



**Facultade de Enfermaría e Podoloxía
UNIVERSIDADE DA CORUÑA**

GRAO EN ENFERMARÍA

Curso académico 2014/2015

TRABALLO DE FIN DE GRAO

**Estudio de las necesidades psicosociales percibidas
por los pacientes con enfermedades raras**

Laura Oreona Carro

19 de junio de 2015

TUTORA DEL TRABAJO DE FIN DE GRADO:

María Jesús Movilla Fernández

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla I: Estrategia de búsqueda	22
Tabla II: Estrategia de búsqueda	23
Tabla III: Criterios de inclusión	32
Tabla IV : Criterios de exclusión	32
Tabla V : Modelo de entrevista	36
Tabla VI: Cronograma.....	42
Tabla VII: Codificación de datos	44
Tabla VIII: Presupuesto.....	48

ÍNDICE DE ABREVIATURAS

ER: Enfermedad rara

OMS: Organización Mundial de la Salud

WHO: World Health Organization

SNS: Sistema Nacional de Salud

MH: Medicamentos Huérfanos

UE: Unión Europea

EMA: European Medicines Agency

COMP: Comité de Productos Médicos Huérfanos

AEMPS: Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios

IIER: Instituto de Investigación en Enfermedades Raras

ISCIII: Instituto de Salud Carlos III

AP: Atención Primaria

SIERE: Sistema de Información de Enfermedades Raras en Español

SIDA: Síndrome de Inmunodeficiencia Adquirida

VIH: Virus de la Inmunodeficiencia Humana

FEGEREC: Federación Galega de Enfermedades Raras e Crónicas

SERGAS: Servicio Galego de Saúde

CAEIG: Comité Ético de Investigación Clínica de Galicia

FEDER: Federación Española de Enfermedades Raras

ÍNDICE DE ANEXOS

Anexo I. Modelo de entrevista guía para los informantes clave	53
Anexo II. Carta de presentación de la documentación al Comité Ético de Investigación Clínica de Galicia	54
Anexo III. Documento de compromiso del investigador principal.....	56
Anexo IV. Hoja de información al participante	57
Anexo V. Documento de consentimiento informado	59
Anexo VI. Solicitud de Permisos a la Dirección de las Federaciones	60

ÍNDICE

1. Resumen	1
2. Abstract	2
3. Introducción.....	3
4. Estrategia de búsqueda.....	21
5. Pregunta de investigación	26
6. Hipótesis.....	26
7. Objetivos	27
8. Metodología.....	28
8.1. Población	29
8.2. Muestra	29
8.3. Ámbito de estudio	33
8.4. Técnica de recogida de datos.....	33
8.5. Estrategia de recogida de datos	37
8.6. Estrategia de análisis.....	37
8.7. Limitaciones del estudio.....	39
8.8. Posición de investigador	40
8.9. Aplicabilidad	40
9. Plan de trabajo	41
10. Aspectos éticos.....	43
11. Plan de difusión de resultados	45
12. Financiación de la investigación.....	47
12.1. Recursos necesarios	47
12.2 Posibles fuentes de financiación.....	49
13. Bibliografía	50
14. Anexos	53

1. RESUMEN

Las enfermedades raras (ER) son aquellas que tienen una baja incidencia en la población. A pesar de ser poco frecuentes, estas patologías afectan a un gran número de personas, ya que según la OMS, existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial. En total, se estima que en España existen más de 3 millones de personas con enfermedades poco frecuentes.

La mayoría de las enfermedades son crónicas y no tienen cura, así que el vivir con una enfermedad rara es una experiencia de aprendizaje continuo para los pacientes y sus familias.

Los objetivos del estudio son conocer las necesidades psicosociales de los pacientes con patologías raras durante todo del proceso de enfermedad.

La metodología utilizada en este estudio es la metodología cualitativa narrativa, a través de historias de vida y la población que incluiremos en este proyecto son todos los pacientes diagnosticados de enfermedades raras.

Palabras clave: enfermedad rara, necesidades psicosociales, investigación cualitativa.

2. ABSTRACT

Rare diseases are those that have a low incidence in the population. Despite being rare, these diseases affect large numbers of people, since according to the WHO, there are about 7,000 rare diseases affecting 7% of world population. In total, it is estimated that in Spain there are more than 3 million people with rare diseases.

Most diseases are chronic and have no cure, so that living with a rare disease is an ongoing learning experience for patients and their families.

The study objectives are to meet the psychosocial needs of patients with rare diseases throughout the disease process.

The methodology used in this study is qualitative narrative methodology through life stories and population include in this project are all patients diagnosed with rare diseases.

Keywords: rare disease, psychosocial needs, qualitative research.

3. INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras (ER), son aquellas que tienen una baja incidencia en la población. Para ser considerada como rara, cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de personas. Concretamente, cuando afecta a menos de 5 de cada 10.000 habitantes. (1)

Sin embargo, las patologías poco frecuentes afectan a un gran número de personas, ya que según la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial. En total, se estima que en España existen más de 3 millones de personas con enfermedades poco frecuentes. (2)

Por esta razón, cualquier persona puede sufrir una ER, en cualquier etapa de la vida.

La mayoría de las enfermedades raras son genéticas y están presentes en toda la vida de una persona, incluso si los síntomas no aparecen inmediatamente.

Se caracterizan por una diversidad amplia de desórdenes y síntomas que varían, no solo según la enfermedad sino también según el paciente que la sufre. Unos síntomas relativamente comunes también pueden ocultar enfermedades raras subyacentes, lo que conduce a un diagnóstico erróneo.

Las enfermedades raras o poco frecuentes, son enfermedades de carácter crónico y discapacitante. Por definición, la enfermedad crónica hace referencia a las patologías de larga duración y por lo general de progresión lenta.

Esta cronicidad unida a una baja prevalencia provoca un deterioro significativo de la calidad de vida de las personas afectadas y sus familias, no solo en lo que concierne al plano estrictamente sanitario sino

también en el ámbito psíquico, social, de inclusión en el medio escolar o laboral, de necesidades familiares y económicas, etc.

Estas consecuencias en el paciente son permanentes y ocasionan un deterioro gradual y progresivo. Generando una gran morbilidad y un alto grado de discapacidad y/o dependencia. Requiriendo esfuerzos especiales y combinados, dirigidos a prevenir la mortalidad temprana, la morbilidad o la reducción de la calidad de vida de las personas que las padecen y sus familias.

Como en otras enfermedades crónicas, la atención integral de las personas con ER precisa de la utilización de un mayor número de servicios para atender sus necesidades, implicando distintos sistemas de atención y agentes proveedores de salud y demandando una mayor facilidad de acceso a servicios sanitarios, sociales y de otra índole (educativos, laborales, de dispensación farmacéutica, etc.).

Haciendo referencia a las características de las ER, una de las principales dificultades a la que, en general, se enfrentan las personas afectadas, es la consecución de un diagnóstico correcto en un plazo de tiempo aceptable.

Las consecuencias del retraso diagnóstico pueden ser graves tanto para el paciente como para su entorno familiar y social, privándoles de las intervenciones terapéuticas oportunas, con el consiguiente empeoramiento clínico, secuelas físicas, y en ocasiones intelectuales y psicológicas, que podrían haberse evitado o paliado con un diagnóstico temprano.

En el caso de las enfermedades genéticas, la ausencia de diagnóstico implica el desconocimiento del riesgo de tener más hijos e hijas afectadas, pudiendo aumentar los casos de ER.

La vía hacia diagnósticos precoces y la garantía de equidad de acceso de todas las personas afectadas a las pruebas diagnósticas genéticas o no,

que se requieran en cada caso, ayudaría al conocimiento científico fomentando la investigación. Y reduciendo la probabilidad de aumento de transmisión genética.

Por lo que las ER se convierten en un desafío para los sistemas de salud al conformar un conglomerado, en el que se entremezclan enfermedades conocidas y con posibilidad de tratamiento, con otras que son grandes desconocidas y en consecuencia de difícil abordaje, por tanto utilizan múltiples recursos sociosanitarios que implican a la mayoría de los ámbitos asistenciales y de especialidades médicas.

Así pues, el Sistema Nacional de Salud (SNS) (3) precisa de la coordinación de varios sectores con el objetivo de garantizar la provisión de un sistema integral de cuidados, realizando acciones para aumentar su autonomía, paliar sus limitaciones o sufrimientos y facilitar su reinserción social. Además de una continuidad en la atención que permitan mejorar el nivel de salud y de la calidad de vida de las personas afectadas y de sus familiares o personas cuidadoras.

Ante la falta de tratamientos farmacológicos alternativos y eficaces, la atención temprana y la rehabilitación permiten a las personas con ER optimizar sus capacidades, previniendo complicaciones y mejorando las habilidades personales y sociales.

Por otra parte, una de las complicaciones que presentan estos pacientes es la ausencia de tratamientos específicos para sus patologías. Los denominados medicamentos huérfanos (MH). (2)

Dentro del marco de la Unión Europea (UE) (3) se entiende por MH, aquel producto destinado al diagnóstico, prevención o tratamiento de una afección que ponga en peligro la vida o conlleve una incapacidad grave y crónica que no afecte a más de 5/10.000 individuos, que resulte improbable que, sin incentivos, la comercialización de dicho medicamento en la comunidad genere suficientes beneficios para justificar la inversión

necesaria y que los beneficios sean significativos para las personas afectadas por la enfermedad que se trate.

Del mismo modo, la UE dispone de la Agencia Europea de Medicamentos (en inglés European Medicines Agency; EMA). (4) Organismo que tiene el fin de ofrecer los incentivos requeridos para estimular el desarrollo de MH. El objetivo es hacer disponible, para las enfermedades raras, medicamentos con un nivel de calidad equivalente al que se requiere para cualquier otra enfermedad.

Para conseguir incentivar a la industria farmacéutica y biotecnológica a desarrollar y comercializar MH, la EMA creó un Comité de Productos Médicos Huérfanos (COMP). Dicho comité se responsabiliza de estudiar las solicitudes para designar a los medicamentos como huérfanos y aconsejar y asistir en cuestiones referentes a estos.

Así mismo, todo medicamento declarado como huérfano se inscribirá en el Registro Comunitario de Medicamentos Huérfanos.

En España, la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS) afirma que aproximadamente un 5% de las más de 15.000 autorizaciones de uso compasivo de medicamentos en investigación son MH. (3)

Para las compañías farmacéuticas, el elevado coste de llevar un medicamento al mercado no se recuperaría con las ventas esperadas del producto. Como resultado, el mercado potencial para un nuevo tratamiento medicinal también es pequeño y las compañías farmacéuticas tendrían muchas pérdidas. Por lo tanto los gobiernos y organizaciones de pacientes de ER abogan por incentivos económicos para animar a las compañías farmacéuticas a desarrollar y comercializar medicamentos para el tratamiento de ER.

Dada la situación descrita, las principales líneas de actuación ante este problema son la prevención y detección precoz de ER, la atención

sanitaria y sociosanitaria, el impulso a la investigación, formación e información a profesionales, personas afectadas y sus familias.

Uno de los aspectos en el que ha habido mayor interés en los últimos años ha sido el fomento y desarrollo de la investigación biomédica, sea básica, clínica o epidemiológica de estas enfermedades. Hay muchas razones de diversa índole por las que tiene sentido investigar en ER. Estas incluyen razones sociales, puesto que investigar es conocer y ofrecer esperanza a las personas enfermas. Además las ER comparten bases patológicas con las enfermedades más prevalentes. Por ello, su investigación aporta un valor adicional general en el campo de la salud.

Pero además, dado el carácter de enfermedad rara, se le suman otra serie de circunstancias que agravan las condiciones de vida de quienes las padecen, así como a sus familias. De la falta de información y formación que existen sobre ellas, se derivan una serie de problemas a los que deben enfrentarse y que provocan a la persona afectada y sus familias una situación de aislamiento social que ha de ser estudiada en su integridad para su superación.

Pues los afectados por ER pasan por momentos de desorientación, desesperanza, profundos sentimientos de soledad y gran aislamiento producido por una problemática común: (1), (5)

- Desconocimiento del origen de la enfermedad, el desconcierto y la desorientación en el momento del diagnóstico.
- Escasos protocolos.
- Falta de cobertura legal para fomentar la investigación. Por lo que la producción es ínfima.
- Existencia de pocos datos epidemiológicos.
- Rechazo social y pérdida de la autoestima.
- Sentido de ser único, de estar aislado.

- Desinformación sobre cuidados y ayudas técnicas que puedan facilitar su vida.
- Falta de ayudas económicas y de servicios especializados.
- Falta de medicamentos específicos para tratar la enfermedad. Ya que el acceso al tratamiento, cuando lo hay, es complicado y muy caro y, muchas veces, poco efectivo.

El sufrimiento de los pacientes de ER y de sus familias se agrava por la desesperación psicológica, la falta de esperanza terapéutica, la ausencia de ayuda práctica para la vida diaria y la insuficiente difusión social de este tipo de enfermedades, lo que complica la aceptación social.

Para fomentar el conocimiento y la ayuda a este grupo social, existen varias federaciones, fundaciones, asociaciones e instituciones sobre las ER que pretenden aliviar las carencias en el colectivo de personas a las que representan a través de una intervención multidisciplinar e integral, mostrando especial énfasis en las fases de búsqueda de un diagnóstico, de información sobre una enfermedad, de un centro, unidad o especialista de referencia y afrontamiento, tanto al diagnóstico como a las fases agudas, así como en la toma de decisiones vinculadas con su enfermedad.

A nivel nacional las iniciativas para paliar la necesidad de información y facilitar el acceso a la misma han sido diversas. Entre ellas puede destacarse, la del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII). Con el fin de poder conocer el mayor número posible de ER y así poder aumentar el conocimiento sobre estas, se creó el Registro Nacional de Enfermedades Raras del Instituto de Salud Carlos III. (3)

El objetivo de este registro es proporcionar a los profesionales de los sistemas de salud, investigadores y colectivos de pacientes y familiares afectados de una ER, un mayor nivel de conocimiento acerca del número

y distribución geográfica de los pacientes perjudicados, con el propósito de fomentar la investigación sobre las mismas, aumentar su visibilidad y favorecer la toma de decisiones para una adecuada planificación sanitaria y una correcta distribución de recursos.

En cuanto a la bibliografía revisada, se encuentran diversos estudios sobre las ER. De los cuatro artículos encontrados, tres (6-8) se basan principalmente en conocer la experiencia vital de los pacientes con ER, como afecta a su calidad de vida y como es su participación en la sociedad.

Los dominios temáticos que prevalecen en los resultados de las investigaciones son los siguientes:

- La desesperanza. Relacionada con la cronicidad, que determina con el tiempo un sentimiento de impotencia y de privación de futuro.

- La necesidad de autonomía. Haciendo frente a las discapacidades y limitaciones.

- Las expectativas de recuperación. Centrándose en la relación entre ER y sistema de salud, en el que los pacientes tienen confianza en avances y tratamientos eficaces.

- La búsqueda de la normalidad. Tratando de superar la percepción de invisibilidad y estigmatización resultante de la marginación social. Afrontando el aislamiento, con la intención de pertenecer a la comunidad, aumentando así su empoderamiento.

Se debe de agregar también, la percepción por parte de los pacientes de dos problemas principales, la falta de conocimiento y perspectiva holística sobre ER entre la sociedad y el sistema de salud, incluyendo a la asistencia y a la administración. Y las deficiencias del sistema de atención, mayoritariamente en lo que concierne a la falta de organización y cooperación entre los diferentes niveles de asistencia.

En todos los artículos se realizan entrevistas narrativas a pacientes con ER, excepto en uno en el que se incluye la perspectiva de los profesionales que trabajan en un centro especialista de ER. Estos reconocen el sufrimiento causado por el impacto de la enfermedad. Así como el poco conocimiento social y sanitario de ER y las consecuencias que esto conlleva. También observan el papel fundamental de la familia en el apoyo diario. Y consideran importante tener en cuenta la historia vital del paciente sumada a la delicadeza, comprensión y dedicación del tiempo necesario para construir una buena alianza terapéutica. Según este grupo, este último aspecto, requiere una carga de trabajo y emocional que puede resultar dificultosa en el momento de mantener la neutralidad profesional.

No obstante, en todos estos estudios las muestras son pequeñas y no existe una selección variada de patologías dentro del grupo de ER. Así mismo, hay una participación desigual en lo que concierne al género.

Se puede afirmar que todos ellos confirman las circunstancias relacionadas con las ER explicadas al inicio.

El único artículo diferente de los otros (9), trata sobre las necesidades de formación en ER para atención primaria (AP). En el que se entrevistan colectivos de profesionales diferentes, enfermeras, médicos y trabajadores sociales. Las conclusiones obtenidas son que los profesionales creen que el concepto de ER es poco conocido y consideran que la clasificación según la prevalencia no es un criterio adecuado, dado el desconocimiento generalizado de esta en cada

enfermedad. Además la interpretación que se realiza del término 'rara' no expresa la gravedad ni las repercusiones que conllevan estas patologías. Concluyen que las ER despiertan escaso interés profesional, aunque sí interés humano con implicaciones altruistas.

Los profesionales estiman que el papel de AP es sospechar el diagnóstico para remitir a los pacientes a atención especializada. Así mismo, consideran que la formación de pregrado es suficiente y por tanto se desestima una formación posgrado, siendo considerada poco factible por el escaso número de casos. Ya que opinan que la búsqueda de información que precisen, pueden buscarla a través de internet sobre todo a través de la plataforma SIERE, Sistema de Información de Enfermedades Raras en Español (página web publicada por el Instituto de Salud Carlos III).

Del mismo modo la información publicada en las bases de datos se refiere mayoritariamente a los aspectos bioéticos que conciernen a estas enfermedades así como a los relacionados con los llamados MH. (10-15)

Existen estudios que se centran en conocer la calidad de vida de estos enfermos, ya que estos pueden dar conocimiento sobre la situación de los pacientes con ER. Aunque refieren no estar muy avanzado el campo de estudio ni la herramienta a utilizar. Pero sí, lo proponen como una idea a largo plazo para obtener información relevante, no sesgada, de estos colectivos.

De todas las publicaciones, los datos comunes sobre las ER, son principalmente el diagnóstico retardado y/o erróneo. Como consecuencia de la ausencia de investigación, de conocimientos y de experiencia científica, provocando una falta de información y de concienciación pública.

Este tipo de enfermedades sufren el desconocimiento de la sociedad y de gran parte del ámbito sanitario. Como consecuencia, dificulta mucho la comprensión social hacia este grupo de personas, así como el deterioro de

la calidad de la atención sanitaria. Ya que es una práctica habitual que los/as profesionales implicados/as en el proceso de enfermedad intervengan de manera aislada y fragmentada con escaso tiempo, recursos y en muchas ocasiones, con poca o ninguna información sobre la patología concreta a tratar.

Un elemento clave para mejorar en la atención de las enfermedades raras es proporcionar y difundir información exacta en un formato adaptado a las necesidades de profesionales, personas afectadas y sus familias.

Es por ello que, actualmente los servicios sociosanitarios de atención y seguimiento, a los que recurre una persona con una enfermedad rara y crónica, en general, carecen de un servicio que atienda sus múltiples y variadas necesidades (médicas, personales, familiares, educativas, psicológicas, laborales, sociales, jurídicas, económicas...) de una manera integral y en todo su ciclo vital. Provocando una peregrinación continua por el sistema sanitario.

Así nos encontramos que, aunque la asistencia socioanitaria en nuestro país es universal, no se adecúa a las necesidades y circunstancias de estas personas, siendo frecuente que se encuentren con dificultades en la resolución del diagnóstico, accesibilidad, instrumentos o incluso a la hora de disfrutar de derechos esenciales tales como el derecho a la educación, a la maternidad...

El hecho de que estas enfermedades sean crónicas y padezcan de un desconocimiento social y sanitario crea en estas personas un estigma y un cambio en su identidad personal.

Los estudios clásicos de Goffman destacaron el rol del entorno social y del diagnóstico o etiqueta (*labelling theory*) en el origen del estigma. La siguiente cita muestra la teoría de Goffman: (16)

“A modo de conclusión, deseo repetir que el estigma implica no tanto un conjunto de individuos concretos separables en dos grupos, los

estigmatizados y los normales, como un penetrante proceso social de dos roles en el cual cada individuo participa en ambos, al menos en ciertos contextos y en algunas fases de su vida. El normal y el estigmatizado no son personas, sino, más bien, perspectivas”.

Según Goffman (17), el término *estigma* posee diferentes significaciones de acuerdo al momento histórico. Para los griegos, se trataba de signos corporales para señalar algo malo (esclavitud, crimen o traición). El cristianismo designa con este concepto, tanto la gracia divina como la perturbación física. En el último período, un estigma designa, ya no manifestaciones del cuerpo, sino al *mal en sí mismo*.

Por tanto, el estigma puede definirse como el efecto negativo que una marca o una etiqueta produce en un grupo, tal como una minoría étnica, religiosa o pacientes con ciertas enfermedades entre las que destacan el SIDA y la enfermedad mental. Incluye tres elementos: un problema de conocimiento (ignorancia), un problema de actitud (prejuicio) y una conducta (discriminación). (16)

Para el individuo estigmatizado, el estigma conlleva una doble perspectiva: si su diferencia es conocida o resulta evidente en el acto (señales en el cuerpo, minusvalías o deficiencias), se denomina *desacreditado*. Y si la diferencia no es conocida ni inmediatamente perceptible se trata de alguien *desacreditable*. (18)

Para estudiar la situación, el autor considera tres elementos: la información social que aportan algunos signos que pueden denominarse símbolos, como pueden ser los cortes en la muñeca (como marcas de un intento de suicidio), los brazos picados (para designar el uso de drogas inyectables); la visibilidad, es decir, la evidencialidad del estigma; y la identidad personal: que se refiere a la identificación personal de los ciudadanos que es requerida en situaciones particulares. (18)

Aquí el autor desarrolla la idea que menciona al comienzo de su libro, y es que el estigma es un lenguaje de relaciones. Entendiendo la concepción

del estigma como un proceso que va más allá del individuo. La sociología lo ha abordado como una interacción mutua entre el medio social y el paciente. Ya que Goffman conceptualiza el manejo del estigma como un rasgo general de la sociedad. Denomina dos roles, el *normal* y el *estigmatizado*, en la que los dos, son parte de la misma trama social, tratándose de un proceso de dos roles donde cada individuo participa en ambos en algún momento de la vida. Por tanto, el concepto de normal y estigmatizado no son personas sino perspectivas.

Por lo que el estigma implica para el paciente y su familia un sufrimiento adicional al de la enfermedad misma y se relaciona con mayor aislamiento, menor búsqueda de ayuda y menos cumplimiento terapéutico.

Así, por ejemplo, uno de los grupos sociales que sufre un proceso de estigmatización son los que conciernen a la enfermedad mental o los afectados por el VIH. El estigma percibido predice, por ejemplo, el bajo cumplimiento del tratamiento farmacológico en pacientes con depresión. Incluye, también, los prejuicios que pueden llevar a una injusta política de salud que impide la implementación de servicios adecuados y alcanzar la paridad. Además el juicio moral y el temor a la peligrosidad del paciente son fuentes importantes de la discriminación.

En general los afectados y las familias resultan conscientes del estigma y de las implicaciones de la enfermedad. Ahora bien, se trata de un proceso en el que hay un trabajo interno de ambos, pasando por fases de negación, frustración, duelo y aceptación de la enfermedad, durante el cual empiezan a sentir los cambios sociales que implica la patología. El estigma se refleja claramente en el cambio de identidad en el paciente.(16)

En consecuencia, hay un antes y un después. La identidad nueva refleja una pérdida de control en la vida propia y una detención de los proyectos vitales, al igual que una pérdida de autonomía. Hay un proceso paralelo en el cambio de la identidad producto de la experiencia propia y el

impacto de las interacciones sociales, donde propiamente se ve el estigma.

Llegados a este punto, se define identidad como *“el conjunto de rasgos propios de un individuo o de una colectividad que los caracteriza frente a los demás; la conciencia que una persona tiene de ser ella misma y distinta a los demás”*. (16)

La identidad es un concepto complejo y multidimensional que incluye aspectos sociales y culturales. En el campo del estigma, poniendo como ejemplo los pacientes con trastornos mentales, se trata de un cambio en la identidad de la persona, quien pasa de una historia previa a ser para los otros ‘el enfermo’ o ‘el loco’. Así como en las ER al utilizar ‘raro’ para definirlos o clasificarlos. De modo que el paciente puede asumir e incluir en su propia interiorización la percepción del medio sobre él mismo. Provocando un cambio en la identidad de este, que afecta, por tanto, a todos los aspectos de su vida. (16)

El concepto de identidad social, según Goffman (18), se refiere a las categorías en las que se sitúan a las personas y los atributos dados a esas categorías. Es decir, los signos corporizados de prestigio o deshonra pertenecen a la identidad social (marcas en el cuerpo, formas de vestir, comportamientos etc.). Pero dentro del concepto de identidad social, podemos distinguir dos tipos: la identidad social virtual, que es la imagen social del individuo que se crea y no corresponde a la realidad, si no la que se cree que debería ser; y la identidad social real, siendo la categoría y los atributos que le pertenecen y que puede demostrarse. (19)

Mientras que, el concepto de la identidad personal se refiere a las marcas positivas o identificativas de un individuo, combinadas con la historia vital creada a través de esas marcas. Frente a esto, la identidad del yo es subjetiva y es experimentada por el individuo cuya identidad se discute. Como consecuencia, este construye una imagen de sí mismo a partir de

los elementos con los que los demás construyen la identificación personal y social. (18)

Por consiguiente, poniendo en relación el estigma con las diferentes identidades explicadas, se concluye que la denominación de identidad social es la que permite considerar la estigmatización. No obstante el concepto de identidad personal tiene el papel del control de la información en el manejo del estigma. Y la identidad del yo nos permite considerar qué siente el individuo con relación al estigma y a su manejo.

En efecto, la situación especial del estigmatizado reside en que por una parte la sociedad le dice que es un miembro del grupo más amplio, lo cual significa ser normal, y por otra, que hasta cierto punto es diferente y que sería disparatado negar esa diferencia, es decir, al mismo tiempo se le indica que es igual a cualquier otro y que no lo es. Convirtiéndose en un constante desafío para los representantes de los estigmatizados.

Por esta razón, el individuo estigmatizado se encuentra ante discusiones y debates relacionados con lo que debe pensar de sí mismo, con la identidad de su yo. Además debe sumar a sus problemas, el ser llevado en distintas direcciones por profesionales que le dicen qué debe hacer y sentir en su propio beneficio.

El manejo del estigma es un rasgo general de la sociedad, un proceso que se produce donde existen normas de identidad. El rol de normal y el rol de estigmatizado son partes del mismo complejo. En general, se puede considerar que el normal y el estigmatizado tienen las mismas características mentales. Hay pues una unidad entre ellos. Ya que las personas podemos pasar de un rol al otro y nuestras capacidades y el entrenamiento nos habilitan para manejar las dos posibilidades. Se trata de una reubicación dentro de un antiguo marco de referencia en el que se asume para sí lo que antes se pensaba que residía en los demás.

Lo doloroso de la estigmatización no solo surge por confusión respecto a la identidad, sino por el conocimiento exacto de la nueva situación. Ya

que una persona estigmatizada conoce el punto de vista que los otros tienen de personas como ella. El individuo puede desempeñar ambas funciones que plantean semejanzas notables: ambos pueden evitar el contacto con los otros y relacionarse solo con iguales o sentir que no son aceptados por los otros y que su conducta es observada de cerca.

Los atributos duraderos de un individuo particular lo pueden convertir en un estereotipo y representar el papel de estigmatizado en casi todas las situaciones sociales que le toque vivir y será normal referirse a él como estigmatizado. Sin embargo, esos atributos no determinan la naturaleza de los roles normal o estigmatizado sino la frecuencia con que desempeña uno u otro.

El individuo estigmatizado, que tiene dañada su identidad social, pasa a ser una persona desacreditada frente a una sociedad que no lo acepta. Por ello si comparamos al enfermo de ER con el enfermo mental, se puede decir que tras la difusión del concepto, siguiendo el modelo biomédico, del trastorno mental como una enfermedad cerebral. Relacionado con este caso, se dejaría de ver al paciente como portador de una etiqueta, se eliminaría la palabra 'rara' y se allanaría el camino para una comprensión y acercamiento social. Para esto, se debe disminuir el vacío que existe entre el conocimiento sobre la ER que poseen los profesionales de la salud y el conocimiento del público en general.

En tal caso, el estigma es un factor que incrementa las pérdidas y debe ser abordado, si no de una manera individual, al menos sí en una perspectiva social o de políticas de salud.

En consonancia, Link y Phelan (17) definen el concepto de estigma como una correlación que surge de una serie de operaciones articuladas: es decir, se produce una identificación social de diferencias humanas y se establecen etiquetas al respecto. Desde esta perspectiva, el estigma

surge de unas condiciones de posibilidad dadas por el proceso de: etiquetado, estereotipia, separación, pérdida del estado y discriminación.

La primera fase del proceso de estigmatización, se inicia a través de la identificación de diferencias y posterior etiquetado. Existe una tendencia relevante cuando se trata de enfermedades como el SIDA y la esquizofrenia en comparación con enfermedades no etiquetadas. Igualmente en las ER, que por nominación se incluye la palabra 'rara' en el diagnóstico general, a pesar de existir multitud de patologías diferentes dentro de este grupo.

El siguiente paso es el acoplamiento de la etiqueta al estereotipo. Como en el caso de la etiqueta de paciente mental, se acopló la creencia (estereotipo) sobre la peligrosidad de las personas con esta patología.

Una vez que la división está establecida, tiene lugar una separación entre *ellos* y *nosotros* a la hora de referirse a ciertos grupos sociales. Suponiendo que si se trata de una enfermedad cardíaca (nosotros), se distingue de otra persona que sufre SIDA (ellos).

A continuación tiene lugar una pérdida del estado, es decir, se produce una especie de sustitución del ser sujeto por el ser de la cualidad de la etiqueta (raro, drogadicto, esquizofrénico, etc.). Aunque, el hecho de desligar a la persona de la cualidad estigmatizante, no necesariamente devuelve a la persona a la posición en que se encontraba antes de ser parte de un proceso de estigma.

Por último aparecen la desigualdad, el rechazo y la exclusión, planteando una dependencia del estigma, ya sea del poder económico, político y social. Provocando en su totalidad una situación discriminativa.

En este caso son pacientes con un tipo de enfermedad poco frecuente que es etiquetada como rara. El motivo de que afecte a una minoría no tiene porque implicar la inclusión de la palabra 'rara' o 'huérfana' ya que adjudicarle esta connotación provoca un efecto negativo en la definición

de la identidad del paciente como persona. A lo que se une la ignorancia, como problema de conocimiento sobre las propias enfermedades y por tanto una discriminación a causa de pertenecer a un grupo minoritario.

Además, las consecuencias negativas del estigma pueden incluir, el ostracismo y el aislamiento, la desmoralización, la desesperanza, la baja autoestima y una menor búsqueda de ayuda. Además de afectar de un modo significativo en el acceso a los servicios de salud y en el desempeño social y laboral de los pacientes. En ocasiones, el efecto del rechazo y el estigma puede ser más nocivo que los síntomas propios de la enfermedad.

En general la mayoría de las ER no tienen cura, así que el arte de vivir con una de ellas es una experiencia de aprendizaje continuo. Por ello, las ER no solo afectan a las personas diagnosticadas sino a las familias, amigos, cuidadores y a toda la sociedad, de ahí que sean un problema sociosanitario de primera magnitud.

Del mismo modo, es necesario tener en cuenta que las ER, afecten o no a la esperanza de vida, provocan en su mayor parte limitaciones físicas, emocionales y/o psicosociales. Por tanto el impacto de ellas en la calidad de vida de los pacientes y de su entorno es de gran interés para cubrir el vacío de conocimiento que existe, para así, poder mejorar la atención de los cuidados multidisciplinarios.

Considerando todo lo explicado anteriormente, se estima indispensable estudiar cuales son las necesidades psicosociales percibidas por los pacientes diagnosticados de enfermedades poco frecuentes. Ya que determinar estas necesidades permitirá explicar cómo esas carencias afectan a la vida diaria del paciente. Y al mismo tiempo, conocer si el término de enfermedad rara provoca un estigma social y un cambio en la identidad personal de este colectivo.

Así mismo, sería importante para la enfermería poseer nuevos conocimientos sobre este grupo social. Ya que en el ámbito enfermero, el

cuidado se considera la esencia de la disciplina y cuidar es una actividad humana que se define como una relación y un proceso cuyo objetivo va más allá de la enfermedad. Además la enfermera es el profesional que permanece mayor tiempo al lado del paciente, es responsable de proporcionar unos cuidados integrales a las personas, así como observar las necesidades y problemas reales o potenciales que puedan sufrir. En resumen, este colectivo es el encargado de realizar las funciones de promoción, prevención, curación y rehabilitación de las personas. Así como prestar apoyo al paciente y a su familia en todos los momentos de su vida.

De modo que sería importante conocer todos los aspectos que conciernen a las personas con ER para poseer una visión holística de ellas y poder proporcionarles unos cuidados individualizados, integrales y de calidad.

4. ESTRATEGIA DE BÚSQUEDA

El concepto de ER fue introducido como descriptor en las bases de datos de relevancia en el año 2003. Mientras que en español no existe ningún descriptor.

A pesar de estar presente desde hace 12 años en las bases de datos, la bibliografía encontrada es escasa en lo que concierne al término concreto de ER. Además está escrita mayoritariamente en inglés y francés.

Finalmente, en la tabla que se muestra a continuación (*Tabla I y II*) se ve reflejada la búsqueda bibliográfica, con las bases de datos empleadas, las fechas de acceso, las palabras clave, los artículos encontrados y seleccionados.

Para el manejo de la bibliografía, se ha utilizado el gestor bibliográfico *Refworks*.

BASE DE DATOS	FECHA	PALABRAS CLAVE	Nº ARTÍCULOS ENCONTRADOS	ARTÍCULOS SELECCIONADOS		
Pubmed	12 / 2014	Rare disease Límites: nursing	11	L'accompagnement du traitement des maladies orphelines à domicile.	Entrando en la revista <i>Soins</i> , correspondiente al artículo anterior, se seleccionan los artículos siguientes:	Les maladies rares, définitions et épidémiologie.
						Les maladies rares, un enjeu de santé publique.
		Rare disease Limites: Psychology	38	Listening to patients with rare diseases		
				Ethical aspects on rare diseases		
				Quality of life and rare diseases		

Estrategia de búsqueda. Tabla I

BASE DE DATOS	FECHA	PALABRAS CLAVE	Nº ARTÍCULOS ENCONTRADOS	ARTÍCULOS SELECCIONADOS
Web of Science	04/2015	Rare disease Refinado: qualitative research	129	Participation in society for people with a rare disease
				Necesidades de formación en enfermedades raras para atención primaria
				Exploring quality of life in Italian patients with rare disease: a computer-aided content analysis of illness stories
				Living with and treating rare diseases: experiences of patients and professional health care providers

Estrategia de búsqueda. Tabla II

Bibliografía comentada:

- Jaeger G, Rojvik A, Berglund B. Participation in society for people with a rare diagnosis. *Disability and Health Journal* 2015 JAN 2015;8(1):44-50
- Caputo A. Exploring quality of life in Italian patients with rare disease: a computer-aided content analysis of illness stories. *Psychology Health & Medicine* 2014 MAR 4 2014; 19(2):211-221.

Estos dos artículos son fundamentales en el proyecto, ya que el primero basa su investigación en experiencias de personas adultas que padecen ER e identifica problemas comunes entre ellas. Igualmente, el segundo trata las experiencias de los pacientes, realizando categorías sobre aspectos comunes que presentan los participantes, así como los factores que influyen en esas categorías.

Ambos artículos, no se basan en el colectivo general de ER, sino que seleccionan informantes que padecen cuatro patologías raras en concreto.

- Garrino L, Picco E, Finiguerra I, Rossi D, Simone P, Roccatello D. Living With and Treating Rare Diseases: Experiences of Patients and Professional Health Care Providers. *Qual Health Res* 2015 MAY 2015; 25(5):636-651.

Este artículo muestra las vivencias de personas con patologías poco frecuentes y de profesionales de un centro de ER en Italia. Este ha sido útil para conocer los aspectos que piensan los pacientes y compararlos con los otros artículos, así como saber la visión de los profesionales de diferentes disciplinas.

- Avellaneda Fernandez A, Izquierdo Martinez M, Luengo Gomez S, Arenas Martin J, Ramon JR. [Need for primary care training in rare diseases]. *Aten Primaria* 2006 2006 Oct 15; 38(6):345-348.

Este artículo ha fundamentado la teoría sobre el desconocimiento de los profesionales hacia el ámbito de las ER. Ya que este estudio solo incluye la visión de profesionales de atención primaria sobre este colectivo de pacientes.

5. PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN

¿Cuáles son las necesidades psicosociales percibidas por los pacientes con enfermedades raras?

6. HIPÓTESIS

La investigación cualitativa se interesa por los significados de las experiencias y valores humanos. Se describen situaciones tanto rutinarias como problemáticas y lo que significan en las vidas de los individuos. Tienden a ser estudios exploratorios y enfatizan las perspectivas de los participantes y el contexto.

En definitiva, se trata con personas y sus experiencias vitales, no con datos por lo que no se puede partir de una hipótesis preconcebida.

Pero sí se puede afirmar que el proyecto se elabora partiendo de una conjetura, que durante el proceso de investigación se puede ir afinando conforme se recaban datos.

De modo que en el presente proyecto se puede iniciar con la suposición de que las personas con patologías raras tienen insatisfechas sus necesidades psicosociales en las diferentes etapas del proceso de enfermedad. Así mismo, se podría creer que el término de ER provoca un estigma social y un cambio en la identidad personal.

7. OBJETIVOS

- **General:**

Conocer las necesidades psicosociales de los pacientes con enfermedades raras:

- previas al diagnóstico
- durante el diagnóstico
- posterior al diagnóstico

- **Específicos:**

- Determinar las necesidades psicosociales percibidas por los pacientes con enfermedades raras a lo largo de todo el proceso de enfermedad.
- Explicar cómo esas carencias afectan a la vida diaria del paciente.
- Conocer si el término de enfermedad rara provoca un estigma social en estos pacientes. Y si este induce a un cambio en su identidad personal.
- Describir la percepción que los pacientes con enfermedades raras tienen del profesional de enfermería en el marco de sus necesidades psicosociales.

8. METODOLOGÍA

El tipo de diseño que se utilizará en este estudio de investigación cualitativa es el diseño narrativo. Este diseño involucra relatos narrativos individuales a través de historias de vida para la posterior interpretación de sus significados. (20)

En la metodología narrativa el investigador recolecta datos sobre los relatos de vida para posteriormente describirlas y analizarlas individualmente hasta conseguir una meta-narrativa o historia general, la cual se sintetiza y es nuevamente contada por el investigador.

Por consiguiente, las biografías son una estrategia de investigación cualitativa que tiene como objetivo focalizar la atención en el estudio de las vidas de las personas.

Asimismo, el propio término biografía significa 'la historia de vida de una persona'. Y será principalmente esta la técnica que se utilizará del denominado método biográfico.

Hay que tener en cuenta el componente narrativo que poseen las historias de vida, para entender que es un relato, una narración que una persona cuenta. En efecto es lo que un individuo decide contar de la manera más completa y honesta posible, de una experiencia de vida. Aunque normalmente suele estar guiada a través de una entrevista.

De modo que esta técnica persigue generar la narración de la vida de una persona, de la forma más completa y profunda posible, a través de las entrevistas en profundidad, para mediante, su posterior análisis e interpretación, llegar a comprender la realidad social de todo un colectivo, siendo los sujetos de las historias de vida, los miembros representativos.

8.1. POBLACIÓN

La población que incluiremos en este proyecto son todos los pacientes diagnosticados de enfermedades raras. Por definición serán informantes clave, las personas que padezcan patologías que tienen una baja incidencia en la población. Es decir, que la padezcan un número limitado de personas. Concretamente, cuando la enfermedad afecte a menos de 5 de cada 10.000 habitantes.

8.2. MUESTRA

El muestreo por el que se rige este estudio es no probabilístico, intencionado, teórico y razonado. (21)

La investigación cualitativa se caracteriza por utilizar un muestreo no probabilístico durante el proceso de selección de los participantes. Este tipo de muestreo busca identificar individuos clave que proporcionen una fuente valiosa de información para el estudio. Así pues, en la selección de los elementos a estudiar, estos son elegidos mediante técnicas no aleatorias, de modo que todos los informantes no tienen la posibilidad de ser incluidos en el estudio.

La razón de utilizar un muestreo no probabilístico en este estudio cualitativo es que se pretende obtener un gran volumen de datos de muestras pequeñas, por lo que estas no suelen ser lo suficientemente grandes como para seleccionarlas aleatoriamente. A su vez, si se seleccionaran de manera probabilística, los informantes clave podrían ser excluidos y perderíamos información importante sobre las experiencias que se quieren investigar.

El muestreo no probabilístico se caracteriza principalmente por ser intencional y teórico. La propiedad de intencional se refiere a la selección de participantes a propósito por factores que el investigador conoce de antemano. Como son en este caso los pacientes diagnosticados de ER del territorio gallego. El hecho de seleccionar la muestra de manera intencional implica la búsqueda de informantes

clave, es decir, aquellos sujetos que pueden aportar la información que se requiere para responder a la pregunta de investigación y lograr los objetivos del estudio e identificar las dimensiones para incluir en la muestra, como pueden ser la edad, el sexo o el contexto en el que se les va a estudiar.

La característica de teórico se refiere a que la selección de la muestra se produce en respuesta al análisis de datos, es decir, evoluciona de forma iterativa en respuesta al análisis, y en concreto, a los aspectos conceptuales y teóricos de él, en lugar de responder a las características de la población. Por lo tanto, la selección de casos se produce de forma gradual, buscando la saturación teórica de las categorías que se van creando en el análisis de datos.

El concepto de saturación teórica hace referencia al punto en el que no se necesita más codificación porque no se necesitan nuevos casos para confirmar una categoría o cuando no se necesitan recoger datos porque hay suficiente confianza sobre la naturaleza de los conceptos surgidos. Ya que en investigación cualitativa el tamaño de la muestra varía, pero en general, son más pequeñas que en estudios cuantitativos, ya que lo que se pretende es conocer los casos en profundidad. Por lo que no hay fórmulas para determinar el tamaño de una muestra no aleatoria. En este momento, es cuando la saturación teórica determina el número de participantes del estudio.

De esta forma la muestra se puede ampliar gradualmente y analizar los resultados según se van recogiendo los datos, para decidir si es necesario incluir más sujetos en la investigación. Cuando los casos nuevos ya no aportan información novedosa, se puede concluir que la muestra está saturada y la etapa de recogida de datos cesará. De forma estimada, se piensa que en este proyecto la muestra será entre 20 o 30 participantes.

Asimismo, la muestra debe de ser accesible al investigador de alguna manera y por tanto, se puede considerar otra característica del muestreo no probabilístico, la conveniencia, entendida como la factibilidad del acceso a una muestra en la que se pueda establecer una relación de confianza entre investigador y participantes para la obtención de datos.

En lo que concierne a las estrategias de muestreo no probabilístico se pueden utilizar solas o combinadas dentro del mismo estudio, atendiendo al diseño y a los objetivos de este. Para este proyecto se usarán como técnicas de muestreo 'la máxima variedad', ya que se incluyen variaciones diversas y se identifican patrones comunes. También se utilizarán el tipo de muestreo de 'bola de nieve o cadena', en el cual se identifican casos de interés por medio de personas que saben qué casos tienen información más enriquecedora. Por consiguiente, relacionado con esta técnica, contaremos con la ayuda de la figura del 'guardián'. Estos son piezas clave para lograr participantes para un estudio, la cual hace referencia a personas que controlan el acceso a posibles participantes. Como pueden ser los directores de las federaciones a las que acudiremos para presentar el proyecto y pedir colaboración.

Para lograr los objetivos del estudio, los participantes tendrán que cumplir una serie de criterios. Los criterios de inclusión y exclusión en el estudio serán:

Inclusión: los participantes incluidos serán todas las personas diagnosticadas de una enfermedad rara en lo que concierne al territorio gallego, indiferentemente de las múltiples patologías que abarca esta categoría. El rango de edad para poder participar en el estudio tendrá como edad mínima los 18 años. Y se incluirán en la investigación personas tanto de sexo femenino como masculino.

PARTICIPANTES	CRITERIOS DE INCLUSIÓN
Pacientes	Diagnóstico de enfermedad rara
	Ambos sexos
	Edad mínima: 18 años

Criterios de inclusión. Tabla III

Exclusión: a causa de la diversidad sintomatológica que presentan estas enfermedades, excluirémos las que presenten discapacidades mentales, del habla o del lenguaje, ya que no sería posible realizar la técnica de recogida de datos, porque será la entrevista en profundidad.

PARTICIPANTES	CRITERIOS DE EXCLUSIÓN	
Personas diagnosticadas de enfermedad rara	Discapacidades	Mentales
		Lenguaje
		Habla

Criterios de exclusión. Tabla IV

8.3. ÁMBITO DE ESTUDIO

En un principio, el estudio se llevará a cabo en la Comunidad Autónoma de Galicia, en el ámbito de las Federación Galega de Enfermedades Raras e Crónicas (FEGEREC).

Para la entrada al campo, se concertará una cita con la directora de la federación para así, poder organizar una reunión con los participantes potenciales. Con el objetivo de exponer el estudio a realizar y explicar todo lo necesario para captar a los participantes.

8.4. TÉCNICA DE RECOGIDA DE DATOS

La técnica utilizada para la recolección de los datos de la investigación será realizada a través de la entrevista para la obtención de las historias de vida de nuestros informantes clave.

La entrevista como método de recogida de datos es una conversación particularmente dirigida hacia las necesidades de información del investigador. Son procesos individuales que pretenden recabar información de calidad sobre las perspectivas de las personas y sus vivencias. (20)

Las entrevistas utilizadas serán del tipo no estructurado, es decir entrevistas en profundidad. Estas pretenden aclarar la percepción del participante acerca del tema de estudio y se caracterizan por su máxima flexibilidad. Se utilizan preguntas abiertas para que el participante proporcione una respuesta amplia, cuente su historia narrativa, conversacional e interactiva. Así se conoce lo que es importante para el sobre su fenómeno. (21)

El entrevistador tendrá un guión que se inicia con una pregunta muy general y abierta. Mientras que las preguntas subsiguientes son más concretas y se basan en las respuestas obtenidas.

La modalidad de entrevista que se utilizará será la conversación cara a cara, ya que permite preguntar sobre cuestiones más complejas con mayor detenimiento. Además permite observar la comunicación no verbal del entrevistado.

Las habilidades del entrevistador son esenciales para promover que el entrevistado hable con confianza y libremente. Por lo tanto, la calidad de la información depende en parte del entrevistador, de sus habilidades sociales y comunicativas. En conclusión, es importante que el entrevistador conduzca la entrevista, evitando dirigir excesivamente la conversación, en definitiva el investigador debe de hablar lo menos posible. Esto es especialmente importante en este tipo de entrevistas encaminadas a la construcción de una historia de vida. Ya que no se espera una narración lineal y no se debe de forzar.

Igualmente deberá transmitir confianza, interés y aceptación; mostrar una actitud receptiva, 'visible'; tener capacidad de escucha y mostrarlo; no juzgar; y saber realizar sondeo. La técnica del sondeo tiene como finalidad evocar información más útil que la proporcionada por la persona en su primera respuesta y a veces el entrevistador debe sondear al entrevistado. Pero es importante realizar el sondeo de manera neutra y no influir sobre el contenido de las respuestas.

Para la realización de estas, se deben generar las condiciones más favorables para que el informante encuentre la comodidad. Las entrevistas serán preferiblemente realizadas en el mismo lugar en todas las sesiones, aunque no siempre es posible. Ya que no hay reglas cerradas al respecto.

Para la recolección de datos se utilizará la grabación de conversaciones con la finalidad de obtener transcripciones literales para su posterior análisis. Asimismo, se propondrá la posibilidad del llamado *off the record*, es decir, apagar la grabadora en momentos sensibles, ya sea por la temática, el grado de exposición o por

cualquier otra circunstancia. Por supuesto garantizando siempre la confidencialidad.

Una vez obtenida la información se debe prestar atención al cierre de la entrevista. Es esencial concluir la entrevista de forma positiva. Esto supone en muchos casos ofrecer a los entrevistados la oportunidad de esclarecer o añadir lo que quieran. Además de agradecer a los sujetos su participación y el haber compartido sus ideas, opiniones y experiencias.

Es necesario indicar que para la construcción de una historia de vida se precisan más de una entrevista. De antemano, no es posible saber con exactitud el número concreto. Por lo que solicitaremos el compromiso del investigado hacia nuestra investigación y le trasladaremos el respeto por su tiempo y sus esfuerzos de programación en su vida.

Además se le facilitará un calendario previsto de las entrevistas a realizar, aunque con cierta flexibilidad, a causa de los problemas potenciales que podrán ir surgiendo a lo largo de la investigación.

Asimismo, como en todo estudio, se garantizará la llamada última palabra y la posibilidad de abandonar el proceso en cualquier momento sin necesidad de justificación.

Diseño de la entrevista (*Anexo I*)

GUÍA DE ENTREVISTA DE LOS INFORMANTES CLAVE	
PREGUNTAS GUÍA	¿Qué necesidades psicológicas y/o sociales cree que tiene como portador de una ER?
	¿Cómo afecta eso a su vida diaria?
	¿Cree que el hecho de llamar rara a su enfermedad provoca un estigma social hacia su colectivo?
	¿El estigma social hace que exista un cambio en su identidad como persona?
	¿Qué piensa sobre los profesionales de enfermería con respecto a las necesidades psicosociales que percibe?

Modelo de entrevista. Tabla V

8.5. ESTRATEGIA DE RECOGIDA DE DATOS

Para el contacto con los participantes del estudio se podrán emplear diferentes estrategias para la recolección de datos.

La principal estrategia será presentar este proyecto a las diferentes asociaciones de ER, que actuarán como 'guardianes', para poner en conocimiento el estudio que se pretende realizar y así poder contar con su apoyo.

Así mismo, se podrán colocar carteles en las instituciones, circulares que se repartan en las diferentes organizaciones sean o no de ER o incluso hacer uso de los medios de comunicación, ya sea en prensa escrita o en programas de radio.

Además, el método del 'boca a boca' de un investigado puede seguir aumentando el número de participantes en el estudio.

8.6. ESTRATEGIA DE ANÁLISIS

La finalidad del análisis de datos es ordenar un gran volumen de información de modo que sea posible sintetizarla, interpretarla y darla a conocer. Pero el análisis cualitativo puede tener varias finalidades como explorar asociaciones entre actitudes, comportamientos y experiencias, desarrollar definiciones conceptuales o ampliar la comprensión de la realidad.

Además es un proceso iterativo, no lineal, que supone una sucesión de ciclos de preguntas y respuestas para ir examinando los datos, descubrir sus constructos e ir refinando y modificando los mismos. Por ello se suele decir que el significado de los datos fluye del análisis, porque se utiliza principalmente el método inductivo. Asimismo, la recogida de datos y las primeras fases de análisis de los mismos suelen ser simultáneos. La búsqueda de patrones y conceptos empieza en el momento en el que se inicia la recogida de datos, ya

que habitualmente la persona que recoge los datos también es la que los analiza.

En este caso el método de recogida de datos es la entrevista, por lo tanto los datos pueden ser notas y grabaciones. Generalmente son grabaciones y el investigador decide su transcripción textual para tener datos de calidad. Por lo tanto para el análisis de datos, primero se hará una transcripción literal de todas las entrevistas; se escribirán “palabra por palabra”, las frases e ideas recogidas.

Una vez preparado el material de análisis, comenzaría el análisis cualitativo, que consta de cuatro procesos intelectuales: comprensión, síntesis, formulación de teorías o explicaciones y recontextualización.

La fase de comprensión consiste en encontrar sentido a los datos y descubrir que está pasando. Por eso, el investigador lee una y otra vez los datos en busca de sentido. La comprensión es completa cuando se ha alcanzado la saturación, es decir, cuando los nuevos datos no proporcionan información nueva o adicional a la que se posee. Entonces el investigador es capaz de preparar una descripción rigurosa y detallada del fenómeno de estudio.

En el proceso de síntesis, el investigador une las distintas ‘piezas’ de los datos. Es decir, en esta fase el investigador tiene una impresión, unos enunciados iniciales de los que es típico del fenómeno de estudio y como son las variaciones. Al finalizar esta fase el investigador puede empezar a hacer algunas afirmaciones generales sobre el fenómeno y sobre los participantes. Por lo tanto, se reducirán por descarte y eliminación aquellos datos que no se ajusten a los objetivos del estudio.

Durante el proceso de formulación de teorías o explicaciones del fenómeno de estudio, el investigador desarrolla diversas explicaciones del fenómeno de estudio y contrasta estas explicaciones con los datos.

Este proceso continúa hasta que obtiene la explicación más concisa y mejor, la que más se ajusta a los datos.

Para realizar el análisis cualitativo se lleva a cabo la codificación de los datos, consiste en asignarle a cada idea o concepto descubierto y transcrito un código. Así mismo, se utiliza la categorización de aquellas ideas y conceptos, previamente codificados, y relacionados entre sí, que serán reunidos bajo una misma categoría. De esta forma se podrán realizar comparaciones entre las etiquetas pertenecientes a una misma categoría, observar similitudes y diferencias, y analizar posibles contrastes. De modo que los datos se agruparían en un tema, que a su vez se dividiría en categorías y en códigos.

Por último, la fase de recontextualización, se refiere a la aplicabilidad de la teoría o resultados obtenidos a otros contextos. Este proceso supone el desarrollo de la teoría con más detenimiento para que se explore su aplicabilidad a otros contextos o grupos. (21)

8.7. LIMITACIONES DEL ESTUDIO

La principal limitación del estudio sería la captación de la muestra, ya que según las características de las enfermedades raras, solo afectan a una baja incidencia de la población (5 de cada 10.000 habitantes), por lo que el número de participantes potenciales sería escaso. Además debemos de tener en cuenta que de los posibles participantes debemos de excluir a los que no posean los criterios especificados anteriormente.

Otra de las limitaciones podría ser que los participantes, después de conocer que el método de recogida de datos será la entrevista, no quieran participar, ya que en esta, se tratan temas personales muy sensibles.

Por último, el paciente con ER puede no querer formar parte de la investigación por el hecho de descreer en el sistema de salud tras haber peregrinado por él mucho tiempo sin respuestas.

8.8. POSICIÓN DE INVESTIGADOR

La posición del investigador es una alumna de cuarto de grado de enfermería, de la Facultad de Enfermería y Podología de Ferrol (Universidad de A Coruña), que tiene especial curiosidad por el campo de las enfermedades raras y una preocupación por las carencias que presentan estos pacientes. Así como la confianza en que la enfermería podría ayudar en gran medida a este colectivo.

La aproximación principal del investigador hacia el objeto de estudio ha sido tener un caso de ER en su ámbito familiar. Esta situación personal ha influenciado a la hora de crear la idea principal del estudio, de modo que como alumna de enfermería se ha unido a su interés profesional. Así mismo, esto no implica que pueda mediatizar en la visión que mantenga a lo largo del estudio, ya que la idea de neutralidad guiará la labor investigadora.

8.9. APLICABILIDAD

El estudio tendrá como aplicación dar a conocer el colectivo de las enfermedades raras. Los resultados del estudio permitirán saber nuevos aspectos que conciernen a estas personas y que serán utilizados para sugerir avances al ámbito de los cuidados enfermeros e incluso extrapolarlos a otras disciplinas. Además, es necesario concienciar a la población de la importancia de conocer las ER y comprender a las personas que las padecen. Así como potenciar el registro de estas enfermedades.

Así mismo, las conclusiones se compartirán con el SERGAS y las diferentes asociaciones de pacientes para poder contribuir en las funciones que estos realizan y poder idear nuevas mejoras para estas personas.

9. PLAN DE TRABAJO

Cronograma de la investigación

A continuación se muestra el plan de trabajo a realizar, que comenzaremos una vez finalizado el diseño del proyecto.

AÑO 2016																																																								
TAREAS	Enero				Febrero				Marzo				Abril				Mayo				Junio				Julio				Agosto				Septiembre				Octubre				Noviembre				Diciembre											
	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4	1	2	3	4												
Revisión bibliográfica																																																								
Solicitud CAEIG																																																								
Solicitud de permisos a las asociaciones																																																								
Contacto participantes																																																								
Entrega y recogida de consentimientos																																																								
Realización de entrevistas																																																								
Transcripción de entrevistas																																																								
Análisis de entrevistas																																																								
Elaboración del informe																																																								
Difusión de resultados																																																								

Cronograma. Tabla VI

10. ASPECTOS ÉTICOS

Este estudio se regirá por la Declaración de Helsinki, la cual trata sobre los principios éticos que deben de cumplir los investigadores. En el que se respetarán en todo momento los cuatro principios de la bioética: beneficencia, no maleficencia, justicia y autonomía. Además seguirá las normas de buena práctica de investigación en seres humanos, así como el Convenio de Oviedo protegiendo y garantizando los derechos de las personas incluidas en el estudio.

Se solicitará la autorización al Comité Ético de Investigación Clínica de Galicia (CAEIG). En primer lugar, se le enviará una **carta de presentación** (*Anexo II*) al CAEIG para que el proyecto sea validado. Además se debe adjuntar el **modelo de compromiso del investigador** (*Anexo III*), por el cual se afirma el compromiso de que el trabajo cumpla los requisitos éticos y legales.

En la parte bioética de la investigación es necesario aplicar el uso de un **modelo de hoja de información al participante** (*Anexo IV*), así como el **consentimiento informado** (*Anexo V*).

El modelo de hoja de información al paciente es un documento que tiene como objetivo ofrecerle información al participante sobre el estudio de investigación en el que va a participar. Mientras que, el consentimiento informado corrobora la participación en el estudio así como la lectura y comprensión anterior de la hoja de información al paciente, incluyendo sus dudas y posteriores aclaraciones.

Una vez validada la petición por el comité, se podrán solicitar los **permisos a la dirección de asociaciones de pacientes de ER** (*Anexo VI*) y los consentimientos informados a los participantes del estudio en cuestión. Estos estarán custodiados por el investigador principal, cumpliendo con la legislación sobre protección de datos española (Ley Orgánica 15/1999 de 13 de Diciembre).

Según esta ley vigente, todos los datos obtenidos en las entrevistas serán codificados para la protección de la identidad de los participantes mediante un lenguaje escrito de letras y números, según la siguiente tabla:

CODIFICACIÓN DE DATOS	
Participantes	
Pacientes diagnosticados de ER	
Letra	Número
P	1, 2, 3, 4...

Codificación de datos. Tabla VII

11. PLAN DE DIFUSIÓN DE RESULTADOS

Una vez finalizado el estudio, el objetivo será difundir los resultados a través de la publicación en revistas y difusión de resultados en congresos y asociaciones de ER.

En lo que respecta a la difusión en revistas, se plantea a través de la clasificación de revistas por índice de impacto, además de incluir las que presentan una gran difusión entre los profesionales de enfermería.

Según el orden por índice impacto, las revistas serían las siguientes:

- ***International Journal of Nursing Studies***
Factor de impacto: 1,143

- ***Journal of Advanced Nursing***
Factor de impacto: 1,102

- ***Nursing Research***
Factor de impacto: 0,991

Las revistas con más difusión entre los profesionales de enfermería en el ámbito nacional son:

- ***Enfermería Clínica.***

Publica 6 números al año y permite el acceso online a las publicaciones de los últimos 9 años.

Revista indexada en distintas bases de datos: CUIDEN, ENFISPO, CINALH, CUIDATGE, IME, BDIE, MEDLINE, SCOPUS.

- ***Metas de Enfermería.***

Realiza 10 publicaciones anuales. Su objetivo es conocer el estado actual de las prácticas enfermeras y facilitar la formación continuada de los profesionales.

Esta indexada en las siguientes bases de datos: CUIDEN, ENFISPO, CINALH, CUIDATGE, IME, BDIE.

- ***Index de Enfermería.***

Forma parte de la Fundación Index, entidad científica conocida por la promoción de la investigación en cuidados de salud; las publicaciones son trimestrales.

Revista indexada en CUIDEN, ENFISPO, BDIE, CUIDATGE, SCOPUS.

- ***Revista ROL de Enfermería.***

Se constituye de 12 publicaciones al año. Incluye artículos de todas las especialidades enfermeras.

Está indexada en diferentes bases de datos: CUIDEN, ENFISPO, CINALH, CUIDATGE, IME, BDIE, MEDLINE.

Para continuar con la difusión de la investigación, se utilizarán las principales asociaciones de ER, a nivel nacional la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y en el ámbito gallego FEGEREC.

Por último se optará por difundir los resultados del estudio a través de Congresos Nacionales e Internacionales:

- **Congreso Nacional de Enfermedades Raras.**

Se celebrará en octubre de 2015 en Murcia.

- **Congreso Internacional de Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras.**

La última edición se llevo a cabo en febrero de 2015 en Sevilla.

12. FINANCIACIÓN DE LA INVESTIGACIÓN

12.1. Recursos necesarios

A continuación se adjunta el presupuesto de la investigación.

PRESUPUESTO					
Descripción		Coste unidad	Cantidad	Coste total	
Material fungible	Folios	3,70€/paquete 500 folios	4	14,8€	
	Lápices	0,30€	2	0,60€	
	Goma de borrar	0,20€	1	0,20€	
	Bolígrafos	0,65€	10	6,5€	
	Rotulador	0,90€	4	3,60€	
	Carpetas	1,53€	10	15,3€	
	Tinta de impresora (negra + color)	30€	2	60€	
	Fotocopias	0,04€	1000	40€	
Material inventariable	Portátil	600€	1	600€	
	Ratón	15€	1	15€	
	Disco duro externo portátil	65€	1	65€	
	Grabadora digital de voz	160€	1	160€	
	Impresora + escáner	90€	1	90€	
Dietas	€/día	Comida / día	18,7€	70	1309€
Desplazamientos	Desplazamientos		0,19 cént/km	4000	760€
Congresos	Media estimada: 2 congresos				1800 €
TOTAL(EUROS) +21%IVA				5977,4€	

Presupuesto. Tabla VIII

12.2 Posibles fuentes de financiación

Una vez elaborado el presupuesto de la investigación, el siguiente paso es ponerse en contacto con organizaciones, ya sean públicas o privadas que puedan financiar la investigación.

Las organizaciones con las que se podría contactar son las siguientes:

- La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y la Federación Galega de Enfermedades Raras e Crónicas (FEGEREC), podrían ser fuente de financiación para este proyecto. Se iniciaría el contacto con dichos grupos, para la posterior exposición de nuestro proyecto.
- La Xunta de Galicia a la que se le solicitaría una beca predoctoral.
- Convocatoria NEXT-VAL de ayudas para proyectos de investigación. Perteneciente a la Fundación Instituto de Investigación Marqués de Valdecilla (IDIVAL), que es una organización privada de naturaleza fundacional perteneciente al sector público autonómico, sin ánimo de lucro. Con el objeto de promover el apoyo a la investigación, a la captación y consolidación de talento, IDIVAL convoca estas ayudas para el desarrollo de proyectos de investigación liderados por investigadores noveles, con la finalidad de fomentar nuevas incorporaciones y así facilitar el desarrollo de nuevas generaciones de investigadores.

13. BIBLIOGRAFÍA

- (1) FEDER. Available at: <http://www.enfermedades-raras.org/index.php>. Accessed 01/12, 2015.
- (2) EURORDIS. Available at: <http://www.eurordis.org/es>. Accessed 01/ 24, 2015.
- (3) Ciberer. Iscii. Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Available at: http://www.ciberer.es/index.php?option=com_content&task=view&id=71&Itemid=85. Accessed 04/22, 2015.
- (4) Unión Europea. Agencia Europea de Medicamentos. Available at: http://europa.eu/about-eu/agencies/regulatory_agencies_bodies/policy_agencies/ema/index_es.htm. Accessed 04/29, 2015.
- (5) FEGEREC. Available at: <http://fegerec.es/index.php>. Accessed 01/ 22, 2015.
- (6) Jaeger G, Rojvik A, Berglund B. Participation in society for people with a rare diagnosis. *Disability and Health Journal* 2015 JAN 2015;8(1):44-50.
- (7) Caputo A. Exploring quality of life in Italian patients with rare disease: a computer-aided content analysis of illness stories. *Psychology Health & Medicine* 2014 MAR 4 2014;19(2):211-221.
- (8) Garrino L, Picco E, Finiguerra I, Rossi D, Simone P, Roccatello D. Living With and Treating Rare Diseases: Experiences of Patients and Professional Health Care Providers. *Qual Health Res* 2015 MAY 2015;25(5):636-651.

- (9) Avellaneda Fernandez A, Izquierdo Martinez M, Luengo Gomez S, Arenas Martin J, Ramon JR. [Need for primary care training in rare diseases]. *Aten Primaria* 2006 2006 Oct 15;38(6):345-348.
- (10) Listening to patients with rare diseases. *Lancet* 2009 Mar 14;373(9667):868-6736(09)60519-5.
- (11) Barrera LA, Galindo GC. Ethical aspects on rare diseases. *Adv Exp Med Biol* 2010;686:493-511.
- (12) Benevise N. Care in the treatment of orphan diseases at home. *Soins* 2003 Jan-Feb;(672)(672):49-51.
- (13) Donnart A, Viollet V, Roinet-Tournay M. Rare diseases, a public health issue. *Soins Pедиatr Pueric* 2013 Sep-Oct;(274)(274):17-19.
- (14) Donnart A, Viollet V, Roinet-Tournay M. Rare diseases, definitions and epidemiology. *Soins Pедиatr Pueric* 2013 Sep-Oct;(274)(274):14-16.
- (15) Rajmil L, Perestelo-Perez L, Herdman M. Quality of life and rare diseases. *Adv Exp Med Biol* 2010;686:251-272.
- (16) Uribe Restrepo M, Lucía Mora O, Cortés Rodríguez A. Voces del estigma. Percepción de estigma en pacientes y familias con enfermedad mental. 2007;48(3):207.
- (17) Vázquez A, Stolkiner A. Procesos de estigma y exclusión en salud. Articulaciones entre estigmatización, derechos ciudadanos, uso de drogas y drogadependencia. ;XVI:295.
- (18) Goffman E. Estigma. La identidad deteriorada. 1ª ed. Buenos Aires: Amorrortu; 2006.
- (19) Melo Z. Los estigmas: el deterioro de la identidad social. 1999;3(1):45.

(20) Pedraz Marcos A, Zarco C, J., Ramasco G, M., Palmar S, A.M. El método biográfico: historias de vida. Investigación Cualitativa Barcelona. España: Elsevier; 2014. p. 73.

(21) Arantzamendi M, López- Dicastillo O, G. Vivar C. Investigación Cualitativa. Manual para principiantes. España: Eunate.

14. ANEXOS

Anexo I. Modelo de entrevista guía para los informantes clave

GUÍA DE ENTREVISTA DE LOS INFORMANTES CLAVE	
PREGUNTAS GUÍA	¿Qué necesidades psicológicas y/o sociales cree que tiene como portador de una ER?
	¿Cómo afecta eso a su vida diaria?
	¿Cree que el hecho de llamar rara a su enfermedad provoca un estigma social hacia su colectivo?
	¿El estigma social hace que exista un cambio en su identidad como persona?
	¿Qué piensa sobre los profesionales de enfermería con respecto a las necesidades psicosociales que percibe?

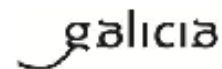
Anexo II. Carta de presentación de la documentación al Comité Ético de Investigación Clínica de Galicia

El documento que se muestra a continuación es la carta de presentación al Comité Ético de Investigación Clínica de Galicia.



XUNTA DE GALICIA
 CONSELLERÍA DE SANIDADE
 Secretaría Xeral

CAEI de Galicia
 Edificio Administrativo de San Lázaro
 15781 SANTIAGO DE COMPOSTELA
 Teléfono: 881 546425
 www.sergas.es/caei



CARTA DE PRESENTACIÓN DA DOCUMENTACIÓN AO COMITÉ AUTONÓMICO DE ÉTICA DA INVESTIGACIÓN DE GALICIA

D/Dna. Laura Oreona Carro

Con teléfono de contacto: [REDACTED] e correo-e:

Dirección postal: [REDACTED]

SOLICITA a avaliación por parte do Comité de:

- Protocolo novo de investigación
- Resposta ás aclaracións solicitadas polo Comité
- Modificación do protocolo

Do estudo:

Título: Estudo das necesidades psicosociais percibidas polos pacientes con enfermidades raras.

Investigador/a Principal: Laura Oreona Carro

Promotor:

Comercial:

Non comercial (confirma que cumpre os requisitos para a exención de taxas segundo o art. 57 da Lei 16/2008, de 23 de decembro, de presupostos xerais da Comunidade Autónoma de Galicia para o ano 2009. DOGA de 31 de decembro de 2008)

Código:

Versión:

Tipo de estudo:

- Ensaio clínico con medicamentos
CEIC de Referencia:
- Ensaio clínico con produtos sanitarios
- EPA-SP (estudo post-autorización con medicamentos seguimento prospectivo)
- Outros estudos non incluídos nas categorías anteriores

Listado de centros* de Galicia cos seus investigadores correspondentes

* Deberá existir polo menos un investigador responsable en cada centro onde se pretendan recrutar pacientes ou se obteñan mostras biolóxicas de orixe humano ou rexistros que conteñan datos de carácter persoal.

Xunto achégase a documentación necesaria en base aos requisitos que figuran na web do comité.

En a de de

Asdo.:

PRESIDENTE DO CAEI DE GALICIA

Anexo III. Documento de compromiso del investigador principal

COMPROMISO DO INVESTIGADOR PRINCIPAL

Dna. Laura Oreona Carro

Servizo/Unidade:

Centro:

Fai constar:

- ✓ Que coñece o protocolo do estudo
 - Título: Estudo das necesidades psicosociais percibidas polos pacientes con enfermidades raras.
 - Código do promotor:
 - Versión:
 - Promotor:
- ✓ Que o devandito estudo respecta as normas éticas aplicables a este tipo de estudos de investigación
- ✓ Que participará como investigador principal no mesmo
- ✓ Que conta cos recursos materiais e humanos necesarios para levar a cabo o estudo, sen que isto interfira coa realización doutros estudos nin coas outras tarefas profesionais asignadas
- ✓ Que se compromete a cumprir o protocolo presentado polo promotor e aprobado polo Comité Ético de Investigación Clínica de Galiza en todos os seus puntos, así como as sucesivas modificacións autorizadas por este último
- ✓ Que respectará as normas éticas e legais aplicables, en particular a Declaración de Helsinki e o Convenio de Oviedo e seguirá as Normas de Boa Práctica en investigación en seres humanos na súa realización
- ✓ Que notificará, en colaboración co promotor, ao CAEIG que aprobou o estudo datos sobre o estado do mesmo cunha periodicidade mínima anual até a súa finalización
- ✓ Que os investigadores colaboradores necesarios son idóneos.

En _____, a _____ de _____ de _____

Asdo.

Anexo IV. Hoja de información al participante

FOLLA DE INFORMACIÓN AO/Á PARTICIPANTE ADULTO/A

TÍTULO DO ESTUDO: Estudo das necesidades psicosociais percibidas polos pacientes con enfermidades raras.

INVESTIGADOR: Laura Oreona Carro

CENTRO: Graduada en Enfermería, na Facultade de Enfermería e Podoloxía de Ferrol.

Este documento ten por obxecto ofrecerlle información sobre un **estudo de investigación** no que se lle invita a participar. Este estudo foi aprobado polo Comité de Ética da Investigación de Galicia.

Se decide participar no mesmo, debe recibir información personalizada do investigador, **ler antes este documento** e facer todas as preguntas que precise para comprender os detalles sobre o mesmo. Se así o desexa, pode levar o documento, consúltalo con outras persoas, e tomar o tempo necesario para decidir se participar ou non.

A participación neste estudo é completamente **voluntaria**. Vd. pode decidir non participar ou, se acepta facelo, cambiar de parecer retirando o consentimento en calquera momento sen obriga de dar explicacións. Asegurámoslle que esta decisión non afectará á relación co seu médico nin á asistencia sanitaria á que Vd. ten dereito.

Cal é o propósito do estudo?

Coñecer as necesidades psicolóxicas e sociais dos pacientes diagnosticados de enfermidades raras.

Por que me ofrecen participar a min?

Vostede é convidado a participar porque padece unha enfermidade rara.

En qué consiste a miña participación?

A súa participación consistirá en realizar entrevistas individuais co investigador principal.

A súa participación terá unha duración total estimada de 45 minutos cada entrevista durante un período de 3 meses.

Que molestias ou inconvenientes ten a miña participación?

A súa participación non implica molestias adicionais ou inconvenientes.

Obterei algún beneficio por participar?

Estudio de las necesidades psicosociales percibidas por los pacientes con ER

Non se espera que Vd. obteña beneficio directo por participar no estudo. A investigación pretende descubrir aspectos descoñecidos ou pouco claros sobre as necesidades psicosociais en pacientes con enfermidades raras. Esta información poderá ser de utilidade nun futuro para outras persoas.

Recibirei a información que se obteña do estudo?

Se Vd. o desexa, facilitaráselle un resumo dos resultados do estudo.

Publicaranse os resultados deste estudo?

Os resultados deste estudo serán remitidos a publicacións científicas para a súa difusión, pero non se transmitirá ningún dato que poida levar á identificación dos participantes.

Como se protexerá a confidencialidade dos meus datos?

O tratamento, comunicación e cesión dos seus datos farase conforme ao disposto pola Lei Orgánica 15/1999, de 13 de decembro, de protección de datos de carácter persoal. En todo momento, Vd. poderá acceder aos seus datos, opoñerse, corrixilos ou cancelalos, solicitando ante o investigador.

So equipo investigador, e as autoridades sanitarias, que teñen deber de gardar a confidencialidade, terán acceso a todos os datos recollidos polo estudo. Poderase transmitir a terceiros información que non poida ser identificada. No caso de que algunha información sexa transmitida a outros países, realizarase cun nivel de protección dos datos equivalente, como mínimo, ao esixido pola normativa do noso país.

Os seus datos serán recollidos e conservados até rematar o estudo de modo:

- **Codificados**, que quere dicir que posúen un código co que o equipo investigador poderá coñecer a quen pertencen.

O responsable da custodia dos datos é Laura Oreona Carro. Ao rematar o estudo os datos serán anonimizados.

Existen intereses económicos neste estudo?

O investigador non recibirá retribución específica pola dedicación ao estudo.

Vd. non será retribuído por participar.

Como contactar co equipo investigador deste estudo?

Vd. pode contactar con Laura Oreona Carro no teléfono [REDACTED] ou enderezo electrónico [REDACTED]

Moitas grazas pola súa colaboración.

Versión: [número da versión], data [data da versión]

Deberán firmarse dous modelos, un será entregado ao participante e outro será conservado polo responsable do estudo de investigación

Anexo V. Documento de consentimiento informado

DOCUMENTO DE CONSENTIMIENTO PARA A PARTICIPACIÓN NUN ESTUDO DE INVESTIGACIÓN

TÍTULO do estudo: Estudo das necesidades psicosociais percibidas polos pacientes con enfermidades raras.

Eu,

- Lin a folla de información ao participante do estudo arriba mencionado que se me entregou, puiden conversar con Laura Oreona Carro e facer todas as preguntas sobre o estudo.
- Comprendo que a miña participación é voluntaria, e que podoo retirarme do estudo cando queira, sen ter que dar explicacións e sen que isto repercuta nos meus coidados médicos.
- Accedo a que se utilicen os meus datos nas condicións detalladas na folla de información ao participante.
- Presto libremente a miña conformidade para participar neste estudo.

Asdo.: O/a participante,

Asdo.:O/a investigador/a que solicita o consentimento

Nome e apelidos:

Nome e apelidos:

Data:

Data:

Versión: [número da versión], data [data da versión]

Deberán firmarse dous modelos, un será entregado ao participante e outro será conservado polo responsable do estudo de investigación

Estudio de las necesidades psicosociales percibidas por los pacientes con ER

Anexo VI. Solicitud de Permisos a la Dirección de las Federaciones

Solicitud de Permiso a la Dirección de Asociaciones de pacientes de Enfermedades Raras.

Estimado Director/a del Centro,

Soy Laura Oreona Carro, con DNI: [REDACTED], investigadora principal del proyecto titulado: Estudio de las necesidades psicosociales percibidas por los pacientes con enfermedades raras, que ha sido valorado favorablemente por el CAEIG con fecha _____.

Para poder llevarlo a cabo es necesario acceder a los pacientes asociados al centro que usted dirige, por ello le solicito permiso para realizar este contacto.

Quedo a su disposición para facilitarle cualquier información que estime oportuna al respecto de la investigación.

En Ferrol, a de de

Fdo.