



UNIVERSIDADE DA CORUÑA

Trabajo de fin de grado en podología

Curso académico 2019/2020

Calidad de vida en enfermedades raras: perspectiva podológica.

Paula Morandeira Rodríguez

Director(a): Carolina Rosende Bautista

ÍNDICE

- 1. RESUMEN**
- 2. ANTECEDENTES Y ESTADO ACTUAL DEL TEMA**
- 3. APLICABILIDAD DEL PROYECTO**
- 4. OBJETIVOS**
- 5. HIPÓTESIS**
- 6. METODOLOGÍA**
 - 6.1. Tipo de estudio**
 - 6.2. Ámbito y población de estudio**
 - 6.3. Período de estudio**
 - 6.4. Selección de patologías**
 - 6.5. Criterios de inclusión**
 - 6.6. Criterios de exclusión**
 - 6.7. Variables y metodología:**
 - 6.7.1. Variable dependiente**
 - 6.7.2. Variables independientes**
 - 6.8. Proceso de recogida de datos**
 - 6.9. Selección de la muestra**
 - 6.10. Justificación del tamaño muestral**
 - 6.11. Análisis de datos y sesgos**
 - 6.11.1. Análisis estadístico**
 - 6.11.2. Sesgos del estudio**
- 7. PLAN DE TRABAJO**
- 8. ASPECTOS ÉTICOS**
- 9. PLAN DE DIFUSIÓN DE LOS RESULTADOS**
- 10. FINANCIACIÓN DEL PROYECTO**

11. ANEXOS

Anexo I- Solicitud de colaboración a la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

Anexo II - Hoja de información para las familias.

Anexo III – Compromiso de confidencialidad

Anexo IV – Consentimiento informado

Anexo V – Entrevista personal

Anexo VI – Cuestionario KIDSCREEN-27

12. BIBLIOGRAFIA

1.RESUMEN

Resumen

Las enfermedades raras (en adelante, ER) o poco frecuentes son aquellas que afectan a menos de 5 personas de cada 10.000 habitantes. Muchas de estas enfermedades cursan con alteraciones a nivel de miembro inferior que afectan a la calidad de vida de los pacientes que las padecen.

El objetivo principal de este proyecto de investigación es valorar la situación respecto al ítem bienestar físico, del cuestionario KIDSCREEN-27, en la valoración de la calidad de vida relacionada con la salud podológica de pacientes de 8 a 16 años afectados por una ER.

Se realizará un estudio observacional y analítico a nivel estatal en niños en edad pediátrica que padezcan una de las siguiente ER; Síndrome de Bloom, Síndrome de Ehlers Danlos, Síndrome del Maullido del Gato, Síndrome de Rubinstein-Taybi y síndrome de Smith Lemli Opitz, tipo I.

Para llevar a cabo el estudio se realizarán dos cuestionarios, uno donde se refleje información personal del paciente y otro específico para medir la calidad de vida en relación con la salud, el KIDSCREEN-27.

Abstract

Rare diseases (hereafter referred to as RD) are those that affect less than 5 people per 10,000 population. Many of these diseases have alterations at the lower limb level that affect the quality of life of patients suffering from them.

The main objective of this research project is to assess the situation with respect to the item physical well-being, from the KIDSCREEN-27 questionnaire, in the evaluation of the quality of life related to podiatric health of patients from 8 to 16 years old affected by a RA.

An observational and analytical study will be conducted at the state level in pediatric age children suffering from one of the following RE; Bloom Syndrome, Ehlers Danlos Syndrome, Cat Meow Syndrome, Rubinstein-Taybi Syndrome and Smith Lemli Opitz Syndrome, type I.

To carry out the study, two questionnaires will be conducted, one reflecting personal information of the patient and another specific one to measure the quality of life in relation to health, the KIDSCREEN-27

2. ANTECEDENTES Y ESTADO ACTUAL DEL TEMA:

Las enfermedades raras (ER) o poco frecuentes se definen como aquellas que afectan a menos de 5 personas de cada 10.000 habitantes.

Según la OMS, existen cerca de 7.000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial. En España, se estima que existen más de 3 millones de personas que padecen una ER. Por lo tanto, si estas enfermedades son consideradas en su conjunto, implican a una población numerosa y sus familias.

La mayoría de estas enfermedades son genéticas, y muchas de ellas de origen congénito, lo que quiere decir que se padecen desde el momento del nacimiento, y que en muchos casos vienen acompañadas de diferentes grados de diversidad funcional.

Este conjunto de enfermedades difiere por su gran diversidad en cuanto a etiología (origen), síntomas, complejidad de tratamiento, así como por su gravedad. Sin embargo, poseen determinadas características comunes como que un elevado porcentaje son de origen genético, su alto índice de morbilidad y mortalidad, su elevado grado de diversidad funcional y dependencia que generan, su cronicidad, así como la complejidad etiológica y diagnóstica; lo que determina que las personas afectadas son un colectivo con unas necesidades sanitarias y sociales, especiales. Por ello, persisten problemas de asistencia médica que muchas veces se acompañan y derivan en otros de carácter psicosocial; problemas como por ejemplo el retraso o ausencia de diagnóstico y el paso por diferentes servicios médicos en busca de soluciones y tratamientos. Además de los evidentes problemas que estas enfermedades acarrearán a nivel de salud física, también están ligadas a otros procesos como los psicológicos y sociales, que influyen en mayor o menor medida en el bienestar de estas personas(1).

En una investigación llevada a cabo por el IMSERSO en 2001 en el que se trabajó directamente sobre las opiniones, percepciones y expectativas de personas relacionadas de alguna manera con las ER(2), ya se concretaban las dificultades de acceso a los especialistas y a los productos sanitarios, así como a aspectos colaterales del tratamiento como la fisioterapia o el apoyo psicológico. Años más tarde, en el 2009, se publicó el primer estudio ENSERIo (“Estudio sobre situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España”)(3). En este estudio, y con el fin de asegurar la fiabilidad y validez de los datos se utilizaron técnicas cuantitativas y cualitativas de investigación social, hay datos extraídos directamente de pacientes afectados por alguna enfermedad rara y sus familiares, así como de asociaciones representativas de un gran número de enfermedades; como técnica cualitativa se realizaron entrevistas y grupos de discusión con afectados, familiares, profesionales y expertos. En él se puede observar que, en referencia a los tratamientos disponibles, se confirmaba el exceso de orientación de estos a los síntomas, a la vez que la descoordinación entre especialistas y la ausencia de recursos adecuados. Según los datos de este estudio, un 42% de las personas consideraba no disponer de tratamiento o que no era el adecuado.

En el último estudio ENSERIo (2017)(1) se hace una comparación de datos con el primer estudio ENSERIo (2009)(3) , y muestra que los porcentajes son similares respecto a la insatisfacción en la atención sanitaria, es decir que esta no ha mejorado o lo ha hecho en poca medida; también se indica que el porcentaje de personas que se encuentran en una mala situación respecto al tratamiento se ha incrementado.

Además, en este último estudio, se ha utilizado un nuevo factor, la calidad de vida, con el fin de observar la insatisfacción o satisfacción de las personas con enfermedades raras en su situación. Se observó que un 44,64% de las personas que participaban en este estudio cree que su calidad de vida no es satisfactoria. Las áreas que más la empeoran son las de ocio y tiempo libre, el acceso a los recursos públicos y la situación familiar y económica.

En este proyecto, las enfermedades objeto de estudio son las que se recogen en las denominadas “**malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas**”(4). Dentro de este amplio grupo, se han escogido una serie de patologías que cursan con anomalías a nivel de miembro inferior, por lo tanto, que afectan a nuestro campo de estudio;

El ***síndrome de Bloom*** (4) es una enfermedad hereditaria rara, caracterizada por la talla corta, telangiectasia facial, fotosensibilidad y aumento de la susceptibilidad a tumores. Es más frecuente en hombres que en mujeres con una relación 4:3, siendo en general la afectación dermatológica menor en mujeres.

No se conoce exactamente la causa de la enfermedad, sin embargo, la propensión a desarrollar neoplasias podría relacionarse con la inestabilidad genómica y facilitarse por la inmunodeficiencia que padecen.

A términos generales se caracteriza por retraso del crecimiento intrauterino y postnatal, déficit inmunológico y eritema telangiectásico facial producido por fotosensibilidad. Se acompaña de anomalías craneofaciales, genitourinarias, de la piel, peso y talla bajos y diabetes mellitus. Además,

presentan un mayor riesgo de malignización tumoral. Puede acompañarse con menor frecuencia, entre otras cosas, de retraso mental moderado, ausencia de incisivos, acantosis nigricans e hipertrichosis; irregularidad menstrual, deficiencia de la hormona de crecimiento, tumor de Wilms, sarcoma osteogénico, cardiopatías...

A nivel de MMII presenta diferentes anomalías, como longitud desigual de las piernas, ausencia de dedos del pie, sindactilia, polidactilia, clinodactilia, luxación de cadera, pie equinovaro...

Las lesiones dermatológicas que padecen mejoran con la edad. Son propensos a las infecciones, aunque se hacen más resistentes a medida que avanza su edad. La edad máxima a la que, por ahora, ha llegado un individuo con este síndrome es de 48 años. No existe un tratamiento curativo, el principal objetivo del tratamiento de esta enfermedad se basa en corregir quirúrgicamente las

deformidades óseas y tratar precozmente las posibles tumoraciones malignas que aparezcan.

El **síndrome de Ehlers Danlos**(4) es una genodermatosis rara, que afecta al metabolismo del colágeno. Más que un síndrome en sí mismo, es una entidad clínica compleja integrada por un grupo de trastornos caracterizados por hiperextensibilidad de la piel, laxitud articular y fragilidad de la piel y otros tejidos conectivos. Afecta tanto a hombres como a mujeres de todas las razas y grupos étnicos.

Existe una amplia variabilidad tanto en las manifestaciones como en el patrón de herencia, lo cual da lugar a numerosas formas de presentación. En la actualidad, se reconocen hasta 11 variantes fenotípicas distintas de Ehlers Danlos, cuya clasificación y nomenclatura están en continua revisión. La **clasificación actual** de Ehlers Danlos, según la **clínica** y la **genética** es:

- Tipo I o Gravis: piel hiperextensible con hematomas, contusiones y articulación hipermóvil. Se hereda como un rasgo genético autosómico dominante.
- Tipo II o Mitis: piel hiperextensible y articulación laxa. Se hereda como un rasgo también autosómico dominante.
- Tipo III o hipermóvil: articulación hipermóvil y luxaciones. Se hereda como un rasgo genético autosómico dominante,
- Tipo IV o vascular, por déficit de COL III: Ruptura arterial, perforación intestinal, fragilidad cutánea. No piel hiperextensible, no laxitud articular. Se hereda como un rasgo genético autosómico dominante.
- Tipo V, o ligado al cromosoma X: Piel hiperextensible
- Tipo VI u óculo-escoliótica, por déficit de lisil hidroxilasa: piel hiperextensible, escoliosis, miopía. Se hereda como un rasgo genético autosómico recesivo.
- Tipo VII o Artrocalasia múltiple congénita: piel hiperextensible, laxitud articular, luxaciones, talla pequeña. Se hereda como un rasgo genético autosómico dominante o recesivo.

- Tipo VIII o periodontal: cicatrización anormal, enfermedad periodontal. Se hereda como un rasgo genético autosómico dominante.
- Tipo IX: Síndrome cuerno occipital- tipo X, con déficit de fibronectina: piel hiperextensible. Se cree que se puede heredar como un rasgo genético autosómico recesivo.

Las manifestaciones clínicas generales son muy variables, pero destacan la hiperelasticidad cutánea, la presencia de cicatrices secundarias a traumatismos varios que reflejan la fragilidad cutánea y la dificultad para granular en los procesos de cicatrización de las heridas. Las manifestaciones pleuropulmonares son poco frecuentes, pero se han descrito neumotórax de repetición y también hemoptisis.

La cara tiene un aspecto característico, que se denomina “facies acrogeria”. La piel de las manos y de los pies puede ser extremadamente fina con aspecto de acrogeria (envejecimiento prematuro). La hiperlaxitud articular puede coexistir con erosión de las falanges distales y con deformidades del tipo luxaciones y subluxaciones. En los casos más leves se limita a las pequeñas articulaciones de los dedos. El dolor musculoesquelético de carácter crónico suele ser frecuente, severo, debilitante y refractario al tratamiento y afecta a varias articulaciones; esta manifestación es considerada por algunos autores como una manifestación precoz del síndrome.

El ***síndrome del maullido del gato***(4), es una enfermedad cromosómica rara, congénita, caracterizada por un llanto distintivo que se asemeja al maullido de un gato y que se va modificando con el tiempo. Afecta tanto a niñas como a niños. Se estima que alrededor de un 1% de los pacientes ingresados en instituciones con retraso mental tienen esta alteración.

Clínicamente se caracteriza por retraso mental y del crecimiento, microcefalia y aspecto facial característico. Al nacimiento suele llamar la atención el tamaño pequeño del cráneo, que contrasta con la cara redonda, el bajo peso y la hipoplasia laríngea, que provoca el llanto característico de estos niños. Con menor frecuencia presentan: convulsiones, cuello corto, anomalías del iris. Son frecuentes las malformaciones cardíacas entre las que destaca el ductus arterioso persistente.

Son poco frecuentes: labio leporino, hipotelorismo, mal rotación intestinal, megacolon, anomalías renales...

A nivel de MMII presentan alteraciones como: clinodactilia, sindactilia, uñas hiperconvexas y deformidades de los pies. También presentan alteraciones musculoesqueléticas: luxación de cadera, hipotonía, hernia inguinal y escoliosis.

El diagnóstico prenatal mediante ecografía es difícil. La anomalía cromosómica, que confirma el diagnóstico, se evidencia a través de una amniocentesis o biopsia de corion. Su esperanza de vida se ve disminuida, aunque alguno alcanza la edad adulta (alrededor de los 50 años). Alrededor del 80-85% de los casos son de aparición esporádica, el 10-15% restantes, son hijos de portadores de una translocación, siendo estos últimos casos más severos que los esporádicos.

El **síndrome de Rubinstein-Taybi** (4) es una enfermedad genética multisistémica rara de expresión clínica variable, caracterizada por retraso mental, pulgares y primeros dedos de los pies anchos en maza y facies característica, es frecuente microcefalia, talla baja y una marcha rígida e inestable.

En general se caracteriza por: retraso del crecimiento y de la edad ósea; retraso mental, dismorfia craneofacial incluyendo hipertelorismo, puente nasal amplio y orificios nasales anormalmente grandes, pulgares y dedos gordos de los pies anormalmente anchos y dificultades para la respiración y la deglución. Además, muchos individuos pueden presentar malformaciones del corazón, de los riñones y del aparato urogenital. Presentan anomalías craneofaciales; estrabismo, astigmatismo. Además, muchos individuos pueden presentar malformaciones del corazón, de los riñones del aparato urogenital y del sistema esquelético.

En la mayoría de los casos, la piel también se afecta, estos niños padecen con cierta frecuencia infecciones de repetición, estreñimiento y dificultades en la alimentación.

Además, la mayoría de los niños afectados presentan retrasos en las etapas del desarrollo (gatear, caminar, hablar, etc.) y retraso psicomotor, que se pueden reflejar a nivel de miembro inferior. También pueden presentar malformaciones

a nivel del sistema esquelético; pulgares y dedos gordos de los pies anormalmente anchos y clinodactilia del quinto dedo.

El diagnóstico es fundamentalmente clínico y se realiza alrededor de los 2 años. Los estudios de citogenética molecular confirman el diagnóstico en un 25% de los pacientes. En cuanto al tratamiento, se ha recurrido a la cirugía para mejorar la función de las manos y pies, previa valoración ya que están descritas reacciones inusuales a la anestesia, distress respiratorio y arritmias cardíacas. Se considera que la atención de estos pacientes debe plantearse por un equipo multidisciplinar. La mayoría de los casos son esporádicos; sin embargo, se han descrito casos de transmisión entre padres e hijos que sugieren una posible transmisión autosómica dominante.

El **síndrome de Smith Lemli Opitz tipo I(4)** , es una enfermedad rara caracterizada por retraso mental, hipotonía, dismorfismo facial, anomalías de las extremidades, genitales y riñones. Se presenta con más frecuencia en los varones.

Clínicamente, a nivel general, se caracteriza por: retraso del crecimiento intrauterino y postnatal, microcefalia leve, hipospadias, estrabismo, cataratas... Presentan también malformaciones craneofaciales, hemangiomas capilares faciales, convulsiones. Así como malformaciones viscerales como comunicación interventricular, hipoplasia o displasia renal, lobulación pulmonar incompleta...

A nivel de miembro inferior, presenta deformidades como sindactilia entre segundo y tercer dedo del pie; alteraciones musculoesqueléticas: hipotonía o hipertonía con espasticidad, polidactilia, metatarsus adductus, pie equinovaro, clinodactilia. Los niños que lo padecen presentan dificultades para alimentarse y para crecer. Raramente sobreviven hasta la edad adulta y el 25% de los casos no superan los 2 años de vida.

Según la OMS, la calidad de vida “es la percepción que un individuo tiene de su lugar en la existencia, en el contexto de la cultura y del sistema de valores en los que vive y en relación con sus objetivos y expectativas, normas y preocupaciones”. Es un concepto, que se considera, que está influido por la salud física del sujeto, su estado psicológico, su nivel de independencia, así como su relación con su entorno(5).

Existe un estudio llevado a cabo en 2009, sobre la calidad de vida en pacientes con enfermedades raras en Extremadura(6). El principal objetivo de este estudio fue evaluar la calidad de vida relacionada con la salud de las personas afectadas por enfermedades raras en la Comunidad Autónoma de Extremadura, con el fin de obtener un mejor conocimiento de las necesidades sociosanitarias a nivel general de estas personas, de manera que el servicio sanitario pueda ofrecer una mejor atención a este tipo de pacientes. El estudio se realizó mediante encuesta por entrevista personal, entrevista a informantes y observación del paciente. Para el estudio se tomaron a todos los pacientes diagnosticados de enfermedades raras en Extremadura, mayores de 18 años que estuvieran registrado en el Sistema de información sobre enfermedades raras de Extremadura. El diseño del cuestionario que se utilizó toma como base los cuestionarios genéricos EuroQol-5D y SF-36; así como preguntas terapéuticas y utilización de recursos. Existen muchos instrumentos capaces de medir la calidad de vida relacionada con la salud, siendo la forma abreviada de 36 ítems del Cuestionario del Estado de Salud (SF-36) y el Cuestionario Euroqol de 5 ítems (EQ-5D) dos de las herramientas más utilizadas.

La calidad de vida de las personas con una ER se ve afectada de manera determinante por la atención sociosanitaria que se les presta. Por ello, es importante estudiar de qué manera su calidad de vida en relación con la salud se puede ver reducida por diferentes aspectos relacionados con la podología, como por ejemplo el bajo nivel de independencia que pueden estar estrechamente relacionados con patologías podológicas y que en muchos casos tiene tratamiento.

3.APLICABILIDAD DEL PROYECTO:

El presente proyecto es aplicable a personas afectadas de una ER, para conocer en qué grado se ve menguada su calidad de vida en relación con su salud provocada por alteraciones a nivel de miembro inferior, es decir, por las diferentes patologías podológicas que puedan asociarse a esa ER.

La recogida de información sobre el tema muestra que actualmente en España no hay estudios que evalúen, en general, la manera en que se ven afectadas las vidas de estas personas debido a su salud podológica.

Con esta investigación se pretende contribuir a evaluar la calidad de vida relacionada con las alteraciones podológicas, y con ello iniciar el trabajo para valorar la necesidad de integrar una atención podológica de estos pacientes, y que, en un futuro se tenga en cuenta que para conseguir una atención integral es necesario conocer en qué aspectos afectan las patologías podológicas a su vida diaria y no sólo tener en cuenta los aspectos generales de la enfermedad.

La utilización de un instrumento de evaluación de calidad de vida en pediatría, el KIDSCREEN-27, nos permite describir el estado de salud en general en función de la salud podológica percibida por la población de estudio y establecer comparaciones, por ejemplo, entre la calidad de vida de un niño que padezca una de las ER presentando alteraciones nivel podológico y otro que presente la misma ER, pero no se vea afectado a nivel de miembro inferior.

Consideramos que puede resultar interesante como herramienta para evaluar el efecto de determinadas intervenciones sanitarias sobre la calidad de vida; en este caso, conocer en qué grado el tratamiento podológico realizado en determinadas patologías mejorar la calidad de vida de los pacientes.

4.OBJETIVOS:

A. El principal objetivo es valorar la situación respecto al ítem bienestar físico en la valoración de la calidad de vida relacionada con la salud podológica de los pacientes pediátricos afectados de una ER.

B. Objetivos secundarios:

- Conocer la prevalencia de alteraciones podológicas en pacientes diagnosticados de ER
- Conocer cómo afecta a la puntuación del ítem bienestar físico, en la valoración de la calidad de vida, padecer afecciones podológicas en el síndrome de Bloom, síndrome de Ehlers Danlos, el síndrome del maullido del gato, el síndrome de Rubinstein-Taybi y síndrome de Smith Lemli Opitz tipo I.

5.HIPÓTESIS:

En relación con el **objetivo principal**:

- Hipótesis nula (H_{A0}) → La puntuación obtenida en el ítem bienestar físico de pacientes afectados por ER no se ve disminuida por las distintas alteraciones que pueden presentar a nivel podológico.
- Hipótesis alternativa (H_{A1}) → La puntuación obtenida en el ítem bienestar físico de pacientes afectados por ER se ve disminuida por las distintas alteraciones que pueden presentar a nivel podológico.

En relación con los **objetivos secundarios**:

- Hipótesis nula (H_{B0}) → Las alteraciones podológicas se presentan siempre con la misma frecuencia en las ER.
- Hipótesis alternativa (H_{B1}) → Las alteraciones podológicas no se presentan siempre con la misma frecuencia en las ER
- Hipótesis nula (H_{B0}) → Padecer afecciones podológicas en el síndrome de Bloom, el síndrome de Ehlers Danlos, el síndrome del maullido del gato, el síndrome de Rubinstein-Taybi y síndrome de Smith Lemli Opitz tipo I no altera la puntuación del ítem bienestar físico
- Hipótesis alternativa (H_{B1}) → Padecer afecciones podológicas en el síndrome de Bloom, el síndrome de Ehlers Danlos, el síndrome del maullido del gato, el síndrome de Rubinstein-Taybi y síndrome de Smith Lemli Opitz tipo I no altera la puntuación del ítem bienestar físico.

6. METODOLOGÍA

6.1 tipo de estudio:

El tipo de estudio que se llevaría a cabo sería un estudio descriptivo, observacional, analítico y transversal.

6.2 Ámbito y población de estudio:

El ámbito de estudio estará centrado a nivel estatal, siendo la población evaluada aquellos pacientes en edad pediátrica, entre 8 y 16 años, que manifiesten alguna de las siguientes enfermedades: síndrome de Bloom, síndrome de Ehlers Danlos, síndrome del Maullido del gato, síndrome de Rubinstein-Taybi o síndrome de Smith Lemli Opitz tipo I.

6.3 Período de estudio:

El estudio se llevaría a cabo durante el próximo curso escolar (2020/2021). Desde septiembre de 2020 a junio de 2021.

6.4 Selección de las patologías:

Se realizó un trabajo inicial de revisión de ER para determinar cuáles deberían ser las enfermedades para estudiar en función de la frecuencia de presentación de malformaciones estructurales del pie, detectándose que en el grupo denominado **“malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas”** es donde éstas se presentan con mayor frecuencia.

6.5 Criterios de inclusión:

- Niños y niñas de entre 8 y 16 años ambos inclusive
- Padecer alguna de las ER indicadas en el documento de presentación (Anexo I)
- Formar parte de una asociación de afectados por ER integrada en FEDER.
- Consentimiento informado firmado por parte de los padres o tutores legales del niño.

6.6 Criterios de exclusión:

- Debido a las características del estudio no existen criterios de inclusión

6.7. Variables y metodología:

6.7.1. Variable dependiente

La variable dependiente será la calidad de vida. El instrumento para realizar la valoración de la Calidad de Vida es el cuestionario KIDSCREEN-27, que es uno de los instrumentos que se está utilizando para evaluar la CV en niños/as y adolescentes a nivel mundial.

El KIDSCREEN es un cuestionario genérico diseñado para medir la calidad de vida en una población de entre 8 y 18 años, probado en 7 países europeos, el cual tiene versión en castellano adaptada para España por Rajmil (2004), cuya versión de 27 ítems ha reportado propiedades psicométricas adecuadas(7).

Se han creado tres versiones diferentes del instrumento: la primera versión contiene 52 ítems contenidos en 10 dimensiones, la segunda tuvo 27 en 5 dimensiones y existe una única versión de 10 ítems que entrega una única escala de resultados.

Los ítems de este cuestionario (KIDSCREEN-27) son utilizados para medir las 5 dimensiones que conforman la calidad de vida que son: **Bienestar físico** (5 ítems) explora los niveles de actividad física de niños/as y adolescentes, energía y estado físico; **Bienestar psicológico**(7 ítems) incluye ítems de emociones positivas, satisfacción con la vida y sentimientos de equilibrio emocional; **Relación con los padres y autonomía** (7 ítems) examina relación con los padres, la atmósfera en el hogar, y sentimiento de tener la edad apropiada para independizarse y el grado de satisfacción con los recursos económicos; **Apoyo social y pares** (4 ítems) examina la forma natural de relacionarse con otros niños y/o adolescentes; y **Ambiente escolar** (4 ítems) explora la percepción de niños/as y adolescentes de su capacidad cognitiva, aprendizaje y concentración y sus sentimientos acerca de la escuela.

Existen versiones disponibles del cuestionario tanto para niños/as como para padres o cuidadores para todas las variantes del cuestionario.

La virtualización del cuestionario se ha realizado en la aplicación Google Forms, en la cual se han reflejado los ítems y opciones del KIDSCREEN-27.

6.7.2. Variables independientes:

Variables sociodemográficas:

- Sexo
- Fecha de nacimiento (edad)

Variables relacionadas con la ER:

- Tipo de ER diagnosticada
- Malformación podológica que presenta (diagnóstico previo)
- Tipo de tratamiento para la alteración podológica

Como medida adicional, para aquellos que puedan realizarlo, pueden adjuntar una foto de los pies del participante con el fin de corroborar la existencia de la deformidad podálica.

6.8 Proceso de recogida de datos:

La recogida de datos comenzará en septiembre de 2020. Para la realización del estudio nos vamos a poner en contacto con la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), esto lo haremos bien a través de su página web rellenando un formulario de contacto con la federación o bien a través de los datos de contacto de sus oficinas. La federación está situada en varios puntos de España, sin embargo, los servicios centrales se encuentran en Madrid y serán con los que nos pongamos en contacto vía correo electrónico, donde se les enviará la carta de presentación del estudio y donde les solicitemos su colaboración para que informen a las familias, así como para que distribuyan los cuestionarios.

La organización de los cuestionarios está diseñada para que en un primer momento se reflejen los datos de las variables independientes y posteriormente se realice la evaluación de la Calidad de Vida.

En este caso, los cuestionarios están pensados para que sean realizados por la persona responsable del niño/a, ya sea madre/padre o tutor legal, puesto que en la edad pediátrica son los responsables de la salud de sus hijos/as y cubrir el cuestionario puede resultar complejo para niños/as

afectos de ER que en ocasiones cursan con déficits psicológicos que pueden dificultar la comprensión de este.

Dada la dispersión geográfica de la muestra, se ha optado por la planificación de toma de datos mediante cuestionarios telemáticos, eligiendo para ello la aplicación de Google Forms. Esta metodología permitiría contestar al cuestionario desde cualquier dispositivo con conexión a internet, facilitando que pueda ser cubierto en el domicilio o en las asociaciones de referencia con las que se contactará para la realización del estudio.

Enlaces a los cuestionarios:

https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSe7B0XAe50AAfLJV8QiOnU3GTLMW2_x6ntRFzrbeCwF9uq0yg/viewform?usp=sf_link [Variables independientes]

https://docs.google.com/forms/d/e/1FAIpQLSc2j-aU_HdmmqZtLGH43Jx5egdCL3rRVy4I2ZgUvDsEN2kb-A/viewform?usp=sf_link

[Cuestionario KIDSCREEN-27, variable dependiente]

6.9. Selección de la muestra

La selección de la muestra se realizará por muestreo por conveniencia; por la dificultad que se encuentra en acceder a una lista de individuos que padezcan las enfermedades raras en las que basamos el estudio, por ello no podemos aleatorizar la selección de participantes. Por tanto, los sujetos incluidos en la investigación se seleccionarán por voluntariedad entre los afectados de ER que pertenecer a la FEDER(8).

6.10. Justificación del tamaño muestral

El tamaño muestral se calculará con una estimación de una media, puesto que el valor obtenido en el ítem Bienestar físico es un valor cuantitativo.

Para una población (n) desconocida, para un nivel de confianza de 95% y una precisión de 4 puntos, varianza 285 justando el tamaño a un 15% de perdidas el resultado del tamaño muestral es de 81 participantes(9).

6.11. Análisis de datos y sesgos

6.11.1. Análisis estadístico:

El análisis estadístico del estudio se hará con el programa IBM SPSS Statistics v. 25.

Se realizará un análisis descriptivo de las variables recogidas en el estudio con un intervalo de confianza al 95%. Las variables cualitativas o categóricas mediante valor absoluto y porcentaje y las variables numéricas o cuantitativas se representarán con el valor medio \pm desviación típica, mediana y rango.

Se estudiará la posible relación entre variables y la asociación de estas. Las variables cualitativas se analizarán mediante el test Chi-cuadrado o exacto de Fisher. Teniendo en cuenta el tamaño de la muestra y tras comprobar la distribución de las variables continuas (test de Kolmogorov-Smirnov), la comparación de los valores medios se realizará mediante test paramétricos (T-Student u ANOVA) o no-paramétricos (U de Mann-Whitney o Kruskal-Wallis).

6.11.2. Sesgos del estudio:

Sesgo de selección de la muestra: El muestreo por conveniencia conlleva a la existencia de un sesgo de selección. La incapacidad de llegar a la totalidad de los individuos diagnosticados de estas ER impide realizar un muestreo aleatorio.

Sesgo de información: La metodología de auto-cuestionario en la totalidad de las variables conlleva un sesgo de información que en el ítem calidad de vida se minimiza con el uso de un cuestionario validado.

Sesgo de confusión:

Son los sesgos relativos a la presencia de terceras variables relacionadas con los sujetos de estudio, como pueden ser los tratamientos recibidos que mejoren su bienestar físico. Se realizarán análisis multivariados para minimizar estos sesgos.

7.PLAN DE TRABAJO

AÑO	2020												2021												2022											
MES	E	F	M	A	M	J	J	A	S	O	N	D	E	F	M	A	M	J	J	A	S	O	N	D	E	F	M	A	M	J	J	A	S	O	N	D
Revisión de literatura																																				
Diseño del proyecto																																				
Autorización del Comité de ética																																				
Selección de la muestra																																				
Realización de las encuestas																																				
Recopilación, análisis y resultados de los datos																																				
Difusión de los datos																																				

Tabla 1. Plan de trabajo. Elaboración propia

8. ASPECTOS ÉTICOS

Antes de poner en marcha la investigación se solicitará la aprobación al Comité de Ética de la Investigación y la Docencia de la UDC. Se adoptaran las medidas oportunas para garantizar la completa confidencialidad de sus datos personales, conforme a lo que dispone la LO 3/2018, del 5 de diciembre, de protección de datos personales y garantía de los derechos digitales y el Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, del 27/04/2016, relativo a la protección de las personas físicas en el que respeta al tratamiento de los datos personales y a la libre circulación de esos datos y por lo que se deroga la Directiva 95/46CE (Reglamento general de protección de datos).

Se solicitará el consentimiento informado a los participantes conforme a la Ley 41/2002, del 14 de noviembre, reguladora de la autonomía del paciente y de derechos y obligaciones en materia de información y documentación clínica, donde se asegura que la conformidad es libre, voluntaria, revocable y consciente, manifestada en el pleno uso de sus facultades, una vez recibida la información pertinente. En el Anexo II, se puede ver el modelo de carta de solicitud de participación que se le enviará a las familias junto con el consentimiento informado que autorice por parte de los padres, madres o tutores legales, la participación de cada niño en el estudio (ANEXO IV).

A continuación, tras leer la carta de presentación y cubrir y firmar el consentimiento informado; podrán acceder telemáticamente a los cuestionarios que se reflejan en el ANEXO V Y VI.

Los datos recogidos en los cuestionarios quedarán bajo custodia de los investigadores para futuras investigaciones que sigan la línea temática. Al no tener que aportar datos de identificación personal como el nombre o el DNI, nos aseguramos de que una vez se obtengan los resultados de la investigación, las personas que han participado en el quede totalmente en el anonimato.

9. PLAN DE DIFUSIÓN DE LOS RESULTADOS

Para la difusión de los resultados entre los distintos profesionales de la salud, familias afectadas y la población se propone:

A través de publicaciones en revistas como:

- **Orphanet Journal of rare diseases**, cuyo factor de impacto en el año 2018 es de 3,687
- **Revista Española de Podología**, no indexada en el JCR (Journal Citations Reports).

A través de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) ponen a disposición un servicio de difusión desde el que se puedan hacer visibles las acciones y proyectos que las entidades llevan a cabo.

Este servicio ofrece:

- Publicación de información en su página web, la cual recibe una media de 49.100 visitas al mes.
- Envío de la información, a través de prensa, a medios de comunicación
- Difusión de la información a través de sus redes sociales.

Además, a través de FEDER se organizan numerosos eventos desde donde se puede difundir la información y llegar a estos colectivos y concienciar a la sociedad de la importancia de estas enfermedades y las patologías que suponen.

- Presente y Futuro en las ER: visión estratégica basada en la experiencia.

Queremos que la información que se pueda extraer del presente estudio, llegue sobre todo a las familias que se encuentran afectadas por estas enfermedades y a través de ella tratar de mejorar los aspectos que pueden aumentar la calidad de vida de estas personas.

10.FINANCIACIÓN DEL PROYECTO

Se propone como fuente de financiación del proyecto a la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).

Esta asociación considera que la investigación es necesaria para el conocimiento de las causas de las enfermedades raras, así como para su tratamiento y efectos en la vida de las personas que las padecen.

Desde FEDER y con el fin de favorecer la investigación establece sinergias y colaboraciones con entidades que actualmente ya están trabajando en investigación y además favorece las oportunidades de investigación a través de acciones de ayudas concretas a proyectos de investigación promovidos por las entidades de FEDER.

En 2006, nace Fundación FEDER para promover la investigación en ER, favoreciendo la viabilidad y sostenibilidad de proyectos de investigación.

La finalidad de la Fundación Feder se basa en tres pilares:

- Sensibilizar a través de la formación e información
- Apoyar proyectos de investigación
- Promocionar la investigación de las ER.

11.ANEXOS:**ANEXO I - Solicitud de colaboración a la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER):**

Me dirijo a ustedes con el fin de obtener su permiso y colaboración para llevar a cabo el desarrollo de una investigación titulada “Calidad de vida en enfermedades raras: perspectiva podológica” tutorizada por Dña. Carolina Rosende Bautista, siendo la investigadora principal Paula Morandeira Rodríguez.

Este proyecto tiene como objetivo principal conocer la calidad de vida relacionada con la salud que presentan pacientes con una enfermedad rara concreta que se encuentren afectados de una patología podológica. Para ello, se realizarán dos cuestionarios a los participantes del estudio, uno con información personal del paciente y otro genérico sobre calidad de vida relacionada con la salud, el cuestionario KIDSCREEN-27, que contestarán en función de la información que previamente han rellenado.

Por este motivo solicitamos su ayuda con el fin, de que, a través de la federación realicen el contacto con las familias de los niños afectados para así poderles hacer llegar los cuestionarios de la investigación.

Dichos cuestionarios son anónimos, no es necesario conocer el nombre del participante; pero si será necesaria otra información como la edad, el sexo, la enfermedad rara de la que está diagnosticado y la patología podológica que padezca, así como otros datos relevantes respecto a la salud podológica. Incluso, se pueden adjuntar fotos de las patologías, donde tampoco será necesario que se identifique a los participantes.

Nuestra propuesta para llevar a cabo el estudio sería: enviar un correo a todas las familias que se vean afectadas por alguna de estas enfermedades raras: Síndrome de Bloom, Síndrome Ehlers Danlos, Síndrome del Maullido del gato, Síndrome de Rubinstein-Taybi y Síndrome de Smith Lemli Opitz Tipo I en el que

se incluya una carta de presentación de la investigación y un consentimiento informado.

Las familias que acepten participar en el estudio enviarán el consentimiento firmado a la investigadora principal (cuyo contacto aparecerá detallado en la hoja de información), a continuación, se les enviarán los enlaces para que puedan acceder a los cuestionarios. Puesto que se han realizado de manera que se puedan cubrir telemáticamente no será necesario que se envíen las respuestas a través de correo puesto que al finalizar los cuestionarios estas llegan automáticamente a la investigadora.

Su colaboración es fundamental puesto que, sin ella no sería posible la realización del presente proyecto, el cual consideramos será de gran utilidad para poder mejorar la salud y por la tanto la vida de estos niños, pues permitirá estudiar la calidad de vida que presentan los niños afectados de una determinada ER con afectación a nivel podológico.

Los resultados obtenidos nos permitirán, por un lado, conocer si la calidad de vida de estos niños se ve disminuida por las patologías a nivel de miembro inferior asociadas al síndrome de Bloom, Ehlers Danlos, Maullido del gato, Rubinstein-Taybi o Smith Lemli Opitz tipo I. Por otro lado, permitirá conocer la frecuencia con la que cada patología se presenta en cada enfermedad, de qué manera esas patologías afectan a la calidad de vida...

Agradeciendo su atención y el tiempo dedicado:

Atentamente:

Paula Morandeira Rodríguez

Anexo II - Hoja de información para las familias.

El objetivo de este documento es informarles sobre las características del estudio al que se les invita a participar y solicitar su consentimiento. Su decisión es totalmente voluntaria y no tiene que adoptarla ahora.

Previamente, es importante que lea detenidamente el documento y aclare todas sus dudas con el equipo de investigación.

Puede hacerlo personalmente, por teléfono o por correo electrónico, a través de los datos de contacto que se le facilitarán a lo largo del documento.

La investigación para la cual le pedimos su participación se titula: “Calidad de vida en enfermedades raras: perspectiva podológica”

Será llevada a cabo por:

- Paula Morandeira Rodríguez, alumna de 4º de Podología en la Universidad de A Coruña, que participará en todas las fases de elaboración del estudio y es la investigadora principal.
- Carolina Rosende Bautista, podóloga y profesora en la Universidad de A Coruña y que será la responsable de la supervisión del estudio.

El objetivo principal de este proyecto es conocer la calidad de vida relacionada con la salud que presentan los pacientes con una enfermedad rara concreta que se encuentren afectados de una patología podológica. Y a través de los resultados obtenidos poder conocer de que manera afectan a la calidad de vida, la frecuencia con la que se dan...

En el citado estudio se utiliza como instrumento de recogida de información dos cuestionarios de carácter anónimo. Uno para recoger información personal del paciente y otro dirigido a la calidad de vida relacionada con la salud. El tiempo estimado de participación en el estudio será de 45 minutos. Dentro de este tiempo se incluye tanto la cumplimentación de los dos cuestionarios, así como, en aquellos casos en los que sea posible, la realización de las fotografías de las patologías que aparece en uno de los cuestionarios.

Los datos obtenidos serán utilizados únicamente con fines de investigación, comprometiéndose el investigador principal a la custodia de dichos datos.

Si usted acepta participar en el estudio tendrá que enviar el consentimiento informado debidamente firmado a la investigadora principal a través del correo. Y a continuación, se le enviarán los enlaces para poder acceder a los cuestionarios.

La forma de envío y recogida del cuestionario será la siguiente: una vez que la investigadora principal reciba el consentimiento informado debidamente cumplimentado se enviará a través del correo electrónico los enlaces a través de los cuales podrán acceder a los cuestionarios. Las respuestas no será necesaria enviarlas a través del correo, ya que a medida que se realizan se envían automáticamente a la investigadora.

La devolución del consentimiento informado se realizará a:

████████████████████

La participación en el estudio podrá ser revocado en cualquier momento, para ello sólo será necesario rellenar la revocación del consentimiento y enviarlo a través del mismo correo electrónico.

Si tiene alguna duda relacionada con el estudio, puede ponerse en contacto con la investigadora principal a través del siguiente correo electrónico:

████████████████████

Agradeciendo su atención y el tiempo dedicado:

Atentamente:

Paula Morandeira Rodríguez.

Anexo III- Compromiso de confidencialidad

A. Medidas para asegurar el respeto a la intimidad y a la confidencialidad de los datos personales

Se adoptaron las medidas oportunas para garantizar la completa confidencialidad de sus datos personales, conforme a lo que dispone la LO 3/2018, del 5 de diciembre, de protección de datos personales y garantía de los derechos digitales y el Reglamento (UE) 2016/679 del Parlamento Europeo y del Consejo, del 27/04/2016, relativo a la protección de las personas físicas en el que se respeta el tratamiento de los datos personales y a la libre circulación de esos datos y por lo que se deroga la Directiva 95/46CE (Reglamento general de protección de datos).

En este estudio, no se recoge ningún dato de carácter personal que pueda identificar a los participantes del estudio. Se puede optar por el uso de fotografías aportadas por las personas participantes para confirmar el diagnóstico de las patologías. Las fotografías que debe mandar el paciente se procesarán de forma que el participante no podrá ser identificado (sólo se deben tomar fotografías del miembro inferior, piernas y pies, y en caso de existir algo que pueda identificar a la persona podrá ser eliminado de la fotografía, como por ejemplo una mancha de nacimiento). Para la obtención de las fotografías se solicitará el permiso explícito en el consentimiento informado.

En el uso que se haga de los resultados del estudio con fines de docencia, investigación, publicación y/o divulgación se respetará siempre la debida confidencialidad de los datos de carácter personal, de modo que las personas participantes no resultarán identificadas o identificables.

B. Derechos de acceso, rectificación, supresión, limitación del tratamiento, portabilidad y oposición de sus datos

El sujeto tiene derecho a abandonar la investigación, y solicitar que los datos que ha aportado sean eliminados del estudio, cuando le parezca conveniente y sin tener que dar ningún tipo de explicación, para ello deberá rellenar la solicitud de “revocación del estudio” que viene al final del consentimiento informado (ANEXO IV).

C. Cesión, reutilización y período de retención de los datos

Los datos obtenidos de este estudio serán conservados por un periodo de cinco años por el investigador responsable del estudio en dependencias de la Universidad de A Coruña (UDC) a las que solo el tutor y supervisor del trabajo tendrá acceso. La reutilización de los datos en posteriores estudios que continúen la línea de investigación del presente estudio durante el periodo de conservación de datos será siempre con las mismas garantías de respeto a la intimidad y de confidencialidad recogidas en el presente estudio, y que se rigen por los criterios establecidos en la disposición adicional decimoséptima previstos en la Ley orgánica 3/2018, del 5 de diciembre, de protección de datos personales y garantía de los derechos digitales.

Anexo IV: Consentimiento informado

Don/ _____ doña

_____,

mayor de edad, con DNI _____ y domicilio en

_____,

padre, madre, tutor/la, representante de

_____.

Don/ _____ doña

_____.

menor/mayor de edad, con DNI _____ y domicilio en

en _____.

DECLARO que

He sido informado/a de las características del estudio Sí No

He leído la hoja de información que me entregaron Sí No

He podido realizar observaciones o preguntas y me fueron aclaradas las dudas Sí No

He comprendido las explicaciones que se me facilitaron y en qué y consiste mi participación en el estudio Sí No

Sé cómo y a quién dirigirme para realizar preguntas sobre el estudio en el presente o en el futuro Sí No

He sido informado/a de los riesgos asociados a mi participación Sí No

Soy conocedor/a de que no cumplo ninguno de los criterios de exclusión como participante y que si esto cambiase a lo largo del estudio debo ponerlo en conocimiento del equipo de investigación

Sí No

Confirmando que mi participación es voluntaria

Sí No

Comprendo que puedo revocar el consentimiento en cualquier momento sin tener que dar explicaciones y sin que repercuta negativamente en mi persona

CONSIENTO

Participar en el estudio

Sí No

Que se utilicen los datos facilitados para la investigación

Sí No

Que se utilicen los datos facilitados en publicaciones científicas

Sí No

Que se utilicen los datos facilitados en reuniones y congresos

Sí No

Que se utilicen los datos facilitados para la docencia

Sí No

Que se realicen fotografías para la obtención de los datos

Sí No

Que se grabe en audio para la obtención de los datos

Sí No

Que se grabe en vídeo para la obtención de los datos

Sí No

Que se utilicen citas textuales de mis intervenciones, sin identificar, con fines de docencia

Sí No

Que se utilicen citas textuales de mis intervenciones, sin identificar, en publicaciones

Sí No

Que se use material sensible (fotografías, audio, vídeo) con fines de docencia.

Sí No

Que se use material sensible (fotografías, audio, vídeo) en publicaciones	Sí <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>
Que se conserven los datos de forma anónima al finalizar el estudio para su uso en futuras investigaciones	Sí <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>
Que se conserven los datos codificados al finalizar el estudio para su uso en futuras investigaciones siempre que garanticen el tratamiento de los datos conforme a este consentimiento	Sí <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>
Que contacten conmigo para obtener nuevos datos	Sí <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>

SOLICITO

Acceder a los resultados generales del estudio	Sí <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>
Acceder a la información sobre que sobre mi derive del estudio	Sí <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>
Acceder a los artículos científicos una vez fueran publicados	Sí <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>
La destrucción de mis datos una vez finalizado el estudio	Sí <input type="checkbox"/> No <input type="checkbox"/>
Incluir las siguientes restricciones al uso de mis datos:	

Y en prueba de conformidad, firmo el presente documento en el lugar y fecha que se indican a continuación.

_____, _____ de _____ de ____ .

<p><i>Nombre y apellidos del/de la participante:</i></p> <p>Firma:</p>	<p><i>Nombre y apellidos del representante (en el caso de menores o incapaces):</i></p> <p>Firma:</p>	<p><i>Nombre y apellidos del/de la investigador /a principal:</i></p> <p>Firma: :</p>
---	--	--

La persona menor o sin capacidad para tomar por sí misma la decisión de participar ha de ser informada con la mayor claridad posible, y el consentimiento de sus representantes ha de tener en cuenta sus deseos y objeciones (Ley 14/2007, artículo 20).

La persona menor de edad madura (con capacidad intelectual y emocional) tiene derecho a ser escuchada y ha de consentir su participación. Se presume la madurez a partir de los 12 años.

REVOCACIÓN DEL CONSENTIMIENTO

Revoco el consentimiento prestado el día _____ para participar en la investigación/ o el estudio titulado “ _____ ”

Consiento que los datos recogidos hasta este momento sean utilizados conforme se explicó en el documento de información (y consentimiento) Sí No

Para que así conste, firmo la presente revocación.

_____, _____ de _____ de 20____...

<p><i>Nombre y apellidos del/de la participante:</i></p>	<p><i>Nombre y apellidos del representante (en el caso de menores o incapaces):</i></p>	<p><i>Nombre y apellidos del/del investigador principal:</i></p>
<p>Firma:</p>	<p>Firma:</p>	<p>Firma:</p>

La persona menor o sin capacidad para tomar por sí misma la decisión de participar ha de ser informada con la mayor claridad posible, y el consentimiento

de sus representantes ha de tener en cuenta sus deseos y objeciones (Ley 14/2007, artículo 20).

La persona menor de edad madura (con capacidad intelectual y emocional) tiene derecho a ser escuchada y ha de consentir su participación. Se presume la madurez a partir de los 12 años.

ANEXO V**ENTREVISTA PERSONAL**

1. Fecha de nacimiento: 00/00/0000
2. Sexo:
 - a. Niño
 - b. Niña
3. Enfermedad rara diagnosticada:
 - a. Síndrome de Bloom
 - b. Síndrome de Ehlers Danlos
 - c. Síndrome del Maullido del gato
 - d. Síndrome de Rubinstein-Taybi
 - e. Síndrome de Smith Lemli Opitz Tipo I
4. Alteración podológica que presente:
 - a. Longitud desigual de las piernas
 - b. Sindactilia
 - c. Polidactilia
 - d. Clinodactilia
 - e. Luxación de cadera
 - f. Pie equinovaro
 - g. Hiperlaxitud articular
 - h. Uñas hiperconvexas
 - i. Escoliosis
 - j. Hipotonía muscular

- k. Hipertonía muscular con espasticidad
 - l. Dedo gordo del pie anormalmente ancho
 - m. Clinodactilia del 5º dedo
 - n. Metatarsus adductus
 - o. Otras...
5. Si presentase otra alteración podológica y conoce el diagnóstico, indíquelo: -----
6. ¿Ha ido alguna vez al podólogo?
- a. Si
 - b. No
7. Actualmente, ¿d dispone de algún tratamiento para la alteración podológica que padece?
- a. Si
 - b. No
8. En caso de haber recibido tratamiento o llevarlo actualmente, ¿podría describir más o menos en qué consiste? -----
9. Opcional, adjuntar foto de los pies del niño (finalidad → confirmar el diagnóstico): -----

ANEXO VI**CUESTIONARIO KIDSCREEN-27****A. Actividad física y salud:**

1. En general, ¿cómo dirías que es tu salud?:

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

2. ¿Te has sentido bien y en forma?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

3. ¿Te has sentido físicamente activo/a?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

4. ¿Has podido correr bien?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

5. ¿Te has sentido lleno de energía?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

B.Bienestar psicológico

6. ¿Has disfrutado de la vida?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

7. ¿Has estado de buen humor?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

8. ¿Te has divertido?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

9. ¿Te has sentido triste?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

10. ¿Te has sentido tan mal que no querías hacer nada?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

11. ¿Te has sentido solo/a?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

12. ¿Has estado contento con tu forma de ser?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

C.Relación con los padres y autonomía

13. ¿Has tenido suficiente tiempo para ti?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

14. ¿Has podido hacer las cosas que querías hacer en tu tiempo libre?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

15. ¿Tus padres han tenido suficiente tiempo para ti?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

16. ¿Tus padres te han tratado de forma justa?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

17. ¿Has podido hablar con tus padres cuando has querido?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

18. ¿Has tenido suficiente dinero para hacer lo mismo que tus amigos/as?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

19. ¿Has tenido suficiente dinero para tus gastos?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

D. Apoyo social y pares

20. ¿Has pasado tiempo con tus amigos/as?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

21. ¿Te has divertido con tus amigos/as?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

22. ¿Tú y tus amigos/as se han ayudado unos/as a otros/as?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

23. ¿Has podido confiar en tus amigos?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

E. Ambiente escolar

24. ¿Te has sentido feliz en el colegio?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

25. ¿Te ha ido bien en el colegio?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

26. ¿Has podido prestar atención?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

27. ¿Te has llevado bien con tus profesores?

- a. 1
- b. 2
- c. 3
- d. 4
- e. 5

12. BIBLIOGRAFIA:

1. FEDER, CREER. Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. ESTUDIO ENSERio. Datos 2016-2017 [Internet]. 2018. 248 p. Available from: https://obser.enfermedades-raras.org/wp-content/uploads/2018/12/FINAL-ENSERio_Estudio-sobre-situacion-de-Necesidades-Sociosanitarias-Personas-con-Enfermedades-Raras-en-Espana.pdf
2. Sociales I de M y S. Enfermedades raras: situación y demandas sociosanitarias. 2001.
3. FEDER. Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España Estudio ENSERio. 2009; Available from: <http://www.enfermedades-raras.org/index.php/component/content/article?id=1281:estudio-enserio>
4. Orphanet: Enfermedades [Internet]. [cited 2020 Jun 8]. Available from: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=ES>
5. Isabel Robles-Espinoza A, Rubio-Jurado B, Vanessa De la Rosa-Galván E, Hernán Nava-Zavala A. REVISIÓN-OPINIÓN [Internet]. [cited 2020 Jun 9]. Available from: www.medigraphic.org.mx/Generalidadesyconceptosdecalidaddevidaenrelacionconloscuidadosdesalud
6. Productor DDEL, Talavan LO, Bancarios D, El P. Junta de extremadura 10031200586572131016. 2011. 1–5 p.
7. Urzúa A, Cortés E, Vega S, Prieto L, Tapia K. Propiedades psicométricas del cuestionario de auto reporte de la calidad de vida KIDSCREEN-27 en adolescentes Chilenos. Ter Psicol. 2009;27(1):83–92.
8. ORPHANET. Prevalencia de las enfermedades raras : Datos bibliográficos. Informes Periódicos de Orphanet, Serie Enfermedades Raras. 2019. p. 13, 24.
9. Ravens-Sieberer U, Gosh A, Erhart M, Rueden U von, Nickel J, Kurth B-

M. The KIDSCREEN questionnaires: Quality of life questionnaires for children and adolescents. Lengerich. 2006. 231 p.