



**UNIVERSIDADE DA CORUÑA**

**FACULTADE DE CIENCIAS DA SAÚDE**

**MESTRADO EN ASISTENCIA E INVESTIGACIÓN SANITARIA**

**ESPECIALIDADE: INVESTIGACIÓN CLÍNICA**

Curso académico 2016-2017

**TRABALLO DE FIN DE MESTRADO**

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

**Laura Oreona Carro**

**20 de julio de 2017**

**TUTORA DEL TRABAJO DE FIN DE MÁSTER:**

María Jesús Movilla Fernández

## ÍNDICE DE TABLAS

Tabla I: Estrategia de búsqueda. ....	29
Tabla II: Estrategia de búsqueda. ....	30
Tabla III: Criterios de inclusión.....	39
Tabla IV: Criterios de exclusión. ....	40
Modelo de entrevista. Tabla V .....	44
Tabla VII: Cronograma.....	51
Tabla VIII: Codificación de datos. ....	53
Tabla IX: Presupuesto. ....	58

## ÍNDICE DE ABREVIATURAS

ER: Enfermedad rara

OMS: Organización Mundial de la Salud

WHO: World Health Organization

UE: Unión Europea

EC: Enfermedad Crónica

ISCIII: Instituto de Salud Carlos III

SNS: Sistema Nacional de Salud

MH: Medicamentos Huérfanos

EMA: European Medicines Agency

COMP: Comité de Productos Médicos Huérfanos

AEMPS: Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios

AP: Atención Primaria

SIERE: Sistema de Información de Enfermedades Raras en Español

SEMFC: Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria

IIER: Instituto de Investigación en Enfermedades Raras

IMSERSO: Instituto de Mayores y Servicios Sociales

FEDER: Federación Española de Enfermedades Raras

AERSCYL: Asociación de Enfermedades Raras de Castilla y León

CIBERER: Centro de Investigación Biomédica en Red Enfermedades Raras

SIO: Servicio de Información y Orientación sobre enfermedades raras

CREER: Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias

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

## ÍNDICE DE ANEXOS

Anexo I. Modelo de entrevista guía para los informantes clave .....	63
Anexo II. Carta de presentación de la documentación al Comité Ético de Investigación Clínica de Galicia.....	65
Anexo III. Documento de compromiso del investigador principal.....	67
Anexo IV. Hoja de información al participante .....	68
Anexo V. Documento de consentimiento informado .....	70
Anexo VI. Solicitud de Permisos a la Dirección de las Federaciones.....	71

## ÍNDICE

1. Resumen.....	1
2. Abstract.....	2
3. Introducción.....	3
4. Estrategia de búsqueda .....	28
5. Pregunta de investigación .....	33
6. Hipótesis.....	33
7. Objetivos .....	34
8. Metodología.....	35
8.1. Población.....	36
8.2. Muestra.....	36
8.3. Ámbito de estudio .....	40
8.4. Técnica de recogida de datos.....	41
8.5. Estrategia de recogida de datos .....	46
8.6. Estrategia de análisis.....	46
8.7. Limitaciones del estudio.....	48
8.8. Posición de investigador .....	49
8.9. Aplicabilidad .....	49
9. Plan de trabajo .....	50
10. Aspectos éticos.....	52
11. Plan de difusión de resultados .....	54
12. Financiación de la investigación.....	57
12.1. Recursos necesarios .....	57
12.2. Posibles fuentes de financiación.....	59
13. Bibliografía .....	60
14. Anexos .....	63

## 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 de cuidado psicosocial de los pacientes con patologías raras y sus familias 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 pacientes diagnosticados de enfermedades raras y sus familias.

**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 objectives of the study are to know the psychosocial care needs of patients with rare diseases and their families throughout the disease process.

The methodology used in this study is the qualitative narrative methodology, through life histories and the population that we will include in this project are patients diagnosed with rare diseases and their families.

**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 Europa se considera que una enfermedad o desorden es raro, cuando afecta a 1 de entre 2.000 personas. Una ER puede afectar a solo unos pocos pacientes en la Unión Europea (UE), y otras afectan hasta 245.000, afectando a 30 millones de ciudadanos europeos.(2) En España, se estima que existen más de 3 millones de personas con enfermedades poco frecuentes.

Por esta razón, cualquier persona puede sufrir una ER, en cualquier etapa de la vida. (1)

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, además en muchos casos existe riesgo vital.

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. (2)

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

de progresión lenta. Estas se definen como trastornos orgánicos o funcionales que obligan a modificar los hábitos y modos de vida de la persona que las padece de forma permanente, produciendo una limitación significativa de la calidad de vida y del estado funcional. Así mismo, el impacto que generan supera los límites individuales, ya que son acontecimientos vitales que generan grandes demandas en recursos psicológicos, físicos, sociales y económicos.

Las consecuencias de las EC se expresan en los cambios que provocan físicamente al cuerpo, pero hay que hacer una especial mención al campo psicosocial, ya que aspectos como el dolor, el aislamiento, la incapacidad...van de la mano del proceso crónico. Por lo que todo lo que concierne a él pueden influir en la enfermedad y en la calidad de vida de la persona. Cada proceso patológico es individual y presenta sus particularidades y sus significados asociados, por ello es importante saber la manera de vivenciarlo de cada paciente.

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 los pacientes y su entorno.

Algunos de los matices del proceso se relacionan fundamentalmente con el momento del diagnóstico, las manifestaciones de la enfermedad, el carácter crónico y los métodos de atención de salud. Los impactos generados por la comunicación del diagnóstico parecen estar relacionados con la pobre o escasa difusión de información de la patología, mantenimiento la perspectiva terapéutica más que preventiva, escasez de comunicaciones de cómo vivir con una enfermedad crónica, o aspectos individuales, económicos, sociales y culturales.

Cualquier EC, aunque goce de una gran difusión, los significados personales y sociales son particulares e individuales y se ven afectados por el contexto en el que viven. El enfoque de la medicina actual sigue siendo básicamente 'curativo', por lo que los aspectos psicosociales relacionados con la salud pueden estar ausentes y considerarse como 'no objetivos', afectando al desarrollo de los procesos de atención y evolución de la enfermedad. Ya que pueden existir problemas psicológicos relacionados con la percepción de la enfermedad, como son las atribuciones o la imagen social de las patologías y estigmas relacionados. Dichas imágenes y estigmas están muy relacionados con la información a la que se tiene acceso, las creencias que se construyen y reproducen a nivel sociocultural, afectando en gran medida al tipo de 'visibilidad' y su frecuencia de aparición.(3) Aunque esto, está en proceso de cambio ya que, las ciencias de la salud se han ido interesando cada vez más por la evaluación de los aspectos que aparecen, como consecuencia de la repercusión que la propia enfermedad tiene sobre los diferentes ámbitos de la vida de la persona y que no pueden contemplarse tomando en consideración exclusivamente los signos y los síntomas que afectan al paciente, por lo que hoy en día se debe entender a la persona en un marco holístico. Todos estos aspectos se ven agudizados en el ámbito de las ER, debido a sus características.

El paciente tiene que aprender a vivir con su dolencia crónica, adaptándose para lograr la máxima autonomía posible. Éste es el reto del siglo XXI para el paciente crónico que supone un cambio de actitud para lograr una vida normal. Por tanto, más que de un enfermo, se trataría de una persona con una salud diferenciada y que debe incorporar algunos cambios en su vida cotidiana. (4)

La OMS, afirma que la EC provoca elevados niveles de estrés psicológico generados por la nueva experiencia, que puede ser en algunos casos resultado de la propia patología, pero también del impacto de esta y la significación personal y social atribuida al proceso. Por ello existe una

gran conexión entre el estrés y el curso de la enfermedad, lo cual puede desbordar la capacidad de adaptación del individuo.

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.).(3)

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.

Con respecto a esto, profesionales de enfermería del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) publican un artículo exponiendo la necesidad de que el campo de la Enfermería inicie un proceso de integración de conocimientos de genética en los programas formativos y en la práctica profesional. Ya que, países como Reino Unido tiene un marco definido de competencias en este campo, de modo que repercute en beneficio de los pacientes y las familias. Siendo así, los avances genéticos son un instrumento vital para mejorar la asistencia de muchos colectivos de pacientes. España, por su parte ha iniciado diversas iniciativas componiendo varios grupos de trabajo, nacional e internacional, para determinar los estudios necesarios para incorporar la genética a la práctica enfermera, así como diseñar las competencias que deberían de tener. Para responder a esto, el grupo nacional de trabajo está compuesto por profesionales de enfermería y enfermeras especialistas en obstetricia, del Instituto de Enfermedades Raras de base Genética. (5)

Enfermería es la profesión proveedora de servicios de todos los niveles asistenciales y en todas las etapas del ciclo vital, por ello, sería beneficioso integrar los conocimientos genéticos en la formación académica y en la práctica, ya que hasta ahora son pocos los que ofrecen estos servicios. Aunque esto requiere la revisión de programas formativos, y desarrollo de protocolos para atención primaria y especializada. Esta estrategia integrada en las políticas de salud podría beneficiar a muchos pacientes de ER, ya que el diagnóstico genético influye mucho en sus vidas. Pues, en muchos casos le pone nombre a la enfermedad y además se podrían disminuirían los casos por herencia genética.

Así pues, el Sistema Nacional de Salud (SNS) (6) 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 UE (6) 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).(7) 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. (6)

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.

*Avellaneda y otros* (8), realizaron un estudio 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', solo expresa prevalencia, no expresa la gravedad ni las repercusiones



que conllevan estas patologías. Concluyen que las ER despiertan escaso interés profesional, aunque si 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). Sin embargo, otro artículo (9), más reciente, de un especialista en medicina Familiar y Comunitaria, muestra que las necesidades van cambiando, ya que afirma que el conocimiento de la problemática de las ER, así como, de la genética clínica, comienza a ser indispensable en AP. Ya que afirma que los pacientes con ER no son 'raros' son enfermos crónicos con necesidades especiales. Para ello explica la herramienta más útil en este momento, para el manejo en AP, es el protocolo on-line DICE-APER. Está desarrollado por el grupo de trabajo sobre Genética Clínica y ER de la Sociedad Española de Medicina Familiar y Comunitaria (SEMFyC), en colaboración con el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), el IMSERSO y Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Este protocolo nació de la idea de ordenar aquellos campos que pueden ser cubiertas por el servicio de AP y que organizan el proceso del paciente. La inicial de cada una de las letras (DICE), corresponde con los apartados de diagnóstico, información, coordinación y epidemiología, respectivamente. APER significa atención primaria y enfermedades raras. Además, el protocolo contiene enlaces de las principales fuentes de información relacionadas con las ER, por lo que serán de gran utilidad para poder guiar al paciente, así como para proporcionar mayor conocimiento al profesional. El artículo, también destaca la importancia

del trabajo multidisciplinar, para poder coordinarse en equipo ante las necesidades del paciente con ER. Ya que este colectivo tiene derecho a una atención e información coordinada desde los distintos niveles de atención sanitaria, además del derecho a ser acompañados durante todo el proceso de enfermedad.

La necesidad de plantearse un nuevo modelo surge porque el modelo al uso no genera un verdadero dispositivo sociosanitario, no resulta útil en las ER. Se plantea la necesidad de un nuevo modelo de atención que articule un auténtico espacio sociosanitario que oriente y en lo posible, mejore los diferentes problemas y consecuencias derivadas de estas patologías.

Por otra parte, el modelo debe tener en cuenta la pluralidad y heterogeneidad de este colectivo, además de la realidad administrativa de nuestro país, facilitando la gestión de las ER, reforzando los programas de coordinación y las políticas de equidad interterritorial. Debe entender y atender la complejidad de la situación de las personas con problemática sanitaria y social asociada situando en el centro a la persona, sus necesidades y el entorno social en el que vive.

El modelo de atención debería de cambiar de ser un modelo sanitario a uno sociosanitario, requerido para satisfacer las necesidades de los pacientes afectados por ER. Ha de integrar factores determinantes como la atención especializada por la parte sanitaria, los llamados centros base por la parte social y las asociaciones de pacientes por la parte comunitaria. Otros determinantes para incluir son, la necesidad de información, autogestión de la propia enfermedad y atención a la dependencia y discapacidad.(4)

Con respecto a la valoración del usuario, será integral, siendo la unidad de atención el paciente y su familia, teniendo en cuenta el control de la sintomatología, considerando los beneficios de la rehabilitación,

priorizando la calidad de vida, contemplando la discapacidad y, potenciando el trabajo en equipo para lograr un abordaje interdisciplinar.

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, 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), (10)

- 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.

Tras acudir a un congreso sobre ER, en Salamanca, organizado por la Asociación de enfermedades raras de Castilla y León (AERSCYL), se pueden corroborar muchas de las problemáticas citadas anteriormente, tras escuchar las ponencias y las mesas de debate. Los puntos de vista de profesionales como de los familiares de pacientes han sido muy representativos con el tema que trata este proyecto.

Para ello, se exponen a continuación una serie de conclusiones recogidas en los días de congreso, que plasman la realidad de este colectivo:

- Una gran parte de los asistentes al congreso son familiares de personas afectadas, los cuales muchos de ellos se conocen por estar ligados con AERSCYL, muy implicados en las causas de sus hijos, muy informados, y muy interesados en preguntar y participar.
- Muchos padres asistentes tienen gran interés por una ponencia de un genetista. Sobre todo, por las técnicas nuevas o las que realizan en la unidad en la que trabaja. Es sorprendente el conocimiento que tienen sobre las diferentes ofertas sanitarias que existen en cada Comunidad Autónoma (ya que existen grandes diferencias entre ellas), y disposición ante cualquier novedad.

- Es palpable es su diálogo que han aprendido a controlar muchas consecuencias de las ER de sus familiares, desde aparatos médicos (respiradores, sondas...), signos y síntomas de las patologías (crisis epilépticas, ahogamientos...) etc.
- Gran interés durante el congreso por saber novedades o cualquier cosa que pueda ayudarles, buscan estar informados.
- Se observa en sus aportaciones o testimonios el gran bagaje que llevan en sus espaldas, el gran esfuerzo personal y familiar que han tenido que hacer por tener una ER en sus vidas. La lucha médica, social, burocrática, de inclusión...y de muchos otros campos, es muy grande.

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. (6)

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. El IIER, también posee un Biobanco Nacional de Enfermedades Raras, para todos los pacientes que quieran contribuir a la investigación. También, el (ISCIII) ha creado el CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de ER) para servir de referencia, coordinar y potenciar la investigación sobre las enfermedades raras en España.

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) es una entidad de utilidad pública, a nivel estatal que cuenta con delegaciones en varias comunidades autónomas, así mismo cuenta con coordinadores de zona donde no existe delegación propia. Su web ofrece información interesante a los afectados. Además, proporciona un Servicio de Información y Orientación (SIO), tanto para pacientes como para profesionales. Así mismo, el Centro de Referencia Estatal de Atención a las Personas con ER y sus Familias (CREER), situado en Burgos y dependiente del IMSERSO, se configura como un centro avanzado en la promoción, desarrollo de métodos de atención a las personas con ER y una especialización en servicios de apoyo a las familias y cuidadores.

En cuanto a la bibliografía revisada, se encuentran diversos estudios sobre las ER. De los cuatro artículos encontrados, tres (11-13) 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 sumado 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.

Según dos artículos encontrados (14,15). Se entiende que uno de ellos, concluye que la experiencia de los pacientes con ER mejoraría si los profesionales de la salud cumplieran con más frecuencia sus expectativas morales, especialmente en lo que respecta al momento del diagnóstico y a la información que les aportan.(14) Mientras que el otro, sugiere que los procesos de comunicación en el contexto de las ER se ven afectados por los diferentes comportamientos del paciente y del proveedor de atención de salud, por discrepancias de rol, ya que en estos casos es el propio paciente quien conoce más su proceso patológico. Por ello, el estudio mostró la relevancia de la capacidad del proveedor para reconocer el papel activo del paciente como socio informado, involucrado e interactivo en el proceso de tratamiento, mejorando así la colaboración entre ambos.(15)

Diversos estudios (16,17), aportan información sobre lo que afecta una ER a nivel familiar. Uno de los estudios, realizado en Australia, describe que las familias se ven principalmente afectadas de manera negativa por los retrasos en los diagnósticos, la falta de acceso a los grupos de apoyo y la carencia de apoyo psicológico. Así mismo, afirman que se necesitan más investigaciones para estimar el impacto económico y analizar los modelos de prestación de los servicios de salud para los niños en el presente país. En esta temática le acompaña otro artículo, que evaluó el alto estrés físico y emocional de los padres de niños con ER, relacionado con la falta de competencia, el aislamiento social y las demandas emocionales. Explicando que podría prevenirse mediante el desarrollo de las competencias de roles de cuidado y autonomía. Para ello, se presentan diversos desafíos, como la realización de programas intensivos en educación, preparación y conocimiento dirigido a los padres. Tales



desafíos los presentan como retos y competencias que puede adquirir el campo de la enfermería.

Italia, tal y como indica un artículo (18), es un país en el que el tema de las ER se abordó en 2001 con el desarrollo de una red nacional y un registro nacional coordinado por el Centro Nacional de ER del Instituto Nacional Italiano de Salud. Los registros son un recurso importante para el desarrollo de políticas de salud pública adecuadas y la investigación en ER específicas. La red de ER de Piamonte y Valle de Aosta (noroeste de Italia) representa un ejemplo de organización sanitaria basada en la disponibilidad de terapias avanzadas cerca del domicilio del paciente. por lo que podría servir como modelo para otros países.

Se puede afirmar que todos los artículos de la bibliografía revisada, confirman las circunstancias relacionadas con las ER explicadas al inicio.

Del mismo modo la información publicada en las bases de datos se refiere mayoritariamente a los aspectos bioéticos que conciernen a estas enfermedades, ER particulares, no con visión de colectivo, y mayoritariamente a aspectos fisiopatológicos, así como a los relacionados con los llamados MH. (19-22)

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 si, 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 sociosanitaria 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: (23)

*“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 (24), 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). (23)

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*. (25)

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. (25)

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.(23)

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”*. (23)

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. (23)

El concepto de identidad social, según Goffman (25), 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. (26)

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. (25)

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 de 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 (24) 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 y familia. 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 de cuidado psicosocial percibidas por los pacientes y familia diagnosticados de enfermedades poco frecuentes. Ya que determinar estas necesidades permitirá explicar cómo esas carencias afectan a la vida diaria del paciente y su entorno. 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 14 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 / 2016	"Rare Diseases/nursing" [Mesh]	21	L'accompagnement du traitement des maladies orphelines à domicile.
		"Rare Diseases/psychology"[ Mesh]	75	Listening to patients with rare diseases
				Ethical aspects on rare diseases
				Quality of life and rare diseases
				Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support
				How do patients with rare diseases experience the medical encounter? Exploring role behavior and its impact on patient-physician interaction
				What, if anything, is specific about having a rare disorder? Patients' judgements on being ill and being rare
				Stress and well-being among parents of children with rare diseases: a prospective intervention study
Rare Diseases in Europe: from a Wide to a Local Perspective				

*Estrategia de búsqueda. Tabla I*

BASE DE DATOS	FECHA	PALABRAS CLAVE	N.º ARTÍCULOS ENCONTRADOS	ARTÍCULOS SELECCIONADOS
Web of Science	01/2017	Rare disease qualitative research	125	<p>Participation in society for people with a rare disease</p> <p>Need for primary care training in rare diseases</p> <p>Exploring quality of life in Italian patients with rare disease: a computer-aided content analysis of illness stories</p> <p>Living with and treating rare diseases: experiences of patients and professional health care providers</p>

*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 segunda 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.

- Dellve L, Samuelsson L, Tallborn A, Fasth A, Hallberg LR. Stress and well-being among parents of children with rare diseases: a prospective intervention study. *J Adv Nurs* 2006 Feb;53(4):392-402.
- Anderson M, Elliott EJ, Zurynski YA. Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. *Orphanet J Rare Dis* 2013 Feb 11;8:22-1172-8-22.

Estos dos artículos aportan información sobre lo que afecta una ER a nivel familiar. El primero evaluó el alto estrés físico y emocional de los padres de niños con ER, el segundo artículo, realizado en Australia, describe que las familias se ven principalmente afectadas de manera negativa por los retrasos en los diagnósticos, la falta de acceso a los grupos de apoyo y la carencia de apoyo psicológico.

Estos dos estudios son interesantes para afirmar que el colectivo de pacientes con ER y sus familias poseen necesidades especiales que deben de ser investigadas.

## **5. PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN**

¿Cuáles son las necesidades psicosociales percibidas por los pacientes y familia 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 y sus familias 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 de cuidado psicosocial de los pacientes y familia con enfermedades raras:

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

- **Específicos:**

- Determinar las necesidades de cuidado psicosocial percibidas por los pacientes y familia con enfermedades raras a lo largo de todo el proceso de enfermedad.
- Explicar cómo esas carencias afectan a la vida diaria del paciente y familia.
- Conocer si el término de enfermedad rara provoca un estigma social a pacientes y a entorno. Y si este induce a un cambio en su identidad personal.
- Describir la percepción que, los pacientes y familia 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. (27)

En la metodología narrativa el investigador recolecta datos sobre los relatos de vida, en este caso del paciente y su familia, 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, y sus familias. 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. Además, también se incorporarán a la familia y entorno que acompaña a los individuos en el proceso de enfermedad.

Accederemos a esta población mediante la Federación Galega de Enfermedades Raras e Crónicas (FEGEREC), ya que pacientes y familias con ER pueden estar asociados a ella, así como asociaciones particulares que pertenezcan a esta federación.

### **8.2. MUESTRA**

El muestreo por el que se rige este estudio es no probabilístico, intencionado, teórico y razonado. (28)

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 y sus familias, en el 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.

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. Además, serán incluidas las familias que pertenezcan al entorno de cada paciente con patología rara, aunque este tenga una discapacidad que le impida realizar la entrevista y sea excluido como informante, la familia de este se incorporará al estudio, dado que podrá ser su voz para explicar su vivencia grupal.

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

*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, explicar nuestro proyecto y poder organizar una reunión con las personas que pertenezcan a la federación. A su vez, también puede ser una puerta para conocer otras asociaciones de ER, unidas o no a FEGEREC, que pueden ampliar nuestras opciones de captación. En las diversas reuniones se tendrá como objetivo 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. (27)

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. (28)

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.

### Diseños de las entrevistas (*Anexo I*)

GUÍA DE ENTREVISTA DE LOS PACIENTES CON ER	
PREGUNTAS GUÍA	¿Qué significa para usted tener una ER?
	¿Qué necesidades de cuidado 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 de cuidado psicosocial que percibe?

*Modelo de entrevista. Tabla V*

<b>GUÍA DE ENTREVISTA DE LOS FAMILIARES</b>	
<b>PREGUNTAS GUÍA</b>	¿Qué significa para usted tener un familiar con ER?
	¿Qué necesidades de cuidado psicológicas y/o sociales cree que existen como familiar de una persona con ER?
	¿Cómo afecta eso a su vida diaria?
	¿Cree que el hecho de tener un familiar con ER provoca un estigma social hacia su familia?
	¿La ER asociada al estigma social hace que exista un cambio en su identidad como familia?
	¿Qué piensa sobre los profesionales de enfermería con respecto a las necesidades de cuidado psicosocial que percibe?

*Modelo de entrevista. Tabla VI*

## **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 que, 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. (28)

### **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 y su familia 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 de una profesional de enfermería, que tiene especial curiosidad por el campo de las enfermedades raras y una preocupación por las carencias que presentan estos pacientes y sus familias. 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 enfermera 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 y a la administración de la importancia de conocer las ER y comprender a las personas que las padecen. Ya que sería interesante aportar conocimientos para un nuevo enfoque sanitario hacia las ER. Así como potenciar el registro de estas enfermedades en la comunidad de Galicia.



Galicia, no es una comunidad autónoma muy implicada en ER por lo que las conclusiones se compartirán con el SERGAS y las diferentes asociaciones de pacientes para poder contribuir en las funciones que estos realizan, aumentar la participación y la visualización, para así poder idear nuevas mejoras para este colectivo.

## **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 2018**

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	[Blue shaded cells]																																																																							
Solicitud CAEIG	[Green shaded cells]																																																																							
Solicitud de permisos a las asociaciones									[Yellow shaded cells]																																																															
Contacto participantes													[Purple shaded cells]																																																											
Entrega y recogida de consentimientos													[Light purple shaded cells]																																																											
Realización de entrevistas																					[Orange shaded cells]																																																			
Transcripción de entrevistas																					[Dark red shaded cells]																																																			
Análisis de entrevistas																									[Green shaded cells]																																															
Elaboración del informe																																	[Light blue shaded cells]																																							
Difusión de resultados																																																																					[Yellow shaded cells]			

*Cronograma. Tabla VII*

## 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...
Familias de pacientes con ER	
Letra	Número
F	1,2,3,4...

*Codificación de datos. Tabla VIII*

## 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: 3,755
  
- ***Journal of Family Nursing***  
Factor de impacto: 2,537
  
- ***Journal of Advanced Nursing***  
Factor de impacto: 1,998
  
- ***Nursing Research***  
Factor de impacto: 1,929

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 Internacional de Enfermedades Raras.**

Se celebró el último en noviembre de 2016 en Murcia.

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

La última edición se llevó a cabo en febrero de 2017 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€	85	1589.5€
Desplazamientos	Desplazamientos	0,19 cént/km	6000	1140€	
Congresos	Media estimada: 2 congresos			1800 €	
<b>TOTAL(EUROS) +21%IVA</b>				<b>6776,7€</b>	

Presupuesto. Tabla IX

## 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.
- A través de ACIS (Axencia de Coñecemento e Saúde), perteneciente al SERGAS, posee un servicio de orientación y asesoramiento en varios aspectos, entre los que están la búsqueda de financiación a través de convocatorias públicas gestionadas por ACIS y el SERGAS. Además de hacer de intermediario con agencias públicas de financiación y coordinación con otros agentes de investigación.
- A través del INVESTÉN, Unidad de Investigación en Cuidados de Salud, que pertenece al ISCIII, se enviará el proyecto para optar a la ayudas de investigación que ofertan.

### 13. BIBLIOGRAFÍA

(1) FEDER. Available at: <http://www.enfermedades-raras.org/index.php>. Accessed 01/12, 2016.

(2) EURORDIS. Available at: <http://www.eurordis.org/es>. Accessed 01/ 24, 2016.

(3) Ledón Llanes L. Articulación entre las categorías cuerpo, género y enfermedad crónica desde diferentes experiencias de salud. Revista Cubana de Salud Pública 2011;37(3):324-337.

(4) Avellaneda A, Izquierdo M, Torrent-Farnell J, Ramón JR. Enfermedades raras: enfermedades crónicas que requieren un nuevo enfoque sociosanitario. Anales del Sistema Sanitario de Navarra 2007;30(2):177-190.

(5) Martín C, Escobar G, Cabrera E, Gobernas J, Yagüe C, Nicolás C, et al. La práctica enfermera en la era de la genética: nuevo marco de competencias. Metas de Enferm 2005;8:50-55.

(6) 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](http://www.ciberer.es/index.php?option=com_content&task=view&id=71&Itemid=85). Accessed 04/22, 2016.

(7) Unión Europea. Agencia Europea de Medicamentos. Available at: [http://europa.eu/about-eu/agencies/regulatory\\_agencies\\_bodies/policy\\_agencies/ema/index\\_es.htm](http://europa.eu/about-eu/agencies/regulatory_agencies_bodies/policy_agencies/ema/index_es.htm). Accessed 04/29, 2016.

(8) 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.

- (9) García M. Genética: raras y no tan raras. AMF ;8:135-141.
- (10) FEGEREC. Available at: <http://fegerec.es/index.php>. Accessed 01/22, 2016.
- (11) 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.
- (12) 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.
- (13) 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.
- (14) Huyard C. What, if anything, is specific about having a rare disorder? Patients' judgements on being ill and being rare. Health Expect 2009 Dec;12(4):361-370.
- (15) Budysh K, Helms TM, Schultz C. How do patients with rare diseases experience the medical encounter? Exploring role behavior and its impact on patient-physician interaction. Health Policy 2012 May;105(2-3):154-164.
- (16) Dellve L, Samuelsson L, Tallborn A, Fasth A, Hallberg LR. Stress and well-being among parents of children with rare diseases: a prospective intervention study. J Adv Nurs 2006 Feb;53(4):392-402.
- (17) Anderson M, Elliott EJ, Zurynski YA. Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. Orphanet J Rare Dis 2013 Feb 11;8:22-1172-8-22.

- (18) Baldovino S, Moliner AM, Taruscio D, Daina E, Roccatello D. Rare Diseases in Europe: from a Wide to a Local Perspective. *Isr Med Assoc J* 2016 Jun;18(6):359-363.
- (19) Listening to patients with rare diseases. *Lancet* 2009 Mar 14;373(9667):868-6736(09)60519-5.
- (20) Barrera LA, Galindo GC. Ethical aspects on rare diseases. *Adv Exp Med Biol* 2010;686:493-511.
- (21) Benevise N. Care in the treatment of orphan diseases at home. *Soins* 2003 Jan-Feb;(672)(672):49-51.
- (22) Rajmil L, Perestelo-Perez L, Herdman M. Quality of life and rare diseases. *Adv Exp Med Biol* 2010;686:251-272.
- (23) 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.
- (24) Vázquez A, Stolkiner A. Procesos de estigma y exclusión en salud. Articulaciones entre estigmatización, derechos ciudadanos, uso de drogas y drogadependencia. ;XVI:295.
- (25) Goffman E. Estigma. La identidad deteriorada. 1ª ed. Buenos Aires: Amorrortu; 2006.
- (26) Melo Z. Los estigmas: el deterioro de la identidad social. 1999;3(1):45.
- (27) 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.
- (28) Arantzamendi M, López- Dicastillo O, G. Vivar C. Investigación Cualitativa. Manual para principiantes. España: Eunate.

## ANEXOS

## Anexo I. Modelos 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?

GUÍA DE ENTREVISTA DE LOS FAMILIARES	
PREGUNTAS GUÍA	¿Qué significa para usted tener un familiar con ER?
	¿Qué necesidades de cuidado psicológicas y/o sociales cree que existen como familiar de una persona con ER?
	¿Cómo afecta eso a su vida diaria?
	¿Cree que el hecho de tener un familiar con ER provoca un estigma social hacia su familia?
	¿La ER asociada al estigma social hace que exista un cambio en su identidad como familia?
	¿Qué piensa sobre los profesionales de enfermería con respecto a las necesidades de cuidado psicosocial 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 Técnica

Secretaría Técnica  
 Comité Autonómico de Ética de la investigación de Galicia  
 Consellería de Sanidade  
 Edificio Administrativo San Lázaro  
 15703 SANTIAGO DE COMPOSTELA  
 Teléfono: 881 546425



**CARTA DE PRESENTACIÓN DE DOCUMENTACIÓN A LA RED DE COMITÉS DE ÉTICA DE LA INVESTIGACIÓN DE GALICIA**

D/Dª:

con teléfono:

y correo electrónico:

**SOLICITA** la evaluación de:

- Protocolo nuevo de investigación  
 Respuesta a las aclaraciones solicitadas por el Comité  
 Modificación o Ampliación a otros centros de un estudio ya aprobado por el Comité

**DEL ESTUDIO:**

Título:

Promotor:

**MARCAR** si el promotor es sin ánimo comercial y confirma que cumple los requisitos para la exención de tasas de la Comunidad Autónoma de Galicia (más información en la web de comités)

Tipo de estudio:

- Ensayo clínico con medicamentos  
 Investigación clínica con productos sanitarios  
 Estudio Posautorización con medicamento de seguimiento Prospectivo (EPA-SP)  
 Otros estudios no catalogados en las categorías anteriores.

Investigadores y centros en Galicia:

Y adjunto envío la documentación en base a los requisitos que figuran en la web de la Red Gallega de CEIs, y me comprometo a tener disponibles para los participantes los documentos de consentimiento aprobados en gallego y castellano.

A

Firmado:

**Red de Comités de Ética de la Investigación**

### 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 e familia 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 e familia con enfermidades raras.

**INVESTIGADOR:** Laura Oreona Carro

**CENTRO:**

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 e familia diagnosticados de enfermidades raras.

#### **Por que me ofrecen participar a min?**

Vostede é convidado a participar porque padece unha enfermidade rara, ou posúe un familiar que a padece.

#### **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?**

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 e familia 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, corraxilos 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 617187632 ou enderezo electrónico [lauraoreona@gmail.com](mailto:lauraoreona@gmail.com).

#### **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 e familia 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 podo retirarme do estudo cando queira, sen ter que dar explicacións e sen que isto repercute 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 y familia 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: 32708701-X, investigadora principal del proyecto titulado: Estudio de las necesidades psicosociales percibidas por los pacientes y familia con enfermedades raras, que ha sido valorado favorablemente por el CAEIG con fecha \_\_\_\_\_.

Para poder llevarlo a cabo es necesario acceder a los pacientes y familias 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 \_\_\_\_\_, a \_\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ de \_\_\_\_\_

Fdo.