuvieron que abandonar la actividad laboral

por causa de su enfermedad, el 43,62% tuvo que jubilarse prematuramente con una edad media a la jubilación de 40,32 años, y el resto abandonó su trabajo sin llegar a jubilarse, con una edad media de 28,4 años (tabla 7).

Tabla 6. La enfermedad como causa de la jubilación o la incapacidad laboral permanente.

La enfermedad fue la causa	Nº de casos	Porcentaje
No	33	23,91
Si	94	68,12
NS/NC	11	7,97
Total de jubilados o con incapacidad	138	100

Tabla 7. Tipo de cese de la actividad laboral cuando éste fue motivado por la enfermedad, y edad media en el momento del abandono o la jubilación.

Tipo de abandono	Nº de casos	Porcentaje	Edad media
Tuve que abandonar mi trabajo	52	55,32	28,4
Tuve que jubilarme prematuramente	41	43,62	40,32
NS/NC	1	1,06	--
Total de abandonos	94	100	--

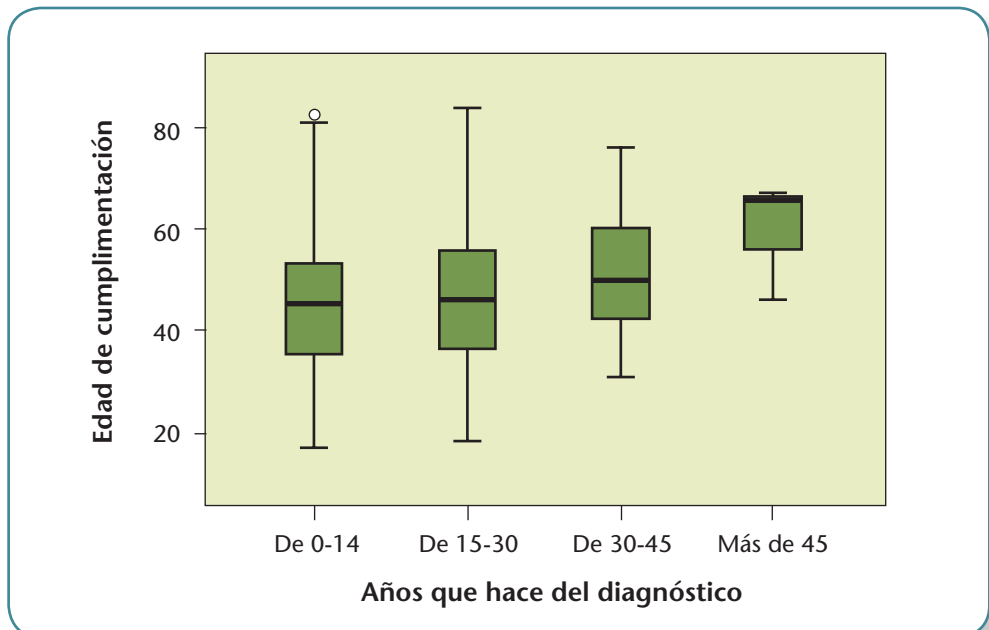
2. Enfermedades diagnosticadas a los participantes:

Los pacientes entrevistados presentaban en conjunto 94 enfermedades raras diferentes, siendo la enfermedad más frecuente la *Esclerosis múltiple*, con 49 casos, seguida de la *Espondilitis anquilosante*, con 31 casos, en uno de ellos concomitante con una *Enfermedad de Crohn*; en tercer lugar se presentaba precisamente la *Enfermedad de Crohn*, bien como patología única en 22 casos o concomitante otra enfermedad rara en dos casos: el anterior comentado con *Espondilitis anquilosante* y el otro con *Uveítis*. Además de estos había otro caso de paciente con dos enferme-

dades raras concomitantes, concretamente con *Lupus eritematoso sistémico* y *Miastenia gravis* (tabla 8).

El tiempo transcurrido desde el diagnóstico de la enfermedad hasta el momento de realizar la entrevista oscilaba entre 0 y 78 años, con una media de 15,43 años y una desviación típica de 11,16 años. Los pacientes que llevaban más tiempo diagnosticados eran, en general, personas de mayor edad que los que llevaban poco tiempo diagnosticados (figura 5).

Figura 5. Edad de los pacientes por sexo en función del tiempo transcurrido desde el diagnóstico de la enfermedad. "Box-Plot". (Media, cuartiles, rango, y límites inferior y superior)



**Tabla 8. Enfermedades diagnosticadas a los participantes.
(Por orden alfabético de literales)**

Literal de la Enfermedad Rara	Nº de Casos	Literal de la Enfermedad Rara	Nº de Casos
Albinismo	1	Hemofilia	1
Angioma cavernoso	1	Hemofilia B	1
Arnold-Chiari, Síndrome de	2	Hemoglobinuria paroxística nocturna	1
Artritis poliarticular crónica juvenil	1	Hemolítico urémico, Síndrome	3
Artritis reumatoide juvenil	6	Hidrosadenitis crónico	1
Ataxia sin filiar	1	Hipertensión pulmonar primaria	1
Ataxia cerebelosa	3	Hipofribrogenemia	1
Ataxia cerebelosa idiopática	1	Hipoparatiroidismo	1
Ataxia de Friedreich	5	Hipotiroidismo congénito y sin especificar	6
Atrofia de Sudeck	2	Huntington, Enfermedad de	5
Atrofia muscular sin filiar	2	Klipell Fiel, Síndrome de	1
Atrofia muscular progresiva	1	Kugelberg Welander, Enfermedad de	2
Atrofia olivopontocerebelosa	1	Piernas inquietas, Síndrome de	1
Autismo infantil	1	Lennox Gastaut, Síndrome de	2
Behcet, Enfermedad de	1	Lipomatosis	1
Charcot Marie Tooth, Enfermedad de	9	Liquen plano	2
Cirrosis biliar primaria	1	Lupus eritematoso sistémico	16
Colitis ulcerosa	7	Lupus eritematoso sistémico y Miastenia gravis	1
Colitis ulcerosa y Esquizofrenia	2	Miastenia gravis	4
Crohn, Enfermedad de	22	Miotonia congénita de Becker	1
Crohn, Enfermedad de y Uveítis	1	Nefropatía por IgA	14
Crurg Strauss, Síndrome de	1	Neurofibromatosis tipo I	9
Cushing, Síndrome de	1	Neuromielitis óptica	2
Déficit de ACTH	1	Ósea de Paget, Enfermedad	8
Déficit de alfa 1 antitripsina	1	Parálisis bulbar progresiva	1
Déficit de c1 inhibidor	1	Paraplejía espástica familiar	3
Dermatomiositis	2	Paraplejía espástica hereditaria	1

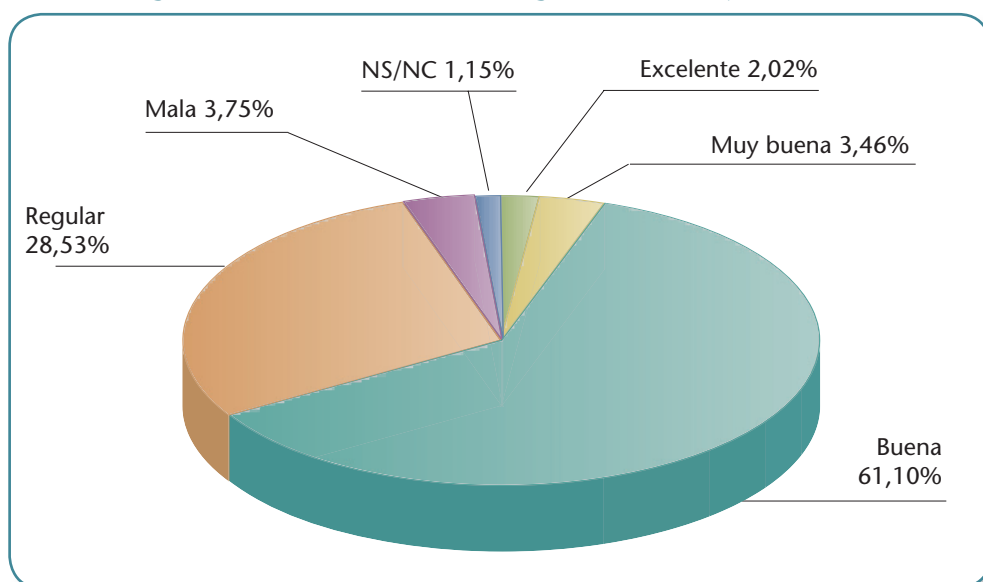
Literal de la Enfermedad Rara	Nº de Casos	Literal de la Enfermedad Rara	Nº de Casos
Diabetes insípida nefrogénica	2	Penfigoide de Lever	1
Distrofia muscular congénita tipo Fukuyama	1	Poliarteritis crónica juvenil	1
Enanismo pituitario	4	Poliarteritis nodosa	1
Esclerosis lateral amiotrófica	3	Polimiositis	4
Esclerosis múltiple	49	Prader willi, Síndrome de	1
Esclerosis múltiple y Crohn,	1	Prader-Labhardt-Willi	1
Esclerosis sistémica	5	Reiter, Enfermedad de	1
Espondilitis anquilosante	30	Reye, Síndrome de	2
Espondilitis anquilosante y Crohn.	1	Reynaud, Síndrome de	3
Fatiga crónica, Síndrome de	1	Sarcoidosis	1
Fibromatosis tipo ii	2	Schwasman, Enfermedad de	2
Fibromialgia	1	Sheehan, Síndrome de	2
Fibrosis quística	5	Siringomielia	7
Gaucher, Enfermedad de	3	Sjogren primario, Síndrome de	7
Gilles de la tourette, Síndrome de	1	Steinert, Enfermedad de	13
Glomerulonefritis crónica membranoproliferativa	2	Still, Enfermedad de	1
Glomerulonefritis crónica membranosa	3	Takasayu, Enfermedad de	1
Glomerulonefritis crónica proliferativa	3	Tiroiditis de Hashimoto	5
Granulomatosis de Wegener	1	Trastorno bipolar y Psicosis desintegrativa	1
Guillain Barré, Síndrome de	4	West, Síndrome de	3
Total: 94 Enfermedades distintas			

3. El estado de salud sentido de forma general:

La mayoría de pacientes, el 61,10%, califica **su salud en general** como buena, e incluso el 5,48% llega a conside-

rarla como muy buena o excelente, y un 28,53% la considera como regular (figura 6).

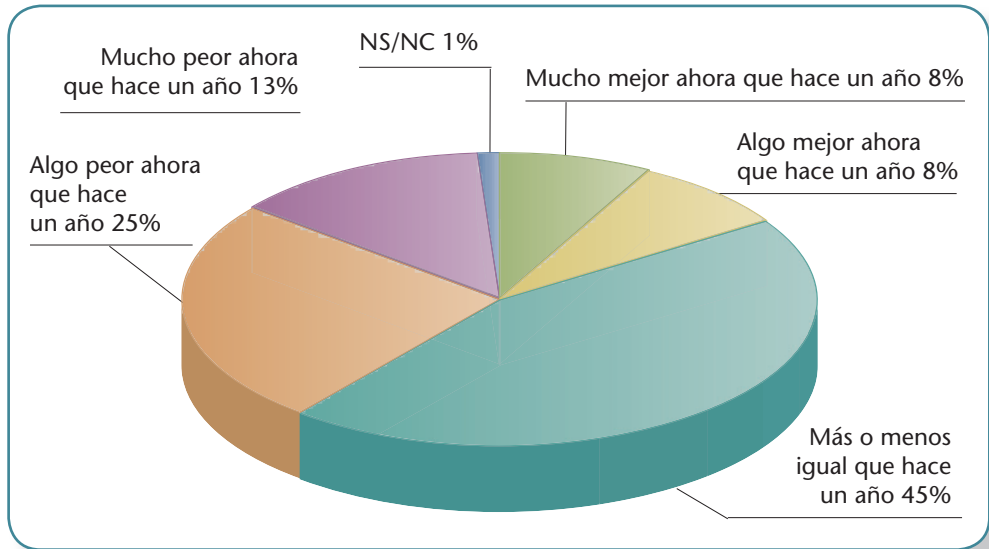
Figura 6. Estado de salud sentido en general. Porcentajes (n = 347).



Comparada con la de hace un año, casi la mitad de los afectados, el 45%, cree que su salud, en general, está igual

que hace un año, un 16% cree que ha mejorado y un 38% se siente peor (figura 7).

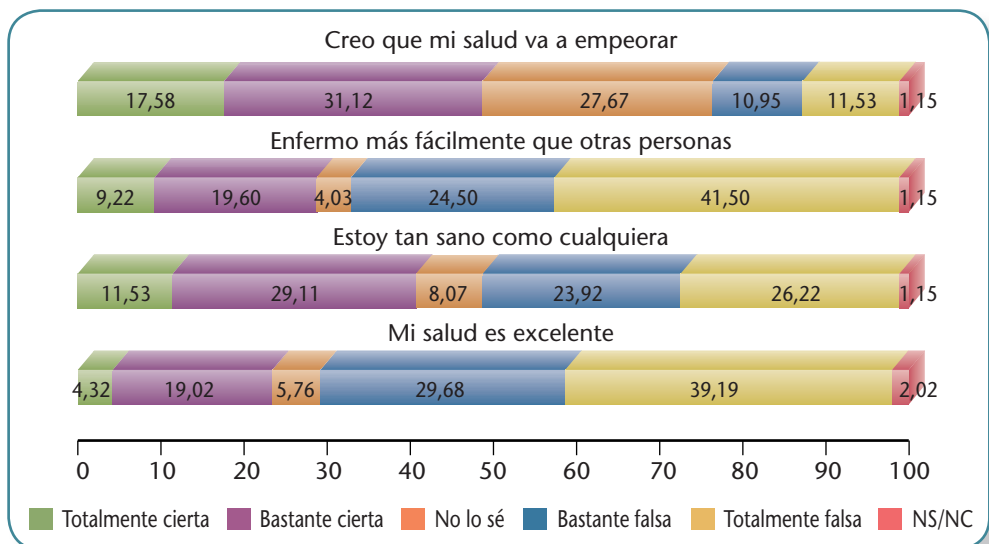
Figura 7. Estado de salud general comparado con el de hace un año. Porcentajes (n = 347).



En cuanto a la percepción de cómo es **su estado de salud actual**, de forma habitual, sólo el 4,32% de los pacientes cree que su salud es excelente; el 11,53% cree estar tan sano como cual-

quiera; el 9,22% cree cierto que enferma más fácilmente que otras personas; y el 17,58% cree cierto que su salud va a empeorar (figura 8).

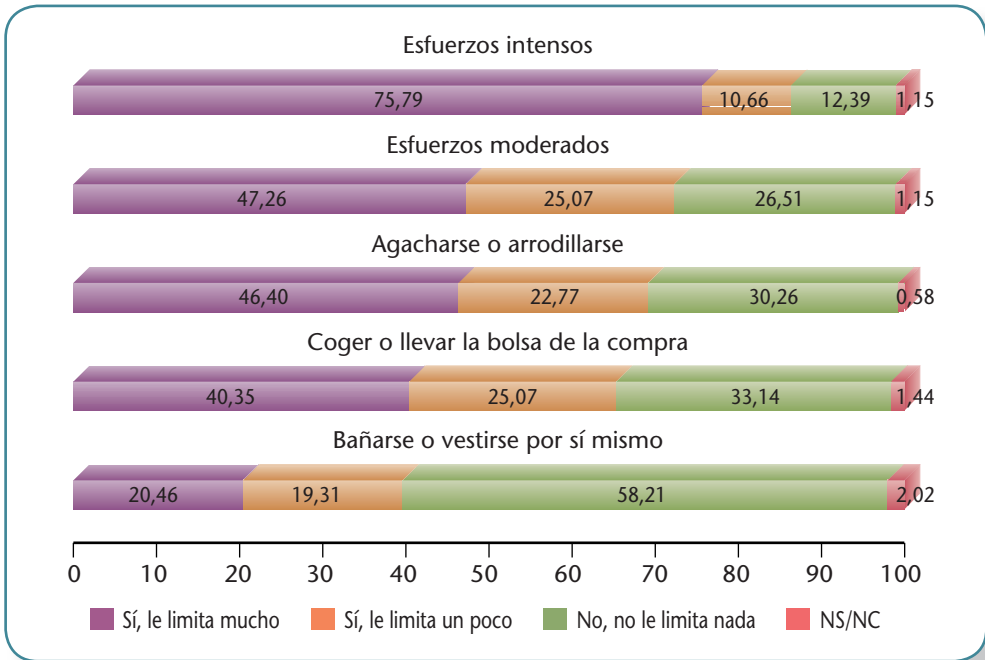
Figura 8. Opinión sobre su estado de salud actual, de forma general. Porcentajes (n = 347).



El 58,21% considera que **en un día normal** su estado de salud no le limita nada para bañarse o vestirse por sí mismo, mientras que el 39,77% sí tiene problemas para ello; el 65,42% se encuentra limitado para llevar la bolsa de la compra. El 69,17% no puede agacharse ni arrodillarse; el 72,33% se ve limi-

tado para realizar esfuerzos moderados tales como pasar la aspiradora, jugar a los bolos o caminar más de una hora; mientras que para realizar esfuerzos intensos, tales como correr, levantar objetos pesados o participar en deportes agotadores, es el 86,45% que considera tener problemas (figura 9).

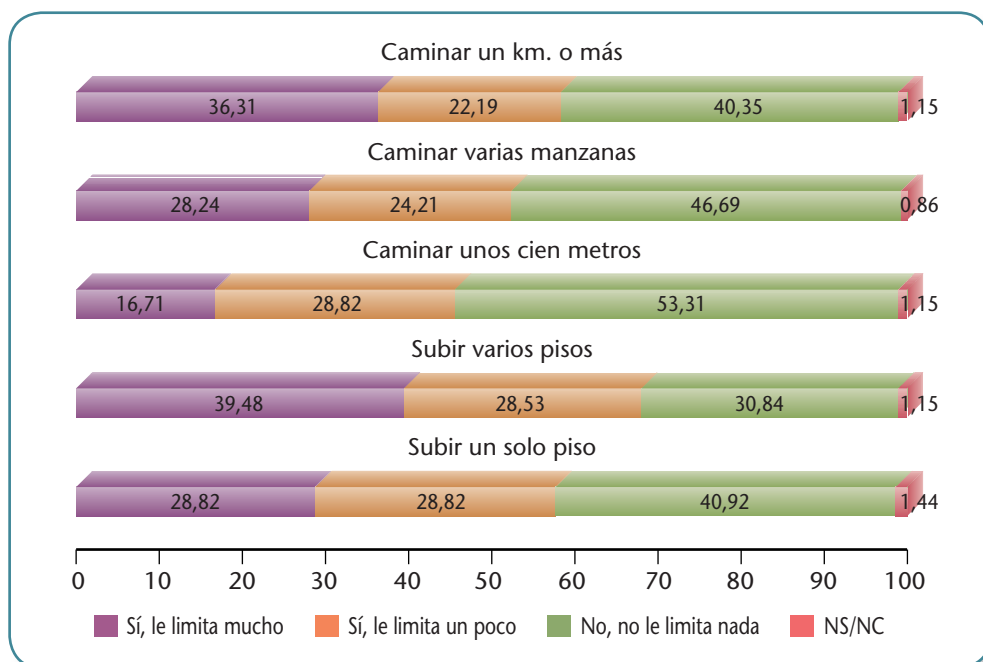
Figura 9. Limitaciones para las actividades de la vida diaria en un día normal. Porcentajes (n = 347).



En cuanto a la limitación de la movilidad individual **en un día normal**, sólo el 40,35% considera que su afección no le limita nada para caminar un kilómetro o más, mientras que el 58,50% no puede hacerlo. Para caminar varias manzanas (varios centenares de me-

tros), se encuentra con dificultades el 52,45%; mientras que mas de la mitad, el 53,31%, puede andar sin limitaciones una manzana (unos cien metros). El 68% no puede subir varios pisos de escaleras, y el 57,64% no puede subir un solo piso (figura 10).

Figura 10. Limitaciones para la movilidad o deambulaci3n de un d3a normal.
Porcentajes (n = 347).

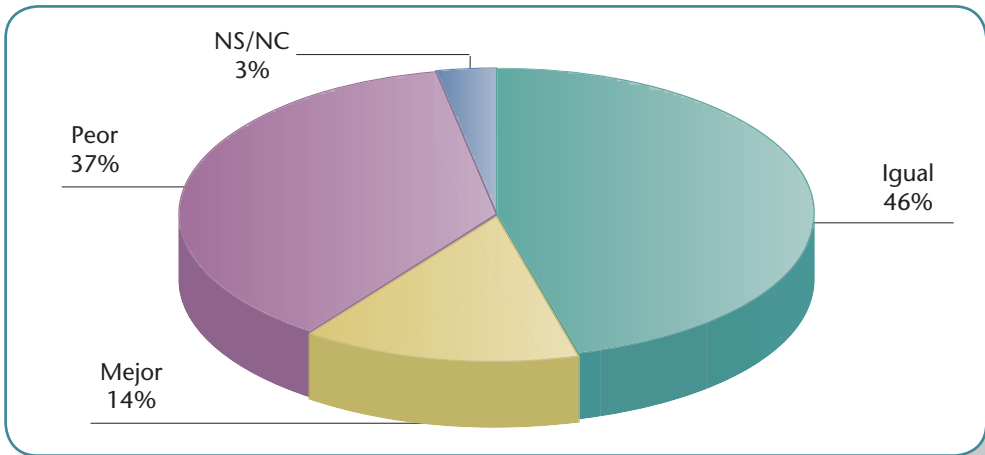


4. Estado de salud sentido el día de la entrevista:

Refiriéndose concretamente a su situación el **día de la entrevista**, cerca de la mitad de los pacientes referían sentir su estado de salud igual que el de

un año antes, mientras que un 14% se sentía mejor que hace un año, y el 37% se encontraba peor (figura 11).

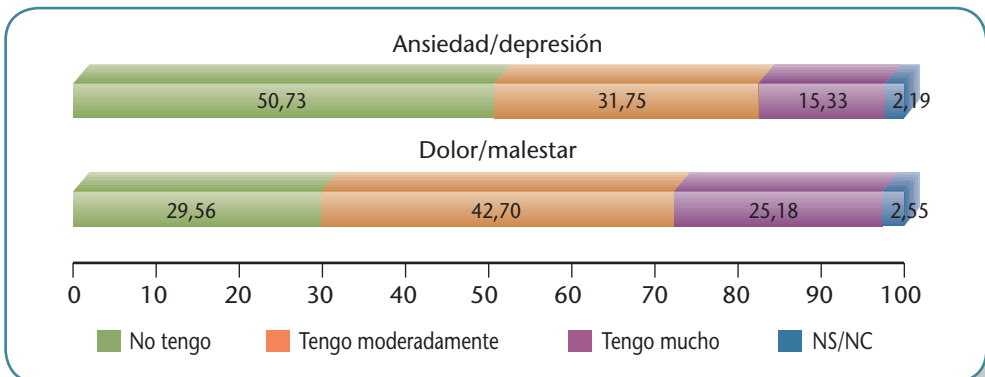
Figura 11. Estado de salud sentido el día de la entrevista comparado con el de hace un año. Porcentajes (n = 347).



La presencia de dolor o malestar, **referido al día de la entrevista en concreto**, se daba en el 67,88% de los casos

y de ansiedad o depresión en el 47,08% (figura 12).

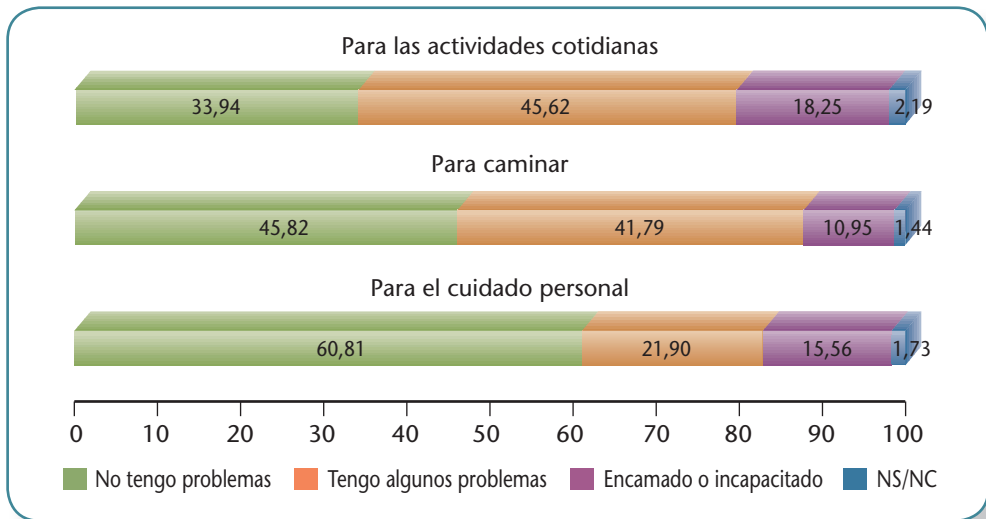
Figura 12. Estado de salud sentido el día de la entrevista. Presencia de ansiedad-depresión o dolor-malestar. Porcentajes (n = 347).



Por otro lado, **el mismo día de la entrevista** y respecto a la posible dificultad para realizar las actividades cotidianas, el 63,87% presentaba ciertas dificultades o no podía realizarlas, por lo que respecta a la movilidad el 41,79%

tenía problemas para caminar permaneciendo postrados en cama el 10,95%, y en relación al cuidado personal el 37,46% tenía dificultades para lavarse o vestirse (figura 13).

Figura 13. Problemas derivados de su estado de salud en el día de la entrevista. Porcentajes (n = 347).

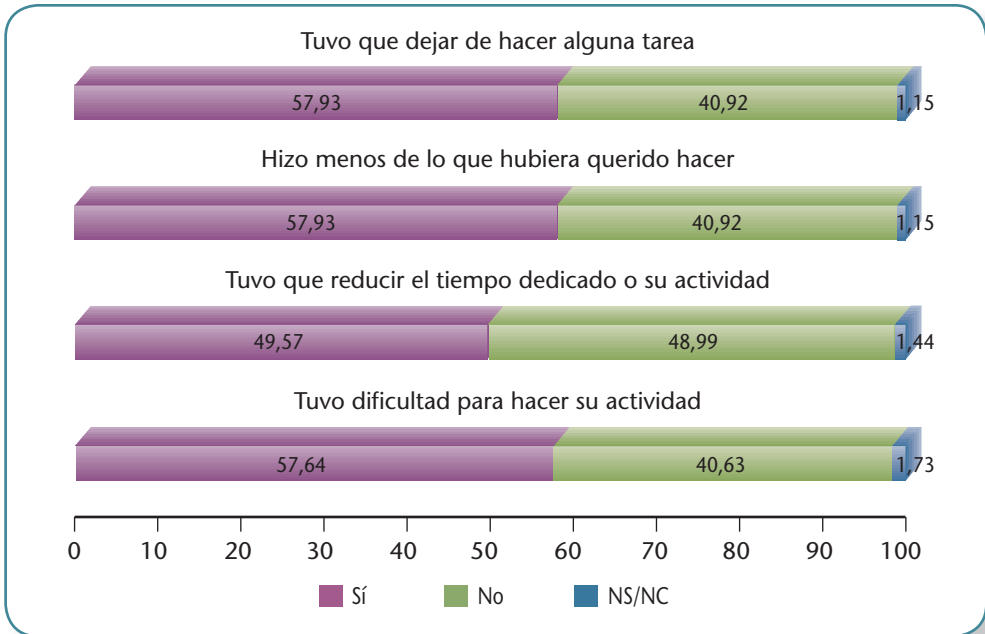


5. El estado de salud sentido en las 4 semanas anteriores a la entrevista:

En las últimas cuatro semanas y por causa de su salud física, el 57,64% tuvo dificultad para hacer su trabajo o las actividades cotidianas (por ejemplo le costó más de lo normal); el 49,57% se

vio obligado a reducir el tiempo dedicado a estas actividades, el 57,93% dejó por hacer alguna tarea y sintió que no realizó todo lo que hubiera querido hacer (figura 14).

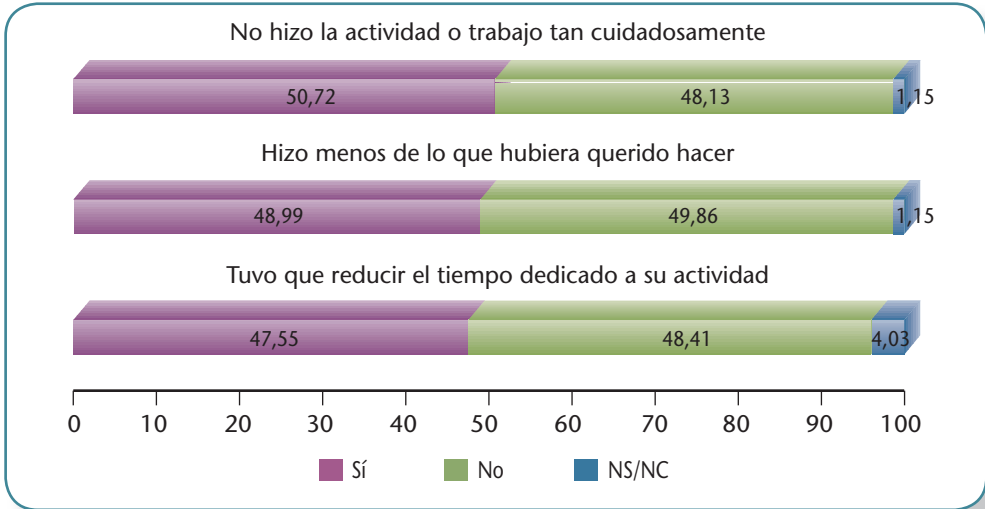
Figura 14. Limitaciones de actividad cotidiana o laboral por causa física en las últimas 4 semanas. Porcentajes (n = 347).



Debido a problema emocionales como estar deprimido, nervioso o triste, no hizo su trabajo tan cuidadosamente como de costumbre el 50,72%;

el 48,99% hizo menos de lo que hubiera querido hacer y el 47,55% tuvo que reducir el tiempo dedicado a estas tareas (figura 15).

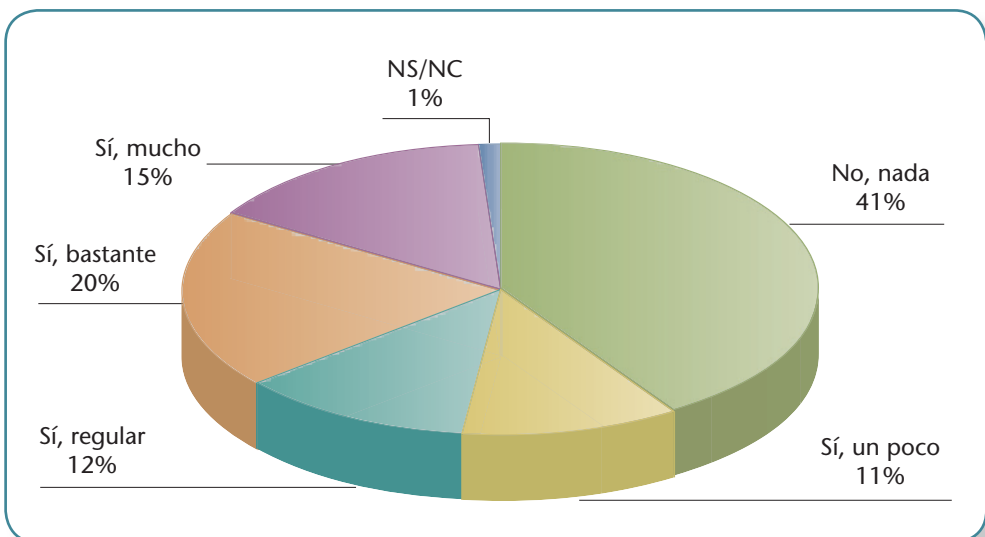
Figura 15. Limitaciones de actividad cotidiana o laboral por causa emocional en las últimas 4 semanas. Porcentajes (n = 347).



Estos problemas físicos o emocionales dificultaron en las cuatro últimas semanas en algún grado, la realización de actividades sociales habituales con

la familia, amigos, vecinos u otras personas al 58% de los entrevistados, llegando esta dificultad a ser “bastante” o “mucho” en el 35% (figura 16).

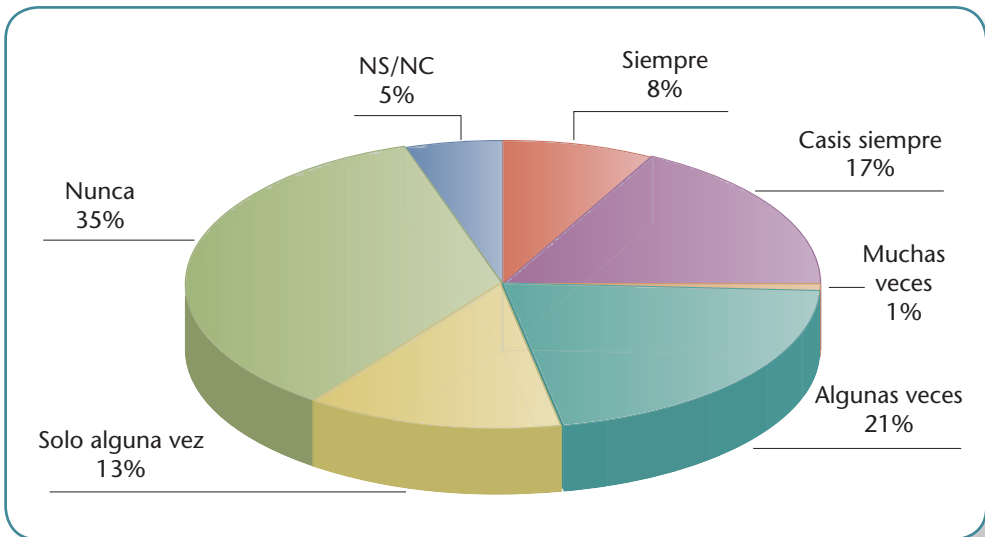
Figura 16. Hasta qué punto la salud física o emocional le dificultó la actividad social habitual en las últimas 4 semanas. Porcentajes (n = 347).



La mayor parte de los entrevistados, el 60%, dijeron que los problemas de salud, físicos o emocionales, les habían dificultado las actividades sociales con alguna frecuencia, llegando a dificultar-

las siempre o casi siempre en la cuarta parte de los pacientes; mientras que más de las dos terceras partes, el 34%, indicaron que esta dificultad se producían tan sólo a veces (figura 17).

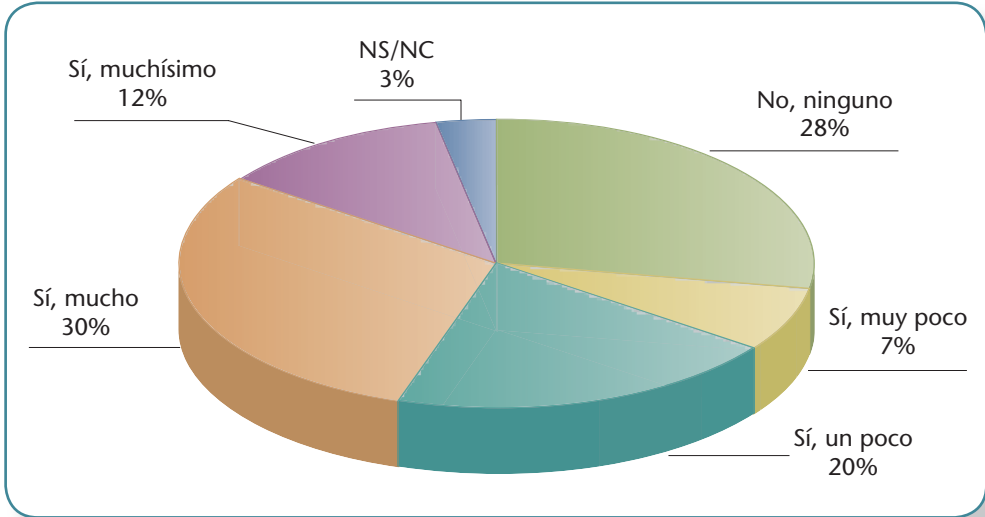
Figura 17. Con qué frecuencia los problemas físicos o emocionales le dificultaron la actividad social en las últimas 4 semanas. Porcentajes (n = 347).



Más de dos tercios de los entrevistados, el 69%, refirieron haber tenido dolor, de diferente intensidad, en las cuatro semanas anteriores a la entrevista;

y en casi la mitad de los pacientes, el 42%, este dolor llegaba a ser mucho o muchísimo (figura 18).

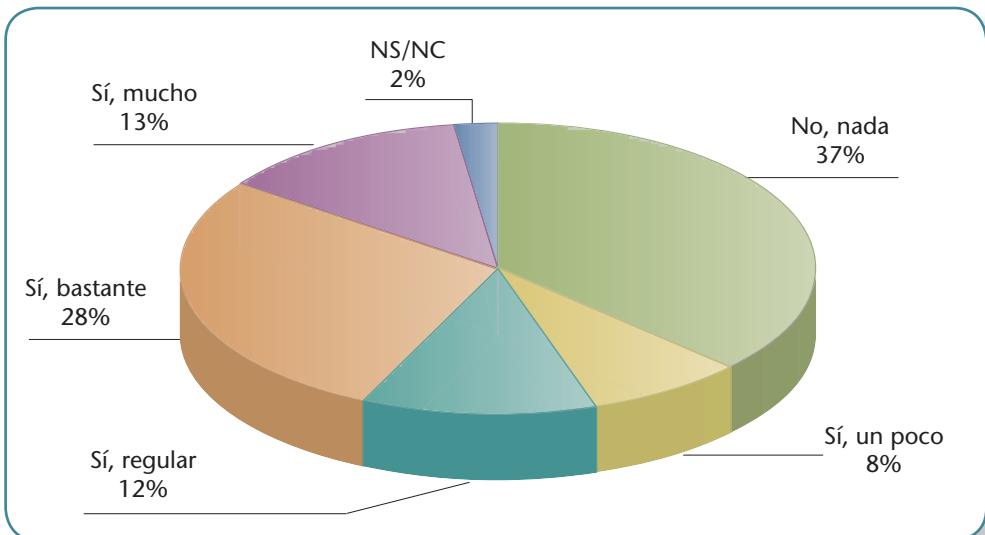
Figura 18. Tuvo dolor en alguna parte del cuerpo en las últimas 4 semanas. Porcentajes (n = 347).



A casi todos los pacientes que habían sufrido dolor, el 61%, este les dificultó su trabajo habitual en las cuatro

semanas anteriores, llegando a ser esta dificultad considerable en el 41% (figura 19).

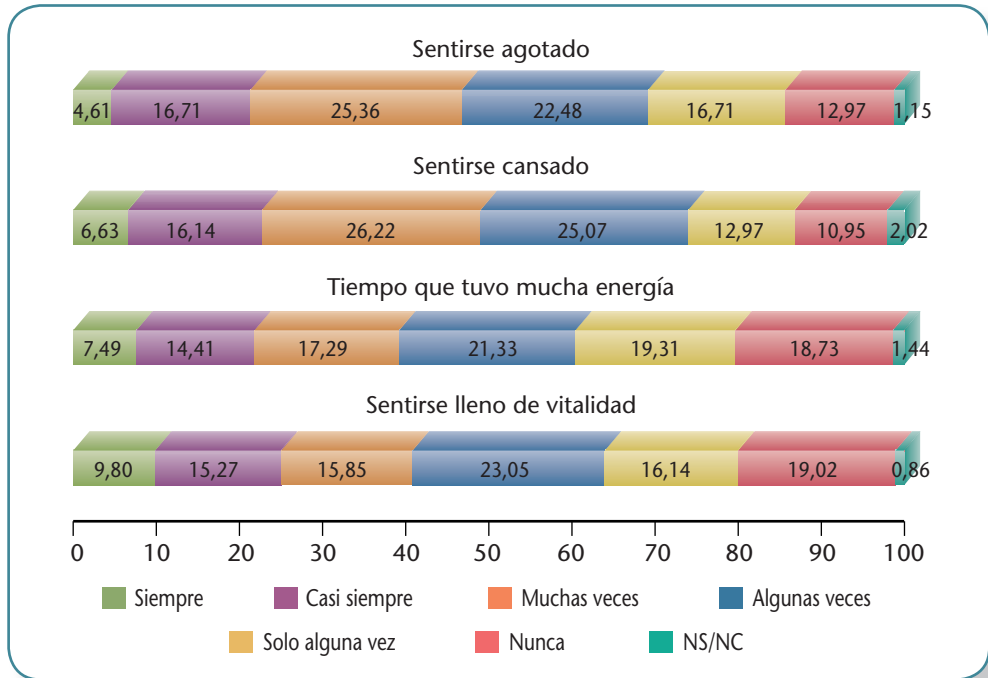
Figura 19. El trabajo le dificultó su trabajo habitual en las últimas 4 semanas. Porcentajes (n = 347).



La mayor parte de los entrevistados sintieron agotamiento y/o cansancio con mayor o menor frecuencia, en las cuatro semanas anteriores, concretamente el 85,88% se sintió agotado, y el 87,03% sintió cansancio físico. Esa sensación de agotamiento fue constante o casi constante en algo más del 21,32%, y la de cansancio físico lo fue en algo más del 22,77% (figura 20).

En consonancia con lo anterior, el 18,73% de los entrevistados nunca se sintió con mucha energía, y el 19,02% nunca se sintió lleno de vitalidad, mientras que en el 21,90% fue habitual el sentirse con mucha energía y en el 25,07% lo fue el sentirse lleno de vitalidad (figura 20).

Figura 20. Sensación de estado físico en las últimas 4 semanas. Porcentajes (n = 347).



En cuanto al estado de ánimo sentido en las cuatro semanas anteriores, la mayor parte, el 82,71%, se sintió nervioso en alguna ocasión, llegando a ser este sentimiento habitual en el 23,05% de los entrevistados. En el mis-

mo orden de cosas, menos de la tercera parte de los entrevistados, el 29,39%, refirió haberse sentido calmado y tranquilo siempre o casi siempre las cuatro semanas anteriores, mientras que la cuarta parte, el 25,64%, dijo no haberse

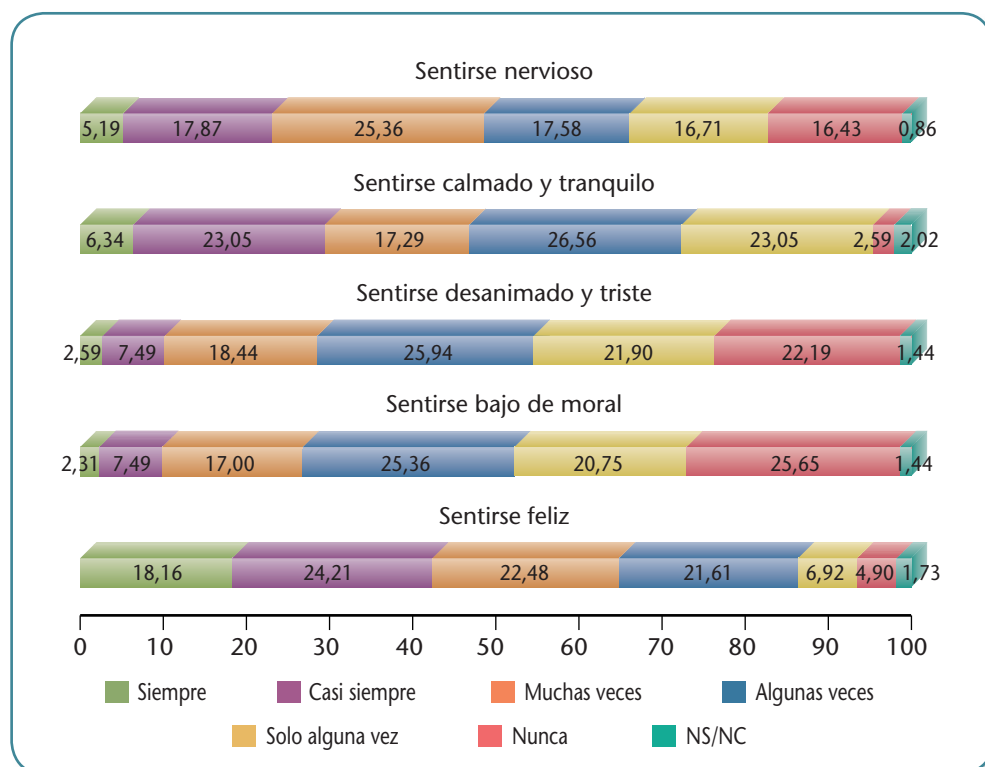
sentido tranquilo nunca o solo alguna vez, y casi la mitad, el 43,85%, se sintieron intranquilos con mayor o menor frecuencia (figura 21).

Igualmente, la mayor parte de los pacientes se habían sentido desanimado y triste o bajo de moral en las cuatro últimas semanas. Así, más de las tres cuartas partes, el 76,37%, estuvo en alguna ocasión desanimado y triste, llegando a ser este sentimiento continuo o casi continuo en el 10,08% de los casos; siendo estos porcentajes casi idé-

nticos en cuanto a la sensación de estar bajo de moral (figura 21).

No obstante lo anterior, cerca de la mitad de los entrevistados, el 42,37%, indicaron que se habían sentido felices siempre o casi siempre, llegando a ser más de las dos terceras partes de los casos, el 64,85%, los que se sintieron felices muchas veces, casi siempre o siempre; mientras que el 11,82% de ellos no se sintieron felices nunca o casi nunca en las cuatro semanas anteriores (figura 21).

Figura 21. Sensación de estado de ánimo en las últimas 4 semanas. Porcentajes (n = 347).



6. Puntuaciones obtenidas con el cuestionario EQ-5D:

Del total de pacientes entrevistados, en 7 casos no contestaron la pregunta de alguna de las dimensiones contempladas en el cuestionario EQ-5D, por lo que el análisis de los problemas se ha realizado sobre los 340 pacientes que contestaron a todas las preguntas; además, una de las entrevistadas no indicó nada en la escala visual analógica (EVA), por lo que los valores de esta se refieren a las 339 que sí lo hicieron.

De los 340 entrevistados, tan sólo 38, el 11,18%, indicaron no tener problemas en ninguna de las cinco dimensiones consideradas; esta situación fue más frecuente entre los hombres indicándola así 25 hombres, el 16,45% del total de varones, mientras que en-

tre las mujeres lo indicaron 18 de ellas, lo que representa el 9,91% del total de mujeres.

Considerando cada una de las dimensiones, la que presentaba un mayor porcentaje de personas con problemas fue el “dolor/malestar”, en la que le 65,9% de los entrevistados refirió algún problema de diferente gravedad, seguida de las “actividades cotidianas” donde el 61,2% refirió tener algún tipo de problema, y de la “movilidad” para la que tenían algún problema el 53,5%, mientras que para “ansiedad/depresión” este porcentaje descendía hasta el 53,5% y, por último, la dimensión en la que menos entrevistados referían problemas fue la de “cuidado personal” en un 38,2% (tabla 9 y figura 22).

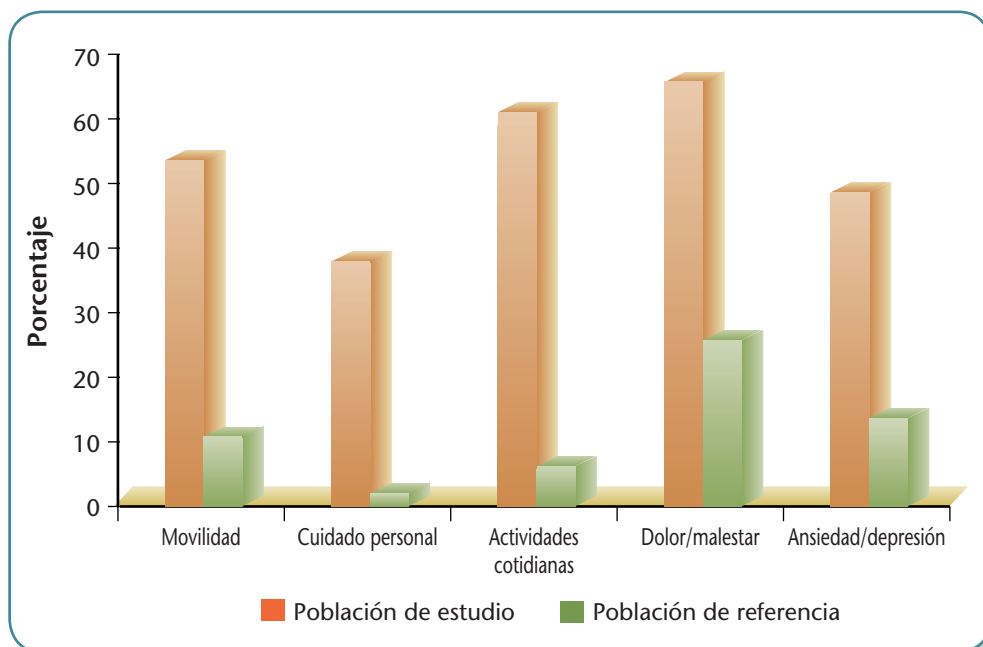
Tabla 9. Proporción de problemas en las dimensiones del EQ-5D y valor de la EVA. Porcentajes sobre el total (n = 340) y media y desviación estándar (n = 339). Comparación con la población de referencia española.

Dimensión	Pacientes entrevistados	Población de referencia
Movilidad	53,5%	10,9%
Cuidado personal	38,2%	2,0%
Actividades cotidianas	61,2%	6,4%
Dolor / malestar	65,9%	25,8%
Ansiedad / depresión	48,5%	13,7%
Valor EVA: media (DE)	53,48 (23,01)	71,3 (17,4)

El cuanto al valor de la EVA, se obtuvo un valor medio de 53,48 entre los entrevistados, si bien presentaba una gran variabilidad con una desviación estándar de 23,01. Este valor es bastante

inferior al de referencia para la población general situado en una media de 71,3 con una desviación estándar de 17,4 (tabla 9).

Figura 22. Proporción de problemas en las dimensiones del EQ-5D. Porcentajes sobre el total de entrevistados (n = 340). Comparación con la población de referencia española.



Todos los porcentajes de problemas son superiores a los correspondientes de referencia para la población general, en las cinco dimensiones, destacando especialmente esta diferencia en las dimensiones de “cuidado personal” y “actividades cotidianas”, donde la frecuencia de personas con problemas entre los entrevistados es 19 veces y 9 veces superior a la de la población general

respectivamente; seguida de la dimensión “movilidad” donde la proporción de entrevistados con problemas es casi 5 veces superior a la de la población general, y de las dimensiones “ansiedad/depresión” y “dolor/malestar”, donde el porcentaje de personas con problemas es 3,5 y 2,5 veces superior al de la población general (tabla 10 y figura 22).

Tabla 10. Razón de Incremento de la proporción de problemas entre los pacientes entrevistados (n = 340) sobre la población de referencia española.

Dimensión	Pacientes entrevistados	Población de referencia	Razón de incremento en los pacientes
Movilidad	53,5%	10,9%	4,9
Cuidado personal	38,2%	2,0%	19,1
Actividades cotidianas	61,2%	6,4%	9,6
Dolor / malestar	65,9%	25,8%	2,5
Ansiedad / depresión	48,5%	13,7%	3,5

En la tabla 11 se indican los porcentajes obtenidos en los entrevistados para cada uno de los niveles de gravedad en cada dimensión, los valores de referencia correspondientes para la población española y el incremento de aquéllos sobre éstos. Destaca enorme-

mente que en la población de estudio la frecuencia de personas con problemas graves, correspondientes al nivel de gravedad 3, es muy superior a la de la población general, especialmente en las dimensiones del “cuidado personal” y “la movilidad”.

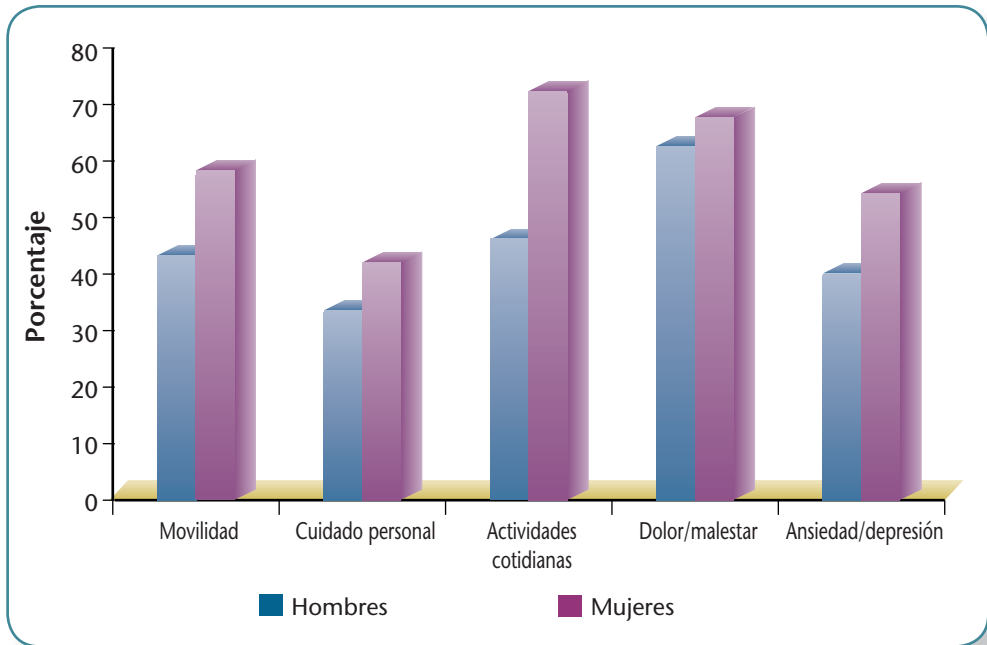
Tabla 11. Porcentajes según nivel de gravedad y dimensión del EQ-5D. Pacientes entrevistados (n = 340) y población de referencia española. Razón de incremento de la proporción de problemas entre los pacientes entrevistados sobre la población de referencia.

Dimensión	Niveles de gravedad	Pacientes entrevistados (porcentaje)	Población de referencia (porcentaje)	Razón de incremento en los pacientes
Movilidad	1	46,5	89,1	0,52
	2	42,4	10,7	3,96
	3	11,2	0,2	56,00
Cuidado personal	1	61,8	98,0	0,63
	2	22,4	1,8	12,44
	3	15,9	0,2	79,50
Actividades cotidianas	1	38,8	93,6	0,41
	2	47,1	5,8	8,12
	3	14,1	0,6	23,50
Dolor/malestar	1	34,1	74,2	0,46
	2	41,5	21,1	1,97
	3	24,4	4,7	5,19
Ansiedad/depresión	1	51,5	86,3	0,60
	2	31,8	11,4	2,79
	3	16,8	2,3	7,30

Se encuentran diferencias en los porcentajes de personas con problemas entre los entrevistados al considerar ambos sexos por separado, siendo

estos valores más altos en las mujeres para todas las dimensiones, especialmente en las “actividades cotidianas” (figura 23).

Figura 23. Proporción de problemas en las dimensiones del EQ-5D. Porcentajes sobre el total de entrevistados por género. (Hombres: n = 152; Mujeres: n = 188)



7. Puntuaciones obtenidas con el cuestionario SF-36:

Las puntuaciones medias obtenidas de los entrevistados presentan valores inferiores a los de la población de referencia española, para todas y cada una de las ocho dimensiones consideradas en el cuestionario SF-36. Estos valores inferiores se presentan tanto para ambos géneros en conjunto como para hombres y mujeres por separado. Las mayores diferencias de puntuación se encuentran en las dimensiones de “función física”, “rol físico” y “rol emocional” (tabla 12 y figura 24).

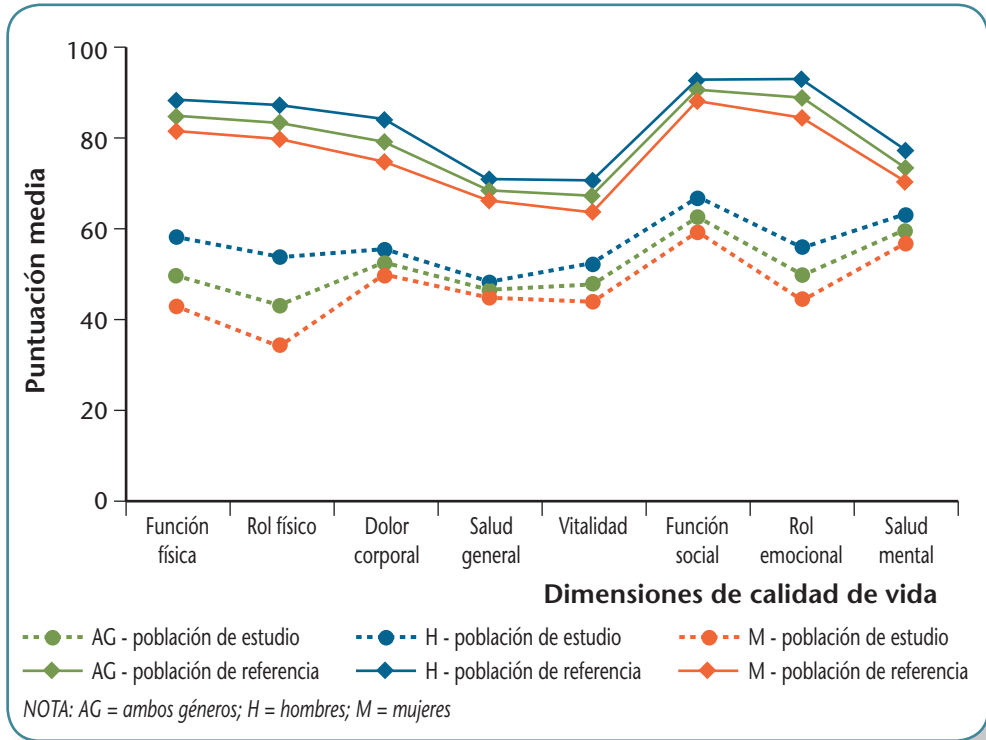
Al igual que ocurre con la población de referencia, las puntuaciones medias

obtenidas para los hombres son superiores a las de las mujeres. Estas diferencias a favor de los hombre también son más llamativas en las dimensiones de “función física”, “rol físico” y algo menos en la de “rol emocional”. Comparadas con la población de referencia, estas diferencias en las puntuaciones entre géneros son mayores en la población de estudios. Por el contrario, los valores obtenidos por separado para hombres y para mujeres en los pacientes entrevistados son muy similares en las dimensiones de “salud mental”, “función social” y especialmente en la de “salud general” (tabla 12 y figura 24).

Tabla 12. Puntuaciones obtenidas en cada dimensión del SF-36 por género. Comparación con población de referencia. Diferencia de puntuaciones.

Género	Población	Función física	Rol físico	Dolor corporal	Salud general	Vitalidad	Función social	Rol emocional	Salud mental
Ambos géneros	Estudio.	49,61	43,09	52,36	46,39	47,73	62,54	49,57	59,59
	Referencia	84,70	83,20	79,00	68,30	66,90	90,10	88,60	73,30
	Diferencia	-35,09	-40,11	-26,64	-21,91	-19,17	-27,56	-39,03	-13,71
Hombres	Estudio	58,03	53,92	55,45	48,10	52,19	66,69	56,02	62,85
	Referencia	88,20	87,20	84,00	70,80	70,50	92,50	92,90	76,90
	Diferencia	-30,17	-33,28	-28,55	-22,70	-18,31	-25,81	-36,88	-14,05
Mujeres	Estudio	42,77	34,29	49,86	45,00	44,11	59,16	44,33	56,95
	Referencia	81,50	79,50	74,40	65,90	63,60	87,90	84,40	70,10
	Diferencia	-38,73	-45,21	-24,54	-20,90	-19,49	-28,74	-40,07	-13,15

Figura 24. Puntuaciones medias obtenidas en cada dimensión del SF-36 en la población de estudio y puntuaciones de la población de referencia española, según género.



Los valores específicos para cada grupo de edad obtenidos entre los entrevistados, también son inferiores a los valores de la población de referencia, en mayor o menor grado, en todas las dimensiones, para ambos géneros y para todos los grupos de edad; excepto en el grupo de hombres de más de 74 años, en los que los valores de nuestra población de estudio superan a los de la población de referencia española en las ocho dimensiones del SF-36, y puntualmente en el grupo de mujeres de 18 a 24 años para la dimensión “dolor cor-

poral” en el que el valor de la población de estudio supera en 2 puntos al de la población de referencia (tabla 13 y figuras de la 25 a la 32).

Al igual que en la población de referencia, en general, en todas las dimensiones se observa una tendencia a la baja en los valores obtenidos al aumentar la edad del entrevistado en ambos géneros, con la salvedad indicada del grupo de hombres de más de 74 años (figuras de la 25 a la 32).

Tabla 13. Puntuaciones obtenidas en cada dimensión del SF-36 por grupo de edad y género. Comparación con población de referencia.

Género	Dimensión	Población	Grupos de edad						
			18-24	25-34	35-44	45-54	55-64	65-74	>74
Hombres	Función física	Estudio	82,1	73,4	58,4	49,8	52,4	44,6	100
		Referencia	97,8	97,4	94,5	90,3	81,7	68,9	60
	Rol físico	Estudio	83,9	53,1	49,5	49,0	52,2	46,1	100
		Referencia	93,2	93,8	90,9	87,6	79,4	75,5	75,7
	Dolor corporal	Estudio	78,4	56,9	47,6	55,9	53,6	44,0	87,3
		Referencia	88,5	89,4	87,4	81,9	77,6	76,7	76,2
	Salud general	Estudio	48,1	50,1	46,5	46,9	47,2	51,2	69,7
		Referencia	79,7	78,6	74,5	70,9	63,2	57,5	51
	Vitalidad	Estudio	63,6	61,2	51,5	46,8	47,2	52,7	86,7
		Referencia	76,1	74,9	73	71,8	65,8	61,3	57,3
	Función social	Estudio	84,8	61,7	68,2	59,8	70,6	61,5	100
		Referencia	95,5	96,1	94,7	94,1	88,9	86,2	81,3
	Rol emocional	Estudio	78,6	52,1	55,7	44,4	60,9	64,1	100
		Referencia	93,9	95,4	94,7	94,6	91,4	87	88
	Salud mental	Estudio	69,7	64,2	64,2	60,0	61,5	60,0	78,7
		Referencia	78,6	77,9	77,7	77,9	75,4	75,3	70,3
Mujeres	Función física	Estudio	67,5	58,4	40,7	41,3	30,2	37,6	18,6
		Referencia	95,9	95,3	91,3	84,7	73	61,3	45,2
	Rol físico	Estudio	72,9	50,7	28,1	33,9	12,5	38,0	0,0
		Referencia	91,7	89,3	85,5	80	74,9	63,2	55,8
	Dolor corporal	Estudio	86,3	58,6	51,9	48,1	45,2	39,3	17,8
		Referencia	84,9	84,1	80,4	73,5	66,7	59	60,1
	Salud general	Estudio	58,8	49,8	45,7	41,3	45,5	39,1	41,4
		Referencia	76,6	76,4	72,4	66	58,8	48,6	49,7
	Vitalidad	Estudio	65,0	51,2	47,5	39,2	34,2	43,1	29,1
		Referencia	70,4	70	68,1	64,9	58,8	53,1	50
	Función social	Estudio	82,3	59,9	53,7	60,0	55,1	60,2	53,4
		Referencia	92,6	93,1	91,6	88,9	86,1	79,1	76,3
	Rol emocional	Estudio	80,6	50,0	31,7	51,1	34,8	42,0	30,3
		Referencia	89,5	90,7	88,5	85,8	80,3	73,2	75,6
	Salud mental	Estudio	68,3	60,9	54,2	57,0	52,5	54,9	56,0
		Referencia	73,2	74,4	72,8	70,1	65,1	63,5	66,8

Figura 25. Puntuaciones medias obtenidas en la población de estudio y de la población de referencia española, según grupos de edad y género. Dimensión "Función física" del SF-36.

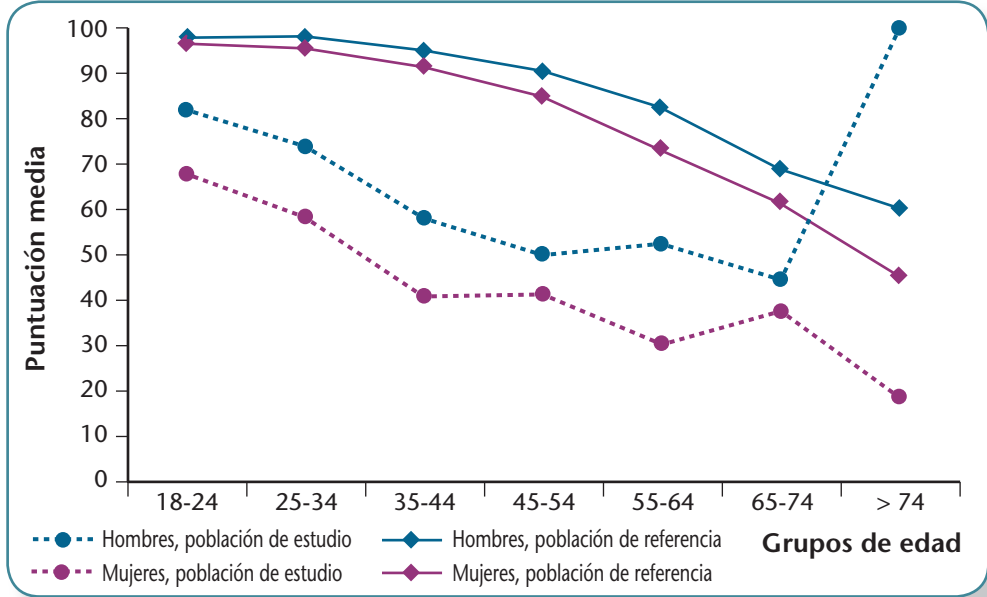


Figura 26. Puntuaciones medias obtenidas en la población de estudio y de la población de referencia española, según grupos de edad y género. Dimensión "Rol físico" del SF-36.

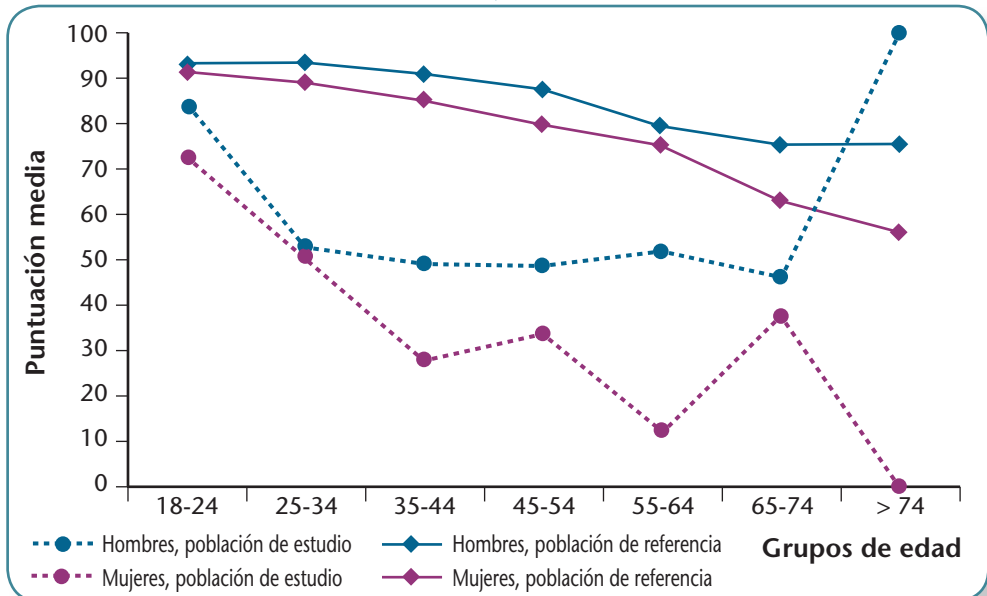


Figura 27. Puntuaciones medias obtenidas en la población de estudio y de la población de referencia española, según grupos de edad y género. Dimensión "Dolor corporal" del SF-36.

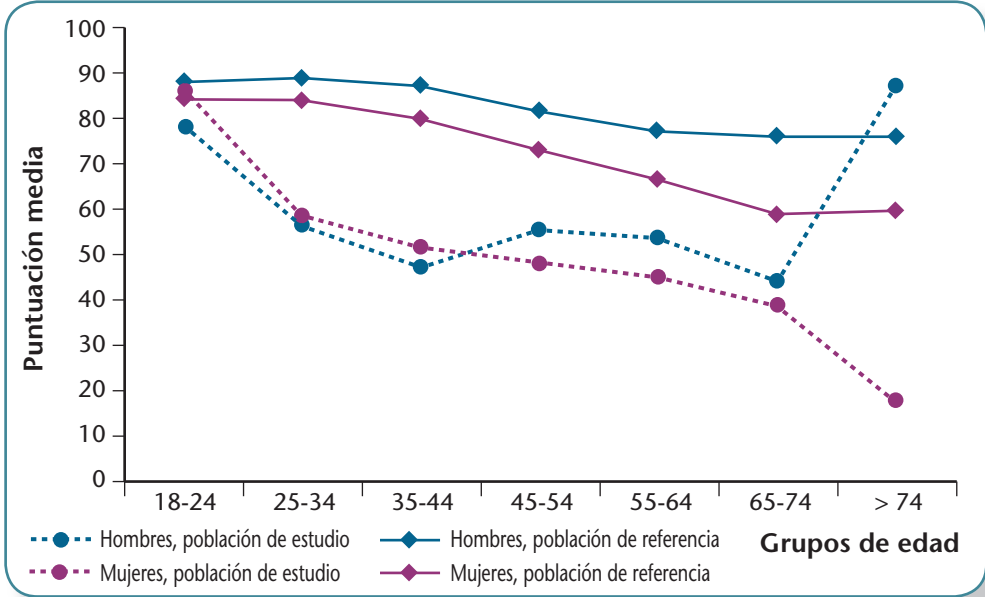


Figura 28. Puntuaciones medias obtenidas en la población de estudio y de la población de referencia española, según grupos de edad y género. Dimensión "Salud general" del SF-36.

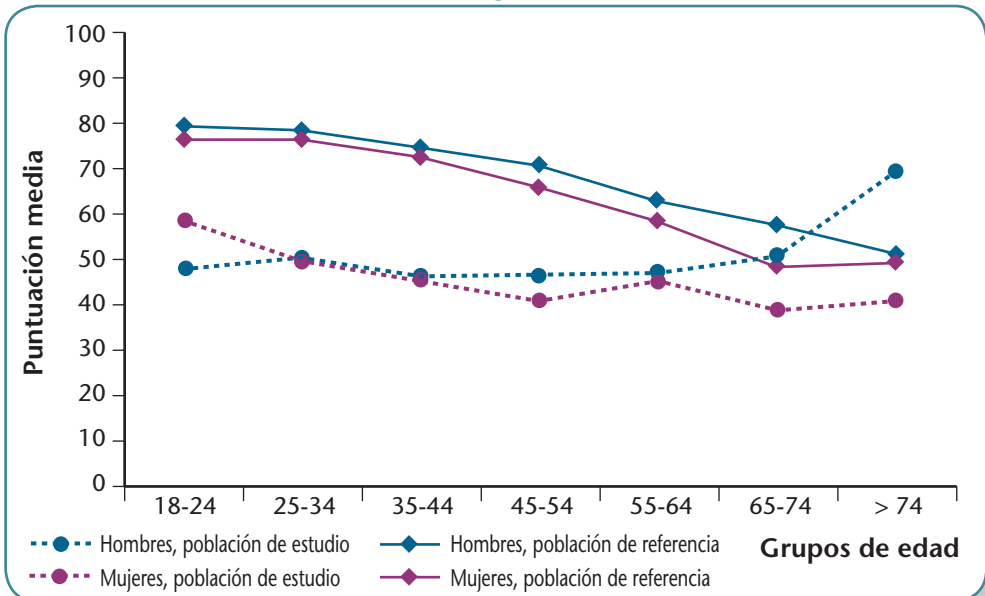


Figura 29. Puntuaciones medias obtenidas en la población de estudio y de la población de referencia española, según grupos de edad y género.

Dimensión "Vitalidad" del SF-36.

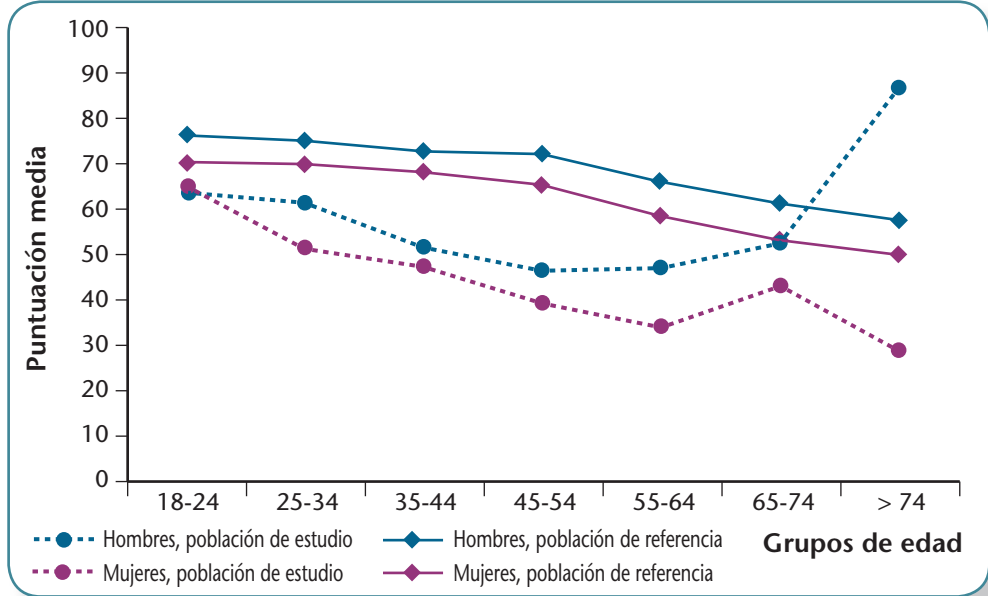


Figura 30. Puntuaciones medias obtenidas en la población de estudio y de la población de referencia española, según grupos de edad y género.

Dimensión "Función social" del SF-36.

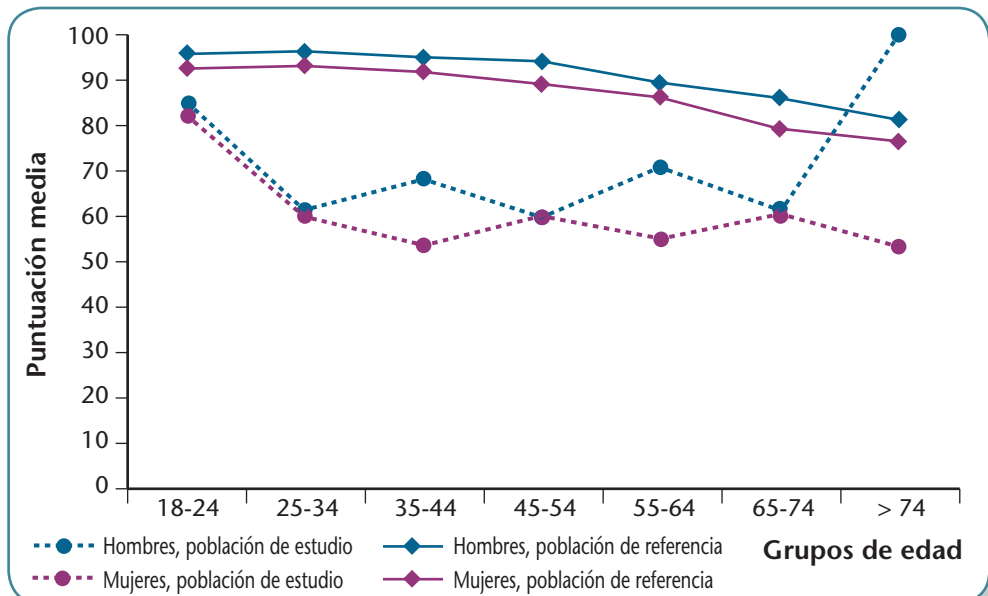


Figura 31. Puntuaciones medias obtenidas en la población de estudio y de la población de referencia española, según grupos de edad y género. Dimensión "Rol emocional" del SF-36.

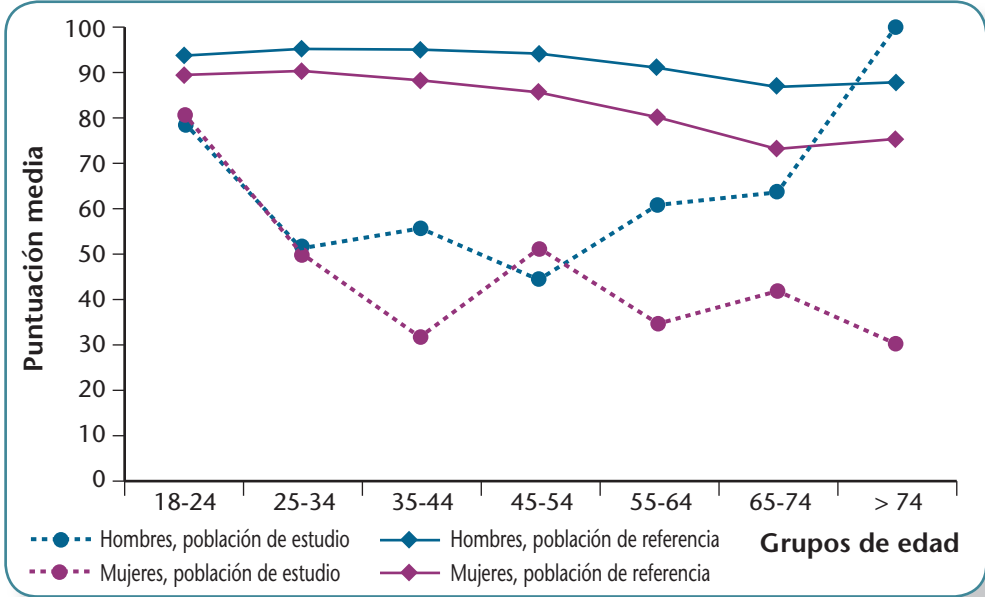
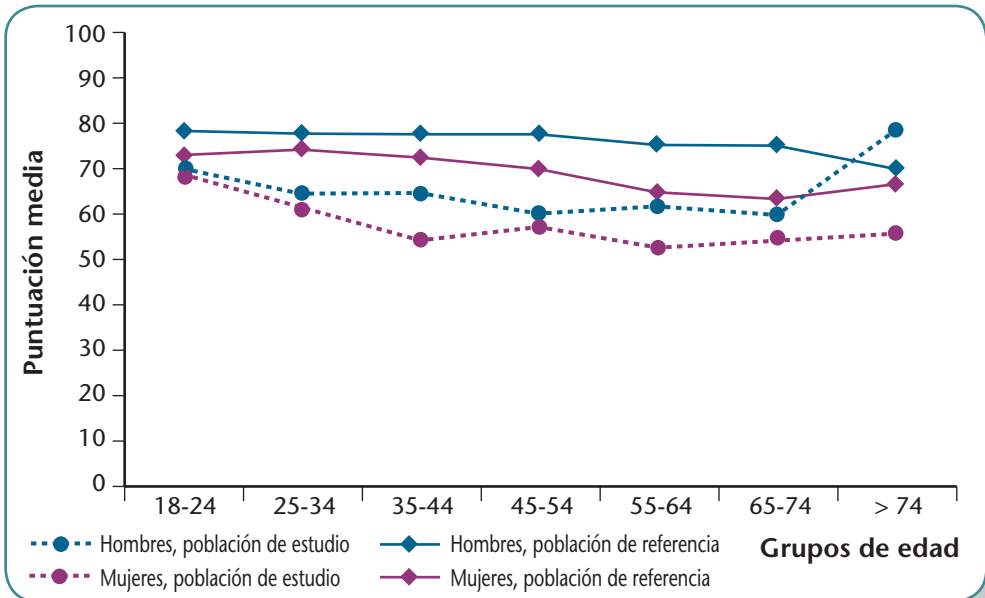


Figura 32. Puntuaciones medias obtenidas en la población de estudio y de la población de referencia española, según grupos de edad y género. Dimensión "Salud mental" del SF-36.



8. Necesidades terapéuticas de los participantes y utilización de recursos:

En la tabla 14 se muestran resumidos los recursos utilizados por los pacientes por causa de su enfermedad en los meses anteriores al momento de la entrevista, concretamente en el último mes para medicamentos y productos

de herbolario, en los últimos seis meses para las visitas médicas, visitas de enfermería, pruebas, exploraciones, rehabilitación, material y desplazamientos, y en el último año para los ingresos y estancias hospitalarias.

Tabla 14. Recursos utilizados por causas de la enfermedad. Tabla resumen. Promedio por paciente entrevistado (n = 347).

(Referidos a los últimos 6 meses, excepto medicamentos y productos que se refieren al último mes, e ingresos y estancias hospitalarias que se refieren al último año).

Recurso utilizado	Promedio	D. estándar	Mínimo	Máximo
Medicamentos y/o productos utilizados (en el último mes)	3,26	2,47	0	7
Visitas a médico de cabecera en el centro de salud	5,11	6,06	0	30
Visitas del médico de cabecera en domicilio	0,10	0,61	0	6
Visitas al enfermero en el centro de salud	0,47	2,77	0	30
Visitas del enfermero a domicilio	0	0	0	0
Visitas a urgencias en el centro de salud	0,26	1,59	0	22
Visitas de urgencias a domicilio	0,02	0,20	0	2
Visitas a urgencias del hospital	0,16	0,93	0	14
Visitas a especialista	2,64	7,66	0	100
Pruebas o exploraciones realizadas	2,63	4,21	0	32
Sesiones de rehabilitación	7,70	34,95	0	392
Ingresos en hospitales (en los últimos 12 meses)	0,43	2,71	0	48
Días de estancia en hospitales (en los últimos 12 meses)	3,59	15,36	0	144
Material sanitario, para-sanitario y adaptaciones	1,07	1,67	0	10
Desplazamientos (transportes)	7,64	23,54	0	257

El número de pacientes entrevistados que consumieron **fármacos o productos** de herbolario en el mes anterior a la entrevista por causa de su enfermedad fue de 291, el 83,86% del total, de ellos 5 pacientes, el 1,44%, utilizaron sólo algún producto no medicamento o de herbolario y el resto, 286 pacientes, el 82,42%, usaron medicamentos con o sin otros productos. El total de productos consumidos por estos pacientes en el mes anterior a la entrevista fue de 1.134; lo que supone una media, entre el total de pacientes entrevistados, de 3,26 productos por persona, oscilando entre los 56 entrevistados que no tomaban ningún producto y otros 56 pacientes que tomaban 7 medicamentos o productos diferentes (tabla 14). El 97,5% de los productos fueron adquiridos con receta médica y el 2,5% sin ella.

En cuanto a los **ingresos** en hospitales motivados por su enfermedad, durante los 12 meses anteriores a la entrevista, tuvieron que ingresar alguna vez 53 de los pacientes, el 15,27% del total de entrevistados, resultando una media de 0,43 ingresos por paciente considerando el total de entrevistados. Uno de ellos llegó a ingresar hasta 48 veces a lo largo de un año. El número de días ingresados por paciente entrevistado fue de casi 4 días de media, oscilando entre los que no ingresaron nunca y los

144 días de estancia del paciente que más tiempo pasó en el hospital (tabla 14). Todos los ingresos se realizaron en hospitales públicos.

Por lo que respecta a la necesidad de **asistencia sanitaria**, en los seis meses anteriores a la entrevista un total de 266 pacientes, el 76,66%, tuvieron que ser atendidos por los servicios sanitarios por causa de su enfermedad. De ellos 252 pacientes, el 72,62%, acudieron a consulta de su médico de cabecera en su centro de salud, generando un total de 1.774 visitas en ese periodo; además 12 pacientes, el 3,46%, requirieron atención domiciliaria de su médico de cabecera, generando un total de 34 visitas a domicilio. En relación a la atención de enfermería, ésta fue requerida en el centro de salud por 23 pacientes, el 6,63%, generando un total de 163 consultas, no requiriendo ninguna a domicilio en este periodo. En cuanto a la atención de urgencia un total de 43 personas, el 12,4% del total, requirieron ésta en algún momento en los 6 meses anteriores, de ellas la mayor parte, 24 pacientes, el 6,92%, acudieron al centro de salud demandándola, generando un total de 90 visitas; y 20 pacientes, el 5,76%, se desplazaron al hospital, generando un total de 54 visitas, siendo la menos demandada la atención urgente a domicilio, por sólo 5 pacientes, generando 8 visitas (tabla 15).

Tabla 15. Atención recibida por los pacientes y número de visitas generadas en los últimos seis meses, en atención primaria y urgencias, por causa de su enfermedad.

Tipo de consulta	Centro de salud		Domicilio		Hospital	
	Pacientes	Visitas	Pacientes	Visitas	Pacientes	Visitas
Médico de cabecera	252	1774	12	34	0	0
Enfermería	23	163	0	0	0	0
Urgencias	24	90	5	8	20	54
Total	299	2027	17	42	20	54

Así, en los últimos seis meses, la media de visitas al **médico de cabecera** en el centro de salud del total de pacientes entrevistados fue de 5,11 visitas por paciente; la media de visitas del médico al domicilio fue de 0,10 visitas por paciente; y en cuanto a la atención de enfermería, la media de visitas a estas consultas en el centro de salud fue de 0,47 por paciente entrevistado, mientras que no hubo demanda de éstas a domicilio. Así mismo la atención en urgencias presentó una media por paciente entrevistado de 0,26 visitas al centro de salud, 0,16 al hospital y 0,02 visitas al domicilio del paciente (tabla 14).

Igualmente, del total de pacientes entrevistados 273 de ellos, el 78,76%, acudieron en los últimos seis meses a consultas de **especialistas** por problemas relacionados con su enfermedad, generando un total de 917 consultas, de las que 837, el 91,3%, lo fueron a centros públicos y 80, el 8,7%, a centros privados (tabla 16). La media de visitas a especialista por cada uno de los 347 pacientes entrevistados, en los seis meses anteriores, fue pues de 2,64 visitas con una desviación estándar de 7,66 (tabla 14).

Tabla 16. Especialistas visitados por los pacientes y número de visitas generadas en los últimos seis meses, por causa de su enfermedad, de mayor a menor frecuencia.

Tipo de especialista	Número de consultas en centros públicos	Número de consultas en centros privados	Número total de consultas
Neurólogo	223	3	226
Nefrólogo	181	1	182
Reumatólogo	93	1	94
Digestólogo	62	2	64
Psiquiatra	30	8	38
Internista	34	2	36
Traumatólogo	30	1	31
Estomatólogo-dentista	3	27	30
Oftalmólogo	28	2	30
Neumólogo	29	0	29
Endocrino	21	4	25
Cardiólogo	20	0	20
Ginecólogo	13	4	17
Urólogo	17	0	17
Dermatólogo	10	5	15
Otorrinolaringólogo	12	1	13
Hematólogo	9	0	9
Neurocirujano	6	1	7
Psicólogo	2	5	7
Homeópata	5	0	5
Genetista	4	0	4
Alergólogo	2	0	2
Cirujano maxilofacial	1	0	1
Oncólogo	1	0	1
Radiólogo	0	1	1
Unidad dolor	1	0	1
Sin especificar	0	12	12
Total de consultas	837	80	917

En los últimos 6 meses, el número de pacientes al que les fueron practicadas **pruebas médicas o exploraciones** en relación con su enfermedad fue de 266, el 65% de los entrevistados, generando un total de 914 pruebas, de las que el 97,9% se realizaron en centros públicos y el 2,1% en centros privados. La media de pruebas, entre el total de pacientes entrevistados, es de 2,63

pruebas-revisiones por pacientes (tabla 17). Una gran parte de los entrevistados no supo especificar el tipo concreto de prueba realizada, por lo que el mayor número de ellas corresponde a la categoría de “análisis sin especificar” seguido de “análisis de sangre”, sumando entre ambos 448 análisis, siguiendo en frecuencia el “control o prueba sin especificar” .

Tabla 17. Pruebas o exploraciones practicadas a los pacientes en los últimos seis meses, por causa de su enfermedad. Números absolutos, de mayor a menor frecuencia.

Tipo de prueba o exploración	Nº en centros públicos	Nº en centros privados	Nº total de pruebas
Análisis sin especificar	277	8	285
Análisis de sangre	163	0	163
Control / prueba sin especificar	85	6	91
Análisis de orina	66	0	66
Radiografía sin especificar	61	1	62
Ecografía sin especificar	32	2	34
Electro-cardiograma	27	0	27
Resonancia magnética	25	1	26
Espirometría	13	0	13
Análisis de coagulación	12	0	12
Colonoscopia	10	1	11
Prueba de esfuerzo	9	0	9
Endoscopia	7	0	7
Gasometría	7	0	7
Prueba de función respiratoria	7	0	7
Citología	6	0	6
Ecocardiograma	6	0	6
Medicina nuclear	6	0	6
TAC sin especificar	6	0	6
Análisis de heces	5	0	5
Cultivo de esputo	5	0	5
Densitometría	5	0	5
Prueba de fuerza	5	0	5
Cultivo de heces	4	0	4
Prueba de equilibrio	3	0	3
Prueba de función renal	3	0	3
Broncoscopia	2	0	2
Control presión arterial	2	0	2
Enema opaco	2	0	2
Estudio genético	2	0	2
Fondo de ojo	2	0	2
Glucemia	2	0	2
Polisomnografía	2	0	2
Prueba de movilidad	2	0	2
Pruebas de alergia	2	0	2
Biopsia muscular	1	0	1
Campimetría	1	0	1
Cateterismo	1	0	1
Control de catéter	1	0	1
Cultivo orina	1	0	1
Electro-encefalograma	1	0	1
Electro-miografía	1	0	1
Escáner cerebral	1	0	1
Escáner sin especificar	1	0	1
Espermiograma	1	0	1
Estimulación	1	0	1
Eurodinamia	1	0	1
Gammagrafía ósea	1	0	1
Mamografía	1	0	1
Manometría	1	0	1
Peachimetría	1	0	1
Prueba de sensibilidad	1	0	1
Prueba del aliento	1	0	1
Punción lumbar	1	0	1
TAC abdominal	1	0	1
Telerradiografía	1	0	1
Tonometría ocular	1	0	1
Total	895	19	914

El número de pacientes que recibió sesiones de **rehabilitación** en los últimos 6 meses fue de 115, sumando un total de 2.670 sesiones, lo que supone una media de 7,7 sesiones de rehabilitación por cada uno de los 347 pacientes entrevistados, destacando un paciente que refirió haber tenido en los 6 meses anteriores un total de 392 sesiones (ta-

bla 14). En cuanto a la titularidad de los centros de rehabilitación, estas sesiones se distribuyen casi por igual entre las de carácter público, el 48,46%, y las de carácter privado. El tipo de rehabilitación de la que se dio el mayor número de sesiones fué de “fisioterapia sin especificar”, seguida de “gimnasia”, “psicología” y “logopedia” (tabla 18).

Tabla 18. Sesiones de rehabilitación recibidas por los pacientes en los últimos seis meses, por causa de su enfermedad. Números absolutos y porcentaje por ámbito privado o público, de mayor a menor.

Tipo de rehabilitación	Público	Privado	No consta	Total
Fisioterapia, sin especificar	842	577	15	1.434
Gimnasia	17	360	3	380
Psicología	124	106	10	240
Logopedia	73	120	2	195
Terapia ocupacional	0	84	0	84
Piscina, sin especificar	10	4	4	18
Natación	0	10	1	11
Psiquiatría	10	0	0	10
Bolos de cortisona	9	0	0	9
Masajes	0	4	0	4
Fisioterapia respiratoria	2	0	0	2
Apiterapia	0	0	1	1
Corrientes	0	0	1	1
Oxigenoterapia	0	0	1	1
Pasear	0	0	1	1
Rehabilitación, sin especificar	207	51	21	279
Totales	1.294	1316	60	2.670
<i>Porcentajes sobre el total de sesiones:</i>	48,46%	49,29%	2,25%	100%

Además de lo anterior, casi la mitad de los pacientes, 122 casos que suponen el 44,53% del total, utilizó en los seis meses anteriores algún tipo de **material sanitario** o para-sanitario o alguna adaptación de la vivienda como consecuencia de su enfermedad. Así, de media, cada uno de los pacientes entrevistados utilizaba 1,07 materia-

les o adaptaciones, con una desviación estándar de 1,67 (tabla 14). El material más frecuentemente utilizado fue la sillas de ruedas, usada por el 15,85% de los pacientes, seguida de la instalación de “agarraderos en baño”, en el 11,82% de los casos, y del uso del “bastón” y la instalación de “silla de baño-ducha”, ambos en el 10,66% de casos (tabla 19).

Tabla 19. Material o adaptaciones utilizados en los últimos 6 meses, por causa de su enfermedad. Porcentajes sobre el total de entrevistados (n=347), de mayor a menor frecuencia.
(Nota: la suma de porcentaje supera el 100% porque varios pacientes utilizaron más de un tipo de material)

Tipo de material	Nº pacientes	Porcentaje (n=347)	Tipo de material	Nº pacientes	Porcentaje (n=347)
Silla de ruedas	55	15,85	Agujas	2	0,58
Agarraderos en baño	41	11,82	Equipo de diálisis	2	0,58
Bastón	37	10,66	Sombrero	2	0,58
Silla de baño-ducha	37	10,66	Almohada especial	1	0,29
Pañales	23	6,63	Bolsas, otras.	1	0,29
Andadores	14	4,03	Cama especial	1	0,29
Cama articulada eléctrica	12	3,46	Cinturón para la cama	1	0,29
Material de cura	12	3,46	Cojín antiescaras	1	0,29
Cama articulada manual	11	3,17	Compresor CR-60 alto flujo	1	0,29
Barras pasillos	10	2,88	Contenedores material	1	0,29
Adaptación vivienda	9	2,59	Cuña	1	0,29
Sonda orina	9	2,59	Férula, sin especificar	1	0,29
Botella oxígeno	8	2,31	Férula antiequino	1	0,29
Empapador	7	2,02	Glucómetro	1	0,29
Muletas	7	2,02	Gotero, sin especificar	1	0,29
Prótesis	7	2,02	Grúa	1	0,29
Colchón antiescaras	6	1,73	Jeringas	1	0,29
Colchón especial	5	1,44	Manta especial	1	0,29
Faja ortopédica	5	1,44	Máquina para apnea sueño	1	0,29
Plantillas	5	1,44	Máquina perfusión	1	0,29
Ortopedia zapatos	4	1,15	Mascarilla	1	0,29
Teléfono especial	4	1,15	Mesa comer	1	0,29
Bolsas de ostomía	3	0,86	Ortopedia, sin especificar	1	0,29
Protector de piel	3	0,86	Pelotas de goma	1	0,29
Ventilación asistida	3	0,86	Silla especial	1	0,29
Aerosol	2	0,58	Suero	1	0,29

En los seis meses anteriores a la entrevista 284 pacientes, el 81,84% del total, utilizaron algún medio de transporte para **desplazamientos** relacionados con su enfermedad, realizándose un total de 2.652 viajes, lo que da una media para el total de entrevistados de 7,64 desplazamientos por paciente, con

una desviación estándar de 23,54 (tabla 14); cabe destacar que un paciente hubo de realizar 257 desplazamientos, y otros 5 pacientes realizaron más de 100 cada uno. El tipo de transporte más utilizado para estos desplazamientos fue el vehículo particular, en casi el 63% de las ocasiones (tabla 20).

Tabla 20. Uso de transporte en los últimos 6 meses, por causa de su enfermedad. Número de viajes por tipo de vehículo utilizado y porcentaje sobre el total de viajes (n = 2.652).

Tipo de vehículo usado	Número de desplazamientos	Porcentaje sobre total
Vehículo particular	1.670	62,97
Ambulancia	294	11,09
Taxi	251	9,46
Furgón centro de día	240	9,05
Transporte público	197	7,43
Total	2.652	100

En los seis meses anteriores a la entrevista 58 pacientes, el 16,7% del total, habían recibido ayuda en sus domicilios, ya fuera como “ayuda a domicilio”, en el

6,6% del total, o mediante “empleada de hogar”, en el 8,9%, o de ambos tipos simultáneamente en el 1,1% del total de pacientes (tabla 21).

Tabla 21. Ayuda a domicilio recibida por los pacientes en los últimos 6 meses, por causa de su enfermedad. Tipo de ayuda y porcentajes sobre el total de pacientes (n = 347).

Tipo de ayuda	Número de pacientes que la reciben	Porcentaje
Ayuda a domicilio	23	6,63
Empleada de hogar	31	8,93
Ambos tipos	4	1,15
Total de pacientes con ayuda	58	16,71

Tanto la **ayuda a domicilio** recibida por los pacientes en los últimos 6 meses, como la contratación de empleadas de hogar, había sido financiada en su mayor parte por fondos públicos. Así, y de media, cada paciente entrevistado recibiría semanalmente 0,85 horas de

ayuda domiciliaria financiada públicamente y 0,22 horas financiadas de manera privada, mientras que disponía de empleada de hogar durante 0,78 horas semanales de media, financiada con fondos públicos, y de 0,44 horas, financiadas con fondos privados (tabla 22).

Tabla 22. Horas semanales de servicios de ayuda a domicilio o de empleada de hogar en los últimos 6 meses, por causa de su enfermedad. Promedio sobre el total de pacientes (n = 347).

Tipo de ayuda y titularidad	Promedio	D. estándar	Mínimo	Máximo
Ayuda a domicilio pública	0,85	10,22	0	168
Ayuda a domicilio privada	0,22	1,69	0	24
Empleada de hogar pública	0,78	4,87	0	50
Empleada de hogar privada	0,44	2,04	0	14

9. Necesidad de cuidador:

De los 347 de los pacientes entrevistados, 98 de ellos, el 28,24%, refiere precisar de un cuidador principal para el apoyo en sus actividades cotidianas, como son el aseo básico, la administra-

ción de medicamentos, para moverse, vestirse, etc, (tabla 23). Incluso en 22 casos de esos 98, se indicó la necesidad de un segundo cuidador.

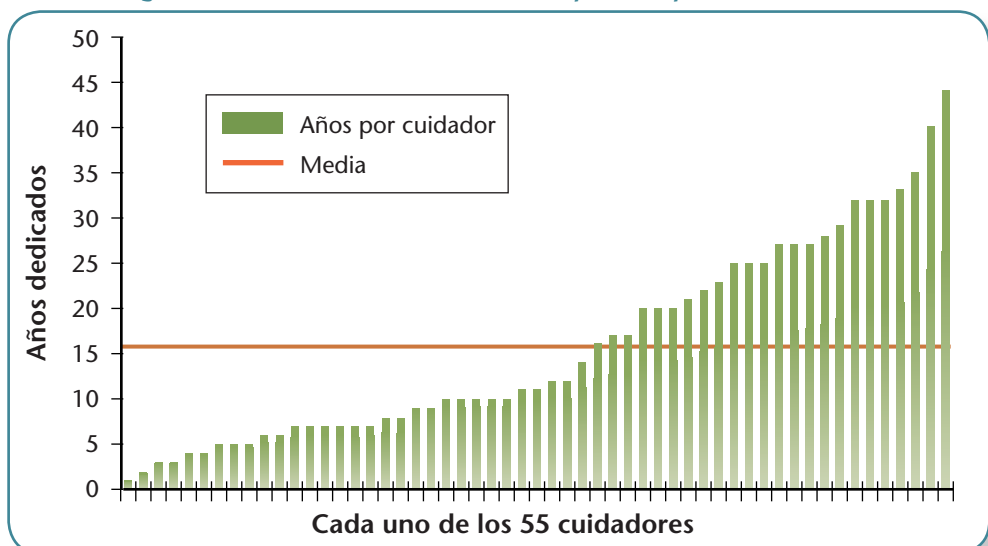
Tabla 23. Total de pacientes que necesitan cuidador.

Necesidad de cuidador	Nº pacientes	%
No	246	70,89
Sí	98	28,24
NS / NC	3	0,86
Total de entrevistados	347	100

De 43 cuidadores principales no se obtuvieron datos sobre género, edad ni situación laboral de los mismos, al no pertenecer éstos al ámbito familiar y/o no ser estables. Por tanto, los datos siguientes son referidos a los 55 cuidadores principales de los que se conocen

las características, el 56,12% de los cuidadores. El tiempo que llevan estos 55 cuidadores dedicado al enfermo oscila entre 1 y 44 años, siendo la media de 15,76 años con una desviación típica de 10,92 años (figura 33).

Figura 33. Años dedicados al cuidado del paciente por cada cuidador.



La mayor parte de estos 55 cuidadores, el 67,27%, son mujeres (tabla 24). La edad media del cuidador es de 57,24 años y el estado civil en su gran mayoría, el 76,36%, es casado o con

pareja estable (tabla 25). La relación del cuidador con el paciente suele ser familiar, y en la mayoría de los casos, el 45,45%, es la de cónyuge o compañero (tabla 26).

Tabla 24. Distribución de los cuidadores principales por género.

Género del cuidador	Nº de cuidadores	Porcentaje
Hombre	18	32,73
Mujer	37	67,27
Total cuidadores	55	100

Tabla 25. Estado civil de los cuidadores.

Estado civil del cuidador	Nº de cuidadores	Porcentaje
Casado/convive en pareja	42	76,36
Separado	1	1,82
Viudo	5	9,09
Soltero	7	12,73
Total cuidadores	55	100

Tabla 26. Relación del cuidador con el paciente.

Relación	Nº de cuidadores	Porcentaje
Cónyuge	25	45,45
Hermano	3	5,45
Hijo	7	12,73
Yerno o nuera	0	0,00
Otros	20	36,36
Total cuidadores	55	100

La situación laboral del cuidador en la mayor parte de los casos, el 36,36%, es la de jubilado o pensionista (tabla 27). A siete de los cuidadores, el 58,33% de los cuidadores en activo, el hecho de cuidar a su familiar le supuso proble-

mas laborales en el último año (tabla 28). En dos de los casos hubieron de solicitar 3 y 5 días de permiso respectivamente para el cuidado del paciente, y en otros 4 casos les supuso otro tipo de problemas (tabla 29). De los 20 cui-

dadores jubilados, el 40% tuvo que jubilarse prematuramente para cuidar de su familiar (tabla 30), a una edad media

de 59 años, con una edad máxima de 65 años y una edad mínima de 52 años.

Tabla 27. Situación laboral del cuidador.

Situación	Nº de cuidadores	Porcentaje
Activo	12	21,82
Jubilado o pensionista	20	36,36
Tareas domésticas	19	34,55
NS / NC	4	7,27
Total cuidadores conocidos	55	100

Tabla 28. Cuidadores en activo que tuvieron problemas laborales como consecuencia del cuidado del paciente, en el último año.

Tuvieron problema laboral	Nº de cuidadores	Porcentaje
No	5	41,67
Sí	7	58,33
Total cuidadores en activo	12	100

Tabla 29. Tipo de problema que tuvieron los cuidadores en activo, como consecuencia del cuidado del paciente, en el último año.

Tipo de problema	Nº de cuidadores	Porcentaje
Días de permiso	2	28,57
Trabajar menos horas	0	0,00
Otros problemas	4	57,14
NS / NC	1	14,29
Total cuidadores activos con problemas laborales	7	100

Tabla 30. Cuidadores que hubieron de jubilarse prematuramente como consecuencia del cuidado del paciente.

Jubilación prematura	Nº de cuidadores	Porcentaje
No	9	45,00
Si	8	40,00
NS / NC	3	15,00
Total cuidadores jubilados	20	100

Como se ha indicado, en 22 pacientes se refiere la necesidad de un segundo cuidador, pero no se obtuvieron datos de estos cuidadores secundarios, excepto los relativos al tiempo dedicado al cuidado diario de los pacientes de 19 de ellos, y del tiempo semanal invertido en tareas relacionadas con la enfermedad en 15; estos mismos datos también se recogieron de 42 de los cuidadores principales. Los resultados siguientes se refieren exclusivamente a los cuidadores de los que se obtuvieron datos.

El tiempo medio invertido en el cuidado del paciente en un día normal

en las actividades relacionadas con el cuidado personal del mismo es de 7,34 horas /día (desviación estándar 21,8) por parte del cuidador principal y 6,95 horas /día (desviación estándar 10,3) por el cuidador secundario. En la tabla 31 y figura 34 se desglosan los tiempos dedicados por los cuidadores a las diferentes tareas; la tarea que conlleva más tiempo es la de “cocinar y preparar la comida”, especialmente por los cuidadores secundarios cuando los hay, seguida de las relacionadas con el aseo y el baño a las que dedican tiempos parecidos los cuidadores principales y el resto.

Figura 34. Tiempo diario invertido por los cuidadores en el cuidado del paciente.

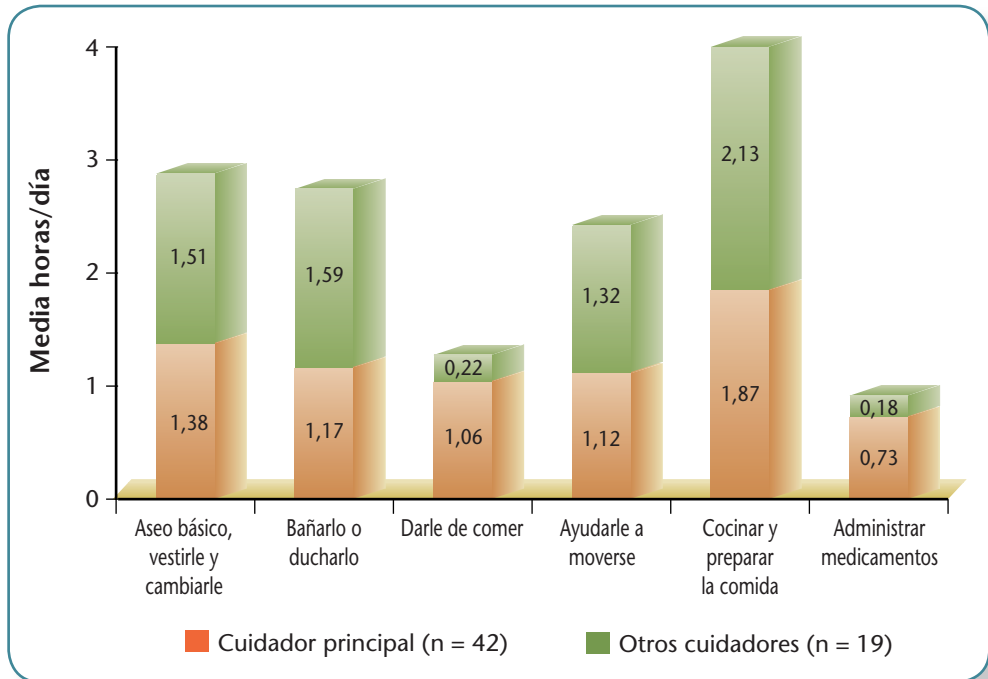


Tabla 31. Tiempo diario invertido en el cuidado del paciente por los cuidadores. Promedios en horas/día.

Actividades	Cuidador principal (n = 42)	Otros cuidadores (n = 19)
Aseo básico, vestirle y cambiarle	1,38	1,51
Bañarlo o ducharlo	1,17	1,59
Darle de comer	1,06	0,22
Ayudarle a moverse	1,12	1,32
Cocinar y preparar la comida	1,87	2,13
Administrar medicamentos	0,73	0,18

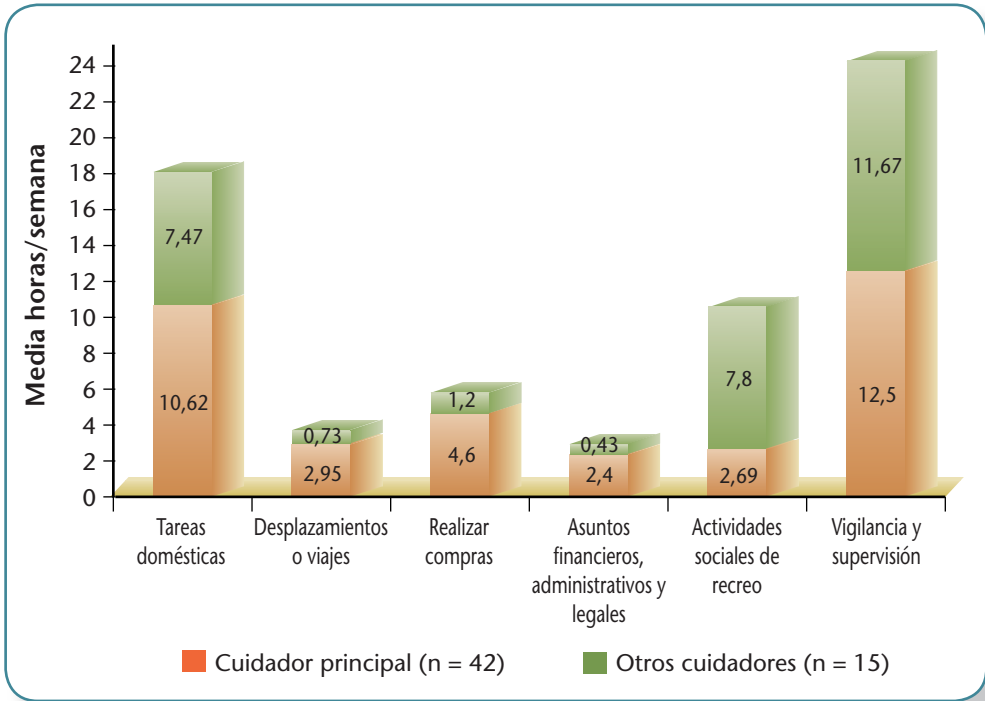
El tiempo invertido por los cuidadores en las actividades relacionadas con la enfermedad del paciente a lo largo de una semana normal, es de 35,76 horas/semana (desviación estándar 30,5) por parte del cuidador principal y de 29,30 horas/semana (desviación estándar 24,5) por el cuidador secundario. En la tabla 32 y figura 35 se desglosan los tiempos dedicados por los cuidadores a

las diferentes actividades. En estas actividades destacan con mucho las cerca de 12 horas semanales que dedican ambos tipos de cuidadores, tanto principales como secundarios, a la “vigilancia y supervisión” del pacientes, seguidas de las más de 18 horas dedicadas, por todos ellos en conjunto, a las “tareas domésticas”.

Tabla 32. Tiempo semanal invertido en tareas relacionadas con la enfermedad del paciente por los cuidadores. Promedios en horas / semana.

Actividades	Cuidador principal (n = 42)	Otros cuidadores (n = 15)
Tareas domésticas	10,62	7,47
Desplazamientos o viajes	2,95	0,73
Realizar compras	4,60	1,20
Asuntos financieros, administrativos y legales	2,40	0,43
Actividades sociales de recreo	2,69	7,80
Vigilancia y supervisión	12,50	11,67

Figura 35. Tiempo semanal invertido por los cuidadores en actividades relacionadas con la enfermedad del paciente.



10. Necesidades y demandas sentidas por los participantes y cuidadores:

Los sentimientos que fueron expresados por los afectados y sus familiares en cuanto a problemas, necesidades y demandas, pueden resumirse en la sensación de soledad e incertidumbre que les acompaña casi invariablemente, la necesidad de apoyo tanto en los temas estrictamente sanitarios, como en los sociales y económicos, y la demanda de apoyo y comprensión social y de ayudas materiales.

El primero de los sentimientos expresado en la práctica totalidad de los casos es la situación de shock que sufren tanto los pacientes como sus familias al conocer el diagnóstico y, sobre todo, lo que ello lleva consigo en cuanto a la falta de expectativas. A este sentimiento le sigue, en los casos en los que se trata de una enfermedad hereditaria, la preocupación por la posible aparición en otros miembros de la familia y la ansiedad hasta saberlo, por esta causa creen necesario un diagnóstico precoz, o al menos lo antes posible, con el fin de descartar o confirmar la enfermedad y actuar en consecuencia.

Una de las principales preocupaciones expresadas por los pacientes es la necesidad de superar las barreras que se les presentan por padecer su enfermedad, no tanto ni sólo las barreras físicas como consecuencia de sus limitaciones físicas en los casos en los que estas están presentes, especialmente

las arquitectónicas, sino también y en ocasiones con mayor intensidad, las sociales. En este sentido muchos de los enfermos referían que el padecer una enfermedad rara les hace sentirse diferentes del resto de la población y no aceptados por la sociedad; por ello creen conveniente que la sociedad conozca su realidad y así disminuir progresivamente la marginación y soledad.

Dentro de esta sensación de marginación y soledad, una queja concreta es la dificultad e incluso imposibilidad de poder realizar actividades sociales y/o de ocio consideradas habituales, al no disponer de condiciones adecuadas para sus limitaciones y necesidades.

Esa sensación de soledad también la expresan con respecto a otras personas con la misma enfermedad, es decir: le gustaría poner en contacto con otras personas en su misma situación para hablar de los problemas comunes y de cómo afrontarlos, y buscar apoyo en las mismas vivencias. También precisan que es necesario un mejor acceso a las asociaciones de pacientes, que ven dificultado por la dispersión geográfica de los pacientes, no teniendo en muchos casos acceso a las nuevas tecnologías de la información, lo que les facilitaría en gran parte estos contactos.

Igualmente, los pacientes dicen desconocer los recursos disponibles que

puedan serles útiles en su situación y, de aquéllos que conocen, la mayor queja va dirigida a la falta de agilidad en la disposición de los mismos, la lentitud en el acceso a éstos y la cantidad de trámites burocráticos que han de realizar, para algunos de ellos sin resultados objetivos. También consideran que no hay recursos personalizados para situaciones concretas, y que sólo se le atiende cuando están mal o tienen un brote o repunte de la enfermedad.

Con respecto a los trámites administrativos, una de las quejas más específica es la relativa al desacuerdo de los pacientes con las valoraciones oficiales del grado de minusvalía que les es asignados por las unidades de valoración de los Centros de Atención a los Discapacitados de Extremadura (CADEX), sintiendo los pacientes, en general, que ellos presenta un mayor grado de minusvalía que el asignado.

Los pacientes que presentan limitaciones y discapacidades refieren que la pérdida de la autonomía de forma progresiva, debido al deterioro que causa la dolencia, conlleva un progresivo aumento de la dependencia de terceras personas, normalmente la familia. En relación a esto, los pacientes tratan de no mostrar su estado emocional ante su familia pues sienten que son, o acaban siendo, una carga para ella. Esta carga familiar es expresada como alteración de la integridad familiar al ser imprescindible distribuir la vida familiar en torno al paciente. Concretamente el cuidador principal pasa a ser un perso-

na sin vida propia, viviendo por y para el enfermo, lo que incrementa la sensación de dificultades a superar y de dependencia por parte del paciente.

Otra importante preocupación expresada es que la carga familiar no lo es sólo emocional, o física en el caso de los cuidadores, sino que también han de soportar las familias la carga económica que supone la enfermedad; así, la economía familiar se ve comprometida en el afán de mejorar la situación del paciente, ya sea para adaptaciones, tanto en la vivienda como en vehículos o prótesis, en consultas a diferentes médicos o servicios, desplazamientos para el tratamiento fuera del lugar de residencia, o rehabilitación, más allá de las ayudas o los servicios públicos.

La situación económica familiar se ve agravada por la dificultad para la incorporación al mundo laboral de los pacientes con discapacidades, por la escasez de puestos de trabajo adaptados a éstas.

También refieren dificultades en el ámbito de la educación, específicamente en la posibilidad de continuar tras la educación obligatoria con estudios superiores en ciertos casos, ante las dificultades que se les presentan por lo que ellos entienden como falta de los recursos necesarios.

En cuanto a la necesaria utilización repetida de recursos sanitarios, los pacientes desearían reducir el número de visitas al médico de familia para la

obtención de recetas, pues para ellos supone un trastorno añadido y lo consideran un trámite que podría evitarse o, al menos, minimizarse.

Exponen también sus dificultades para obtener información acerca de los progresos científicos sobre las enfermedades que padecen, tanto de los profesionales sanitarios que los atienden como en general de la sociedad. Esta falta de información la refieren como especialmente preocupante cuando se trata de conocer la evolución de su enfermedad, o mejor dicho de la falta de

conocimiento sobre dicha evolución, lo que les provoca incertidumbre y ausencia de expectativas ciertas de futuro. Los pacientes muestran una pérdida de confianza en el sistema sanitario tradicional u oficial, y, en algunos casos, se lanzan a la búsqueda de soluciones en terapias alternativas.

Por último, los familiares que actúan como cuidadores principales del paciente indican que les cuidan “como pueden”, es decir, sin conocimientos formales que creen sería necesario, o al menos conveniente, tener.



Discusión

La principal dificultad del trabajo, que puede suponer un sesgo importante del mismo, fue la localización de los pacientes, debido a varias circunstancias. Por una parte el hecho de que el Sistema de información sobre Enfermedades Raras de Extremadura acabara de ponerse en funcionamiento, así como que en 2005 sólo se habían recogido casos de 677 enfermedades, entre las que no se encontraban entonces ni las genéticas ni los tumores raros, hacía que la exhaustividad de dicho Sistema fuera considerablemente baja, estimada en un 12% por los responsables del mismo. Por lo que partíamos de un universo de estudio infraestimado.

A ello se suma que los datos de muchos de los pacientes registrados en el sistema no estaban actualizados, dado que la mayor parte de estos casos se habían detectado a partir de fuentes parasanitarias, y correspondían a pacientes prevalentes que habían sido registrados en las mismas años antes, sin que se actualizaran los datos demográficos. Incluso tras la comprobación de estos datos a través de cruces con las bases de datos poblacionales sanitarias, en un gran número de casos no se disponía de datos más actualizados, dándose incluso la circunstancia de la existencia de errores de identificación de la persona al

coincidir los datos disponibles de algunas de ellas, lo que llevó a algunas identificaciones erróneas de los pacientes, pues no se disponía de un identificador único como es la Tarjeta Sanitaria. Todo ello motivó que tuviéramos un elevado número de cartas devueltas por domicilio erróneo, traslados de éstos e incluso nos encontramos que en algunos casos la persona había fallecido.

Por las mismas razones expuestas, no dispusimos de los números de teléfono de todos los pacientes para el contacto posterior al envío, y a pesar de que se incluyeron con la carta de presentación los teléfonos de los investigadores para que los pacientes pudieran comunicarse con éstos, pocas fueron las personas que así lo hicieron. Todo ello dificultó e incluso imposibilitó contactar con un elevado número de los posibles participantes.

También nos encontramos con pacientes en los que, debido a problemas derivados directamente de su enfermedad, como hospitalizaciones repetidas o la aparición de crisis y brotes de sus dolencias que provocaba desgaste físico y emocional, se hizo imposible la realización de la entrevista aunque el paciente mostrara su disposición inicialmente.

Cabe destacar la falta de información sobre el propio concepto de enfermedad rara en algunos pacientes, que hizo que incluso en algún caso supusiera para ellos un cierto impacto emocional al conocer que su padecimiento podía ser considerado “raro”.

A pesar de que el cuestionario está basado en otros diseñados para ser auto-cumplimentados y enviados por correo, se decidió realizarlo mediante entrevistas personales por entender que podría favorecer la participación de los pacientes, y porque la entrevista personal ofrece la posibilidad de obtener información tanto verbal como no verbal del paciente, a modo de “historias de vida”. La entrevista “cara a cara” junto al cuestionario validado resultaron una valiosa herramienta etnográfica de captación de información imprescindible como forma de contacto y como observación participante. El empleo simultáneo de cuestionarios tiene un efecto complementario, entre la plasticidad oral de la entrevista y el control escrito de la encuesta ⁽⁷⁵⁾.

Así, las primeras entrevistas se citaban para ser realizadas en un tiempo concreto planificado conforme a la extensión del cuestionario, tiempo que hubo de ser ampliado e incluso llegando a ser ilimitado, dada la relación de proximidad y la interacción que se propiciaba entre entrevistado y entrevistador, con lo que los afectados tienen la posibilidad de hacerse escuchar, y requieren tiempo para descargar todo lo que sienten, cosa que no es posible

hacer fuera de la calidez que ofrece la comunicación directa. Las respuestas son obtenidas del protagonista, no hay intervención externa de terceras personas, y ofrece acceso simultáneo al cuidador principal, si lo hay, pudiendo contrastar las respuestas cuando se observa alguna discordancia.

Normalmente los entrevistados demandaban al investigador toda la información que les pudiera aportar sobre su enfermedad y de otro lado, su exposición entre preguntas eran auténticos “testimonios de vida”; por ejemplo, casi todos los pacientes indicaron su convencimiento sobre la falta de información de los profesionales sanitarios que han de afrontar estos procesos, algunos poco conocidos y otros totalmente desconocidos por aquéllos.

Por último, en la entrevista se les ofertaba información específica a cada caso de los recursos, asociaciones, etc; manteniendo durante el estudio una posición de intermediarios con la asociación FEDER ante la demanda de los afectados, con el fin apoyarles ante dudas o necesidad de información socio-sanitaria.

Otra de las ventajas de realizar el cuestionario directamente a la persona fue asegurar la comprensión de las preguntas pues, aun cuando son objetivamente sencillas, algunas presentan una cierta complejidad para algunas de las personas, sobre todo mayores o con nivel bajo de instrucción. De esta forma aseguramos la respuesta a prácti-

camente la totalidad de las preguntas, siempre que ellos quieran responder, cosa que no es posible asegurar cuando el cuestionario es auto-cumplimentado y enviado por correo.

Por el contrario, el principal inconveniente de realizar entrevistas personales es que esto requiere de una estrategia compleja, especialmente en una región extensa como Extremadura, en la que los casos entrevistados mostraban una gran dispersión geográfica (mapa 1); ello conlleva un esfuerzo de dedicación, tiempo y disponibilidad horaria de los recursos humanos, obligando incluso a desplazamientos a veces a lugares distantes y de difícil acceso, lo que encarece la realización del estudio.

Un esfuerzo añadido viene dado por la conveniencia de tener una previa documentación sobre la patología que afecta al entrevistado, cuestión que entendemos imprescindible, pues el conocimiento del curso de la enfermedad favorece el acercamiento a los problemas que le provoca y dinamiza la fluidez de la entrevista y el intercambio de información.

Por lo que se refiere al cuestionario en sí, también hemos encontrado alguna dificultad, fundamentalmente porque al ser genéricos y ser tan diversas las enfermedades que han formado parte del estudio, 94 enfermedades distintas, en muchos de los casos no se ajustan a la problemática específica de algunas de ellas y a las expectativas de los pacientes. No obstante, esos cues-

tionarios genéricos se han mostrado especialmente útiles para comparar la calidad de vida en pacientes con diferentes patologías, frente a los cuestionarios específicos que están más enfocados a aspectos más relevantes de una enfermedad concreta y su tratamiento.

Algunas de estas dificultades encontradas en el cuestionario, a la hora del análisis han sido: en cuanto a la situación laboral del paciente, no recogíamos situaciones como la de parado o estudiante; en cuanto al material sanitario utilizado por los pacientes, no recogimos si está o no está sufragado por el Sistema Sanitario Público o es costeado por el usuario; al igual que ocurre en cuanto al transporte que ha de utilizar el paciente para los desplazamientos.

Sin embargo, la mayor ventaja de utilizar cuestionarios conocidos y ya validados, es que ganamos tiempo, pues el proceso de construcción y adaptación transcultural es un proceso enormemente complejo y prolongado en el tiempo; y tanto el EQ-5D como el SF-36, se han mostrado útiles para conocer de forma genérica la calidad de vida relacionada con la salud en los pacientes con enfermedades raras, y permite su comparación con las poblaciones generales de referencia, demostrando un elevado grado de correlación, como ya se ha indicado en otros estudios^(63-65, 76, 77). Mientras que la parte del cuestionario sobre utilización de recursos se han utilizado en varios estudios similares mostrándose igualmente útil^(78, 79).

Es destacable que los pacientes entrevistados calificaron su estado de salud general de forma muy parecida a como lo hace la población general, e incluso lo consideran mejor. Así, el 66,58% de los pacientes con enfermedades raras calificaron su estado de salud general como bueno, muy bueno o excelente, dándose la circunstancia de que en las Encuestas de Salud de Extremadura de 2001 y 2005 ⁽⁸⁰⁾ y la Encuesta Nacional de Salud de 2006 ⁽⁸¹⁾ el porcentaje de población adulta general que califica su estado de salud como bueno o muy bueno era de alrededor del 68%; (en Extremadura el 66,49% y en España 69,99%) y de igual forma, alrededor del 5% de la población general indicó que su estado era de malo o muy malo (en Extremadura el 8,4% y en España 8,99%), mientras que este porcentaje fue tan sólo del 3,75% entre los pacientes con enfermedades raras.

Sin embargo, la mayor parte de los pacientes entrevistados referían algún tipo de limitación para sus actividades en la vida diaria, ya sean éstas por motivo físico o emocional, y tanto para actividades cotidianas, sociales o laborales, con mayores o menores porcentajes, pero en cualquier caso la frecuencia de la presencia de estos problemas es superior a la referida por la población general en dichas Encuestas de Salud, donde tan sólo alrededor del 17,5% de los adultos refieren haber tenido limitaciones en su actividad por algún tipo de dolencia en los doce meses anteriores a las encuestas.

Todo esto parece reflejar, por una parte, la gran carga de subjetividad en la percepción del estado de salud, y por otra parte puede ser debido al hecho de que la mayoría de los pacientes entrevistados conviven con su enfermedad desde hace años, con una media de 15 años desde el diagnóstico, pudiendo producirse un fenómeno de cierta adaptación o asimilación de su situación. Sin embargo, al utilizar los cuestionarios EQ-D5 y SF-36, se observa en ambos que la auto-percepción de la calidad de vida relacionada con la salud en los pacientes con enfermedades raras se ve influida negativamente por la propia enfermedad, siendo considerablemente peor la valoración de su salud que la de la población general.

Es de destacar que las mayores diferencias en el nivel de salud de los pacientes con enfermedades raras y la población general, tanto en proporción de personas con problemas en el EQ-5D como en puntuaciones obtenidas en el SF-36, se aprecian en la esfera de lo físico. Así, en el EQ-5D, es 19 veces más frecuente entre los pacientes la presencia de problemas para el “aseo personal” y casi 10 veces más frecuentes los problemas para realizar las “actividades cotidianas”, la diferencia aún es mayor en cuanto a la existencia de problemas graves, éstos son mucho más frecuentes entre los pacientes con enfermedades raras (76 veces más frecuente para el “cuidado personal” y 56 veces más para la “movilidad”), mientras que los problemas de la esfera psicológica, “asienda/depresión”, presentan me-

nos diferencias, siendo 3,5 veces más frecuentes entre los pacientes, diferencia relativamente baja. Igualmente, en el SF-36 la valoración de los pacientes comparada con la de la población general presenta una diferencia de más de 40 puntos en el “rol físico” y de más de 35 puntos en la “función física”, si bien en este cuestionario el “rol emocional” también presenta una diferencia similar de 39 puntos, pero es de destacar que la “salud mental” es la dimensión que menos diferencia presenta, casi 14 puntos.

También llama la atención en ambos cuestionarios las diferencias en cuanto a dolor corporal y malestar son relativamente más pequeñas. Todo lo anterior tal vez esté condicionado por el hecho ya comentado de que los pacientes, en general, llevan conviviendo con su enfermedad mucho tiempo, años en la mayoría de los casos, lo que puede dar lugar a un cierto estado de tolerancia.

Las diferencias de los valores obtenidos entre géneros son las esperables, tal como queda claramente reflejado en las puntuaciones obtenidas con el SF-36. La mayor o menor diferencia de valores entre géneros en las diferentes dimensiones pudiera explicarse, tal vez, por los diferentes roles social; eso parece quedar reflejado en los resultados del EQ-5D, al ser mucho más frecuentes los problemas para las “actividades cotidianas” entre las mujeres, cosa que parece lógica si asumimos que la mujeres son las que suelen realizar la mayor parte de las actividades cotidianas en el hogar.

También las diferencias de puntuación entre los diferentes grupos de edad son las esperables, a excepción de las obtenidas con el SF-36 para los hombres de más de 74 años, donde sorprendentemente los 3 únicos pacientes de este grupo indicaron valores cercanos a 100 en todas las dimensiones sin que encontremos una posible explicación.

La comparación con otros estudios sobre pacientes con enfermedades raras en general no ha sido posible, pues no hemos encontrado ninguno genérico, si bien si se han publicado algunos trabajos en los que se ha utilizado el EQ-5D en ciertas enfermedades raras concretas en España, como Ataxia cerebelosa degenerativa (ACD)⁽⁷⁸⁾ y Esclerosis lateral amiotrófica (ELA)⁽⁷⁹⁾, enfermedades éstas que conllevan un elevado grado de discapacidad, en los que se obtuvieron respectivamente valores medios de la EVA de 48 (siendo de 43 y 52 en los casos de mayor y menor severidad) y de la tarifa de 0,48 (0,38 y 0,58 según severidad) para los pacientes con Ataxia y valores medios de la EVA de 29, y de la tarifa de 0,18 para los pacientes con Esclerosis lateral. Los valores obtenidos en nuestro estudio, con medias de 53,48 para la EVA y 0,54 para la tarifa, están por encima de aquellos, lo que puede explicarse por el hecho ya indicado de que tanto la Ataxia cerebelosa degenerativa como la Esclerosis lateral amiotrófica son enfermedades que llevan a un alto nivel de discapacidad a lo largo de su evolución, mientras que entre los pacientes por nosotros estudiados la variabilidad en cuanto a grados

de discapacidades por las diferentes enfermedades ha sido elevada. Esta es una de las dificultades de estudiar tantas y tan diversas enfermedades en un mismo trabajo, no obstante, creemos que es la única forma de estudiar enfermedades de las que apenas se conocen pacientes, como ocurre con la mayoría de las incluidas en este trabajo.

El consumo de recursos sanitarios de estos enfermos es relativamente elevado comparado con el de la población general, tomando como base la Memoria de resultados del Servicio Extremeño de Salud de 2007 ⁽⁸²⁾, ya que los pacientes con enfermedades raras visitan con más frecuencia a los especialistas, pues la media de visitas a especialistas por parte de la población general es casi de 1,5 visitas por persona al año, mientras que los pacientes con enfermedades raras casi doblan esta cifra con 2,6 visitas por paciente al año. En cuanto a las visitas al médico de cabecera, también se da una mayor frecuentación entre los pacientes con enfermedades raras, aunque la diferencia no es tan elevada como con los especialistas, con una media de 10,2 visitas al año por pacientes, frente a una frecuentación de 9,3 visitas al año en la población general.

Al igual que ocurre con la población general, el médico consultado con mayor frecuencia es el de cabecera, pero hay diferencias en cuanto al médico especialista consultado, mientras en la población general lo son por, este orden, traumatólogos, geriatras y oftalmólogos ⁽⁸⁰⁾, en los pacientes con

enfermedades raras lo fueron los neurólogos, nefrólogos y reumatólogos, si bien pensamos que esto está influido, evidentemente, por el tipo de patología que presentaban los pacientes entrevistados. Probablemente las visitas al médico de cabecera son mayoritarias porque, entre otros motivos y al igual que la población general, normalmente se acude a él para la prescripción de recetas médicas, mientras que para el seguimiento de su enfermedad acuden al médico especialista, al igual que en cualquier otra patología.

También queda reflejado ese mayor consumo de recursos al comparar con los datos de la Encuesta de Salud de Extremadura 2005 ⁽⁸⁰⁾, al referirnos a los ingresos hospitalarios, los cuales tanto en el cuestionario utilizado en este estudio como en la Encuesta de Salud se refieren al periodo de 12 meses previo a la entrevista. En este caso queda palpable el porcentaje de pacientes con enfermedades raras, el 15,3%, que precisó ingreso, siendo bastante más elevado que el de la población general, que es del 9,0% para Extremadura en 2005 ⁽⁸⁰⁾ y del 8,9% para el total del Estado en 2006, según la Encuesta Nacional de Salud de dicho año ⁽⁸¹⁾.

En cuanto al resto de recursos utilizados, sólo podemos especular sobre su mayor o menor uso en relación a la población general por que la comparación con los datos de las encuestas de salud es difícil al referirse las preguntas de éstas y de nuestro cuestionario a periodos diferentes, a excepción de la pre-

gunta antes referida. Así, podríamos asumir que los pacientes con enfermedad rara consumen más medicamentos que la población general dado que más del 82% de ellos tomaron algún medicamento en el intervalo de un mes, mientras que en población general no llegan al 53% las personas que toman medicamentos en un intervalo de dos semanas ⁽⁸⁰⁾. Con respecto a este consumo de medicamentos y productos, nos encontramos que en varios casos los productos consumidos no procedían de la medicina tradicional occidental, situación esta que no se contempla en el cuestionario.

Una parte importante del problema al que se enfrentan las personas con enfermedades raras es la necesidad de contar con un cuidador, situación que se da en más de la cuarta parte de los pacientes, el 28%. También nos resulta difícil comparar este dato con los de la población general por cuanto en la Encuesta de Salud de Extremadura de 2005 ⁽⁸⁰⁾, al igual que en la Encuesta Nacional de Salud de 2006 ⁽⁸¹⁾, la información sobre necesidad de cuidadores se refiere al porcentaje de hogares en los que existe alguna persona necesitada de estos cuidadores, siendo este del 10% en la Encuesta de Extremadura de 2005, y no apareciendo el dato en la publicación de la nacional de 2006; dado que los 347 pacientes entrevistados pertenecían a otros tantos hogares diferentes podemos concluir que entre los pacientes con enfermedades raras es más frecuente la necesidad de cuidador que entre la población general,

casi el triple. Esta situación conlleva un desgaste familiar, tanto psicológico como físico, al recaer esta tarea sobre la familia principalmente, presentando estos cuidadores informales una gran carga; e incluso esta necesidad afecta a la economía familiar, bien por que tanto el paciente como el cuidador haya de dejar su trabajo, o porque sea necesario contratar cuidadores formales que ayuden al cuidador principal.

La situación económica de la persona es un elemento clave, pues los recursos disponibles como ayudas por parte de las instituciones se muestran insuficientes y llegan tardíamente al enfermo. En muchos de los casos son desconocidos para ellos, en otros casos las trabas burocráticas son numerosas. Es por ello que el paciente que tiene posibilidades económicas consigue por su cuenta los materiales que le son necesarios. De igual manera ocurre con los desplazamientos en busca de su diagnóstico y tratamiento.

Por último, es patente la necesidad de información tanto de los pacientes y sus familias como de los profesionales sanitarios, pues aún faltan protocolos de actuación en estas enfermedades, hecho que causa graves perjuicios a los afectados, no sólo por la peregrinación en busca de un diagnóstico certero y un tratamiento adecuado, sino también porque no consiguen información suficiente sobre las buenas prácticas diarias, la estimulación precoz, el pronóstico y la conservación de la autonomía. Existe una falta de reconocimiento

de estas situaciones en las políticas y los sistemas de salud, faltan ayudas económicas, de cobertura legal para fomentar la investigación sobre genética, ensayos clínicos y acceso a nuevos

tratamientos aún en fase experimental salvo dentro de un ensayo clínico. Por todo ello, los pacientes con enfermedades raras se sienten discriminados por el sistema sanitario.



Conclusiones

Las enfermedades raras se relacionan con una relativamente mala percepción de la calidad de vida, medida esta con los cuestionarios EQ-5D y SF-36, mostrando estos pacientes mayores porcentajes de problemas que la población general, y valores de la calidad de vida muy inferiores a los de dicha población en los respectivos análisis.

La percepción de la calidad de vida es peor en las mujeres en ambos cuestionarios.

Las personas afectadas por enfermedades raras presentan gran cantidad de problemas derivados de las mismas, siendo muy frecuentes las limitaciones y discapacidades, tienen un elevado consumo de recursos sanitarios, la tercera parte de los afectados requiere un cuidador y la mayor parte de los cuidadores suele recaer en la propia familia con el consiguiente desgaste físico y emocional. Por todo ello la situación del paciente suele ser de dependencia.

Sin embargo, todo lo anterior contrasta con el hecho de que la mayoría de los pacientes refieren sentirse de forma general en un estado de salud bueno, e incluso muy bueno en algunos casos.

La medida de la calidad de vida relacionada con su enfermedad debería

tenerse en cuenta a la hora de evaluar a estos pacientes, dado que el impacto de estas enfermedades en la realidad de los mismos y de su entorno familiar, no puede medirse exclusivamente mediante parámetros clínicos objetivos.

Además, este tipo de estudio puede aportar información, no sólo sobre la calidad de vida relacionada con la salud de los pacientes, sino también acerca de los costes que generan estas enfermedades, y de las pérdidas de productividad en el núcleo familiar. Ello puede contribuir a plantear intervenciones en planificación sanitaria, educación y promoción de la salud.

Las limitaciones y discapacidades de los pacientes con enfermedades raras, junto con la necesidad de cuidadores, tratamientos y productos sanitarios de forma crónica, ponen en evidencia la necesidad de estos pacientes de contar con recursos económicos para poder soportar los costes derivados de su enfermedad, cuestión que debería tenerse en cuenta por el sistema socio-sanitario público en la medida de sus posibilidades.

En general, existe una falta de información entre los propios pacientes sobre el concepto de enfermedad rara, siendo incluso desconocido este término por

muchos de ellos, si bien sobre su propia enfermedad el grado de conocimiento es mayor. La existencia de redes sociales creadas entorno a estas enfermedades, ha favorecido la difusión de la información tanto a los afectados y sus familias como a los profesionales, así como a las propias instituciones sanitarias, pero es necesario informar a la sociedad acerca de estas enfermedades, pues sólo así puede ser participante, y potenciar la creación de grupos de ayuda mutua y voluntariado.

Los afectados se sienten desconcertados hasta la llegada del diagnóstico, aislados de otros afectados y angustiados aquellos para los que no hay tratamiento conocido. Es preciso la creación de centros de referencia y de unidades de coordinación de la asistencia sanitaria que precisan estos enfermos, donde el abordaje de los problemas de los pacientes y de sus cuidadores sea dirigido por equipos multidisciplinares y permita minimizar el peregrinaje de aquellos por diferentes centros, servicios o unidades del Sistema Sanitario.



Agradecimientos

Desde el grupo de trabajo del estudio queremos expresar nuestro más profundo y sincero agradecimiento a todos aquellos que con su apoyo y ayuda han contribuido a su realización.

En primer lugar y muy especialmente a los pacientes de enfermedades raras que consintieron participar en este estudio y a sus familiares y cuidadores, por su generosidad, de ellos hemos aprendido a valorar aspectos de la vida que suelen pasarnos desapercibidos.

A la delegación de FEDER en Extremadura por su apoyo en todo lo relacionado con el estudio, y muy especialmente a su presidenta D^a. María José Sánchez, así como a D. Jacinto Sánchez Casas y a D^a. Estrella Mayoral Rivero, que nos facilitaron el contacto con los pacientes y atendieron siempre nuestras solicitudes.

Al nodo investigador de Canarias de la Red de Investigación Epidemiológica en Enfermedades Raras (REPIER), coordinado por D. Pedro Guillermo Serrano Aguilar, Jefe de Servicio de Planificación y Evaluación del Servicio Canario de la Salud, por facilitarnos los cuestionarios

por ellos desarrollados sobre los que construimos el que hemos utilizado, lo que supuso una gran ayuda para nuestro trabajo.

Al Dr. Enrique Galán Gómez, Catedrático de Pediatría responsable de la consulta de genética del Complejo hospitalario “Infanta Cristina” del Servicio Extremeño de Salud, que también nos facilitó el contacto con pacientes.

A D. Pedro García Ramos, que en su etapa como Director General de Salud Pública primero, y de Consumo y Salud Comunitaria después, nos apoyó en la realización del estudio facilitándonos la ejecución del mismo .

A los trabajadores de los Centros de Salud del Servicio Extremeño de Salud que nos facilitaron en todo momento el uso de las instalaciones para la realización de las entrevistas cuando así fue necesario.

A D^a. Ana M^a. Cordón por su ayuda en el apartado de bibliografía.

A todos ellos reiteramos nuestro agradecimiento y consideración.



Bibliografía

Citada en el texto:

1. Frenk J. La Crisis de la Salud Pública. Reflexiones para el debate. Washington DC: OPS. Publicación científica; 540 1992:75.
2. Pumarola Busquet A, Piedrola Gil P, González Fuste F. Medicina Preventiva Social y Sanidad Ambiental. Tomo I. Madrid: Amaro; 1983. p.23-48.
3. Apéndice Uno. Declaración de Alma Ata. Salud para todos. [Internet]; 1978 [acceso enero de 2009]. Disponible en www.semfyces.es/actividades/publicaciones/otras_publicaciones/ape1.htm
4. Instrumento de Evaluación de Calidad de Vida de la Organización Mundial de la Salud. WHOQOL-100 (World Health Organization Quality of Life, WHOQOL-100); 1997.
5. Guyatt GH, Feeny DH, Patrick D. Measuring Health-Related Quality of Life. *Annals of Internal Medicine* 1993; 118 (8): 622-629.
6. Abascal M., Almansa Martín A., Alsina C., Bel Prieto E., Bonet Clols F., Cabezas Lopez M^a D., et al. Enfermedades Raras en Andalucía. Sevilla: Dirección General de Salud Pública y Participación Servicios de Epidemiología y Salud Laboral; 2004.
7. Testa M. Current Concepts: Assessment of Quality-of-Life Outcomes. *N Engl J Med* 1996; 334 (13): 835-840.
8. Schwartzmann L. Calidad de vida relacionada con la salud. *Ciencia y enfermería* 2009; 9(2): 9-21.
9. Patrick D, Erickson P. What constitute quality of life? Concepts and dimensions. *Clin. Nutr.* 1988; 7: 53-63.
10. Patrick D, Erickson P. Health Policy, Quality of Life: Health Care Evaluation and Resource Allocation. New York : Oxford University Press; 1993.
11. Leplège A, Hunt S. El problema de la Calidad de Vida en Medicina, *Jama* (ed. esp.) 1998; 7(1): 19-23.
12. Casas Anguita J, Repullo Labrador JR, Pereira Candel J. Medidas de calidad de vida relacionada con la salud. Conceptos básicos, construcción y adaptación cultural. *Med Clin (Barc)* 2001; 116 (20): 789-796.
13. Badia X., Lizán L. Estudios de Calidad de Vida. En: Martín Zurro A, Cano Pérez FJ. Editores. Atención Primaria. Conceptos, organización y práctica clínica. Madrid: Elsevier; 2003. p. 250-261.
14. Monteagudo Piqueras O., Hernando Arizaleta L., Palomar Rodríguez J. A. Calidad de Vida y Salud en la Región de Murcia. *Diabetes Mellitas* 2006. Murcia: Consejería de Sanidad. Dirección general de Planificación, Financiación y Política Farmacéutica; 2007.
15. Angermeyer MC, Killian R. Modelos teóricos de Calidad de Vida en trastornos mentales. En: Katschnig H., Freeman

- H., Sartorius N. Calidad de vida en los trastornos mentales. Barcelona: Masson; 2000. p. 19-29.
16. Jones HM. The pursuit of happiness. Cambridge: Harvard University Press; 1953.
 17. Gurin G, Veroff S, Field S. Americans view their Mental Health. New York: Basic Books; 1960.
 18. Barge-Schaapveld DQCM, Nicolson NA, Deslepaal PAEG, De Vries M.W. Evaluación de la calidad de vida diaria con el método de muestreo de experiencias. En: Katschnig H, Freeman H, Sartorius N. Calidad de vida en los trastornos mentales. Barcelona: Masson; 2000. p. 93-105.
 19. King W.I. The national Income and its Purchasing Power. New York: NBER; 1930.
 20. Schwartzman L. Calidad de vida relacionada con la salud: aspectos conceptuales. Ciencia y enfermería [Revista online] 2003 [acceso enero de 2009]; 9(2). Disponible en www.scielo.cl.
 21. Feist GJ, Bodner TE, Jacobs JF, Miles M, Tan V. Integrating top-down and bottom up structural models of subjective wellbeing: A longitudinal investigation. J. Personality Soc. Psychol 1995; 68:50-56.
 22. World Health Organization. WHOQOL Study Protocol. WHO (MNH/PSF/93.9); 1993.
 23. WHOQOL Group. The World Health Organization WHOQOL-100: test of the Universality of Quality of Life in Fifteen Different Cultural Groups World-wide; 1997.
 24. Alonso J, Prieto L, Antó JM. La versión española del SF-36 Health Survey (Cuestionario de Salud SF-36): un instrumento para la medida de resultados clínicos. Med Clin (Barc) 1995; 104: 771-6.
 25. Vilagut G., Ferrer M., Rajmil L., Rebollo P., Permanyer-Miralda G., Quintana J. M., et al. El Cuestionario de Salud SF-36 español: una década de experiencia y nuevos desarrollos. Gac Sanit 2005; 19 (02): 135 – 150.
 26. Badia X., Roset M., Monserrat S., Herdman M., Segura A. La versión española del EuroQol: descripción y aplicaciones. Med Clin (Barc) 1999; 112 Supl 1: 79-85.
 27. European Commission. Health and Consumer Protection Directorate-General. Useful Information on Rare Diseases from an EU perspective. Luxembourg: European Commission; 2004.
 28. National Organization of Rare Disorders (NORD) [Sede Web]. [actualizado 15 octubre 2005]. Disponible en: <http://www.rarediseases.org/>
 29. Orphanet. Portal de información sobre enfermedades raras. [Sede Web]. [acceso enero 2009]. Disponible en: <http://www.orpha.net/>
 30. Office of Rare Diseases. National Institutes of Health (NIH). [Sede Web]. [actualizado 15 octubre 2005]. Disponible en: <http://rarediseases.info.nih.gov/>
 31. Faurisson F. ¿Qué es una enfermedad rara? [Internet]. [actualizado 15 octubre 2005]. Disponible en: http://www.eurordis.org/article.php3?id_article=473
 32. Enfermedades raras: el conocimiento de esta prioridad de la salud pública. EURORDIS. [Internet]. 2005 [acceso enero 2009]. Disponible en: http://www.eurordis.org/article.php3?id_article=473

33. Instituto de Migraciones y Servicios Sociales (IMSERSO), Observatorio de la Discapacidad. Enfermedades Raras: situación y demandas sociosanitarias. Madrid: Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales; 2001.
34. Gallego Lago V. Medicamentos huérfanos. Mayo S.A; 2003.
35. Orden Ministerial del 27 de Diciembre de 2001 por la que se crea el Centro de Investigación sobre el Síndrome del Aceite Tóxico y las Enfermedades Raras (CISATER). Boletín Oficial del Estado (B.O.E.), nº 10, (11 de enero de 2002).
36. Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras (REpIER). [Sede Web]. [acceso enero 2009]. Disponible en: <http://iier.isciii.es/repier/>
37. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER). Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Sanidad y Consumo. [Internet]. [acceso enero 2009]. Disponible en: <http://www.isciii.es/ier>
38. Centro de Investigación biomédica en red de enfermedades raras (CIBERER). Las enfermedades raras en España: análisis descriptivo de la situación. Madrid: Ministerio de Sanidad y Consumo; 2008.
39. Moción por la que el Senado acuerda la creación de una Ponencia, en el seno de la Comisión de Sanidad y Consumo, encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras. Diario de Sesiones del Senado de Pleno, nº 70 (21-02-06).
40. Acuerdo del Pleno del Senado por el que se aprueba el Informe de la Ponencia de estudio encargada de analizar la especial situación de los pacientes con enfermedades raras y, especialmente, las medidas sanitarias, educativas y sociales que contribuyan a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida, aprobado por la Comisión conjunta de la Comisión de Sanidad y Consumo y de la Comisión de Trabajo y Asuntos Sociales en su reunión del día 18 de diciembre de 2006 (543/000016). Boletín Oficial de las Cortes Generales, nº 659, (23 de febrero de 2007).
41. Plan de atención a personas afectadas por enfermedades raras 2008-2012. Sevilla: Consejería de Salud. Junta de Andalucía.; 2007.
42. Orden de 14 de mayo de 2004 por la que se crea el sistema de información sobre enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura. Diario Oficial de Extremadura, nº 59, (25-05-2004).
43. Taruscio D, D'Agnolo G, Greco D. Registro Nazionale delle Malattie Rare. Not Ist Super Sanità 2000; 13(8):1-5.
44. Protocolo del Sistema de información sobre enfermedades raras. Sistemas especiales de información. Mérida: Consejería de Sanidad y Consumo. Junta de Extremadura; 2005.
45. Enfermedades Raras en Extremadura. Mérida: Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria. Junta de Extremadura; 2005.
46. Decisión 1295 del año 1999 del Parlamento Europeo y el Consejo en la que se aprobaba un Programa de Acción Comunitaria sobre las Enfermedades Poco Comunes en el ámbito de la Salud Pública para el periodo 1999-2003. Diario Oficial de las Comunidades Europeas, C174/5, (23 de junio de 2000).

47. Reglamento CE 141/2000 del Parlamento Europeo y del Consejo, sobre Medicamentos Huérfanos. (16 de diciembre de 1999).
48. European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS). [Sede Web]. [acceso enero 2009]. Disponible en: <http://www.eurordis.org>
49. EurordisCare1: survey comparing health care, 6 diseases, 17 countries. [Internet]; 2003 [acceso enero 2009]. Disponible en: http://www.eurordis.org/article.php3?id_article=453.
50. EurordisCare2: Survey of diagnostic delays, 8 diseases, Europe. [Internet]; 2004 [acceso enero 2009]. Disponible en: www.eurordis.org/article.php3?id_article=454.
51. EurordisCare3: Helping shape the future of European Centres of Reference. [Internet]; 2007 [acceso enero 2009]. Disponible en: http://www.eurordis.org/article.php3?id_article=1197.
52. RAPSODY: Proyecto de Solidaridad de Pacientes con Enfermedades Raras. [Internet]. [acceso enero 2009]. Disponible en: <http://www.rapsodyonline.eu>.
53. Informe RAPSODY. 4ª Conferencia Europea Sobre Enfermedades Raras. [Internet]. Lisboa; 2007 [acceso enero 2009]. Disponible en: <http://www.rare-diseases.eu/2007/home>.
54. EURORDIS Rare Diseases Europe, Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). Día Europeo de las enfermedades Raras: un día único para personas únicas. Dossier de prensa. 29 de febrero de 2008.
55. Ley 39/2006, de 14 de diciembre, de promoción de la autonomía personal y Atención a las personas en situación de Dependencia. Boletín Oficial del Estado, (15 de diciembre de 2006).
56. Reportaje sobre el Centro Estatal de Referencia de Atención Sociosanitaria a personas con Enfermedades Raras y sus familias de Burgos. Minusval [revista en Internet] 2006 [consultado en enero 2008]; 55:62-65. Disponible en www.segsocial.es/imserso/documentacion/min155/155reportaje.pdf.
57. Centro de Referencia Estatal (CRE) para la Atención a Personas con Grave Discapacidad y para la Promoción de la Autonomía Personal y Atención a la Dependencia de San Andrés del Rabanedo (León). [Internet]. [acceso enero 2009]. Disponible en: www.seg-social.es/imserso/centros/crediscapacidadydependencia/crediscapacidadydependencia.html
58. Servicio de información y orientación en enfermedades raras. Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). [Internet]. [acceso enero 2009]. Disponible en: <http://www.enfermedades-raras.org>.
59. Federación Internacional de Esclerosis Múltiple. [Sede Web]. [acceso enero 2009]. Disponible en: <http://www.msif.org/es>.
60. Federación Internacional de Esclerosis Múltiple. Principios para promover la Calidad de Vida de las Personas con Esclerosis Múltiple. Federación Española para la Lucha Contra la Esclerosis Múltiple (FELEM), traductor.
61. Losada A., Montorio I., Izal M., Márquez M. Estudio e intervención sobre el malestar psicológico de los cuidadores de personas con demencia. El papel de los pensamientos disfuncionales. Madrid: IMSERSO; 2006.

62. Plan de Salud de Extremadura 2005-2008. Mérida: Consejería de Sanidad y Consumo. Junta de Extremadura; 2005.
63. Picavet HS, Hoeyman N. Calidad de Vida Relacionada con la Salud en Múltiples Enfermedades Musculoesqueléticas: SF-36 y EQ-5D en el Estudio DMC₃. Sociedad Iberoamericana de Información Científica (SIIC); 2002.
64. Hervás A., Zabaleta A., De Miguel G. Calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con diabetes mellitus tipo 2. *Anales Sist San Navarra*. [Internet] 2007 [consultado en enero 2009]; 30 (1): 45-52. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-6272007000100005&lng=es&nrm=iso
65. Badía Castelló M., Trujillano Cabello J., Serviá Goixart L., March Llanes J., Rodríguez-Pozo A. Cambios en la calidad de vida tras UCI según grupo diagnóstico. Comparación de dos instrumentos de medida. *Medicina Intensiva* [revista en Internet] 2008 [consultado en enero 2009]; 32 (5): 203-215. Disponible en <http://external.doyma.es/pdf/64/64v32n05a13123209pdf001.pdf>.
66. Delgado-Mendilívar J.M., Cadenas-Díaz J.C., Fernández-Torrico J.M., Navarro-Mascarell G., Izquierdo G. Estudio de la calidad de vida en la esclerosis múltiple. *Revista de neurología* 2005; 41 (5): 257-262.
67. Iraurgi Castillo I, Póo M., Márkez Alonso I. Valoración del índice de salud SF-36 aplicado a usuarios de programas de metadona. Valores de referencia para la comunidad autónoma vasca. *Rev Esp Salud Pública* [revista en Internet] 2004 [consultado en enero 2009]; 78 (5):609-621. Disponible en http://www.msc.es/estadEstudios/publicaciones/recursos_propios/resp/revista_cdrom/vol78/vol78_5/RS785C_609.pdf.
68. Herdman H, Badia X, Berra S. El Euro-Qol-5D: una alternativa sencilla para la medición de la calidad de vida relacionada con la salud en atención primaria. *Aten Primaria* 2001; 28 (6): 425-429.
69. EQ-5D. Guía del usuario. Grupo EuroQol. Badia X. coordinador. Instituto de Salud Pública de Cataluña.
70. Descripción Instrumento. [Internet] [consultado en enero 2009]; Disponible en: http://entline.free.fr/ebooks_sp/124%20-%20EQ-5D%20-Instrucciones.doc.
71. Dorman PJ, Dennis M, Sandercock P. How do scores on the EuroQol relate to scores on the SF-36 after stroke? *Stroke*; 1999;30:2146-51.
72. Manual de puntuación de la versión española del Cuestionario de Salud SF-36 [monografía en Internet] Barcelona: Unidad de investigación en Servicios Sanitarios. Instituto Municipal de Investigación Médica; 2000 [consulta enero de 2009]. Disponible en <http://www.imim.es>.
73. Alonso J., Regidor E., Barrio G., Prieto L., Rodríguez C., De la Fuente, L. Valores poblacionales de referencia de la versión española del Cuestionario de Salud SF-36. *Med Clin (Barc)* 1998; 111 (11): 410-416.
74. Badia X, Schiaffino A, Alonso J, Herdman M. Using the Euroqol 5-D in the Catalan general population: feasibility and construct validity. *Qual Life Res* 1998; 7: 311-22.
75. Aguirre Cauche, S. Entrevistas y cuestionarios. En: Aguirre Baztán A- Edito-

res. Etnografía. Metodología cualitativa en la investigación sociocultural. Barcelona: Boixareu Universitaria; 1995.

76. Myers C, Wilks D. Comparison of Euroqol EQ-5D and SF-36 in patients with chronic fatigue syndrome. *Qual Life Res* 1999; 8:9-16.
77. Dorman P, Slattery J, Farrell B, Dennis M, Sandercock P. Quality comparison of the reliability of health status assessments with the EuroQol and SF-36 questionnaires after stroke. *Stroke* 1988; 29:63-8.
78. López-Bastida J, Perestelo-Pérez L, Montón-Alvarez F, Serrano-Aguilar P. Social economic costs and health-related quality of life in patients with degenerative cerebellar ataxia in Spain. *Mov Disord*. Jan 30 2008; 23(2): 212-7.
79. Lopez-Bastida J, Perestelo-Perez L, Monton-Alvarez F, Serrano-Aguilar P, Luis Alfonso-Sanchez J. Social economic costs and health-related quality of life in patients with amyotrophic lateral sclerosis in Spain. *Amyotroph Lateral Scler* 2008; 26:1-7.
80. Ramos-Aceitero JM, Garcia-Ramos P, Alvarez-Díaz M, Martínez-Sánchez JM, Fernández-Valle P, Anes Y. Encuesta salud 2005. Mérida: Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria. Consejería de Sanidad y Consumo. Junta de Extremadura; 2006.
81. Encuesta Nacional de Salud 2006. Ministerio de Sanidad y Consumo. Disponible en:
82. Memoria 07. Servicio Extremeño de Salud 07. Mérida: Consejería de Sanidad y Dependencia. Junta de Extremadura; 2008.

Otra bibliografía consultada:

- Anaitua C, Quintana JM. Valores poblacionales del índice de salud SF-36 en el País Vasco: importancia y aplicación en la práctica clínica. *Osasunkaria* 1999; 17: 10-7.
- Atención a las personas en situación de dependencia en España. Libro blanco. Madrid: IMSERSO; 2005.
- Badía X, Salamero M, Alonso J. La medida de la salud: guía de escalas de medición en español. 3ª ed. Barcelona: Edimac; 2002.
- Badía X., Salamero M., Alonso J. Medidas genéricas de la Calidad de Vida Relacionada con la Salud. En: Badía X., Salamero, M., Alonso, J. La medida de la salud. Guía de escalas de medición en español. Barcelona: Edimac ediciones; 1999. p. 105-174.
- Casado JM, González N, Moraleta S, Orueta R, Carmona J, Gómez-Calcerrada RM. Calidad de vida relacionada con la salud en pacientes ancianos en atención primaria. *Aten Primaria* 2001; 28 (3): 167-74.
- Crespo, M., López, J. El apoyo a los cuidadores de familiares mayores dependientes en el hogar: desarrollo del programa «Cómo mantener su bienestar». Madrid: IMSERSO; 2007.
- Dirección General de Salud Pública y Participación. Servicio de Vigilancia Epidemiológica y Evaluación. Aproximación a la situación de las enfermedades raras en Andalucía. Sevilla: Junta de Andalucía; 2004.
- Encuesta de Salud 2000. Calidad de Vida Relacionada con la Salud. En: ¿Cómo estamos de salud 2000? Evaluación del

- Plan de Salud 1991-2000. Departamento de Salud. An Sist Sanit Navar (Monografía nº4). Pamplona: Gobierno de Navarra. Departamento de Salud; 2002. p. 182-188.
- Evaluación de la Calidad de Vida, Grupo WHOQOL, 1994. ¿Por qué Calidad de Vida?, Grupo WHOQOL. En: Foro Mundial de la Salud- Ginebra: OMS; 1996.
 - Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). [sede web] [consultado en enero 2009] Disponible en: <http://www.feder.org>
 - Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal.
 - Lizán Tudela L. Enfoque genérico de la calidad de vida desde el punto de vista de la psicología y de la medicina de familia. Concepto de calidad de vida y sus dimensiones. Aten Primaria 1995; 16 Supl 1: 131-132.
 - Lizan L, Reig, A. Adaptación transcultural de una medida de calidad de vida relacionada con la salud: la versión española de las viñetas COOP/WONCA. Aten Primaria 1994; 24: 75-82.
 - Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, Federación Española para la Lucha contra la Esclerosis Múltiple. Esclerosis Múltiple en España: realidad, necesidades sociales y calidad de vida. Investigación desarrollada durante los años 2005-2006. Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad; 2007.
 - Mira JJ, Rodríguez Marín J, Tirado S, Sitges E. Semejanzas y diferencias entre la satisfacción y calidad percibida. Rev Calidad Asistencial 2000; 15: 36-42.
 - Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS). [sede web] [consultado en enero 2009] Disponible en: <http://www.eurordis.org>.
 - Posada de la Paz M, Izquierdo Martínez M, Ferrari Arroyo MJ, Avellaneda Fernández A, Andrés Copa P, Martín Arribas C. Plan de acción de la UE y del Estado Español sobre enfermedades de baja prevalencia. Boletín del Real Patronato sobre Discapacidad 2002; 53: 25-9.
 - Prieto L., Badía X. Cuestionarios de salud: concepto y metodología. Aten Primaria 2001; 28: 201-209.
 - Schalock R., Verdugo M.A. Calidad de Vida. Manual para profesionales de la educación, salud y servicios sociales. Madrid: Alianza Editorial; 2003.
 - Séculi E, Fusté J, Brugulat P, Juncá S, Rué M, Guillén M. Percepción del estado de salud en varones y mujeres en las últimas etapas de la vida. Gac Sanit 2001; 15 (3): 217-23.



Anexo I



JUNTA DE EXTREMADURA
Consejería de Sanidad y Consumo
Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria

CONSENTIMIENTO INFORMADO para la participación en la investigación del estudio “Enfermedades Raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura: Estudio sobre Calidad de Vida Relacionada con la Salud”

Estimado Sr./Sra. _____

Objeto de la Investigación:

La Consejería de Sanidad y Consumo de la Junta de Extremadura desea realizar un estudio para conocer la calidad de vida relacionada con la salud, los costes sanitarios y las necesidades terapéuticas de los pacientes y familias afectados por alguna de las llamadas Enfermedades Raras.

Las Enfermedades Raras, también llamadas poco comunes o minoritarias, engloban a un conjunto de patologías que, aunque con escasa frecuencia en la población, determinan enfermos crónicos con una vida dependiente del sistema sanitario. Las actividades de planificación y gestión de la Consejería de Sanidad y Consumo en el terreno sanitario necesitan identificar estas necesidades para poder llevar a cabo medidas efectivas.

Conscientes de que, en muchos casos, el problema a considerar y resolver no es sólo el del enfermo, sino también el de la familia y, sobre todo, del cuidador principal, hemos dirigido el estudio a valorar las necesidades de ambos.

Implicaciones del estudio

Para realizar este estudio hemos diseñado un formulario de recogida de información tanto de los afectados por la enfermedad como de su cuidador principal. Lo que le pedimos es que, si voluntariamente decide participar en el estudio, rellene la información que se solicita en el cuestionario.

Beneficios/riesgos derivados de su participación en este estudio

Los beneficios de este tipo de estudios no se plantean en términos de ventajas individuales. Sin embargo, esperamos que la información que se obtenga como resultado beneficie a los pacientes y sus familias en la medida en que este conocimiento permita desarrollar estrategias de mejora dirigidas a sus necesidades.

Por otro lado, la participación en el estudio no conlleva ningún riesgo para usted.

Costes o compensaciones

Su participación en este estudio no representará ningún coste para usted.

Usted no recibirá ninguna remuneración por participar en el estudio.

Participación voluntaria

La participación en el estudio es voluntaria. Usted puede escoger no participar o puede abandonar el estudio en cualquier momento. El retirarse del estudio no le representará ninguna penalidad o pérdida de beneficios a los que tiene derecho.

Confidencialidad

Los datos estarán protegidos de acuerdo a la Ley 15/99 de Protección de Datos. El uso que se haga de la información obtenida será confidencial. La información será manejada de forma anónima por los investigadores, pero el donante podrá ser identificado a través de un archivo cuyo acceso está limitado al responsable del estudio. Dicho archivo será conservado en la Consejería de Sanidad.

Por lo tanto, su identidad será siempre preservada. Igualmente los datos obtenidos sólo podrán ser publicados de forma anónima, de forma agregada y no individual.

Personas de contacto

Si tiene alguna duda sobre este estudio, por favor póngase en contacto con el Sistema de Información de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Extremadura, en el teléfono 924 004 363 / 364, para cualquier tema relacionado con la investigación o problemas que pudieran derivarse del estudio.

Gracias por participar en este estudio.

Firma del investigador

D/Dña. _____

D.N.I. _____ Fecha: ____/____/____



CONSENTIMIENTO INFORMADO
para la participación en la investigación del estudio
“Enfermedades Raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura:
Estudio sobre Calidad de Vida Relacionada con la Salud”

(COPIA PARA LA ADMINISTRACIÓN)

Yo, _____

- He leído la hoja de información que se me ha entregado.
- He podido hacer preguntas sobre el estudio.
- He recibido suficiente información sobre el estudio.
- He hablado con _____, quien me ha aclarado la dudas.
- Comprendo que puedo retirarme del estudio:
 - Cuando quiera
 - Sin tener que dar explicaciones
 - Sin que esto repercuta en mis cuidados médicos.
- Presto libremente mi conformidad para participar en el estudio.

Fecha: ____/____/____

Firma del participante

D.N.I. _____



Anexo II



JUNTA DE EXTREMADURA
Consejería de Sanidad y Consumo
Dirección General de Consumo y Salud Comunitaria



CUESTIONARIO PARA PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS

Cuando haya acabado, doble el cuestionario, introdúzcalo en el sobre pequeño y envíenlo por correo (el sobre tiene ya la dirección y el sello).

Fecha de cumplimentación: ____/____/____

BLOQUE I

CUESTIONARIO GENERAL PARA EL PACIENTE

1. Fecha de nacimiento del paciente *(Por favor, indique la fecha)* ____/____/____
2. Género *(Por favor, marque una casilla)* Hombre Mujer
3. Estado civil *(Por favor, marque sólo una casilla)*
 - Soltero/a Separado/a Casado/a o vive con alguien como pareja
 - Viudo/a Divorciado/a N.S./N.C.
- 4a. ¿Cuál es la enfermedad rara que padece?

- 4b. ¿Cuánto tiempo hace que se le diagnosticó? *(Por favor, indique los años/meses)*
____ Años ____ Meses
5. ¿Necesita Ud. de un cuidador que le ayude en sus actividades cotidianas (para el aseo básico, ayudarle a moverse, administración de los medicamentos, etc.)? *(Por favor, marque sólo una casilla)*
 No Sí → **Rellene también el cuestionario para el cuidador**
6. ¿Cuál es su situación laboral? *(Por favor, marque sólo una casilla)*
 - Estoy en activo → **Salte a la Pregunta 7**
 - Baja laboral transitoria → **Salte a la Pregunta 7**
 - Incapacidad laboral permanente → **Salte a la Pregunta 8**
 - Jubilado/a → **Salte a la Pregunta 8**
 - Tareas domésticas → **Salte a la Pregunta 9**
 - N.S./N.C. → **Salte a la Pregunta 9**

La Pregunta 7 sólo se responderá si el paciente está trabajando o en situación de baja laboral transitoria.

- 7a. El hecho de sufrir su enfermedad, ¿le ha supuesto algún problema laboral en los últimos 12 meses? *(Por favor, marque sólo una casilla)*
 Sí → **Pregunta siguiente** No → **Salte a la Pregunta 9**
- 7b. En caso afirmativo, indíquelo *(Por favor, rellene los espacios correspondientes)*
He estado de baja laboral ____ días
Estuve trabajando ____ horas menos al día (durante ____ días)
Estoy trabajando ____ horas menos al día
Otros problemas (indicar): _____

La Pregunta 8 sólo se responderá si el paciente está jubilado o en situación de incapacidad laboral permanente.

- 8a. ¿Ha tenido que abandonar su trabajo o jubilarse prematuramente debido a su enfermedad? *(Por favor marque sólo una casilla)*
 Sí → **Pregunta siguiente** No → **Salte a la Pregunta 9**
- 8b. En caso afirmativo, ¿a qué se debió? *(Por favor, indíquelo)*
Tuve que abandonar mi trabajo a la edad de ____ años
Tuve que jubilarme prematuramente a la edad de ____ años

9. ¿Qué **Medicamentos** u otra clase de **Productos** está tomando Ud. durante este último mes por causas debidas a su enfermedad? (Por favor, escriba el nombre de los medicamentos y/o productos, y marque con una cruz si ha necesitado receta)

Medicamentos y/o productos	Con receta	Sin receta
1. _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2. _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
3. _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
4. _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
5. _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
6. _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
7. _____	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

10. ¿A qué **Pruebas médicas** o **Exploraciones** prescritas por un médico, se ha sometido Ud. en los últimos 6 meses por causas debidas a su enfermedad? (Por favor, escriba el nombre de las pruebas médicas y/o exploraciones, y especifique el número de veces)

Pruebas médicas y/o exploraciones	Centro público/Concertado	Centro Privado
1. _____	____ veces	____ veces
2. _____	____ veces	____ veces
3. _____	____ veces	____ veces
4. _____	____ veces	____ veces
5. _____	____ veces	____ veces
6. _____	____ veces	____ veces
7. _____	____ veces	____ veces
8. _____	____ veces	____ veces
9. _____	____ veces	____ veces
10. _____	____ veces	____ veces

11. ¿Cuántas visitas médicas a **Especialistas** ha tenido Ud. que realizar en los últimos 6 meses por causas debidas a su enfermedad? (Por favor, escriba el tipo de especialista, y especifique el número de visitas)

Tipo de Especialista	Centro público/Concertado	Centro Privado
1. _____	____ visitas	____ visitas
2. _____	____ visitas	____ visitas
3. _____	____ visitas	____ visitas
4. _____	____ visitas	____ visitas
5. _____	____ visitas	____ visitas
6. _____	____ visitas	____ visitas
7. _____	____ visitas	____ visitas

12. ¿Cuántas visitas médicas al **Médico de cabecera** / **Enfermero/a** / **Urgencias** ha tenido Ud. que realizar en los últimos 6 meses por causas debidas a su enfermedad? (Por favor, indique el número de visitas)

	Centro de Salud	Domicilio	Hospital
Médico de cabecera	____ visitas	____ visitas	
Enfermería	____ visitas	____ visitas	
Urgencias	____ visitas	____ visitas	____ visitas

13. ¿A cuántas sesiones de **Rehabilitación** se ha sometido Ud. en los últimos 6 meses por causas debidas a su enfermedad? (Por favor, escriba el tipo de rehabilitación realizada y el número de sesiones)

<i>Tipo de Rehabilitación (fisioterapeuta, logopeda, psicólogo, etc.)</i>	<i>Centro público/Concertado</i>	<i>Centro Privado</i>
1. _____	____ sesiones	____ sesiones
2. _____	____ sesiones	____ sesiones
3. _____	____ sesiones	____ sesiones
4. _____	____ sesiones	____ sesiones
5. _____	____ sesiones	____ sesiones

14. ¿Cuántas veces y días ha tenido Ud. que **Ingresar en el hospital** en los últimos 12 meses por causas debidas a su enfermedad? (Por favor, indique el número de veces y días en total que ha tenido que estar hospitalizado)

<i>Hospital público</i>	<i>Hospital privado</i>
____ veces ____ días en total	____ veces ____ días en total

15. Por favor, señale el **Material sanitario** que haya tenido que utilizar Ud. en los últimos 6 meses por causas debidas a su enfermedad (Por favor, señale con una cruz en las casillas correspondientes)

<input type="checkbox"/> Silla de ruedas	<input type="checkbox"/> Pañales	<input type="checkbox"/> Colchón antiescaras
<input type="checkbox"/> Empapadores	<input type="checkbox"/> Barras pasillos	<input type="checkbox"/> Silla baño/ducha
<input type="checkbox"/> Bastón	<input type="checkbox"/> Cama articulada manual	<input type="checkbox"/> Charpa de hombro
<input type="checkbox"/> Teléfono especial	<input type="checkbox"/> Agarraderos baño	<input type="checkbox"/> Andadores
<input type="checkbox"/> Cama articulada eléctrica	<input type="checkbox"/> Férula antiequino	<input type="checkbox"/> Sonda orina
<input type="checkbox"/> Ventilación asistida	<input type="checkbox"/> Botella oxígeno	<input type="checkbox"/> _____
<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> _____
<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> _____
<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> _____	<input type="checkbox"/> _____

16. ¿Cuántas horas semanales han dedicado en su hogar los **Servicios de Ayuda a Domicilio / Empleadas de hogar** en los últimos 6 meses por causas debidas a su enfermedad? (Por favor, indique el número de horas semanales dedicadas y durante cuántas semanas)

<i>Servicios de Ayuda</i>	<i>Financiados públicamente</i>	<i>Financiados a nivel privado</i>
Ayuda a domicilio	____ horas/semana (durante ____ semanas)	____ horas/semana (durante ____ semanas)
Empleada de hogar	____ horas/semana (durante ____ semanas)	____ horas/semana (durante ____ semanas)

17. ¿Cuántas veces ha utilizado Ud. los **Transportes** (ambulancia, taxi, coche, autobús, etc.) en los últimos 6 meses para los desplazamientos relacionados con su enfermedad al Centro de Salud, Hospital, Servicios de Rehabilitación, etc.? (Por favor, escriba el medio de transporte y el número de veces que lo ha utilizado)

<i>Medio de transporte</i>	<i>Número de veces</i>
1. _____	____ veces
2. _____	____ veces
3. _____	____ veces
4. _____	____ veces
5. _____	____ veces

BLOQUE II

ESTADO DE SALUD SENTIDO

1. En general, usted diría que su salud es

- Excelente Muy buena Buena Regular Mala

2. ¿Cómo diría usted que es su salud actual, comparada con la de hace un año?

- Mucho mejor ahora que hace un año Algo mejor ahora que hace un año
 Más o menos igual que hace un año Algo peor ahora que hace un año
 Mucho peor ahora que hace un año

Las siguientes preguntas se refieren a actividades o cosas que usted podría hacer en un día normal

(Por favor, marque una casilla en cada pregunta)

3. Su salud actual..., ¿le limita para hacer esfuerzos intensos, tales como correr, levantar objetos pesados o participar en deportes agotadores?

- Sí, me limita mucho Sí, me limita un poco No, no me limita nada

4. Su salud actual..., ¿le limita para hacer esfuerzos moderados, como mover una mesa, pasar la aspiradora, jugar a los bolos o caminar más de una hora?

- Sí, me limita mucho Sí, me limita un poco No, no me limita nada

5. Su salud actual..., ¿le limita para coger o llevar la bolsa de la compra?

- Sí, me limita mucho Sí, me limita un poco No, no me limita nada

6. Su salud actual..., ¿le limita para subir varios pisos por la escalera?

- Sí, me limita mucho Sí, me limita un poco No, no me limita nada

7. Su salud actual..., ¿le limita para subir un solo piso por la escalera?

- Sí, me limita mucho Sí, me limita un poco No, no me limita nada

8. Su salud actual..., ¿le limita para agacharse o arrodillarse?

- Sí, me limita mucho Sí, me limita un poco No, no me limita nada

9. Su salud actual..., ¿le limita para caminar un kilómetro o más?

- Sí, me limita mucho Sí, me limita un poco No, no me limita nada

10. Su salud actual..., ¿le limita para caminar varias manzanas (varios centenares de metros)?

- Sí, me limita mucho Sí, me limita un poco No, no me limita nada

11. Su salud actual..., ¿le limita para caminar una sola manzana (unos cien metros)?

- Sí, me limita mucho Sí, me limita un poco No, no me limita nada

12. Su salud actual..., ¿le limita para bañarse o vestirse por sí mismo?

- Sí, me limita mucho Sí, me limita un poco No, no me limita nada

Las siguientes preguntas se refieren a problemas en su trabajo o en sus actividades cotidianas

(Por favor, marque una casilla en cada pregunta)

13. Durante las 4 últimas semanas, ¿tuvo que reducir el tiempo dedicado al trabajo o a sus actividades cotidianas, a causa de su salud física?

- Sí No

14. Durante las 4 últimas semanas, ¿hizo menos de lo que hubiera querido hacer, a causa de su salud física?
- Sí No
15. Durante las 4 últimas semanas, ¿tuvo que dejar de hacer algunas tareas en su trabajo o en sus actividades cotidianas, a causa de su salud física?
- Sí No
16. Durante las 4 últimas semanas, ¿tuvo dificultad para hacer su trabajo o sus actividades cotidianas (por ejemplo, le costó más de lo normal), a causa de su salud física?
- Sí No
17. Durante las 4 últimas semanas, ¿tuvo que reducir el tiempo dedicado al trabajo o a sus actividades cotidianas, a causa de algún problema emocional (como estar triste, deprimido o nervioso)?
- Sí No
18. Durante las 4 últimas semanas, ¿hizo menos de lo que hubiera querido hacer, a causa de algún problema emocional (como estar triste, deprimido o nervioso)?
- Sí No
19. Durante las 4 últimas semanas, ¿no hizo su trabajo o sus actividades cotidianas tan cuidadosamente como de costumbre, a causa del algún problema emocional (como estar triste, deprimido o nervioso)?
- Sí No
20. Durante las 4 últimas semanas, ¿hasta qué punto su salud física o los problemas emocionales han dificultado sus actividades sociales habituales con la familia, los amigos, los vecinos u otras personas?
- Nada Un poco Regular Bastante Mucho
21. Durante las 4 últimas semanas, ¿tuvo dolor en alguna parte del cuerpo?
- No, ninguno Sí, muy poco Sí, un poco Sí, mucho Sí, muchísimo
22. Durante las 4 últimas semanas, ¿hasta qué punto el dolor le ha dificultado su trabajo habitual, incluido el trabajo fuera de casa y las tareas domésticas?
- Nada Un poco Regular Bastante Mucho

En las preguntas que siguen, responda lo que se parezca más a cómo se ha sentido usted.

(Por favor, marque una casilla en cada pregunta)

23. Durante las 4 últimas semanas, ¿cuánto tiempo se sintió lleno de vitalidad?
- Siempre Casi siempre Muchas veces Algunas veces Sólo alguna vez Nunca
24. Durante las 4 últimas semanas, ¿cuánto tiempo estuvo nervioso?
- Siempre Casi siempre Muchas veces Algunas veces Sólo alguna vez Nunca
25. Durante las 4 últimas semanas, ¿cuánto tiempo se sintió tan bajo de moral que nada podía animarle?
- Siempre Casi siempre Muchas veces Algunas veces Sólo alguna vez Nunca
26. Durante las 4 últimas semanas, ¿cuánto tiempo se sintió calmado y tranquilo?
- Siempre Casi siempre Muchas veces Algunas veces Sólo alguna vez Nunca
27. Durante las 4 últimas semanas, ¿cuánto tiempo tuvo mucha energía?
- Siempre Casi siempre Muchas veces Algunas veces Sólo alguna vez Nunca
28. Durante las 4 últimas semanas, ¿cuánto tiempo se sintió desanimado y triste?
- Siempre Casi siempre Muchas veces Algunas veces Sólo alguna vez Nunca

29. Durante las 4 últimas semanas, ¿cuánto tiempo se sintió agotado?

- Siempre Casi siempre Muchas veces Algunas veces Sólo alguna vez Nunca

30. Durante las 4 últimas semanas, ¿cuánto tiempo se sintió feliz?

- Siempre Casi siempre Muchas veces Algunas veces Sólo alguna vez Nunca

31. Durante las 4 últimas semanas, ¿cuánto tiempo se sintió cansado?

- Siempre Casi siempre Muchas veces Algunas veces Sólo alguna vez Nunca

32. Durante las 4 últimas semanas, ¿con qué frecuencia la salud física o los problemas emocionales le han dificultado sus actividades sociales, como visitar a los amigos o familiares?

- Siempre Casi siempre Algunas veces Sólo alguna vez Nunca

De forma habitual, ¿cómo cree usted que es su estado de salud?

(Por favor, marque una casilla en cada pregunta)

33. Creo que me pongo enfermo más fácilmente que otras personas

- Totalmente cierta Bastante cierta No lo sé Bastante falsa Totalmente falsa

34. Estoy tan sano como cualquiera

- Totalmente cierta Bastante cierta No lo sé Bastante falsa Totalmente falsa

35. Creo que mi salud va a empeorar

- Totalmente cierta Bastante cierta No lo sé Bastante falsa Totalmente falsa

36. Mi salud es excelente

- Totalmente cierta Bastante cierta No lo sé Bastante falsa Totalmente falsa

BLOQUE III ESTADO DE SALUD HOY

Ahora quisiéramos conocer su estado de salud actualmente. Para ello, por favor, marque con una cruz la respuesta de cada apartado que mejor describa su estado de salud en el día de hoy.

(Por favor, marque una casilla en cada pregunta)

1. Movilidad

- No tengo problemas para caminar
- Tengo algunos problemas para caminar
- Tengo que estar en la cama

2. Cuidado personal

- No tengo problemas con el cuidado personal
- Tengo algunos problemas para lavarme o vestirme
- Soy incapaz de lavarme o vestirme

3. Actividades cotidianas (Ejemplo: trabajar, estudiar, hacer las tareas domésticas, actividades familiares o actividades durante el tiempo libre)

- No tengo problemas para realizar mis actividades cotidianas
- Tengo algunos problemas para realizar mis actividades cotidianas
- Soy incapaz de realizar mis actividades cotidianas

4. Dolor/Malestar

- No tengo dolor ni malestar
- Tengo moderado dolor o malestar
- Tengo mucho dolor o malestar

5. Ansiedad/Depresión

- No estoy ansioso ni deprimido
- Estoy moderadamente ansioso o deprimido
- Estoy muy ansioso o deprimido

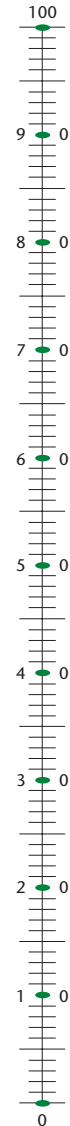
6. Comparando con mi estado general de salud durante los últimos 12 meses, mi estado de salud hoy es:

- Mejor
- Igual
- Peor

Para ayudarlo a describir lo bueno o malo que es su estado de salud, hemos dibujado una escala parecida a un termómetro en la que se marca con un 100 el mejor estado de salud que pueda imaginarse.

7. Nos gustaría que nos indicara en esta escala, en su opinión, lo bueno o malo que es su estado de salud en el día de HOY. Por favor, dibuje una línea desde el recuadro donde dice "Su estado de salud hoy" hasta el punto del termómetro que en su opinión indique lo bueno o malo que es su estado de salud en el día de HOY.

El mejor estado de salud imaginable



Su estado de salud hoy

El peor estado de salud imaginable

BLOQUE IV

CUESTIONARIO PARA EL CUIDADOR

Este cuestionario sólo se responderá en el caso de que el paciente tenga un cuidador

1. Fecha de nacimiento del cuidador (Por favor, indique la fecha)

___/___/___

2. Género (Por favor, marque una casilla)

Hombre Mujer

3. Estado civil (Por favor, marque sólo una casilla)

Soltero/a Separado/a
 Casado/a o vive con alguien como pareja Viudo/a
 Divorciado/a N.S./N.C.

4. ¿Cuál es su relación con el paciente? Es Ud. su... (Por favor, marque sólo una casilla)

Esposo/a o compañero/a Hijo/a
 Yerno/nuera Hermano/a
 Otros (indicar) _____ N.S./N.C.

5. ¿Desde cuándo cuida Ud. a su familiar? (Por favor, indique los años/meses)

___ Años ___ Meses

6. ¿Cuál es su situación laboral? (Por favor, marque sólo una casilla)

Estoy en activo → Salte a la Pregunta 7
 Jubilado/a o Pensionista → Salte a la Pregunta 8
 Tareas domésticas → Salte a la Pregunta 9
 N.S./N.C. → Salte a la Pregunta 9

La Pregunta 7 sólo se responderá en el caso de que el cuidador esté en activo (esté empleado o en paro).

- 7a. El hecho de cuidar a su familiar por la enfermedad que padece, ¿le ha supuesto algún problema laboral en los últimos 12 meses? (Por favor, marque sólo una casilla)

Sí → Pregunta siguiente No → Salte a la Pregunta 9

- 7b. En caso afirmativo, indíquelo (Por favor, rellene los espacios correspondientes)

Solicité ___ días de permiso o excedencia

Estuve trabajando ___ horas menos al día (durante ___ días)

Estoy trabajando ___ horas menos al día

Otros problemas (indicar): _____

La Pregunta 8 sólo se responderá en el caso de que el cuidador sea jubilado o pensionista.

- 8a. ¿Ha tenido que jubilarse prematuramente para cuidar a su familiar? (Por favor marque sólo una casilla)

Sí → Pregunta siguiente No → Salte a la Pregunta 9

- 8b. En caso afirmativo, señálelo (Por favor, indíquelo)

Me jubilé prematuramente a la edad de ___ años

Referente al papel desempeñado por Ud. como CUIDADOR PRINCIPAL:

9a. ¿Cuánto tiempo invierte en un **DÍA** normal en cada una de las siguientes actividades relacionadas con la enfermedad de su familiar? (Por favor, indique el tiempo aproximado que dedica Ud. diariamente para cada actividad)

- En el aseo básico y vestirle o cambiarle ____ horas ____ minutos, al día
- En bañarlo o ducharlo ____ horas ____ minutos, al día
- Darle de comer ____ horas ____ minutos, al día
- En ayudarlo a moverse ____ horas ____ minutos, al día
- En cocinar y preparar la comida ____ horas ____ minutos, al día
- Administración de los medicamentos ____ horas ____ minutos, al día

9b. ¿Cuánto tiempo invierte en una **SEMANA** normal en cada una de las siguientes actividades relacionadas con la enfermedad de su familiar? (Por favor, indique el tiempo aproximado que dedica Ud. semanalmente para cada actividad)

- En tareas domésticas (limpieza, colada, etc.) ____ horas ____ minutos, a la semana
- En desplazamientos o viajes ____ horas ____ minutos, a la semana
- Realizar compras ____ horas ____ minutos, a la semana
- En asuntos financieros, administrativos o legales ____ horas ____ minutos, a la semana
- En actividades sociales y de recreo ____ horas ____ minutos, a la semana
- Vigilancia y supervisión (caídas...) ____ horas ____ minutos, a la semana

Referente al papel desempeñado por OTROS CUIDADORES (como, por ejemplo, el resto de la familia):

10a. ¿Cuánto tiempo dedican en un **DÍA** normal otros cuidadores a cada una de las siguientes actividades relacionadas con la enfermedad de su familiar? (Por favor, indique el tiempo aproximado que dedican estas personas diariamente para cada actividad)

- En el aseo básico y vestirle o cambiarle ____ horas ____ minutos, al día
- En bañarlo o ducharlo ____ horas ____ minutos, al día
- Darle de comer ____ horas ____ minutos, al día
- En ayudarlo a moverse ____ horas ____ minutos, al día
- En cocinar y preparar la comida ____ horas ____ minutos, al día
- Administración de los medicamentos ____ horas ____ minutos, al día

10b. ¿Cuánto tiempo dedican en una **SEMANA** normal otros cuidadores a cada una de las siguientes actividades relacionadas con la enfermedad de su familiar? (Por favor, indique el tiempo aproximado que dedican estas personas semanalmente para cada actividad)

- En tareas domésticas (limpieza, colada, etc.) ____ horas ____ minutos, a la semana
- En desplazamientos o viajes ____ horas ____ minutos, a la semana
- Realizar compras ____ horas ____ minutos, a la semana
- En asuntos financieros, administrativos o legales ____ horas ____ minutos, a la semana
- En actividades sociales y de recreo ____ horas ____ minutos, a la semana
- Vigilancia y supervisión (caídas...) ____ horas ____ minutos, a la semana

